



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

B- ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ

Φοιτήτρια:

Μελίνα Μπιλάλη

Εισηγήτρια:

Λευκοθέα Ματσούλη

Ιωάννινα 2020

Περιεχόμενα

ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....	1
ABSTRACT.....	2
ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	4
ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ.....	5
ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ.....	8
Α ΜΕΡΟΣ.....	10
1. ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΑΙΜΑΤΟΣ.....	10
1.1 ΣΥΣΤΑΣΗ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ.....	10
1.2 ΕΡΥΘΡΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ.....	10
1.3 ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ.....	11
1.4 ΛΕΥΚΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ.....	11
1.5 ΑΙΜΟΠΕΤΑΛΙΑ.....	12
1.6 ΠΛΑΣΜΑ.....	13
1.7 ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ.....	13
1.8 ΟΜΑΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ.....	13
2. ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ.....	15
2.1 Α-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	15
2.2 Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	16
3. ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ.....	17
3.1 ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	17
3.2 ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΑΝΑΙΜΙΩΝ.....	17
3.3 ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	18
3.4 ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ.....	18
4. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ.....	19
4.1 ΚΛΙΝΟΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ.....	19
5. ΔΙΑΓΝΩΣΗ.....	21
5.1 ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ.....	21
5.2 ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ.....	21
5.3 ΜΟΡΙΑΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ.....	23
6. ΠΡΟΓΝΩΣΗ.....	24
7. ΠΡΟΛΗΨΗ.....	25
7.1 ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΠΡΟΛΗΨΗΣ.....	25
8. ΘΕΡΑΠΕΙΑ.....	26
8.1 ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ.....	26
8.2 ΕΠΠΛΟΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ.....	27

8.3 ΑΠΟΣΙΑΗΡΩΣΗ	27
8.4 ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ.....	27
8.5 ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ	28
8.6 ΓΟΝΙΑΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ	28
9.ΦΑΡΜΑΚΑ ΠΟΥ ΧΟΡΗΓΟΥΝΤΑΙ	29
10. ΔΙΑΤΡΟΦΗ.....	30
10.1 ΔΙΑΒΗΤΗΣ ΣΤΗΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ	31
Β ΜΕΡΟΣ	34
1. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.	34
2. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗΝ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ, ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ, ΣΤΗΝ ΣΥΜΜΟΡΦΩΣΗ ΚΑΙ ΣΤΗΝ ΕΜΠΙΣΤΟΣΥΝΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.	36
2.1. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗΝ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ	36
2.2. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗΝ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.	36
2.3. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗ ΣΥΜΜΟΡΦΩΣΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ	37
2.4. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗΝ ΕΜΠΙΣΤΟΣΥΝΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ	39
3. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗΝ ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.	39
4. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ.	41
4.1. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗΝ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ.	41
4.1.1. ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΑΡΜΟΔΙΟΤΗΤΕΣ ΠΡΙΝ ΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ.	42
4.2. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΓΙΑ ΤΗ ΒΙΟΨΙΑ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ.	43
4.3. Η ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΑΣΘΕΝΩΝ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΑΠΟΣΙΑΗΡΩΣΗ.	44
4.4. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗΝ ΜΕΤΑΝΟΣΟΚΟΜΕΙΑΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.	45
5. Ο ρόλος των νοσηλευτών στην ποιότητα της ζωής των ατόμων με μεσογειακή αναιμία. ...	46
Γ Μέρος	48
ΕΡΕΥΝΑ (ΝΕΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ)	48
Abstract 1	48
Thalassemia and hypercoagulability	48
ΞΕΝΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	61
ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	64

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η μεσογειακή αναιμία είναι ένα γενετικό νόσημα στο αίμα με χαρακτηριστικό της την μειωμένη σύνθεση α και β πολυπεπτιδικών αλυσίδων, οι οποίες είναι υπεύθυνες για τον σχηματισμό του μορίου σφαιρίνης. Η νόσος αυτή είναι κληρονομική και μεταφέρετε από τον γονέα στο παιδί από γενιά σε γενιά. Σκοπός της μελέτης αυτής είναι η κατανόηση και διερεύνηση της νόσου της μεσογειακής αναιμίας, των αντίκτυπο αυτής στην καθημερινή ζωή των πασχόντων, καθώς και ο διευρυμένος ρόλος του νοσηλευτικού προσωπικού στην υποστήριξη του ασθενή και στην αντιμετώπιση της νόσου με την εφαρμογή της νοσηλευτικής διεργασίας. Πραγματοποιήθηκε ηλεκτρονική και βιβλιογραφική ανασκόπηση του θέματος στην ελληνική και διεθνή βιβλιογραφία στις ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων Google Scholar και Pub Med και στην βιβλιοθήκη του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων. Το υλικό που χρησιμοποιήθηκε για την ολοκλήρωση της παρούσας εργασίας είναι πιστοποιημένα άρθρα και βιβλία που επιλέχθηκαν ύστερα από μελέτη. Η επιλογή του υλικού έγινε από βιβλία, άρθρα και σύγχρονες έρευνες και μελέτες με βασικό περιορισμό την τελευταία δεκαετία. Η μεσογειακή αναιμία είναι μια χρόνια κληρονομική ασθένεια που εντοπίζεται κυρίως στις μεσογειακές χώρες. Στο παρελθόν το προσδόκιμο ζωής ήταν μικρό και ο στόχος του ασθενή ήταν απλά να επιβιώσει. Στις μέρες μας, οι σύγχρονες θεραπείες σε συνδυασμό με την πρόγνωση και την έγκαιρη διάγνωση έχουν αρχικά μειώσει τον αριθμό των πασχόντων και κατά δεύτερον έχουν βελτιώσει σε μεγάλο βαθμό, όχι μόνο το προσδόκιμο ζωής του ασθενή αλλά και την ποιότητα της καθημερινότητας του. Καθοριστικό ρόλο στην εξέλιξη των τρόπων αντιμετώπισης της ασθένειας διαδραματίζει πέραν του ιατρικού και επιστημονικού προσωπικού και το νοσηλευτικό προσωπικό, το οποίο υποστηρίζει και εκπαιδεύει τόσο τον ασθενή όσο και το οικογενειακό του περιβάλλον. Κύριος στόχος της νοσηλευτικής διεργασίας η ανεξαρτητοποίηση του ασθενή και της οικογένειας του από το νοσοκομείο αντιμετωπίζοντας την νόσο κατοίκον. Λέξεις κλειδιά: μεσογειακή αναιμία, αιμοσφαιρινοπάθειες, νόσος, διάγνωση, αναιμία, θεραπεία, μετάγγιση, νοσηλευτικές διεργασίες.

ABSTRACT

Thalassaemia is a genetic blood disease characterized by the reduced synthesis of α and β polypeptide chains, which are responsible for the formation of the globin molecule. This is an inherited disease and is passed from parent to child from generation to generation. The purpose of this study is to understand and investigate thalassaemia its impact on the daily lives of patients, as well as the expanded role of nursing staff in supporting the patient and dealing with the disease through the implementation of the nursing process. An electronic and bibliographic review of the subject in the Greek and international bibliography was carried out in the electronic databases Google Scholar and Pub Med and in the library of the University of Ioannina. The material used to complete this work are certified articles and books selected after study. The selection of material was made from books, articles and modern research and studies with a major limitation in the last decade. Mediterranean anemia is a chronic inherited disease found mainly in Mediterranean countries. In the past life expectancy was low and the patient's goal was simply to survive. Nowadays, modern therapies combined with prognosis and early diagnosis have initially reduced the number of patients and secondly have greatly improved not only the patient's life expectancy but also the quality of his daily life.

In addition to the medical and scientific staff, the nursing staff, which supports and educates both the patient and his family, plays a key role in the development of the treatment of the disease. The main goal of the nursing process is the independence of the patient and his family from the hospital dealing with the disease at home.

Keywords: Mediterranean anemia, hemoglobinopathies, disease, diagnosis, anemia, treatment, transfusion, nursing processes

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Οι θαλασσαιμίες είναι μια από τις πιο συχνές κληρονομικές ασθένειες παγκοσμίως, επηρεάζοντας ανθρώπους από την ευρύτερη περιοχή της Μεσογείου μέχρι την Ινδία και την Νοτιοανατολική Ασία. Ο όρος μεσογειακή αναιμία προέκυψε λόγω της αρχικής εμφάνισης της νόσου στις μεσογειακές χώρες, ενώ ο όρος θαλασσαιμία προέρχεται από τις ελληνικές λέξεις “θάλασσα” και “αίμα”. Ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας σε συνδυασμό με την Διεθνή Ομοσπονδία Θαλασσαιμιών θέσπισαν την 8^η ημέρα του Μαΐου ως Παγκόσμια ημέρα μεσογειακής αναιμίας. Η επικινδυνότητα της νόσου καθώς και ιδιαιτερότητα μη μόνιμης θεραπείας της είναι αυτά που καθιστούν απαραίτητη την ενημέρωση και την ευαισθητοποίηση όλων μας, και κυρίως των γονέων-φορέων της νόσου. Με διαδικασίες όπως ο προγεννητικός έλεγχος, το πρόγραμμα πρόληψης και η έγκαιρη διάγνωση των ζευγαριών-φορέων μπορούν να διαδραματίσουν καταλυτικό ρόλο στον περιορισμό ή ίσως ακόμα και την εξάλειψη της νόσου.

ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

Η μεσογειακή αναιμία αναφέρθηκε για πρώτη φορά το 1928, από τον Cooley, περιγράφοντας την κλινική εικόνα σε παιδιά με σοβαρή αναιμία, σκελετικές ανωμαλίες, παραμορφώσεις στο πρόσωπο σπληνομεγαλία και αυξημένο αριθμό ερυθροκυττάρων. Μια δεκαετία αργότερα ο Καμινόπετρος ανακάλυψε ότι η νόσος έχει κληρονομικό χαρακτήρα σύμφωνα με τους νόμους του Mendel και ότι μεταβιβάζεται από γενιά σε γενιά. Το 1942 μετά από αναφορά των Whipple και Bradferd ότι η νόσος αυτή εμφανίζεται σε κατοίκους των χωρών που βρίσκονται γύρω από τη μεσόγειο θάλασσα ονομάστηκε Μεσογειακή Αναιμία, ή θαλασσαιμία (Κουτελέκος.,2013).

Μέχρι και τα μέσα του 20^{ου} αιώνα, η μεσογειακή αναιμία παρουσίαζε μεγάλα ποσοστά βρεφικής θνησιμότητας. Το προσδόκιμο ζωής των ασθενών ήταν πολύ μικρό με αποτέλεσμα ο στόχος του ασθενή να είναι η όσο το δυνατόν μεγαλύτερη διάρκεια ζωής, χωρίς φυσικά να ενδιαφέρεται ή να μπορεί να βελτιώσει την ποιότητα αυτής. Αυτό ξεκίνησε να ανατρέπεται μετά τα μέσα του περασμένου αιώνα, με την πρόοδο της επιστήμης στον τομέα της υγείας, την επιτυχή αντιμετώπιση των λοιμώξεων με τη χρήση αντιβιοτικών, την γενικότερη βελτίωση των συνθηκών διαβίωσης των ανθρώπων, την έναρξη των μεταγγίσεων ως μορφή θεραπείας καθώς και τη δημιουργία ενός προγράμματος πρόληψης με τη συμβολή του παγκόσμιου οργανισμού υγείας το 1950. Παρ όλα αυτά η ζωή των ασθενών μπορεί να παρατάθηκε αλλά έπρεπε να περάσουν αρκετές δεκαετίες πρωτού αρχίσει να βελτιώνεται η ποιότητα της. Σε αυτό, καθοριστικό ρόλο διαδραμάτισαν οι σύγχρονες θεραπείες σε συνδυασμό με το πλήρως καταρτισμένο επιστημονικό προσωπικό της επιστήμης της υγείας (Κουτελέκος.,2013).

Στη σήμερον ημέρα υπολογίζεται ότι 240 εκατομμύρια άνθρωποι παγκοσμίως είναι ετεροζυγώτες φορείς της β-μεσογειακής αναιμίας, και άλλοι 200.000 ομόζυγης μορφής. Σύμφωνα με τη στατιστική έρευνα του διεθνούς οργανισμού αιμοσφαιρινοπαθειών , 1,5 % του παγκόσμιου πληθυσμού είναι φορείς της β-μεσογειακής αναιμίας ενώ κάθε έτος γεννιούνται 60.000 βρέφη που φέρουν τη νόσο. Τα συμπτωματικά άτομα αποτελούν το 0,001 % σε όλο τον κόσμο (1 ανα 100.000) και 0,01% στην ευρωπαϊκή ένωση (1 ανα 10.000). Τέλος, στην επόμενη 20ετία ο αριθμός των νοσούντων θα αυξηθεί δραματικά , καθώς υπολογίζονται 900.000 γεννήσεις βρεφών, φορέων της β-μεσογειακής αναιμίας (Κουτελέκος.,2013).

Στην Ελλάδα, η συχνότητα και η εξάπλωση της μεσογειακής αναιμίας βρίσκονται σε υψηλά επίπεδα. Υπολογίζεται ότι 70 στα 1000 άτομα είναι φορείς της μεσογειακής αναιμίας ενώ ο

επιπολασμός των ασθενών είναι 4.000 στα 11 εκατομμύρια πληθυσμού. Στον αριθμό αυτό προστίθενται κάθε χρόνο 130 βρέφη ανά 100.000 γεννήσεις, φορείς της ομόζυγης μορφής θαλασσαιμίας ενώ ο αριθμός των ετερόζυγων φορέων αγγίζει το 7,4 % του ελληνικού πληθυσμού. Οι περιοχές της Ελλάδος που εμφανίζουν τα μεγαλύτερα ποσοστά φορέων του υπεύθυνου για την ασθένεια γονιδίου, είναι η Θεσσαλία , η δυτική Πελοπόννησος και η δυτική Ήπειρος (Κουτελέκος,2013).

ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Η β-μεσογειακή αναιμία παρατηρείται σε μεγάλο ποσοστό στις εξής χώρες της μεσογείου: Μέση Ανατολή, Κεντρική Ασία, Ινδία, Νότια Κίνα, Άπω Ανατολή, Βόρειες ακτές Αφρικής και στην Νότια Αμερική. Το μεγαλύτερο ποσοστό φορέων παρατηρείται στην Κύπρο (14%) στην Σαρδηνία (10,3%) και στην Νοτιοανατολική Ασία. Το υψηλό αυτό ποσοστό στις χώρες αυτές οφείλεται στην ελονοσία. Η διασπορά της β-θαλασσαιμίας σε όλες τις χώρες πραγματοποιήθηκε με την μετανάστευση και του γάμους ανάμεσα στους πληθυσμούς. Σχεδόν το 1,5% του πληθυσμού της γης είναι φορείς της β-θαλασσαιμίας και 60.000 άτομα ετησίως γεννιούνται με συμπτώματα. Υπολογίζεται ότι 1 στα 100.000 στην Ευρωπαϊκή Ένωση αποτελεί συμπτωματικό άτομο. Ωστόσο δεν μπορεί να υπολογιστεί με ακρίβεια το ποσοστό των ατόμων που θα αποτελέσουν φορείς σε κάθε χώρα. Σύμφωνα με τη Διεθνή Ομοσπονδία Θαλασσαιμίας 200.000 φορείς σε όλο τον κόσμο έχουν καταχωρηθεί και λαμβάνουν θεραπεία. Ο πιο συχνός συνδυασμός της β-θαλασσαιμίας με ασυνήθιστη Hb ή κατασκευαστική Hb, παραλλαγή με θαλασσαιμικές ιδιότητες HbE ή οποία είναι επικρατέστερη στη Νοτιοανατολική Ασία όπου ταγκίζει το ποσοστό του 50% (Cao and Kan, 2013).

A ΜΕΡΟΣ

1. ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΑΪΜΑΤΟΣ

1.1 ΣΥΣΤΑΣΗ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ

Η σύσταση του αίματος ταξινομείται σε δύο κατηγορίες, το υγρό όπου περιλαμβάνει το πλάσμα 55% του όγκου του αίματος και τα κύτταρα που καταλαμβάνουν το 45% του όγκου. Στον ενήλικα το αίμα αποτελεί το 6-8% δηλαδή 4.5-6 λίτρα του σωματικού βάρους. Τα κύτταρα που υπάρχουν στο αίμα είναι τα ερυθροκύτταρα, τα λευκοκύτταρα και τα αιμοπετάλια. Τα έμμορφα συστατικά παράγονται από τον ερυθρό μυελό των οστών μέσω της αιμοποίησης. Με τη διαδικασία αυτή δημιουργούνται διάφορα αιμοποιητικά κύτταρα όπου η κάθε μία έχει διαφορετική ιδιότητα και χρόνο ζωής. Καθημερινά μεγάλος αριθμός κυττάρων καταστρέφονται και αναπλάθονται στο αίμα. Η διαδικασία αυτή βρίσκεται σε απόλυτη ισορροπία για να ρυθμίζει όλους τους μηχανισμούς του οργανισμού. Με τους μηχανισμούς αυτούς πραγματοποιείται η σταθερότητα της κυτταρικής σύστασης του αίματος (Mulroney et al., 2010).

1.2 ΕΡΥΘΡΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια ή ερυθροκύτταρα είναι απύρρηνα κύτταρα με κοίλη μορφή και στις δύο πλευρές τους που βοηθά στην ταχεία κατανομή του οξυγόνου και του διοξειδίου του άνθρακα προς και από το ενδοκυττάριο περιβάλλον τους. Η διάρκεια ζωής τους είναι 100-120 ημέρες δηλαδή κάθε μέρα καταστρέφεται και αναπλάθεται 1%. Το σχήμα τους αλλάζει καθώς μεταφέρονται μέσα στα λεπτά και στενά τριχοειδή αγγεία. Η κύρια λειτουργία τους είναι η μεταφορά οξυγόνου και διοξειδίου του άνθρακα από τους πνεύμονες στους ιστούς και το αντίθετο. Η λειτουργία αυτή πραγματοποιείται μέσω της αιμοσφαιρίνης Hb που υπάρχει στα ερυθροκύτταρα. Ο αριθμός των ερυθροκυττάρων διαφέρει σε κάθε οργανισμό ανάλογα με το φύλλο, την ηλικία, την φυσική κατάσταση και τον τόπο διαμονής. Επίσης το χρώμα τους καθορίζεται από την αιμοσφαιρίνη (Mulroney et al., 2010).

Η επιφάνεια όλων των ερυθροκυττάρων είναι 3,500mm². Η μεγάλη επιφάνεια βοηθά στην αποτελεσματική ανταλλαγή του οξυγόνου και του διοξειδίου του άνθρακα όπου αποτελεί ειδική εξειδίκευση για τα κύτταρα αυτά. Τα ερυθροκύτταρα όπως και όλα τα άλλα κύτταρα προέρχονται από το αρχέγονο πολυδύναμο στελεχιαίο κύτταρο το οποίο μπορεί να διαιρείται, να αυτοανανεώνεται και να διαφοροποιείται σε κύτταρο συγκεκριμένης σειράς (λευκά, ερυθρά, αιμοπετάλια) (Mulroney et al., 2010).

1.3 ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ

Η αιμοσφαιρίνη (Hb) είναι το χρησιμότερο λειτουργικό συστατικό των ερυθροκυττάρων. Μέσω αυτής μεταφέρεται το οξυγόνο από τους πνεύμονες στους ιστούς και το διοξείδιο του άνθρακα από τους ιστούς στους πνεύμονες ενώ ταυτόχρονα ρυθμίζει την οξεοβασική ισορροπία του αίματος. Καταλαμβάνουν το 98% της μάζας των ερυθροκυττάρων. Το μόριο Hb αποτελείται από δύο πολυπεπτιδικές αλυσίδες τύπου Α και από δύο άλλες αλυσίδες που ενώνονται με τέσσερα μόρια αίμης. Κατά την σύνθεση της Hb τα γονίδια α-γλοβίνης και β,γ και δ γλοβίνης σχηματίζονται συγκεκριμένα. Το στάδιο αυτό είναι σημαντικό καθώς οι Hb όπου τα τετραμερή αποτελούνται από τις ίδιες πολυπεπτιδικές αλυσίδες (α_2 ή β_2 ή γ_2 ή δ_2) είναι αδιάλυτες. Η εξισορροπημένη βιοσύνθεση των πολυπεπτιδικών αλυσίδων είναι απαραίτητη για να είναι διαλυτό το τετραμερές της Hb. Οι διαταραχές αυτές είναι υπεύθυνες για τις θαλασσαιμίες.*

Σε ενήλικο άνθρωπο η HbA₂ (α_2, β_2) είναι 27% της αιμοσφαιρίνης, ενώ η HbF και η HbA₂ (α_2, β_2) είναι σε μικρότερο ποσοστό. Η βιοσύνθεση της Hb ελέγχεται και γίνεται μόνο κατά την αιμοποίηση στους προερυθροβλάστες ως και τα διερυθροκύτταρα (Mulroney et al., 2010).

1.4 ΛΕΥΚΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ

Τα λευκά αιμοσφαίρια είναι εμπύρηννα και είναι 6.000-8.000mm³ και είναι η άμυνα του οργανισμού. Είναι υπεύθυνα για την καταπολέμηση των λοιμώξεων και των ξένων σωμάτων που εισβάλλουν στον οργανισμό, δηλαδή αποτελούν την άμυνα του οργανισμού. Ο αριθμός τους αυξομειώνεται με βάση την ασθένεια από την οποία προσβάλλεται ο οργανισμός. Τα λευκά αιμοσφαίρια κατατάσσονται σε 2 κατηγορίες: (Mulroney et al., 2010).

1.ΚΟΚΚΩΔΗ που τα αποτελούν τα

- Ουδετερόφιλα
- Βασεόφιλα
- Ηωσινόφιλα

2.ΑΚΟΚΚΑ που τα αποτελούν τα

- Λεμφοκύτταρα
- Μονοκύτταρα(κάπου τα είδα μονοπύρηννα αν θες γραψτο για να ναι διαφορετικα)

Το ποσοστό των συγκεκριμένων κυττάρων στο αίμα είναι 5% σε κάθε σώμα και οι λειτουργίες τους είναι οι εξής:

Α) **αμοιβαδοειδής κίνηση** που τους επιτρέπει να διαπερνούν το τοίχωμα των τριχοειδών αγγείων και να φτάσουν στο σημείο όπου υπάρχει κάποιο ξένο σώμα.

Β) **η φαγοκυττάρωση**. Την ιδιότητα αυτή την έχουν μόνο τα μονοκύτταρα και τα ουδετερόφιλα, δηλαδή μπορούν να καταστρέψουν τα μικρόβια και τις ξένες ουσίες που εισέρχονται στον οργανισμό, δεσμεύοντας τα στο εσωτερικό του κυτταροπλάσματος όπου έπειτα πέπτονται από τα ειδικά ένζυμα των κοκκίων του. Η διάρκεια ζωής τους κυμαίνεται στις δύο με τρεις ημέρες.

Γ) **παραγωγή αντισωμάτων** (Mulroney et al., 2010).

1.5 ΑΙΜΟΠΕΤΑΛΙΑ

Τα αιμοπετάλια είναι απύρηντα και ο αριθμός τους στους ενήλικες είναι 300.000-400.000mm³ αίματος και στα παιδιά από 7 έως 10 ετών είναι 200.000-300.000 κύτταρα σε 1mm³ αίματος. Ο αριθμός τους αλλάζει κατά την διάρκεια ενός 24ωρου, δηλαδή την ημέρα είναι περισσότερα και την νύχτα λιγότερα. Παραμένουν στον οργανισμό 2-9 μέρες και βοηθούν σημαντικά στην πήξη του αίματος. Στην επιφάνεια τους παρατηρούνται υποδοχείς για πολλές χημικές ουσίες. Τα αιμοπετάλια περιέχουν σεροτονίνη, ισταμίνη, κατεχολαμίνες ATP, ADP, ινωδογόνο κ.α Η καταστροφή τους γίνεται στο σπλήνα, στο ήπαρ και στους πνεύμονες. Η θρομβοποιητίνη ρυθμίζει τον αριθμό τους στον οργανισμό. Η διαδικασία της θρομβοποιητίνης είναι περίπλοκη γι' αυτό είναι απαραίτητη η αλληλεπίδραση των νευροενδοκρινικών και αιμοποιητικών παραγόντων ώστε να διατηρείται η σταθερή σύσταση του αίματος (Mulroney et al., 2010).

Οι λειτουργίες των αιμοπεταλίων είναι οι εξής:

- a. Γρήγορη έναρξη της αιμάτωσης και συσσώρευση αυτών για την δημιουργία αιμοπεταλιακού θρόμβου
 - a) Έκκριση αγγειοσυσταλτικών ουσιών για να σταματήσει η αιμορραγία στο σημείο τραυματισμού
 - b) Κατάλυση των αντιδράσεων στον μηχανισμό της πήξης για την δημιουργία θρόμβου
 - c) Δημιουργία ιστών
 - d) Ρύθμιση της τοπικής φλεγμονής και της ανοσίας

1.6 ΠΛΑΣΜΑ

Το πλάσμα είναι ένα ωχροκίτρινο υγρό που αποτελείται από νερό 90-92% και οργανικές και ανόργανες ουσίες 8-10%. Οι πρωτεΐνες αποτελούν το 7-9% των ουσιών του πλάσματος και κατανέμονται σε αλβουμίνες, σφαιρίνες και ινωδογόνο. Επίσης στο πλάσμα βρίσκονται αζωτούχες ουσίες (αμινοξέα, ουρία, κρεατινίνη, κ.α.), υδατάνθρακες, λίπη, χοληστερίνη, αναπνευστικά αέρια και ανόργανες ουσίες (νάτριο, ασβέστιο, ψευδάργυρος, ορμόνες, βιταμίνες κ.α.) (Mulroney et al., 2010).

Οι πρωτεΐνες του πλάσματος είναι υπεύθυνες για τις εξής λειτουργίες:

- a) Αποτελούν μεταφορείς διάφορων ουσιών
- b) Είναι υπεύθυνα για την κολλοειδοσμοτική πίεση
- c) Ρυθμίζουν το P.H
- d) Βοηθούν στην πήξη του αίματος
- e) Έχουν αντιμικροβιακή ιδιότητα

1.7 ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ

Το αίμα μέσω της κυκλοφορίας του στον οργανισμό μεταφέρει θρεπτικές ουσίες από το πεπτικό σύστημα προς τα κύτταρα. Αποβάλλει τα περιττά προϊόντα του μεταβολισμού μέσω των κυττάρων προς τα όργανα που τα αποβάλλουν. Πραγματοποιεί την μεταφορά του οξυγόνου από τους πνεύμονες στα κύτταρα και το διοξείδιο του άνθρακα από τα κύτταρα προς τους πνεύμονες για να αποβληθεί. Παρέχει λειτουργία ρύθμισης όπου μεταφέρει ορμόνες, πεπτίδια, ιόντα, και τα θρεπτικά συστατικά από το σημείο σύνθεσης και δημιουργίας προς τα κύτταρα καθιστώντας τον οργανισμό σε φυσιολογική λειτουργία (Mulroney et al., 2010).

Η λειτουργία αίματος περιλαμβάνει τον ειδικό και μη ειδικό μηχανισμό ανοσίας και πήξης του αίματος που προστατεύουν τον οργανισμό από την απώλεια αίματος κατά τον τραυματισμό. Επίσης λειτουργεί ως θερμορυθμιστής ,μεταφέροντας την αυξημένη θερμοκρασία προς τα σημεία με χαμηλότερη. Τέλος ρυθμίζει την οξεοβασική ισορροπία, την ομοιόσταση (Mulroney et al., 2010).

1.8 ΟΜΑΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ

Η ανάγκη για τον καθορισμό των ομάδων αίματος δημιουργήθηκε όταν εμφανίστηκαν προβλήματα στις μεταγγίσεις αίματος. Ο Lanstener είχε ανακαλύψει ότι στην μεμβράνη του ερυθροκυττάρου βρίσκονται συγκολλητινογόνα Α και Β και στο πλάσμα του αίματος

συγκολλητίνες α (αντι-A) και β (αντι-B). Στο αίμα του καθενός μπορεί να υπάρχουν συγκολλητίνες α ή β ή α και β ή καμία, το ίδιο γίνεται και στα συγκολλητινογόνα που βρίσκονται στην μεμβράνη των ερυθροκυττάρων. Για κάθε συγκολλητίνη α υπάρχει συγκολλητινογόνο A και για κάθε β υπάρχει το B. Επομένως δεν μπορούν συγκολλητίνες και συγκολλητινογόνα της ίδιας ομάδας να βρίσκονται ταυτόχρονα στο αίμα. Η ομάδα αίματος καθορίζεται από την παρουσία ή την απουσία ενός ατόμου από τις ουσίες που αναφέρθηκαν. Οι ομάδες αίματος είναι κληρονομικές από γενιά σε γενιά και μετά διαβιβάζεται ένα γονίδιο από κάθε γονέα. Το γονίδιο A και B είναι ποιο ισχυρά από ότι το 0. Με την αντιγονική αντίδραση έχουν επιβεβαιωθεί υπότυποι των συγκολλητινογόνων A_1, A_2, A_3, B_1, B_2 , όπου είναι σημαντική για την επιλογή αίματος προς μετάγγιση (Mulroney et al., 2010).

Οι ομάδες αίματος είναι A, B, AB, ΚΑΙ 0. Στην ομάδα A υπάρχουν συγκολλητινογόνα A και στο πλάσμα συγκολλητίνες β (αντι- B). Στην ομάδα B υπάρχουν συγκολλητινογόνα B και στο πλάσμα συγκολλητίνες α (αντι- A). Στην ομάδα AB υπάρχουν συγκολλητινογόνα A και στο πλάσμα δεν υπάρχουν οι αντίστοιχες συγκολλητίνες. Στην ομάδα 0, δεν υπάρχουν συγκολλητινογόνα και στο πλάσμα υπάρχουν συγκολλητίνες α (αντι-A) και β (αντι-B) (Mulroney et al., 2010).

2. ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ

Η μικρή ποσότητα β_+ ή η απουσία β_0 αλυσίδων β -σφαιρίνης, έχει ως αποτέλεσμα την ύπαρξη περισσευούμενων μη δεσμευμένων αλυσίδων α -σφαιρίνης που τμηματοποιούνται σε προδρόμους ερυθροβλάστες στο μυελό των οστών . Αυτό έχει ως επίπτωση την πρόιμη καταστροφή της και την μη αποτελεσματική ερυθροποίηση. Το μειωμένο ποσοστό των αλυσίδων σφαιρίνης εξαρτάται από την μετάλλαξη του γονιδίου β -σφαιρίνης που υπάρχει στο χρωμόσωμα (Χαρατσή-Γιωτάκη.,2014).

Η περιφερική αιμόλυση που συμβάλει στην αναιμία είναι λιγότερο εμφανή στην μείζων θαλασσαιμία απ'ότι στην ενδιάμεση και λαμβάνει χώρα όταν οι αδιάλυτες σφαιρινικές αλυσίδες προκαλούν βλάβη στην μεμβράνη των περιφερικών ερυθροκυττάρων. Η αναιμία προκαλεί την παραγωγή ερυθροποιητίνης με συχνή αλλά χωρίς αποτέλεσμα επέκταση του μυελού των οστών. Στη συνέχεια προκαλούνται τυπικές παραμορφώσεις των οστών. Η παρατεταμένη και σοβαρή αναιμία και η αυξημένη ερυθροποιητική κίνηση οδηγούν επίσης σε υπατοσπληνομεγαλία και εξωμυελική ερυθροποίηση, (Χαρατσή-Γιωτάκη.,2014).

2.1 Α-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η μεσογειακή αναιμία (M.A) αποτελεί μια κληρονομική νόσο η οποία έχει ως κύριο χαρακτηριστικό τον περιορισμό ή την καταστολή παραγωγής αλυσίδων α -σφαιρίνης. Τα γονίδια της α -σφαιρίνης βρίσκονται στο τελομετρικό άκρο του χρωμοσώματος 16 όπου γίνεται και η αντιγραφή τους. Η α -μεσογειακή αναιμία οφείλεται στην απουσία ενός τμήματος DNA όπου περιλαμβάνει 1 ή 2 γονίδια α -σφαιρίνης. Το άτομο μπορεί να χαρακτηριστεί ως σιωπηλός φορέας της νόσου όταν παρατηρείται απουσία μόνο ενός γονιδίου α -σφαιρίνης. Αντιθέτως στην απουσία τριών α -γονιδίων παρατηρείται αιμοσφαιρινοπάθεια, χαρακτηριστικά της οποίας είναι η μέτρια αιμοσφαιρινοπάθεια και η σπληνομεγαλία. Ακόμη μια δομική διαταραχή είναι η αιμοσφαιρινοπάθεια Hb Constant Spring όπου παρατηρείται επιμήκυνση των α -σφαιρινικών αλυσίδων με αποτέλεσμα την μη αποτελεσματική σύνθεση αιμοσφαιρίνης. Ο συνδυασμός της αιμοσφαιρίνης Hb Constant Spring και της απώλειας δύο α -γονιδίων έχει ως συνέπεια την αιμοσφαιρινοπάθεια Η. τέλος η πιο σοβαρή μορφή της α -θαλασσαιμίας είναι ο εμβρυικός ύδρωπας αιμοσφαιρίνης Barte, όπου απουσιάζουν τέσσερα α -γονίδια σφαιρίνης και οδηγεί στην απουσία ζωής, (Κουτελέκος.,2013).

2.2 Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η β-μεσογειακή αναιμία είναι η συχνότερη μορφή που παρατηρείται και έχει έντονη κλινική εικόνα. Κατατάσσεται σε δύο κατηγορίες, την ομόζυγη (μείζων μεσογειακή αναιμία ή νόσο του Cooley) και την ετερόζυγη (μεσογειακό στίγμα) και η ενδιάμεση θαλασσαιμία όπου περιλαμβάνει ασθενείς με ήπια συμπτώματα της β-θαλασσαιμίας .

Στην πρώτη κατηγορία οι ασθενείς κληρονομούν και από τους δύο γονείς τα μεταλλαγμένα γονίδια με αποτέλεσμα την διαταραχή της σύνθεσης των β-αλυσίδων και της αιμοσφαιρίνης που υπάρχει στο ερυθροκύτταρο, και έχει ως συνέπεια την βαριά υποχρωμία. Λόγο της απόλλας β-αλυσίδων παρατηρείται αύξηση των γ ή των δ αλυσίδων , έτσι αυξάνεται το F και A αιμοσφαιρινών (Κουτελέκος,2013).

Οι επιπλέον ανεπιθύμητες α-αλυσίδες έχουν ως αποτέλεσμα την έλλειψη της αιμοσφαιρίνης των ερυθροκυττάρων με υπόχρωμα και μικροκυτταρικά ερυθρά αιμοσφαίρια. Επιπρόσθετα παρουσιάζεται αναποτελεσματική ερυθροποίηση καθώς το σύνολο των ελεύθερων α-αλυσίδων προκαλούν οξειδωτική καταστροφή της μεμβράνης των ερυθροκυττάρων και των ανώριμων ερυθροβλαστών στον μυελό των οστών. Παρόλα αυτά μικρό ποσοστό από ερυθροβλάστες αναπτύσσονται στον μυελό των οστών και μεταφέρονται στο αίμα ως ώριμα ερυθροκύτταρα τα οποία φέρουν έγκλειστα σωμάτια και απομακρύνονται πρώιμα από το σύστημα μακροφάγων μονοκυρίνων στο σπλήνα , στο ήπαρ και στον μυελό των οστών , τα οποία έχουν ως συνέπεια την αιμόλυση.

Ως σοβαρότερη μορφή αναιμίας χαρακτηρίζεται η ομόζυγη β-μεσογειακή αναιμία και η σοβαρότητα της εξαρτάται από την ικανότητα του ασθενή να ισορροπήσει την ανεπάρκεια των αλυσίδων και την κατάσταση ανεπάρκειας αυτών (Κουτελέκος,2013).

3. ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ

Οι μειωμένες ή ανύπαρκτες β-αλυσίδες σφαιρίνης αποτελεί πρόβλημα καθώς υπάρχουν αδέσμευτες α-αλυσίδες που καταστρέφονται στο μυελό των οστών. Αυτό έχει ως συνέπεια τον γρήγορο θάνατο τους και σε μη αποτελεσματική ερυθροποίηση. Ο βαθμός μείωσης των α-αλυσίδων εξαρτάται από την μετάλλαξη του γονιδίου β-σφαιρίνης που υπάρχει στο χρωμόσωμα 11 (Χαρατσή-Γιωτάκη.,2014).

3.1 ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΑΝΑΙΜΙΑ

Αναιμία είναι η μειωμένη συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης, του αιματοκρίτη και των ερυθρών αιμοσφαιρίων στο περιφερικό αίμα, για την αντίστοιχη ηλικία και φύλλο. Οι φυσιολογικές τιμές αιμοσφαιρίνης είναι: 13,5- 18g/100ml για τους άντρες και 11,5-16,5g/100ml για τις γυναίκες (Χαρατσή-Γιωτάκη.,2014).

3.2 ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΑΝΑΙΜΙΩΝ

Οι αναιμίες καταχωρούνται με βάση την αιτία που τις έχει προκαλέσει. Δύο βασικές κατηγορίες είναι α) ανεπάρκεια παραγόντων απαραίτητων για την ωρίμανση των ερυθροκυττάρων (απώλεια ερυθροποίησης) και β) την καταστροφή και απώλεια ώριμων ερυθρών αιμοσφαιρίων (Χαρατσή-Γιωτάκη.,2014).

Οι αναιμίες που οφείλονται σε ανεπαρκή ερυθροποίηση χωρίζονται σε υποκατηγορίες :

- ανεπάρκεια στην σύνθεση της σφαιρίνης (έλλειψη Fe, βιταμίνης C, B12, και φιλικού οξέος)
- ανεπάρκεια στην σύνθεση της αίμης (πρωτοπαθής σιδεροβλαστική και ερυθροποιητική πορφύρα)
- Ανεπάρκεια στην σύνθεση της σφαιρίνης (θαλασσαιμίες και αναιμία από παθολογική αιμοσφαιρίνη)
- Μυελική ανεπάρκεια (απλαστική αναιμία, διήθηση του μυελού από λευχαιμιοκύτταρα και τοξική δράση στον μυελό)

Οι αναιμίες που οφείλονται στις αυξημένες απώλειες ερυθροκυττάρων όπου η παραγωγή τους είναι φυσιολογική περιλαμβάνει :

- ❖ Αιμορραγία από απώλεια αίματος (αιμορροΐδες, πεπτικό σύστημα, διαφραγματοκύλη, καρκίνος στομάχου και εντέρου, λήψη ασπιρίνης, κίρσοι του οισοφάγου και ελκώδη κολίτιδα)

Αυξημένη καταστροφή ερυθροκυττάρων εντός των αγγείων του σώματος (45 αιμολυτικές αλυσίδες) (Χαρατσή-Γιωτάκη.,2014).

3.3 ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η μεσογειακή αναιμία είναι ένα γενετικό νόσημα στο αίμα με χαρακτηριστικό της την μειωμένη σύνθεση α και β πολυπεπτιδικών αλυσίδων, οι οποίες είναι υπεύθυνες για τον σχηματισμό του κανονικού μορίου της αιμοσφαιρίνης ενηλίκου (Hb_a, α₂β₂). Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την μειωμένη περιεκτικότητα των ερυθρών κυττάρων σε αιμοσφαιρίνη. Ανάλογα με το γονίδιο που παραλείπετε η μεσογειακή αναιμία διαχωρίζεται σε α-μεσογειακή αναιμία και β-μεσογειακή αναιμία. Η πιο συχνή μόρφη που συναντάται είναι η β και έχει βαρύτερη κλινική εικόνα από την α (Κουτελέκος.,2013).

3.4 ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Η β-θαλασσαιμία κληρονομείται με έναν αυτοσωματικό τρόπο όταν το μεταλλαγμένο γονίδιο υπάρχει και στους δύο γονείς. Έτσι κάθε παιδί ετερόζυγων γονέων έχει πιθανότητα 25% να έχει την ασθένεια, 50% να είναι φορέας του μεταλλαγμένου γονιδίου και να είναι συμπτωματικός και 25% είναι οι πιθανότητες να μην φέρει το μεταλλαγμένο γονίδιο (Uda et al., 2008).

Περισσότερες από 200 μεταλλάξεις έχουν αναφερθεί ως σήμερα, η πλειοψηφία των οποίων επηρεάζει μόνο περιοχές λειτουργίας της β-σφαιρίνης. Η έλλειψη τμήματος DNA του γονιδίου της σφαιρίνης είναι ασυνήθιστο. Οι γενετικές μεταλλάξεις της β-σφαιρίνης προκαλούν μειωμένη ή απουσία παραγωγής αλυσίδων (Giardine et al., 2007).

4. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Η κλινική εικόνα της β-μεσογειακής αναιμίας είναι ορατή από τον πρώτο μήνα ζωής του παιδιού και καθυστερεί την ανάπτυξη του. Η καθυστέρηση της ανάπτυξης γίνεται φανερή σε μεγάλο βαθμό στην ηλικία των 9-10 μηνών. Οι ασθενείς χαρακτηρίζονται από μογγολοειδές προσωπίο λόγω της παραμόρφωσης των οστών του κρανίου. Οι φορείς καθυστερούν ή δεν εμφανίζουν τα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλλου. Μερικά ακόμη σοβαρά ευρήματα αποτελούν η ηπατομεγαλία, ο υπερσπληνισμός, ο σακχαρώδης διαβήτης και η συμφόρηση καρδιακής ανεπάρκειας. Τέλος οι φορείς της νόσου πάσχουν από χολολιθίαση, αύξηση του ουρικού οξέος και πιθανή αρθρίτιδα. Τα συμπτώματα που αναφέρθηκαν είναι σημαντικά να εντοπιστούν και να τεθούν υπό έλεγχο, στον στόχο αυτό βοηθάει η σωστή και σύντομη διάγνωση (Χαρατσή-Γιωτάκη.,2014).

4.1 ΚΛΙΝΟΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Τα κλिनοεργαστηριακά ευρήματα στους ασθενείς με β-μεσογειακή αναιμία διαφέρουν ανάλογα με την βαρύτητα της νόσου. Η β-μεσογειακή αναιμία χωρίζεται σε τρεις κατηγορίες ανάλογα με την βαρύτητα των συμπτωμάτων σε μείζονα όπου είναι οι ομοζυγοτές ασθενείς, την ελάσσονα όπου ανήκουν οι ετεροζυγοτές ασθενείς και μια ενδιάμεση μορφή όπου μπορεί να υπάρξουν ή ομοζυγοτές ή ετεροζυγώτες ή διπλοί ετεροζυγοτές ανάλογα με το μεταλλαγμένο γονίδιο που έχει κληρονομηθεί. Οι ομόζυγη μορφή εμφανίζεται από την από τους πρώτους μήνες του παιδιού και είναι η πιο σοβαρή μορφή (Χαρατσή-Γιωτάκη.,2014).

Στην ομόζυγη μορφή όπου είναι και η σοβαρότερη μορφή της β-θαλασσαιμίας τα συμπτώματα εμφανίζονται από τους πρώτους μήνες μετά την γέννηση του παιδιού . κύρια χαρακτηριστική εικόνα της αποτελεί το μογγολοειδές προσωπίο, με έντονες διαβρώσεις στα οστά του κρανίου και του προσώπου. Ο μυελός των οστών παρουσιάζει ερυθροβλαστική αντίδραση όμως δεν επηρεάζονται τα λευκά αιμοσφαίρια και τα αιμοπετάλια. Ο σίδηρος είναι υψηλός καθώς δεν χρησιμοποιείται για την αιμοποίηση. Τέλος η μορφή αυτή δεν προκαλεί κρίση (Χαρατσή-Γιωτάκη.,2014).

Η ενδιάμεση μορφή της νόσου περιλαμβάνει συμπτώματα και από την ομόζυγη μορφή και την ετερόζυγη και στα ευρήματα παρατηρούνται αποτελέσματα και από τις δύο κατηγορίες. Με άλλα λόγια τα συμπτώματα είναι λιγότερο σοβαρά από την ομόζυγη όμως και περισσότερο σοβαρά από την ετερόζυγη (Χαρατσή-Γιωτάκη.,2014).

Η ετερόζυγη μορφή αποτελεί την πιο ήπια μορφή της νόσου. Χαρακτηρίζεται από υποχρωμία των ερυθροκυττάρων. Η μορφή αυτή οφείλεται στην μη αποτελεσματική αιμοποίηση η οποία συμβαίνει λόγω της διαταραχής των α και των β αλυσίδων.

Μέσω της ακτινογραφίας εμφανίζονται ανωμαλίες στα οστά του κρανίου. Με άλλα λόγια εμφανίζεται λέπτυνση της φλοιώδους μοίρας, διεύρυνση της μυελώδους μοίρας, πάχυνση της διπλής και λέπτυνση του εξωπετάλου γνίστη η οποία είναι γνωστή ως “ψύκτρα”.. Στο αίμα, τα ερυθρά αιμοσφαίρια είναι υπόχρωμα , λεπτά και με ανωμαλίες στο σχήμα τους όπως η ποικιλοκυττάρωση και η στοχοκυττάρωση. Σε κάποιες περιπτώσεις παρουσιάζεται μεγάλος αριθμός εμπύρινων ερυθρών. Η χολερυθρίνη παρουσιάζεται αυξημένη και έμμεση. Τα κλινοεργαστηριακά αυτά ευρήματα είναι σημαντικά καθώς βοηθούν στην κατηγορία που ανήκουν οι ασθενείς με β -θαλασσαιμία. (Χαρατσή-Γιωτάκη.,2014).

5. ΔΙΑΓΝΩΣΗ

5.1 ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η προγεννητική διάγνωση δημιούργησε μια νέα επιλογή σε ζευγάρια υψηλού κινδύνου για εμφάνιση σοβαρών αιμοσφαιρινοπαθειών και άλλαξε την προοπτική της παρακολούθησης και της παροχής συμβουλών για την θαλασσαιμία. Η προγεννητική διάγνωση είναι το πρώτο βήμα για την αποτροπή της θαλασσαιμίας εξαιτίας της διάγνωσης αυτών των αιματολογικών δυσλειτουργιών.

Η προγεννητική διάγνωση κληρονομικών αιμοσφαιρινοπαθειών κατέστη δυνατή όταν ανακαλύφθηκε ότι η σύνθεση αλυσίδων β-σφαιρίνης σε δείγμα αίματος ομφάλιου λώρου σε ετεροζυγώτες β-θαλασσαιμίας ήταν σημαντικά χαμηλότερη από την κανονική, καθώς επίσης και ότι η σύνθεση αιμοσφαιρίνης σε έμβρυα μεγαλύτερα των τριών μηνών είναι παρόμοια με αυτή των ενηλίκων (Tuli, and Yenilmez, 2018.).

Ακόμα και σήμερα χρησιμοποιούνται οι παραδοσιακές συμβατικές μέθοδοι:

- Αμνιοπαρακέντηση : αποτελεί την πιο συνηθισμένη μέθοδο προγεννητικού ελέγχου, και βασίζεται στην λήψη αμνιακού υγρού, στο οποίο βρίσκονται κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης όλα τα συστατικά και κατ' επέκταση οι πληροφορίες για την ομαλή ανάπτυξη του εμβρύου. Η μέθοδος αυτή μπορεί να χρησιμοποιηθεί μετά την 15^η εβδομάδα κύησης.
- Λήψη χοριακών λάχνων : Η λήψη χοριακών λάχνων (CVS) είναι μια επεμβατική μέθοδος που μπορεί να χρησιμοποιηθεί μεταξύ άλλων και για την προγεννητική διάγνωση των αιμοσφαιρινοπαθειών. Η διαδικασία που ακολουθείται είναι η λήψη εμβρυακού ιστού (το οποίο αντικατοπτρίζει γενετικά το έμβρυο) από την περιοχή πρόσφυσης του πλακούντα στα τοιχώματα της μήτρας και αποστολή του δείγματος για ανάλυση DNA. Η μέθοδος αυτή μπορεί να εφαρμοσθεί ακόμη και από την 11^η εβδομάδα κύησης.

Και στις δύο μεθόδους σε περίπτωση παθολογικού εμβρύου, οι γονείς μπορούν να προβούν εγκαίρως σε διακοπή της κύησης. Ο κίνδυνος αποβολής κατά την εφαρμογή των δύο αυτών μεθόδων είναι μικρότερη από 1% (Tuli, and Yenilmez, 2018.).

5.2 ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Υπάρχουν λίγες ασθένειες στις οποίες συναντάμε ομοιότητες με την β-Μεσογειακή αναιμία:

- Η γενετικά προερχόμενη σιδηροβλαστική αναιμία, διαφοροποιείται εύκολα εξαιτίας των υπερφορτομένων με σίδηρο μιτοχονδρίων των ερυθροβλαστών στον μυελό των οστών (Ring

sideroblasts) και της αυξημένης συγκέντρωσης της πρωτοπορφυρίνης των ερυθροκυττάρων στον ορό του αίματος. Οι περισσότερες σιδηροβλαστικές αναιμίες σχετίζονται με δυσλειτουργίες της βιοσυνθετικής διεργασίας του αίματος.

- Η εκ γεννητής δυσερυθροποιητική αναιμία δεν έχει υψηλά επίπεδα αιμοσφαιρίνης HbF, και έχει άλλα διακριτά χαρακτηριστικά, όπως είναι η πολυπυρήνωση των πρόδρομων ερυθροκυττάρων.
- Μερικές περιπτώσεις υψηλής HbF (όπως η νεανική χρόνια μυελομονοκυτταρική λευχαιμία με κανονικό καρυότυπο , η απλαστική αναιμία) μπορούν να διαγνωστούν λανθασμένα ως β-Μεσογειακή αναιμία, παρόλο που έχουν πολύ συγκεκριμένα κλινικά και αιματολογικά χαρακτηριστικά.

Οι χαρακτηριστικοί φορείς της β-Μεσογειακής αναιμίας αναγνωρίζονται από την ανάλυση των δεικτών των ερυθροκυττάρων , η οποία δείχνει μικροκυττάρωση (χαμηλός μέσος όρος ερυθροκυττάρων) και χαμηλή μέση περιεκτικότητα αιμοσφαιρίνης και με ποσοτική και ποιοτική ανάλυση αιμοσφαιρίνης η οποία μας δείχνει αυξημένη την HbA2 (Vrettou et al., 2003).

Πιθανών λανθασμένες διαγνώσεις στην αναγνώριση φορέων β-θαλασσαιμίας με αιματολογικές εξετάσεις είναι :

- Η σύγχυση της α-θαλασσαιμίας στην οποία μπορεί οι δείκτες των ερυθροκυττάρων να φαίνονται κανονικοί. Παρόλο αυτά σε α και β ετεροζυγώτες, η συγκέντρωση της HbA2 παραμένει σε επίπεδα φορέων β-θαλασσαιμίας και έτσι γίνεται η διάγνωση. Για αυτόν τον λόγο ο προσδιορισμός της HbA2 πρέπει πάντα να πραγματοποιείται για την αναγνώριση φορέων β-θαλασσαιμίας.
- Σύγχυση με την δ-θαλασσαιμία , στην οποία μπορεί τα αυξημένα επίπεδα HbA2 να είναι μειωμένα στα κανονικά επίπεδα. Διπλοί ετεροζυγώτες της β- και δ-θαλασσαιμίας μπορούν να διακριθούν από την πιο κοινή κατάσταση της α-θαλασσαιμίας, από ανάλυση της σύνθεσης των αλυσίδων σφαιρίνης ή με ανάλυση του γονιδίου της σφαιρίνης .
- Ασυμπτωματικές μεταλλάξεις ή πολύ ήπιες μεταλλάξεις σχετιζόμενες με σοβαρή υπολοιπόμενη παραγωγή β-αλυσίδων αιμοσφαιρίνης και με σταθερούς δείκτες ερυθροκυττάρων και κανονικά ή οριακά επίπεδα HbA2. Οι παραπάνω φορείς αναφέρονται ως ασυμπτωματικοί.

Όταν η αιματολογική ανάλυση είναι ασυνήθιστη τότε ακολουθείται μοριακή γενετική ανάλυση του γονιδίου β-σφαιρίνης ώστε να αναγνωρισθεί η μετάλλαξη που προκαλεί την ασθένεια (Vrettou et al., 2003).

5.3 ΜΟΡΙΑΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η μοριακή διάγνωση της α-, β- και δ-θαλασσαιμίας μπορεί να πραγματοποιηθεί με μια από τις διακεκριμένες πορείες που βασίζονται στην αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR). Η β-θαλασσαιμία εμφανίζει έντονη ετερογένεια στο μοριακό επίπεδο. Έως σήμερα έχουν καταγραφεί περισσότερες από 200 μεταλλάξεις. Η μεγαλύτερη πλειοψηφία των μεταλλάξεων αυτών είναι είτε σημειακή (point mutation) ή μεταλλάξεις εξαιτίας της προσθήκης είτε διαγραφής ενός ή περισσότερων νουκλεοτιδίων (frameshift mutation). Πιο σπάνια οι β-θαλασσαιμίες μπορούν να εμφανισθούν εξαιτίας της διαγραφής ενός γονιδίου σφαιρίνης. Παρά την ετερογένεια αυτή ένας περιορισμένος αριθμός μοριακών αστοχιών παρίσταται σε κάθε ευπαθή πληθυσμό. Στις μέρες μας οι γνωστές μεταλλάξεις αναγνωρίζονται από διαδικασίες που βασίζονται στην PCR, μεταξύ των οποίων οι πιο γνωστές είναι η RDB ανάλυση (revers oligonucleotide hybridization) και η τεχνική ARMS (amplification refractory mutation system).

Και οι δύο μέθοδοι και ειδικά η RDB μπορεί να εντοπισθεί σε ένα μόνο στάδιο 20-30 διαφορετικές μεταλλάξεις. Τέλος ακόμα και οι πιο σπάνιες μεταλλάξεις μπορούν να ανιχνευτούν με πιο προηγμένες τεχνικές PCR (Tuli, and Yenilmez, 2018.) (Cao and Kan, 2013).

6. ΠΡΟΓΝΩΣΗ

Η πρόγνωση της ελάσσονος θαλασσαιμίας είναι εξαιρετική. Έχει παρουσιασθεί αυξημένος κίνδυνος χολολιθίασης ειδικά σε συνδυασμό με την μετάλλαξη Gilbert. Οι ασθενείς με ενδιάμεση θαλασσαιμία που δεν έχουν συνήθως σοβαρή αιμοσιδήρωση είναι λιγότερο επιρρεπείς σε καρδιακά προβλήματα , πνευμονική υπέρταση , θρομβοεμβολικές επιπλοκές , σηψαιμία και ανάπτυξη καρκίνου του ήπατος , μπορούν να μειώσουν το ποσοστό επιβίωσης αυτών των ασθενών, (Aessopos et al., 2005).

Η πρόγνωση της μείζονας θαλασσαιμίας δεν είχε ιδιαίτερη σημασία πρωτού βρεθεί κάποια θεραπεία , καθώς χωρίς θεραπεία η φυσική κατάληξη ήταν ο θάνατος μέχρι την ηλικία 5 ετών από λοιμώξεις ή καχεξία. Η πρώτη πρόοδος στη θεραπεία ήταν η έναρξη της περιοδικής μετάγγισης αίματος, όταν ο ασθενής δεν αισθανόταν καθόλου καλά. Με την έλευση αυτής της θεραπείας , το προσδόκιμο ζωής των ασθενών αυξήθηκε ως την δεύτερη δεκαετία της ζωής τους, Παρόλα αυτά , σύντομα αποδείχθηκε ότι η θεραπεία που έσωζε ζωές σε πρώιμη παιδική ηλικία προκαλούσε τον θάνατο από καρδιακή προσβολή στην παιδική ή την εφηβική ηλικία.

Η πρόγνωση για τα άτομα αυτά βελτιώθηκε με την έλευση της δεφεροξαμίνης (DFO). Παρόλα αυτά πολλοί ασθενείς εξαρτώμενοι από μεταγγίσεις συνέχισαν να αναπτύσσουν προοδευτική συσσώρευση σιδήρου. Αυτό μπορεί να οδηγήσει στην καταστροφή του ιστού και κατ' επέκταση σε θάνατο από καρδιακή προσβολή. Επιτεύγματα στην μετάγγιση ερυθροκυττάρων καθώς και η εμφάνιση νέων τρόπων χειλίσωσης έχουν επιμηκύνει σημαντικά το προσδόκιμο ζωής των ασθενών (Aessopos et al., 2005).

Οι σύγχρονες τεχνικές αποσιδήρωσης σε συνδυασμό με την παρακολούθηση της καρδιακής λειτουργίας , έχουν μετατρέψει μια θανατηφόρα ασθένεια σε χρόνια ασθένεια με εξαιρετικά αυξημένο προσδόκιμο ζωής, ειδικά για παιδιά που έχουν υποστεί χειλίσωση από πολύ μικρή ηλικία. Ωστόσο ο μόνος τρόπος για μόνιμη θεραπεία παραμένει μέχρι σήμερα η μεταμόσχευση μυελού των οστών (Aessopos et al., 2005).

7. ΠΡΟΛΗΨΗ

7.1 ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΠΡΟΛΗΨΗΣ

Το πρώτο πρόγραμμα πρόληψης για την καταπολέμηση της μεσογειακής αναιμίας εφαρμόστηκε στην Κύπρο με την συμβολή του παγκοσμίου οργανισμού υγείας, έχοντας ως πρότυπο τα προγράμματα Silvestroni και Bisnco το 1950. Το πλάνο αυτό στόχευε: α) στους ήδη υπάρχοντες ασθενείς που παρακολουθούνται σε ειδικά ιατρεία και β) σε ένα πλάνο πρόληψης νέων γεννήσεων. Το πλάνο πρόληψης περιλαμβάνει την ενημέρωση του πληθυσμού, την ανίχνευση φορέων στο πληθυσμό καθώς και την παροχή γενετικής συμβουλευτικής στους φορείς. Αργότερα το 1976 προστέθηκε και η επιλογή της προγενετικής διάγνωσης που έχει ως αποτέλεσμα την μείωση των γεννήσεων με μεσογειακή αναιμία κατά 90-98%, (Κουτελέκος, 2013).

8. ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η θεραπεία που ακολουθείται στην μεσογειακή αναιμία περιλαμβάνει πολλαπλούς τρόπους αντιμετώπισης και σχήματα που μπορούν να ακολουθηθούν. Με άλλα λόγια αποτελείται από φαρμακευτική αγωγή για την αντιμετώπιση των συμπτωμάτων και συχνές μεταγγίσεις για την φυσιολογική ανάπτυξη και την αποφυγή της αιμοσυδίρωσης των οργάνων. Για την έναρξη της θεραπείας είναι απαραίτητη η εκτίμηση της βαρύτητας της κλινικής εικόνας. Τέλος η σπληνεκτομή, η μεταμόσχευση και η γονιδιακή θεραπεία αποτελούν τρόπους αντιμετώπισης της νόσου (Κουτελέκος, 2013) (Economou-Petersen et al., 1998).

8.1 ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

Πριν το 1960, κατά την μετάγγιση τα επίπεδα αιμοσφαιρίνης στο αίμα ήταν 5-6 g/dL με στόχο την επιβίωση των πασχόντων όμως δεν συμμετείχαν σε φυσιολογικές δραστηριότητες και την δεύτερη δεκαετία έπασχαν από λοιμώξεις ή καρδιακή ανεπάρκεια. Ωστόσο από τις αρχές του 1960, η έναρξη των νοσούντων στην κοινότητα αποτελούσε κύριο στόχο της θεραπείας, τα σχήματα μεταγγίσεων άλλαξαν και ήταν πολλαπλά.

Η σωστή παρατήρηση και αξιολόγηση των επιπέδων αιμοσφαιρίνης πριν από την μετάγγιση μπορούν να αποτρέψουν την μη αποδοτική ερυθροποίηση. Για την επίτευξη καταπίεσης καταστολής της μη αποδοτικής ερυθροποίησης, μείωση των συμπτωμάτων, βελτίωση της φυσιολογικής ανάπτυξης και την αύξηση των επιπέδων ζωής για τους ασθενείς, θα πρέπει να γίνεται μέτρηση των επιπέδων Hb 9-10 g/dL πριν την προγραμματισμένη μετάγγιση (Κουτελέκος, 2013).

Το ποιο αποτελεσματικό σχήμα μετάγγισης που χρησιμοποιείται είναι οι μεταγγίσεις κάθε 14-21 ημέρες με μικρό όγκο αίματος. Παρόλα αυτά δεν μπορεί να απαντηθεί με βεβαιότητα ποια είναι τα ιδανικά επίπεδα αιμοσφαιρίνης στον οργανισμό. Όμως μία θεραπεία- σχήμα θεωρείται αποτελεσματική όταν τα επίπεδα Hb διατηρούνται 9-14 g/Dl (Ht 27-42%) για τους ενήλικους και 10-13 g/dL (Ht 30-39%) για τα παιδιά.

Τέλος όλοι οι ασθενείς που θα υποβάλλονται σε μετάγγιση πρέπει να εμβολιάζονται για την ηπατίτιδα Β. Επιπρόσθετα πριν από την μετάγγιση επιβάλλεται έλεγχος που περιλαμβάνει τον περιορισμό της ομάδας αίματος στην σύσταση AB0 και Rh τον πλήρη φαινότυπο για κλινικά συστήματα ερυθροκυττάρων αντιγόνων (Κουτελέκος, 2013) (Economou-Petersen et al., 1998).

8.2 ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ

Η αυξημένη συχνότητα μεταγγίσεων μπορεί να οδηγήσει σε αρκετές επιπλοκές στην υγεία του ασθενούς. Αυτές είναι :

- Μεταδιδόμενες λοιμώξεις (Καθώς αυξάνουν τα επίπεδα σιδήρου και έχουν ως αποτέλεσμα την δευτεροπαθή αιμοσιδήρωση)
- Αντιδράσεις
- Καρδιακές επιπλοκές
- Επιπλοκές στους ενδοκρινείς αδένες και στο ήπαρ.

Η ακριβής μέτρηση του ποσοστού σιδήρου στον οργανισμό αποτελεί κομβικό σημείο στην εκτίμηση των κλινικών επιπτώσεων, την απαραίτητη έναρξη αποσιδήρωσης, τον σχεδιασμό και την παρακολούθηση του θεραπευτικού σχήματος που έχει επιλεγθεί (Κουτελέκος., 2013) (Economou-Petersen et al., 1998).

8.3 ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ

Αποσιδήρωση είναι η διαδικασία αφαίρεσης του παραπανίσιου σιδήρου στον οργανισμό. Από την δεκαετία του 60 και μετά με την παρεντερική χορήγηση διασφερρινοξαμίνης ,τα επίπεδα επιβίωσης αυξήθηκαν. Όμως η καρδιομυοπάθεια στους ασθενείς παραμένει ως η πιο θανατηφόρα αιτία. Η θεραπεία καταλήγει να είναι λιγότερο αποτελεσματική λόγω της συσχέτισης των καρδιολογικών επιπλοκών με την καθημερινή παρεντερική χορήγηση διασφερρινοξαμίνης (Karydis, Karagiorga-Lagana, Nounopoulos and Tolis, 2004).

8.4 ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ

Η θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας αποτελείται από τρία σκέλη: α) μετάγγιση β) αποσιδήρωση και γ) σπληνεκτομή. Τα άτομα που το σχήμα τους δεν περιλαμβάνει συχνές μεταγγίσεις παρατηρείται αυξημένη εξωμυελική ερυθροποιητική δραστηριότητα κυρίως στον σπλήνα. Αυτό οδηγεί τον σπλήνα σε διάπλαση του μεγέθους του, με αποτέλεσμα την αυξημένη φαγοκυτταρική του ικανότητα (Cappellini., 2008).

Ο πρωτοπαθείς αιμολυτικός μηχανισμός και ο εξωκυττάριος μηχανισμός που επιβραδύνει την αναιμία με την πρόωρη καταστροφή των μεταγγιζόμενων φυσιολογικών ερυθρών, των λευκών και των αιμοπεταλίων. Έχουν ως συνέπια το σύνδρομο του υπερσπληνισμού που οδηγεί σε αύξηση των αναγκών σε αίμα και την επιβάρυνση της αιμοσιδήρωσης (Cappellini., 2008).

8.5 ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ

Η μοναδική ριζική θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας είναι η μεταμόσχευση. Το αλλογονικό μόσχευμα έρχεται να αντικαταστήσει την μη αποδοτική ερυθροποίηση του λήπτη. Το 1981 στο Seattle έγινε η πρώτη μεταμόσχευση, όπου τον επόμενο χρόνο έδωσε την σκυτάλη στην ομάδα του Pesaro που ξεκίνησε το πρόγραμμα της με επιτυχία. Από τότε παραπάνω από 3.000 ασθενείς έχουν υποβληθεί στην διαδικασία της μεταμόσχευσης σε πολλές χώρες και τα αποτελέσματα είναι ικανοποιητικά. Τα ποσοστά των ασθενών που απαλλάσσεται από τον νόσημα αγγίζει το ποσοστό του 85%, ενώ το ποσοστό που αποβάλλει το μόσχευμα είναι 5-10% και η θνητότητα φτάνει το 5-15%. Ωστόσο η αποσιδήρωση των πρώην ασθενών είναι απαραίτητη και μετά την μεταμόσχευση (NASA et al., 2005).

8.6 ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η νόσος μπορεί να αντιμετωπισθεί σε γενετικό επίπεδο μέσω της Γονιδιακής θεραπείας. Το σχήμα αυτό στοχεύει στην διόρθωση της γενετικής βλάβης σε αυτόλογα αιμοποιητικά κύτταρα. Τα κύτταρα αυτά χορηγούνται ξανά στον οργανισμό ώστε να μπορούν να θεραπεύσουν τον ασθενή χωρίς να αντιμετωπισθούν προβλήματα. Τα προβλήματα που να προκύψουν είναι η μη ικανοποιητική έκφραση του γονιδίου, να μην υπάρχει συμβατός δότης και οι ανοσολογικές επιπλοκές που προκύπτουν από την μεταμόσχευση.

Η γονιδιακή θεραπεία μπορεί να θεωρηθεί επιτυχής από έναν παράγοντα δηλαδή το κατά πόσο στο προσεγμένο σχεδιασμό αποτελεσματικών φορέων. Με αυτόν τον τρόπο γίνεται η επιτυχής μεταφορά και σύνθεση του διαγονιδίου στο γενετικό υλικό του κυττάρου. Στην β-μεσογειακή αναιμία είναι τα αρχέγονα αιμοποιητικά κύτταρα.

9.ΦΑΡΜΑΚΑ ΠΟΥ ΧΟΡΗΓΟΥΝΤΑΙ

Η θεραπεία από την στοματική κοιλότητα (per os) αποτελεί μια νέα μέθοδο. Τα φάρμακα που χορηγούνται είναι η δεφεριπρόνη και η δεφερασιόξη. Η φαρμακευτική αγωγή αποτελεί παράγοντα στην θεραπεία των ασθενών με μεσογειακή αναιμία.με άλλα λόγια με την χορήγηση ενός φαρμάκου στην απαιτούμενη δόση ή ο συνδυασμός αυτού με άλλα φάρμακα μειώνει σημαντικά τα ποσοστά του φορτίου σιδήρου στον οργανισμό. Το 25% του πληθυσμού στην Ευρώπη και το 50% στην Ινδία λαμβάνουν per os δεφεριπρόνη. Η φαρμακευτική αυτή ουσία έχει χορηγηθεί σε 7.500 ασθενείς με μεσογειακή αναιμία από ηλικία 2-85 ετών και κάποιες περιπτώσεις για περισσότερο από 14 χρόνια. Όπως κάθε φάρμακο έτσι και η δεφεριπρόνη έχει παρενέργειες με αποτέλεσμα να καθυστερήσει η έκδοση του φαρμάκου και η εφαρμογή του στους ασθενείς ως θεραπεία δεύτερης γραμμής στην μείζονα θαλασσαιμία.

10. ΔΙΑΤΡΟΦΗ

Όταν η ασθένεια μπορεί να τεθεί υπό έλεγχο με την κατάλληλη θεραπεία τότε ένας ασθενής με μείζονα θαλασσαιμία μπορεί να έχει έναν φυσιολογικό τρόπο ζωής από από την παιδική του ηλικία έως την ενήλικη.

Οι ασθενείς που πάσχουν από μεσογειακή αναιμία δεν ακολουθούν κάποια συγκεκριμένη διατροφή. Αυτό συμβαίνει καθώς το θεραπευτικό σχήμα που ακολουθούν είναι αρκετά δύσκολο και δεν υπάρχει αιτία περιορισμού όταν δεν υπάρχει σαφές όφελος. Στο στάδιο της ανάπτυξης συνιστάται φυσιολογική διατροφή που περιλαμβάνει λίπος και σάκχαρα για την εξασφάλιση ενέργειας. Στο στάδιο της εφηβείας και της ενήλικης ζωής διατροφή χαμηλή σε μεγάλη περιεκτικότητα υδατανθράκων. Η διατροφή αυτή στοχεύει στην καθυστέρηση εμφάνισης μειωμένης ανοχής στη γλυκόζη ή την εμφάνιση του σακχαρώδη διαβήτη. Δεν έχει διευκρινιστεί ότι μία συγκεκριμένη διατροφή μπορεί να είναι θαυματουργή στην πρόληψη ή στην διαχείριση της ηπατικής νόσου (Borgna-Pignatti, 2007).

Χαρακτηριστικό της μεσογειακής αναιμίας αποτελεί η απορρόφηση του σιδήρου από την εντερική οδό. Η απορρόφηση του σιδήρου από τα τρόφιμα μπορεί να μειωθεί με την κατανάλωση μαύρου τσαγιού. Θα πρέπει να αποφεύγονται τρόφιμα πλούσια σε σίδηρο όπως: συκώτι, δημητριακά, παιδικές τροφές, συμπληρώματα βιταμινών και παρασκευάσματα πολυβιταμινών.

Επίσης, στους ασθενείς αυτούς ακολουθείτε μια διατροφή πλούσια σε ασβέστιο. Το ασβέστιο βρίσκεται σε τρόφιμα όπως το γάλα, το τυρί, το λάχανο. Το ασβέστιο βοηθάει στην μείωση της εξάντλησης από πολλούς παράγοντες. Τα συμπληρώματά ασβεστίου απαγορεύονται καθώς παρατηρείται νεφρολιθίαση. Επομένως στους ασθενείς με νεφρολιθίαση συνιστάται διατροφή χαμηλή σε οξαλικό το οποίο βρίσκεται στο σπανάκι, το μαϊντανό, τα αντίδια, τα αναψυκτικά κ.λ.π.

Οι ασθενείς που δεν κάνουν μεταγγίσεις ή βρίσκονται σε χαμηλό σχήμα μετάγγισης είναι απαραίτητη η υψηλή κατανάλωση φιλικού οξέος. Παρόλα αυτά υπάρχει πιθανότητα εμφάνισης έλλειψης φιλικού οξέος. Άρα χορηγούνται συμπληρώματα φιλικού οξέος (1 mg/ημέρα) και σε ασθενείς με υψηλό σχήμα δεν συνιστάται η χορήγηση συμπληρωμάτων (Borgna-Pignatti, 2007).

Σε ορισμένους ασθενείς παρατηρείται υπερφόρτωση σιδήρου η οποία προκαλεί την οξείδωση της βιταμίνης C. Η δοσολογία σε παιδιά < 10 ετών είναι 50mg και σε παιδιά >10 ετών είναι 100mg. Την στιγμή της έγχυσης δεσφοροξαμίνης μπορεί να αυξήσουν τον “χηλικό σίδηρο” που

διατίθεται στο σώμα, έτσι αυξάνεται η αποτελεσματικότητα της χιλιώσης. Η βιταμίνη C έχει σημαντικό ρόλο στην απορρόφηση του σιδήρου στο έντερο, τον ευκίνητο σίδηρο και συνεπώς την τοξικότητα του σιδήρου. Άρα μπορεί να γίνει ιδιαίτερα επιβλαβής ο σίδηρος που κινητοποιείται από την βιταμίνη C αφού θα παραμείνει χωρίς περιορισμούς προκαλώντας βλάβη στους ιστούς. Επομένως στους ασθενείς αυτούς είναι απαραίτητη η χορήγηση δεσφοροξαμίνης, με σκοπό τον περιορισμό του ανεξέλεγκτου σιδήρου (Borgna-Pignatti., 2007).

Μία ακόμη βιταμίνη που ερευνάται για την αποτελεσματικότητα και την ασφαλή χορήγηση σε ασθενείς με μείζονα θαλασσαιμία είναι η βιταμίνη E. Ωστόσο δεν έχει αποδειχτεί προς το παρόν και δεν μπορεί να χορηγηθεί σε ασθενείς με μεσογειακή αναιμία (Borgna-Pignatti., 2007).

Ακόμη, θα πρέπει να αποφεύγεται η κατανάλωση αλκοόλ. Το αλκοόλ διευκολύνει την οξειδωτική βλάβη του σιδήρου και επιδεινώνει την επίδραση της ηπατίτιδας B και C στον ιστό του ήπατος (Borgna-Pignatti., 2007).

Οι ασθενείς πρέπει να ενθαρρύνονται στην σωματική άσκηση εκτός εάν υπάρχει κάποια δευτερογενείς ιατρική κατάσταση, τότε πρέπει να συμβουλευτεί τον ιατρό τους. Ιδιαίτερη προσοχή απαιτούν καταστάσεις όπως η σπληνομεγαλία, σοβαρές καρδιακές παθήσεις και οστεοπόρωση.

Τέλος, οι ασθενείς δεν πρέπει να παραβλέψουν τους τυπικούς συνιστάμενους εμβολιασμούς. Για την πρόληψη και την μύωση του κινδύνου μόλυνσης. Στους ασθενείς αυτούς προβλέπονται οι εξής εμβολιασμοί: Heamophilys, Inflyenza και του μηνιγγιτιδόκοκκου. Οι εμβολιασμοί αυτοί πρέπει να γίνεται δύο εβδομάδες πριν την σπληνεκτομή και μετά την χειρουργική επέμβαση (Borgna-Pignatti., 2007).

10.1 ΔΙΑΒΗΤΗΣ ΣΤΗΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η λήψη ακαρβόζης καθημερινά δια του στόματος (με πρωινό, μεσημεριανό και βραδινό γεύμα) με δόση 100mg, αποτελεί δραστική ουσία στην μείωση της ανοχής στην γλυκόζη για τους μη ινσουλινοεξαρτούμενους ασθενείς και στον υπερινσουλιισμό. Οι ασθενείς που πάσχουν από σακχαρώδη διαβήτη χρειάζονται σε καθημερινή βάση την χορήγηση ινσουλίνης σε υποδόρια μορφή. Στους ασθενείς που πάσχουν ταυτόχρονα από σακχαρώδη διαβήτη και θαλασσαιμία είναι απαραίτητη η ιατρική και ψυχολογική υποστήριξη λόγω της βαρύτητας της κατάστασης. Ακόμη, είναι απαραίτητη η διερεύνηση της λειτουργίας των νεφρών και η απεικόνιση της βάσης τους για την εκτίμηση της παρουσίας και των διαβητικών επιπλοκών. Η εντατική θεραπεία χιλιώσης

σιδήρου με DFO και DFP είναι απαραίτητη για την βελτίωση της δυσανεξίας στη γλυκόζη (Farmaki et al., 2006).

B ΜΕΡΟΣ

1. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.

Στα δημόσια αλλά και στα ιδιωτικά νοσοκομεία όταν ένας ασθενής έρθει στον χώρο του νοσοκομείου αρχικά έρχεται σε επαφή με τους νοσηλευτές της κλινικής για να πραγματοποιηθεί η εισαγωγή του και να συμπληρώσει το έντυπο εισαγωγής. Σε κάθε κλινική η δομή του εντύπου μπορεί να διαφέρει, όμως όλα περιλαμβάνουν τα εξής βασικά στοιχεία του ασθενή : (Perry, Potter and Ostendorf, 2010).

- Όνομα
- Επίθετο
- Ημερομηνία γέννησης
- Φύλο
- Αριθμό μητρώου
- Το όνομα του γιατρού που τον εξέτασε και ζήτησε την εισαγωγή του ασθενή στην κλινική
- Διεύθυνση
- Οικογενειακή κατάσταση
- Επάγγελμα
- Θρήσκευμα
- Ημερομηνία και ώρα που πραγματοποιήθηκε η εισαγωγή
- Διάγνωση κατά την εισαγωγή
- Αλλεργικές αντιδράσεις
- Υπέρταση ή υπόταση
- Καρδιολογικό νόσημα
- Ασφάλιση

Με τις πληροφορίες που συλλέγονται από το έντυπο εισαγωγής, η επιστημονική ομάδα που παρακολουθεί τον ασθενή έχει μία αρχική εικόνα και προβαίνει σε επιπρόσθετες εξετάσεις και ελέγχους. Το έντυπο εισαγωγής τοποθετείται στον φάκελο του ασθενή μαζί με τα υπόλοιπα ειδικά έγγραφα (Perry, Potter and Ostendorf, 2010).

Επίσης κατά την εισαγωγή του ασθενή στην κλινική ο νοσηλευτής επιλέγει τον κατάλληλο θάλαμο για τις ανάγκες του και τοποθετεί καθαρά κλινοσκεπάσματα και συσκευές που χρειάζονται. Τέλος

εφόσον ο νοσηλευτής μεταφέρει τον ασθενή στον θάλαμο του και τον βοηθήσει να αλλάξει (αν χιαστεί) μπορεί να αρχίσει την λήψη των ζωτικών σημείων (αρτηριακή πίεση, Η.Κ.Γ, κορεσμός οξυγόνου και θερμοκρασία). Έτσι το ειδικευμένο προσωπικό της κλινικής έχει τις αρχικές τιμές των ζωτικών σημείων και τα συγκρίνουν με τα αποτελέσματα που θα προκύψουν στην συνέχεια. Τα ζωτικά σημεία είναι απαραίτητα και πολύ χρήσιμα , διότι μας φανερώνουν αντιδράσεις του οργανισμού σε ιατρικές και νοσηλευτικές παρεμβάσεις που έχουν επιλεχθεί να εφαρμοστούν (Perry, Potter and Ostendorf, 2010).

2. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗΝ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ, ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ, ΣΤΗΝ ΣΥΜΜΟΡΦΩΣΗ ΚΑΙ ΣΤΗΝ ΕΜΠΙΣΤΟΣΥΝΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.

Στις χρόνιες παθήσεις ο ρόλος του νοσηλευτικού προσωπικού είναι καταλυτικός καθώς στηρίζει τον εκάστοτε ασθενή και αναλαμβάνει την εκπαίδευση και την φροντίδα του με στόχο την αυτοφροντίδα. Στις χρόνιες παθήσεις όπως είναι η μεσογειακή αναιμία το νοσηλευτικό προσωπικό έχει συχνή και χρόνια επαφή με τους ασθενείς με αποτέλεσμα να υπάρχει συχνή επαφή. Το νοσηλευτικό προσωπικό σε τέτοιες περιπτώσεις πρέπει να είναι απόλυτα εξειδικευμένο και να καλλιεργεί τις γνώσεις του καθώς αποτελούν επιστήμονες υγείας και ο κλάδος αυτός αναπτύσσεται με ραγδαία βήματα. Τέλος η νοσηλευτική αποτελεί ένα επάγγελμα το οποίο απαιτεί φυσική και ψυχολογική δέσμευση για να επιτύχει τον σκοπό του, δηλαδή την σωματική και ψυχολογική άρτια λειτουργία του κάθε ασθενή ξεχωριστά (Osborn., 2014).

2.1. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗΝ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Οι νοσηλευτές είναι απαραίτητο να εκπαιδευτούν στις επικοινωνιακές δεξιότητες μέσω της καθημερινής επαφής με τους ασθενείς. Κατά την εισαγωγή του ασθενή στην αιματολογική κλινική πρώτα θα έρθει σε επαφή, θα εμπιστευθεί και θα μιλήσει είναι οι νοσηλευτές. Οι ασθενείς στις κλινικές αυτές συνήθως καταβάλλονται από συναισθήματα άγχους και αβεβαιότητας για την κατάσταση της υγείας τους και την πορεία της θεραπείας. Ωστόσο δεν το αναφέρουν στον θεράποντα ιατρό για να μην τον απασχολήσουν και στρέφονται στους νοσηλευτές οι οποίοι δείχνουν κατανόηση και φιλικότητα. Εκείνη την στιγμή το νοσηλευτικό προσωπικό πρέπει να δήξει την απαιτούμενη προσοχή και να συγκεντρώσει τις λεκτικές αλλά και μη λεκτικές πληροφορίες. Με άλλα λόγια ο νοσηλευτής πρέπει να είναι καλός ακροατής-παρατηρητής, να μην αποφεύγει την επικοινωνία με τον ασθενή και να αντιμετωπίζει τις συναισθηματικές διακυμάνσεις που τον καταβάλουν με ψυχραιμία και αποτελεσματικότητα (Aimiuwu et al., 2012).

2.2. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗΝ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.

Οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία χαρακτηρίζονται από συναισθηματικές διακυμάνσεις, αναπτύσσοντας το συναίσθημα του φόβου και της ανασφάλειας. Σε αυτές τις περιπτώσεις ο νοσηλευτής πρέπει να καθησυχάσει τον ασθενή από τους φόβους και τις ανησυχίες του και να τον ενθαρρύνει. Οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία ταλαιπωρούνται τόσο σωματικά λόγω του πόνου όσο και συναισθηματικά λόγω της ανησυχίας για την πορεία της νόσου και της θεραπείας. Βασικός σκοπός του νοσηλευτή στους ασθενείς με μεσογειακή αναιμία είναι να τους κάνουν να συμβιβαστούν με την ύπαρξη της ασθένειας και να τους στηρίξει ψυχολογικά (LeMone, Burke and Bauldoff, 2011) .

Ο ψυχοκοινωνικός χαρακτήρας της επιστήμης αυτής απαιτεί ευστροφία και αναγνώριση των πληροφοριών που συλλέγει από τον κάθε ασθενή ξεχωριστά. Οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία όπως και άλλοι ασθενείς με χρόνια νοσήματα αναπτύσσουν υποσυνείδητα μηχανισμούς αντιμετώπισης, οι οποίοι συχνά είναι επιβλαβείς για την υγεία τους. Ο χρόνιος ασθενής έχει εφ'όρου ζωής επαφή με το νοσηλευτικό προσωπικό της κλινικής και θα έχει ανάγκη την ψυχολογική στήριξη. Όμως υπάρχει ένας βασικός παράγοντας ο οποίος πρέπει να λαμβάνει υπόψη του ο νοσηλευτής, την ηλικία. Με άλλα λόγια, όσο μεγαλώνει ο ασθενής οι ανησυχίες και οι φόβοι του αλλάζουν και αυτό έχει ως αποτέλεσμα να αλλάζει και η ψυχολογική υποστήριξη που παρέχει ο νοσηλευτής και να προσαρμόζεται στις ανάγκες και την ηλικία του ασθενή. Παρόλα αυτά οι νοσηλευτές πρέπει να αποφύγουν την παρερμηνεία της οικειότητας που δημιουργείται με τον ασθενή. Ο λόγος για αυτό είναι ότι ο ασθενής μπορεί να καταχραστεί την οικειότητα πάνω τους για το πρόβλημα του αλλοιώνοντας έτσι το έργο των νοσηλευτών (LeMone, Burke and Bauldoff, 2011).

2.3. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗ ΣΥΜΜΟΡΦΩΣΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Στους χρόνιους ασθενείς και συγκεκριμένα στους ασθενείς με αιμοσφαιρινοπάθειες παρατηρείτε μη συμμόρφωση στο σχήμα θεραπείας που πρέπει να ακολουθήσουν. Υπάρχουν πολύ παράγοντες που μπορεί να οδηγήσουν τον ασθενή να παραμελήσει την θεραπευτική αγωγή ή και να μην ολοκληρώσουν διαδικασίες, όπως είναι η αποσιδήρωση. Η χρόνια αυτή κατάσταση τους προκαλεί φόβο, άγχος και ανασφάλεια για τις παρενέργειες της αγωγής, χρόνια πόνο, βιώνουν επώδυνες διαδικασίες και απογοήτευση για την ζωή. Συνήθως παραμελούν την διαδικασία της αποσιδήρωσης η οποία είναι απαραίτητη για την ζωή τους, καθώς μέσω της διαδικασίας αυτής απομακρύνεται το μεγάλο ποσοστό σιδήρου που έχει συσσωρευτεί στον οργανισμό και την διαδικασία της μετάγγισης αίματος (Aimiwwu et al., 2012).

Στο παρελθόν η διαδικασία της αποσιδήρωσης ήταν αρκετά επώδυνη καθώς απαιτούσε καθημερινή υποδότηση έγχυση Δεσφεροξαμίνης για ώρες. Ωστόσο η διαδικασία αυτή τα τελευταία χρόνια έχει αλλάξει και πραγματοποιείται με χειλικούς παράγοντες δια της στοματικής κοιλότητας. Η εξέλιξη της διαδικασίας αυτής έχει καταλυτικό ρόλο στην συμμόρφωση των ασθενών με μεσογειακή αναιμία διότι τους έχει απαλλάξει από μια χρονοβόρα και επώδυνη διαδικασία, όμως η καθημερινή λήψη της αγωγής εφόρους ζωής και η τακτική εισαγωγή του ασθενή στο νοσοκομείο για την ολοκλήρωση διαδικασιών της θεραπείας συνεχίζει να τον εξαντλεί και να τον φορτίζει ψυχολογικά (Aimiwwu et al., 2012).

Οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία χιάζονται βοήθεια στην συμμόρφωση τους για την λήψη της θεραπείας και ψυχολογική υποστήριξη στα προβλήματα που βιώνουν. Σύμφωνα με έρευνες που έχουν πραγματοποιηθεί σε πολλές χώρες, η ψυχολογική και κοινωνική υποστήριξη πρέπει να αποτελεί κομμάτι της θεραπείας για την συμμόρφωση και την βελτίωση της ποιότητας ζωής του ασθενή. Η μη συμμόρφωση είναι ένα πολύ σοβαρό ζήτημα, το οποίο μπορεί να οδηγήσει σε σοβαρές ή θανατηφόρες επιπλοκές. Είναι λοιπόν επιτακτική ανάγκη να αναφέρονται σημεία μη συμμόρφωσης στον θεράποντα ιατρό που παρακολουθεί τον ασθενή, με σκοπό να διερευνηθεί από όλη την επιστημονική ομάδα υγείας. Την ενημέρωση αυτή μπορεί να την πραγματοποιήσει το νοσηλευτικό προσωπικό καθώς μπορεί να παρατηρήσει την άρνηση του ασθενή στην λήψη του θεραπευτικού σχήματος. Τέλος ο νοσηλευτής αποτελεί το κατάλληλο πρόσωπο για να στηρίξει και να ενθαρρύνει τον ασθενή να ακολουθήσει το θεραπευτικό σχήμα που έχει επιλεγεί, από την πρώτη στιγμή που βρίσκεται στο νοσοκομείο (Aimiwwu et al., 2012).

2.4. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗΝ ΕΜΠΙΣΤΟΣΥΝΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η εμπιστοσύνη είναι ένας καταλυτικός παράγοντας στην νοσηλευτική φροντίδα του ασθενή. Η εμπιστοσύνη δεν μπορεί να υπάρχει εξαρχής, θα πρέπει να καλλιεργηθεί προσεκτικά και με λεπτούς χειρισμούς από τους νοσηλευτές. Οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία είναι απαραίτητο να αισθάνεται ασφάλεια στην σχέση του με τον νοσηλευτή κατά την εισαγωγή τους στον χώρο του νοσοκομείου. Η πιο δύσκολη περίοδο ηλικίας που βιώνει ένας ασθενής με μεσογειακή αναιμία είναι η εφηβεία. Στην περίοδο της εφηβείας ο νοσηλευτής πρέπει να έχει την εμπιστοσύνη του ασθενή καθώς υπάρχει μεγαλύτερη πιθανότητα διακοπής της αγωγής ή παράβλεψη κάποιας εκ των διαδικασιών της θεραπείας που μπορεί να προκαλέσει δυσφορία στον ασθενή. Συνεπώς ο στόχος του νοσηλευτή είναι να αναπτύξει ο ασθενής μια υγιή ψυχοκοινωνική συμπεριφορά. Το αίσθημα της εμπιστοσύνης κερδίζεται από τον νοσηλευτή μέσω της πραγματικής στήριξης και την αφιέρωση χρόνου στον ασθενή ώστε να αφουγκραστεί τους ενδοιασμούς και τους προβληματισμούς του με αυτόν τον τρόπο κινητοποιεί τον ασθενή να καταβάλει το μέγιστο για την βελτίωση της υγείας του και να αναπτύξει δεξιότητες αυτοδιαχείρισης ώστε να βελτιώσει την ποιότητα ζωής του και να αλλάξει τους στόχους του ασθενή από απλή επιβίωση σε ποιοτική διαβίωση (Aimiwu et al., 2012) (LeMone, Burke and Bauldoff, 2011).

3. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗΝ ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.

Η οικογένεια αποτελεί ένα κύριο παράγοντα στην υγεία του ασθενή, όμως χρειάζεται και εκείνη υποστήριξη και εκπαίδευση ώστε να μπορεί να αντιμετωπίσει τις ψυχολογικές διακυμάνσεις του ασθενή με μεσογειακή αναιμία. Τον υποστηρικτικό και εκπαιδευτικό αυτόν ρόλο αναλαμβάνει ο

νοσηλευτής. Ο νοσηλευτής είναι απαραίτητο να αναφέρει στην οικογένεια την ανάγκη διατήρησης της τακτικής θεραπείας χωρίς να υπάρχουν διακοπές ή αναβολές της θεραπευτικής αγωγής και των προγραμμάτων διαδικασιών (LeMone, Burke and Bauldoff, 2011).

Επίσης πρέπει να υπάρχει ενημέρωση και για πρακτικά ζητήματα όπως είναι η φροντίδα και η καθαριότητα του ασθενή(υποδόρια ένεση). Σε πρακτικά ζητήματα όπως προανέφερα ο νοσηλευτής στηρίζει τους γονείς ψυχολογικά καθώς είναι συναισθηματικά δύσκολο για αυτούς και τους δείχνουν τρόπους ώστε να μην πονέσουν το παιδί ή σκευάσματα που μειώνουν τον πόνο (ψυκτικά σπρέι πριν το τρύπημα) (LeMone, Burke and Bauldoff, 2011).

Επιπρόσθετα ο νοσηλευτής ενημερώνει και τους γονείς αλλά και τον ασθενή για τα κύρια χαρακτηριστικά της νόσου και τα συμπτώματα της, έτσι ώστε η οικογένεια να μπορεί να τα αναγνωρίσει άμεσα και να μπορεί είτε να επικοινωνήσει με τον γιατρό που παρακολουθεί το παιδί για να το αντιμετωπίσουν από το σπίτι είτε να γίνει η άμεση εισαγωγή του ασθενή στο νοσοκομείο χωρίς να επιβαρυνθεί η κατάσταση του λόγω άγνοιας των συμπτωμάτων (LeMone, Burke and Bauldoff, 2011).

Το θεραπευτικό σχήμα των ασθενών με μεσογειακή αναιμία περιλαμβάνει αρκετές αρμοδιότητες τις οποίες μπορεί είτε ο ασθενής είτε η οικογένεια να πραγματοποιήσει από το σπίτι, χωρίς να χρειάζεται η συχνή εισαγωγή στο νοσοκομείο ή σε κέντρα αιμοσφαιρινιπαθιών. Έτσι και η οικογένεια και ο ασθενής αποκτούν την ανεξαρτησία τους και επιτυγχάνουν τον στόχο της αυτοδιαχείρισης. Αυτό είναι εφικτό μέσω του νοσηλευτικού προσωπικού όπου θα εφοδιάσει την οικογένεια και τον ασθενή με δεξιότητες και γνώσεις για την μεσογειακή αναιμία και θα λειτουργεί ως διάυλος ανάμεσα στον ασθενή και την ομάδα υγείας που τον παρακολουθεί (LeMone, Burke and Bauldoff, 2011).

4. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ.

4.1. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗΝ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ.

Κατά την διάρκεια της μετάγγισης ο νοσηλευτής πρέπει να είναι σε εγρήγορση όταν ελέγχει το ρυθμό της μετάγγισης στον εκάστοτε ασθενή. Παράγοντες που καθορίζουν την ταχύτητα της μετάγγισης αποτελεί η ηλικία, το ιατρικό ιστορικό, η τρέχουσα διάγνωση (π.χ μεσογειακή αναιμία) και η αιμοδυναμική σταθερότητα. Η μεσογειακή αναιμία αποτελεί συχνό φαινόμενο των ασθενών με αιμοσφαινοπάθειες και δέχονται ανά τακτά χρονικά διαστήματα μεταγγίσεις, απαραίτητες για την ζωή τους. Ωστόσο οι μεταγγίσεις κρύβουν δύο βασικούς κινδύνους: α) οξεία τραυματική βλάβη των πνευμόνων (TRALI) και β) την υπερφόρτωση υγρών (εκδήλωση πνευμονικού οιδήματος). Ο νοσηλευτής πρέπει να αναγνωρίσει την εκδήλωση της TRALI διότι είναι δύσκολο να εντοπιστεί και μπορεί να εμφανιστεί αρκετές ώρες μετά την μετάγγιση (Osborn, 2014).

Όταν πραγματοποιείτε η μετάγγιση οι ζωτικές ενδείξεις, οι πνευμονικοί ήχοι και ο κορεσμός πρέπει να αξιολογούνται για να αποφευχθεί τυχόν επιπλοκή. Με άλλα λόγια κάθε ανωμαλία στους πνευμονικούς ήχους, η αλλαγή του ποσοστού και του βάθους των αναπνοών και η μείωση των επιπέδων κορεσμού, πρέπει να αναφερθούν από τον νοσηλευτή στον θεράποντα ιατρό και ο νοσηλευτής να κρίνει πότε είναι απαραίτητη η αναπνευστική υποστήριξη (Osborn, 2014).

Οι νοσηλευτικές διαδικασίες που ακολουθούνται κατά την διάρκεια της μετάγγισης είναι η αξιολόγηση των αντιδράσεων του ασθενή, η παραμονή του νοσηλευτή στον θάλαμο τα πρώτα δεκαπέντε λεπτά της μετάγγισης και η αξιολόγηση οποιασδήποτε αλλεργικής αντίδρασης που μπορεί να εμφανίσει. Ο νοσηλευτής πρέπει να είναι εφοδιασμένος με γνώσεις και να έχει την κλινική κρίση ώστε αρχικά να αναγνωρίσει μια κανονική αντίδραση από μια αλλεργική και να αντιμετωπίσει την κατάσταση με αποτελεσματικότητα. Μετά από κάθε μετάγγιση η αιμοσφαιρίνη αυξάνεται κατά 1g/dL και ο αιματοκρίτης κατά τρεις ποσοστιαίες μονάδες. Τέλος μια μετάγγιση έχει επιτύχει τον στόχο της όταν λαμβάνονται τα προϊόντα που πρέπει να ληφθούν από την μετάγγιση και δεν αποβάλλονται από τον οργανισμό (Osborn, 2014) (Perry, Potter and Ostendorf, 2010).

4.1.1. ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΑΡΜΟΔΙΟΤΗΤΕΣ ΠΡΙΝ ΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ.

Πριν την μετάγγιση ο ασθενής πρέπει να ενημερωθεί από τον γιατρό για τον λόγο που χρίζει μετάγγιση και τους κινδύνους της και ύστερα να υπογράψει την φόρμα συγκατάθεσης. Ο ρόλος του νοσηλευτή είναι να επαναλάβει στον ασθενή τις πληροφορίες και να βεβαιωθεί ότι γίνει κατανοητές πριν υπογράψει την φόρμα ο ασθενής και να του εξηγήσει πόσο σημαντικό είναι να αναφέρει αμέσως ασυνήθιστα σημάδια και συμπτώματα κατά την μετάγγιση. Ο νοσηλευτής πρέπει να λάβει το ιστορικό των μεταγγίσεων του ασθενή, αλλεργίες και οποιαδήποτε αντίδραση μετά από τις προηγούμενες μεταγγίσεις, οι οποίες επιβάλλεται να καταγραφούν στο αρχείο του ασθενή. Έτσι αποτρέπονται αλλεργικές αντιδράσεις διότι ο ασθενής θα λάβει φαρμακευτική αγωγή πριν από κάθε μετάγγιση (Osborn, 2014) (Perry, Potter and Ostendorf, 2010).

Επίσης στον ασθενή εφαρμόζεται η φυσική αξιολόγηση όπου περιλαμβάνει την μέτρηση των ζωτικών σημείων: θερμοκρασία, αρτηριακή πίεση, Η.Κ.Γ και ζύγισμα πριν από την μετάγγιση, καθώς μας δίνει τις αρχικές τιμές του ασθενή. Ο νοσηλευτής πρέπει να συγκρίνει τις τιμές πριν, κατά την διάκια και μετά την μετάγγιση, καθώς μια διαταραχή των τιμών (π.χ αύξηση της θεοκρασίας) υποδηλώνει αντίδραση στην διαδικασία της μετάγγισης (Osborn, 2014).

Πριν ξεκινήσει η διαδικασία της μετάγγισης ο νοσηλευτής πρέπει να συγκεντρώσει τον εξοπλισμό που θα χριστεί, ο οποίος είναι : ένας καθετήρας 16-20G (για την διέλευση των RBC χωρίς να υποστούν καταστροφή), ειδικό σωλήνα αίματος Y-τύπου και ένα φυσιολογικό ορό (0,9% NaCl) και ο ασκός με το αίμα. Ενώ εξοπλισμός που χρησιμοποιείται προαιρετικά για την διαδικασία της μετάγγισης είναι: ηλεκτρονική αντλία έγχυσης (χρησιμοποιείται μόνο σε ειδικές περιπτώσεις όπου η μετάγγιση πρέπει να γίνει είτε πιο αργά είτε πιο γρήγορα από ότι συνηθίζεται), μανσέτες και θερμαντές αίματος (Osborn, 2014).

Όταν ο νοσηλευτής λάβει το αίμα από την αιμοδοσία, θα πρέπει να το χορηγήσει μέσα σε τριάντα λεπτά. Απαγορεύεται να το αποθηκεύσει στο ψυγείο της κλινικής ή να καταστραφεί. Στην συνέχεια εξασφαλίζει τον θετικό προσδιορισμό της κατάσταση του ασθενή, την καταλληλότητα του αίματος για μετάγγιση, επιθεώρηση των προϊόντων αίματος και να επιλεγθεί για πολλοστή φορά την συμβατότητα δότη και λήπτη και την ημερομηνία λήξης του αίματος. Επίσης θα πρέπει να τηρηθούν τα πρωτόκολλα του νοσοκομείου για την αποφυγή ενός μοιραίου λάθους που μπορεί να στοιχίσει την ζωή ενός μεταγγιζόμενου ασθενή. Τέλος ο νοσηλευτής ενημερώνεται από τον

γιατρό για την ταχύτητα που πρέπει να πραγματοποιηθεί η διαδικασία της μετάγγισης για τον ακατάστατε ασθενή (Osborn, 2014) (Perry, Potter and Ostendorf, 2010).

4.2. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΓΙΑ ΤΗ ΒΙΟΨΙΑ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ.

Η διαδικασία που ακολουθεί ο νοσηλευτής κατά την διάρκεια της βιοψίας του μυελού των οστών είναι η εξής: (Lindenbach, 2018).

- Επιβεβαίωση της ταυτότητας του ασθενή.
- Επαλήθευση της συγκατάθεσης του ασθενούς για την διαδικασία της βιοψίας.
- Επεξήγηση της διαδικασίας που θα ακολουθήσει, τυχών αίσθημα πόνου κατά την διάρκεια ή μετά το πέρας της εξέτασης, περιορισμός δραστηριότητας και διαδικασίες παρακολούθησης του ασθενή.
- Συγκέντρωση εξοπλισμού(αποστειρωμένα γάντια, γάντια μιας χρήσης, αντικιμενοφόρες πλάκες, σύριγγες 5ml και 2,5ml, τοπικό αναισθητικό, αποστειρωμένες γάζες και πεδίο, βελόνες βιοψίας, οινόπνευμα, πεταντίν και αυτοκόλλητα επιθέματα) και προετοιμασία χώρου για την τοποθέτηση του ειδικού βιβλίου που περιέχει τις αντικιμενοφόρες πλάκες.
- Ενημέρωση του αιματολογικού τμήματος.
- Τοποθέτηση ασθενή στην θέση που έχει ζητηθεί από τον γιατρό (ανάσκελα ή σε πλευρική θέση δεξιά ή αριστερά με την πλάτη να κάμπτετε άνετα και τα γόνατα τραβηγμένα προς το στήθος.
- Βοήθεια στον γιατρό με την διαδικασία όπου είναι απαραίτητα :
 1. Ανοίγει το αποστειρωμένο ειδικό βιβλίο που περιέχει τις αντικιμενοφόρες πλάκες.
 2. Παροχή τοπικού αναισθητικού για την χρήση από τον γιατρό.
 3. Καθησυχασμός και υποστήριξη του ασθενούς κατά την διάρκεια της βιοψίας.
 4. Άσκηση πίεσης στο σημείο της αναρρόφησης με γάζες για πέντε λεπτά
 5. Εφαρμόζει αποστειρωμένο αυτοκόλλητο επίθεμα στο σημείο της παρακέντησης.
 6. Ενθάρρυνση του ασθενή να ξαπλώσει ύπτια για μισή ώρα μετά την παρακέντηση.
 - Να ελεγχθεί το σημείο της παρακέντησης για τυχόν αιμορραγία, αιμάτωμα ή οίδημα ανά δεκαπέντε λεπτά για μία ώρα μετά το πέρας της διαδικασίας.
 - Βεβαιείτε ότι το αυτοκόλλητο επίθεμα παραμένει στεγνό, καθαρό και άθικτο.

- Παροχή αναλγητικών όπως προβλέπετε
- Καταγραφή ημερομηνίας, ώρας και τοποθεσίας του σημείου της βιοψίας.
- Αφαίρεση επιθέματος σε 24-48 ώρες.

(Lindenbach, 2018).

4.3. Η ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΑΣΘΕΝΩΝ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ.

Η διαδικασία της αποσιδήρωσης αποτελεί μία διαδικασία που ξεκινάει από τον δεύτερο τρίτο χρόνο της ζωής του παιδιού. Η αποσιδήρωση είναι αναγκαία για την ζωή του ασθενούς καθώς έχει θανατηφόρα αποτελέσματα αν δεν εφαρμοσθεί. Ο ρόλος του νοσηλευτή στην περίπτωση αυτή είναι απαραίτητος για την επιβίωση του ασθενή και την ανεξαρτητοποίηση του από το νοσοκομείο. Σε πρώτο στάδιο ο νοσηλευτής πρέπει να υποστηρίξει τους γονείς και να τους βοηθήσει να αποβάλουν το αίσθημα άγχους και ευθύνης που αισθάνονται για την κατάσταση του παιδιού τους. Χρησιμοποιώντας λογικά επιχειρήματα μπορούν να πείσουν τους γονείς για την ύψιστη σημαία της χορήγησης της δεσφεροξαμίνης (DFO) και τον τρόπο με τον οποίο αυτή συμβάλει στο να προσφέρουν στο παιδί τους μια φυσιολογική ζωή ανεξάρτητη από το νοσοκομειακό περιβάλλον. Αφού τα επιχειρήματα του νοσηλευτή γίνουν κατανοητά και πείσουν τους γονείς, τότε ξεκινάει η εκπαίδευση τους από τον νοσηλευτή. Στην περίπτωση που οι γονείς αρνούνται να συνεργαστούν και να εκπαιδευτούν, τότε είναι απαραίτητη η συμβολή ψυχολόγου ο οποίος θα εντοπίσει και θα αντιμετωπίσει τα αίτια της άρνησης τους (Aimiuwu et al., 2012).

Αρχικά ο νοσηλευτής υποδεικνύει στους γονείς τα σημεία που πρέπει να πραγματοποιηθεί η υποδόρια έγχυση της DFO, καθώς και την σημασία της κυκλικής εναλλαγής. Έπειτα τους ενημερώνει για την διαδικασία που προηγείται της έγχυσης. Η διαδικασία αυτή περιλαμβάνει την καθαριότητα και την αποστείρωση του σημείου καθώς και εντατικό καθαρισμό των χεριών για την αποφυγή δημιουργίας λοιμώξεων. Επίσης μπορεί να χρησιμοποιηθεί τοπικό αναισθητικό στο σημείο της έγχυσης για ελάττωση του αισθήματος του πόνου εφόσον κριθεί απαραίτητο από τους γονείς. Τέλος ο νοσηλευτής συμβουλεύει τους γονείς για τις συνθήκες διατήρησης και αποθήκευσης του φαρμάκου για την αποφυγή αλλοίωσης του (αδιάλυτη, τότε διατηρείτε σε θερμοκρασία δωματίου και διαλυτοποιημένη διατηρείτε σε θερμοκρασία 4°C) (Aimiuwu et al., 2012).

Με την πάροδο του χρόνου ο νοσηλευτής θα πρέπει να επαναλάβει την διαδικασία εκπαίδευσης , αυτήν την φορά “ο μαθητής ”είναι το ίδιο το παιδί, το οποίο έχει αρχίσει να ανεξαρτητοποιείται από τους γονείς του και να μπορεί να ανταποκριθεί μόνος του στις ανάγκες και τις ιδιαιτερότητες τόσο της ασθένειας του όσο και της θεραπείας της (Aimiuwu et al., 2012).

4.4. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΩΝ ΣΤΗΝ ΜΕΤΑΝΟΣΟΚΟΜΕΙΑΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.

Οι αναιμίες ποικίλουν ανάλογα με την αιτία που έχουν προκληθεί και την σοβαρότητα που τις χαρακτηρίζει. Στην περίπτωση που προκαλούνται από οξεία αιμορραγία δεν μπορούν να αντιμετωπιστούν κατοίκων και ο ασθενής πρέπει να νοσηλευτεί στον νοσοκομείο. Ωστόσο η πλειοψηφία των ασθενών που πάσχει από μη αιμορραγικές αναιμίες μπορούν να αντιμετωπίσουν την ασθένεια τους χωρίς να βρίσκονται συνεχώς στο νοσοκομείο (LeMone, Burke and Bauldoff, 2011) (Osborn, 2014).

Στην περίπτωση αυτή ο νοσηλευτής πρέπει να εκπαιδεύσει τον ασθενή και το περιβάλλον του με στρατηγικές για την αντιμετώπιση διαιτητικών ελλειμμάτων. Επίσης πρέπει να αναφέρει την αναγκαιότητα της λήψης φαρμάκων, βιταμινών ή συμπληρωμάτων ιχνοστοιχείων, να τους ενημερώσει για το επιδιωκόμενο αποτέλεσμα της θεραπείας, τις παρενέργειες και την αλληλεπίδραση που θα έχει η θεραπευτική αγωγή με την διατροφή ή άλλα φάρμακα. Επιπρόσθετα ο νοσηλευτής οφείλει να ενημερώσει και να εφοδιάσει τον ασθενή με στρατηγικές για την διατήρηση ενέργειας., δηλαδή να ενθαρρύνει τον ασθενή να αναπαύεται ανά τακτά διαστήματα και κυρίως πριν από κάθε δραστηριότητα που θα του προκαλέσει κόπωση. Ακόμη όταν η αναιμία είναι κληρονομική όπως η μεσογειακή αναιμία, ο νοσηλευτής πρέπει να συμβουλέψει τον ασθενή να αναφέρει τα συμπτώματα και οι εκδηλώσεις της νόσου στον θεράποντα ιατρό που τον παρακολουθεί (LeMone, Burke and Bauldoff, 2011) (Osborn, 2014).

Πρέπει να παραπέμψει τον ασθενή για θεραπευτική υποστήριξη και να εκπαιδεύσει την οικογένεια να ανταποκριθεί στην κατοίκων φροντίδα και την βοήθεια της στις καθημερινές οικιακές δραστηριότητες. Με άλλα λόγια όταν η οικογένεια εκπαιδευτεί σωστά και βοηθάει τον ασθενή , τότε μειώνετε η ενεργειακή του κατανάλωση και οι ιστικές ανάγκες για οξυγόνο μειώνουν το καρδιακό έργο (LeMone, Burke and Bauldoff, 2011) (Osborn, 2014).

5. Ο ρόλος των νοσηλευτών στην ποιότητα της ζωής των ατόμων με μεσογειακή αναιμία.

Οι ασθενείς με χρόνια νοσήματα στο παρελθόν στόχευαν στην επιβίωση, πλέον αυτός ο στόχος έχει αλλάξει και οι ασθενείς στοχεύουν στην ποιοτική διαβίωση. Η φροντίδα που παρέχετε στους ασθενείς αυτούς έχει βελτιωθεί με τα χρόνια και έχει γίνει πιο αποτελεσματική. Στόχος της εξέλιξης αυτής είναι να αυξήσει το προσδόκιμο ζωής και η καθημερινότητα των ασθενών να γίνει πιο ποιοτική (Aimiwu et al., 2012).

Σε σχέση με το παρελθόν οι ασθενείς με μεσογειακή αναιμία μορφώνονται, εργάζονται, έχουν κοινωνικές και προσωπικές σχέσεις με άλλους συνανθρώπους, παντρεύονται και αποκτούν οικογένεια και παιδιά χωρίς να αντιμετωπίζουν κοινωνικές διακρίσεις. Το προσδόκιμο ζωής των ασθενών αυξήθηκε σε μεγάλο ποσοστό λόγω της βελτίωσης της θεραπευτικής μεθόδου και της ενημέρωσης του κοινωνικού συνόλου ανά τακτά διαστήματα. Τα προγράμματα πρόληψης έχουν βελτιώσει την ποιότητα ζωής των ασθενών καθώς υπάρχει καλή ενημέρωση όλων των ανθρώπων που θέλουν να ενημερωθούν σχετικά με την μεσογειακή αναιμία και αντιμετωπίζουν τους ασθενείς ως τμήματα του κοινωνικού συνόλου και όχι ως κάτι διαφορετικό που χρίζει ειδική μεταχείριση. Το θεραπευτικό πρωτόκολλο της κλινικής αυτής στοχεύει στο να καθιστά τους ασθενείς ικανούς να αποδεχτούν την νόσο και να στοχεύουν στην ποιοτική διαβίωση (Aimiwu et al., 2012).

Το έργο των νοσηλευτών στην βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών με μεσογειακή αναιμία είναι να προετοιμάσουν τους ασθενείς για τις δυσκολίες που θα αντιμετωπίσουν στην πορεία της ζωής τους. Το πρώτο πράγμα που μπορεί να κάνει ο νοσηλευτής είναι να ενθαρρύνει τον ασθενή να συνεχίσει το θεραπευτικό σχήμα με στόχο την αποφυγή επιπλοκών και δεύτερων καταστήσει τον ασθενή ικανό να εξακολουθήσει ένα λιγότερο απαιτητικό σχήμα ώστε να μπορεί να ανταποκριθεί στην καθημερινότητα και τις υποχρεώσεις του με ευκολία (εργασία). Αυτό μπορεί να πραγματοποιηθεί με το προγραμματισμό της θεραπείας σε ώρες που μπορεί ο ασθενής, χωρίς να δημιουργείτε πρόβλημα στο σχολείο ή στον χώρο εργασίας του ασθενή (Aimiwu et al., 2012).

Πολλές φορές οι ασθενείς με χρόνιες παθήσεις όπως η μεσογειακή αναιμία οδηγούνται στην περιθωριοποίηση εξαιτίας της ειδικότερης μεταχείρισης που χρίζει η κατάσταση της υγείας τους. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την απογοήτευση του ασθενούς, η οποία οδηγεί στην εγκατάλειψη κάθε στόχου για ποιοτική διαβίωση και παραμέληση των σχημάτων θεραπείας τους. Ο ρόλος της

νοσηλεύτριας είναι να καταστήσει κατανοητό στον ασθενή χρησιμοποιώντας ακλόνητα επιχειρήματα ότι η ζωή του μπορεί να είναι απόλυτα φυσιολογική και να τον παρακινήσει να εξακολουθήσει πιστά τις οδηγίες του ιατρού για την θεραπεία του. Με αυτόν τον τρόπο βοηθά τον ασθενή ιδιαίτερα όταν αυτός βρίσκεται στην εφηβική ηλικία να κοινωνικοποιηθεί και να αποβάλει κάθε αρνητικό συναίσθημα που τυχόν του δημιουργεί (Aimiuwu et al., 2012).

Γ Μέρος

EPEYNA (NEA ΔΕΔΟΜΕΝΑ)

Abstract 1

Thalassemia and hypercoagulability

Thalassemia is a congenital hemolytic disease caused by defective globin synthesis resulting in decreased quantity of globin chains. Although the life expectancy of beta-thalassemia patients has markedly improved over the last few years, patients still suffer from many complications of this congenital disease. The presence of a high incidence of thromboembolic events, mainly in beta-thalassemia intermedia, has led to the identification of a hypercoagulable state in these patients. In this paper, we review the molecular and cellular mechanisms leading to hypercoagulability in beta-thalassemia, with a special focus on thalassemia intermedia being the group with the highest incidence of thrombotic events as compared to other types of thalassemias. We also discuss the recommendations for thrombosis prophylaxis in these patients (Taher, Otrrock, Uthman and Cappellini, 2008).

Περίληψη

Θαλασσαιμία και υπερπηκτική ικανότητα

Η θαλασσαιμία είναι μια εκ γενετής αιμολυτική ασθένεια που προκαλείται από ελαττωματική σύνθεση σφαιρίνης με αποτέλεσμα τη μειωμένη ποσότητα αλυσίδων σφαιρίνης. Αν και το προσδόκιμο ζωής των ασθενών με β-θαλασσαιμία έχει βελτιωθεί σημαντικά τα τελευταία χρόνια, οι ασθενείς εξακολουθούν να υποφέρουν από πολλές επιπλοκές αυτής της νόσου. Η παρουσία μεγάλης συχνότητας εμφάνισης θρομβοεμβολικών επεισοδίων, κυρίως στην ενδιάμεση β-θαλασσαιμία, οδήγησε στον εντοπισμό μιας υπερπηκτικής κατάστασης σε αυτούς τους ασθενείς. Σε αυτό το άρθρο, εξετάζουμε τους μοριακούς και κυτταρικούς μηχανισμούς που οδηγούν σε υπερπηκτικότητα στη β-θαλασσαιμία, με ιδιαίτερη έμφαση στην ενδιάμεση θαλασσαιμία, αφού είναι η ομάδα με την υψηλότερη συχνότητα εμφάνισης θρομβωτικών συμβάντων σε σύγκριση με άλλους τύπους θαλασσαιμιών. Συζητάμε επίσης τις συστάσεις για προφύλαξη από θρόμβωση σε αυτούς τους ασθενείς.

Abstract 2

Quality of Life Outcomes in a Pediatric Thalassemia Population in Egypt

Thalassemia is a disorder of hemoglobin (Hb) synthesis characterized by chronic hemolysis. In β -thalassemias major (β -TM), patients require regular transfusion at an early age due to severe anemia. Subsequently, intensive chelation therapy is initiated to mitigate the effects of the resultant iron overload. Clinical disease burden and the demanding treatment can affect health-related quality of life (HRQoL) outcomes in this population. The aim of this study was to assess HRQoL outcomes in Egyptian pediatric thalassemia patients. Patients were enrolled simultaneously from the hematology clinic at the National Research Institute in Cairo, Egypt. The Arabic version of SF36 tool was used to assess HRQoL outcomes. Socioeconomic data were collected by patient and parent interviews. Clinical data were collected by review of medical records. One hundred and thirty patients and 60 controls were enrolled, with a mean age of 5.4 ± 3.2 years and 6.3 ± 3.0 , respectively. The HRQoL outcome scores were lower in all domains in the thalassemia group compared to the control group ($p = 0.0001$). Transfusion-dependent (TD) patients had lower HRQoL scores compared to nontransfusion-dependent (NTD) patients ($p = 0.0001$). Patient education and maternal education were independently associated with better HRQoL scores ($p = 0.007$, $p = 0.028$, respectively). Residents of rural areas reported lower scores compared to urban residents ($p = 0.026$). Thalassemia was associated with lower HRQoL scores, in all domains, compared to HRQoL in unaffected controls. Chronic transfusion independence, patient education, and maternal education were all associated with higher HRQoL scores. Psychological, social, and economic support for families with thalassemia are all essential tools to improve HRQoL outcomes (Adam et al., 2017).

Περίληψη

Αποτελέσματα ποιότητας ζωής σε πληθυσμό παιδιατρικής θαλασσαιμίας στην Αίγυπτο

Η θαλασσαιμία είναι μια διαταραχή της σύνθεσης της αιμοσφαιρίνης (Hb) που χαρακτηρίζεται από χρόνια αιμόλυση. Στην κύρια β-θαλασσαιμία (β-TM), οι ασθενείς χρειάζονται τακτική μετάγγιση σε νεαρή ηλικία λόγω σοβαρής αναιμίας. Στη συνέχεια, ξεκινά εντατική θεραπεία χηλίωσης για τον μετριασμό των επιπτώσεων της προκύπτουσας υπερφόρτωσης σιδήρου. Το βάρος της κλινικής νόσου και η απαιτητική θεραπεία μπορούν να επηρεάσουν τα αποτελέσματα της ποιότητας ζωής που σχετίζονται με την υγεία (HRQoL) σε αυτόν τον πληθυσμό. Ο στόχος αυτής της μελέτης ήταν να αξιολογήσει τα αποτελέσματα της ποιότητας ζωής που σχετίζονται με την υγεία σε αιγυπτιακούς παιδιατρικούς ασθενείς με θαλασσαιμία. Οι ασθενείς εγγράφηκαν ταυτόχρονα από την αιματολογική κλινική στο Εθνικό Ινστιτούτο Ερευνών στο Κάιρο της Αιγύπτου. Η αραβική έκδοση του εργαλείου SF36 χρησιμοποιήθηκε για την αξιολόγηση των αποτελεσμάτων της ποιότητας ζωής που σχετίζονται με την υγεία. Τα κοινωνικοοικονομικά δεδομένα συλλέχθηκαν από συνεντεύξεις ασθενών και γονέων. Τα κλινικά δεδομένα συλλέχθηκαν με ανασκόπηση των ιατρικών αρχείων. Εκατόν τριάντα ασθενείς και 60 μάρτυρες συμμετείχαν, με μέση ηλικία $5,4 \pm 3,2$ ετών και $6,3 \pm 3,0$, αντίστοιχα. Οι βαθμολογίες αποτελεσμάτων της ποιότητας ζωής που σχετίζονται με την υγεία ήταν χαμηλότερες σε όλους τους τομείς της ομάδας θαλασσαιμίας σε σύγκριση με την ομάδα ελέγχου ($p = 0,0001$). Οι ασθενείς που εξαρτώνται από μετάγγιση (TD) είχαν χαμηλότερες βαθμολογίες της ποιότητας ζωής που σχετίζονται με την υγεία σε σύγκριση με ασθενείς που δεν εξαρτώνται από μετάγγιση (NTD) ($p = 0,0001$). Η εκπαίδευση των ασθενών και η εκπαίδευση των μητέρων συσχετίστηκαν ανεξάρτητα με καλύτερες βαθμολογίες της ποιότητας ζωής που σχετίζονται με την υγεία ($p = 0,007$, $p = 0,028$, αντίστοιχα). Οι κάτοικοι των αγροτικών περιοχών ανέφεραν χαμηλότερες βαθμολογίες σε σύγκριση με τους κατοίκους των πόλεων ($p = 0,026$). Η θαλασσαιμία συσχετίστηκε με χαμηλότερες βαθμολογίες της ποιότητας ζωής που σχετίζονται με την υγεία, σε όλους τους τομείς, σε σύγκριση με την της ποιότητας ζωής που σχετίζονται με την υγεία σε μη επηρεασμένους μάρτυρες. Η χρόνια ανεξαρτησία μετάγγισης, η εκπαίδευση των ασθενών και η εκπαίδευση των μητέρων συσχετίστηκαν με υψηλότερες βαθμολογίες της ποιότητας ζωής που σχετίζονται με την υγεία. Η ψυχολογική, κοινωνική και οικονομική υποστήριξη για οικογένειες

με θαλασσαιμία είναι όλα απαραίτητα εργαλεία για τη βελτίωση των αποτελεσμάτων της ποιότητας ζωής που σχετίζονται με την υγεία.

Abstract 3

Thalassemia among blood donors at the Hospital Universiti Sains Malaysia

The aim of this study was to screen and identify the types of thalassemia among blood donors at the Hospital Universiti Sains Malaysia (HUSM). Thalassemia screening was performed by hemoglobin electrophoresis. A total number of 80 blood samples were obtained from donors at the Transfusion Medicine Unit, HUSM. The ethnic origins of the donors were Malays (n=73, 91.3%) and non-Malays (n=7, 8.75%). Males comprised 88.1% of the donors. Thalassemia was detected in 16.25% (n=13) of the blood donors. Of those with thalassemia, 46.2% (6/13) were anemic. Microcytosis and hypochromia were detected in 84.6% (n=11) and 84.6% (n=11) of these donors, respectively. The types of thalassemias detected were Hb E, 11.25% (n=9/80) and beta thalassemia trait, 5% (n=4/80). Among the thalassemias detected, the Hb E hemoglobinopathy was comprised of Hb E/ alpha-thalassemia (38.5%: n=5), Hb E /beta-thalassemia (23.1%: n=3), Hb E trait (7.6%: n=1) and beta-thalassemia (30.8%: n=4). In conclusion, screening for thalassemia trait should be included as part of a standard blood testing before blood donation. Further studies are required to look at the effects of donated thalassemic blood (Rosline, H et al 2006).

Περίληψη

Θαλασσαιμία μεταξύ αιμοδοτών στο Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Sains της Μαλαισίας

Ο στόχος αυτής της μελέτης ήταν να εξετάσει και να εντοπίσει τους τύπους θαλασσαιμίας μεταξύ των αιμοδοτών στο Πανεπιστημιακό νοσοκομείο Sains Malaysia (HUSM). Ο έλεγχος της θαλασσαιμίας πραγματοποιήθηκε με ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης. Συνολικός αριθμός 80 δειγμάτων αίματος ελήφθησαν από δότες στο Transfusion Medicine Unit, HUSM. Η εθνοτική καταγωγή των δωρητών ήταν Μαλαισιανοί (n = 73, 91,3%) και μη-Μαλαισιανοί (n = 7, 8,75%). Τα αρσενικά αποτελούν το 88,1% των δωρητών. Η θαλασσαιμία ανιχνεύθηκε στο 16,25% (n = 13) των αιμοδοτών. Από αυτούς με θαλασσαιμία, 46,2% (6/13) ήταν αναιμικοί. Μικροκυττάρωση και υποχρωμία ανιχνεύθηκαν στο 84,6% (n = 11) και στο 84,6% (n = 11) αυτών των δωτών,

αντίστοιχα. Οι τύποι θαλασσαιμιών που εντοπίστηκαν ήταν Hb E, 11,25% (n = 9/80) και χαρακτηριστικό βήτα θαλασσαιμίας, 5% (n = 4/80). Μεταξύ των θαλασσαιμιών που εντοπίστηκαν, η αιμοσφαιρινοπάθεια Hb αποτελούταν από Hb E / άλφα-θαλασσαιμία (38,5%: n = 5), Hb E / βήτα-θαλασσαιμία (23,1%: n = 3), Hb E χαρακτηριστικό (7,6%: n = 1) και β-θαλασσαιμία (30,8%: n = 4). Συμπερασματικά, ο έλεγχος για το χαρακτηριστικό της θαλασσαιμίας πρέπει να συμπεριληφθεί ως μέρος μιας τυπικής εξέτασης αίματος πριν από την αιμοδοσία. Απαιτούνται περαιτέρω μελέτες για την εξέταση των επιπτώσεων του δωρεμένου θαλασσαιμικού αίματος.

Abstract 4

The prevention of thalassemia in Sardinia

In this paper we review the characteristics and effectiveness of a program aimed at preventing homozygous beta-thalassemia in the Sardinian population. The target population for screening were couples at marriage, conception or early pregnancy. Awareness of the problem and the involvement of the population were achieved via the mass media or by personal approaches through lectures or discussions. Parents' Associations were consulted and have made themselves available to prospective couples in several critical areas. Education on thalassemy was introduced into the school curriculum. Counseling was based on private interviews at which the several options available were discussed with the individual carrier or the couples. Prenatal diagnosis was chosen by the large majority of couples counseled. The introduction of 1st trimester diagnosis resulted in a striking increase of the acceptance rate from 93.2 to 99.1%. Prenatal diagnosis was carried out initially by fetal blood analysis and thereafter by trophoblast or amniocyte DNA analysis. Direct detection of the mutation by oligonucleotide hybridization on agarose gel separated DNA fragments or by dot-blot analysis with allelic specific oligonucleotide probes on enzymatically amplified DNA was used. This program resulted in a decline in thalassemia major births of 90%. The reasons for residual cases were mostly lack of information and, less frequently, misdiagnoses or refusal of fetal diagnosis (Cao A, Rosatelli C, Galanello R, et al.1989).

Περίληψη

Η πρόληψη της θαλασσαιμίας στη Σαρδηνία

Σε αυτό το άρθρο εξετάζουμε τα χαρακτηριστικά και την αποτελεσματικότητα ενός προγράμματος που στοχεύει στην πρόληψη της ομόζυγης β-θαλασσαιμίας στον πληθυσμό της Σαρδηνίας. Ο πληθυσμός στόχος για έλεγχο ήταν ζευγάρια σε γάμο, σύλληψη ή πρώιμη εγκυμοσύνη. Η επίγνωση του προβλήματος και η συμμετοχή του πληθυσμού επιτεύχθηκε μέσω των μέσων μαζικής ενημέρωσης ή μέσω προσωπικών προσεγγίσεων μέσω διαλέξεων ή συζητήσεων. Ζητήθηκε η γνώμη των ενώσεων γονέων και διατέθηκαν σε υποψήφια ζευγάρια σε διάφορους κρίσιμους τομείς. Η εκπαίδευση σχετικά με τις θαλασσαιμίες εισήχθη στο σχολικό πρόγραμμα σπουδών. Η παροχή συμβουλών βασίστηκε σε ιδιωτικές συνεντεύξεις στις οποίες συζητήθηκαν οι διάφορες διαθέσιμες επιλογές με τον μεμονωμένο μεταφορέα ή τα ζευγάρια. Η προγεννητική διάγνωση επιλέχθηκε από τη μεγάλη πλειοψηφία των ζευγαριών που συμβουλευτήκαν. Η εισαγωγή της διάγνωσης 1ου τριμήνου οδήγησε σε εντυπωσιακή αύξηση του ποσοστού αποδοχής από 93,2 σε 99,1%. Η προγεννητική διάγνωση πραγματοποιήθηκε αρχικά με ανάλυση εμβρυϊκού αίματος και στη συνέχεια με ανάλυση DNA τροφοβλαστών ή αμνιοκυττάρων. Χρησιμοποιήθηκε άμεση ανίχνευση της μετάλλαξης με υβριδισμό ολιγονουκλεοτιδίων σε θραύσματα DNA διαχωρισμένων με gel αгарόζης ή με ανάλυση κηλίδας με αλληλόμορφους ανιχνευτές ολιγονουκλεοτιδίων σε ενζυματικά ενισχυμένο DNA. Αυτό το πρόγραμμα είχε ως αποτέλεσμα μείωση των γεννήσεων κατά τη θαλασσαιμία κατά 90%. Οι λόγοι για υπολειμματικά περιστατικά ήταν κυρίως έλλειψη πληροφοριών και, λιγότερο συχνά, εσφαλμένη διάγνωση ή άρνηση της διάγνωσης του εμβρύου.

Abstract 5

Management of the aging beta-thalassemia transfusion-dependent population - The Italian experience

Thalassemia is among the most common monogenic diseases worldwide. Stem cell transplantation can be curative but is reserved for young patients, as probably gene therapy will be in the future. Adult thalassemia patients are treated with transfusion therapy and iron chelation, and improvements in the safety of transfusion protocols, use of iron chelation, monitoring of iron overload, and management of comorbidities have substantially prolonged survival, increasing the proportion of adult patients in the thalassemic population. However, older patients are more likely to develop multiple disease-related morbidities, including osteoporosis, endocrine disorders, liver

disease, renal dysfunction, and cancer. Thus, the main objective of this article is to describe new challenges posed by the increasing life expectancy of patients with thalassemia, focusing on data from Italy where there is a well-documented history of thalassemia management. It is hoped that the mortality and morbidity benefits already seen in patients with thalassemia will continue to improve with ongoing advances in the quality of treatment (Pinto et al., 2019).

Περίληψη

Διαχείριση του γηράσκοντος πληθυσμού με β-θαλασσαιμία που εξαρτάται από μετάγγιση - Η ιταλική εμπειρία

Η θαλασσαιμία είναι από τις πιο κοινές μονογονιδιακές ασθένειες παγκοσμίως. Η μεταμόσχευση βλαστικών κυττάρων μπορεί να είναι θεραπευτική, αλλά προορίζεται για νέους ασθενείς, καθώς πιθανώς η γονιδιακή θεραπεία θα είναι στο μέλλον. Οι ενήλικες ασθενείς με θαλασσαιμία αντιμετωπίζονται με θεραπεία μετάγγισης και χηλίωση σιδήρου και οι βελτιώσεις στην ασφάλεια των πρωτοκόλλων μετάγγισης, η χρήση χηλίωσης σιδήρου, η παρακολούθηση της υπερφόρτωσης σιδήρου και η διαχείριση συννοσηρότητας έχουν παρατείνει σημαντικά την επιβίωση, αυξάνοντας το ποσοστό των ενήλικων ασθενών στον θαλασσαιμικό πληθυσμό. . Ωστόσο, οι ηλικιωμένοι ασθενείς είναι πιο πιθανό να αναπτύξουν πολλαπλές νοσηρότητες που σχετίζονται με ασθένειες, όπως οστεοπόρωση, ενδοκρινικές διαταραχές, ηπατική νόσο, νεφρική δυσλειτουργία και καρκίνο. Έτσι, ο κύριος στόχος αυτού του άρθρου είναι να περιγράψει νέες προκλήσεις που θέτει το αυξανόμενο προσδόκιμο ζωής των ασθενών με θαλασσαιμία, εστιάζοντας σε δεδομένα από την Ιταλία όπου υπάρχει ένα καλά τεκμηριωμένο ιστορικό διαχείρισης της θαλασσαιμίας. Ελπίζουμε ότι τα οφέλη θνησιμότητας και νοσηρότητας που παρατηρούνται ήδη σε ασθενείς με θαλασσαιμία θα συνεχίσουν να βελτιώνονται με τις συνεχιζόμενες εξελίξεις στην ποιότητα της θεραπείας.

Abstract 6

Current and future alternative therapies for beta-thalassemia major

Beta-thalassemia is a group of frequent genetic disorders resulting in the synthesis of little or no β -globin chains. Novel approaches are being developed to correct the resulting α/β -globin chain imbalance, in an effort to move beyond the palliative management of this disease and the complications of its treatment (e.g. life-long red blood cell transfusion, iron chelation, splenectomy), which impose high costs on healthcare systems. Three approaches are envisaged: fetal globin gene reactivation by pharmacological compounds injected into patients throughout their lives, allogeneic hematopoietic stem cell transplantation (HSCT), and gene therapy. HSCT is currently the only treatment shown to provide an effective, definitive cure for β -thalassemia. However, this procedure remains risky and histocompatible donors are identified for only a small fraction of patients. New pharmacological compounds are being tested, but none has yet made it into common clinical practice for the treatment of beta-thalassemia major. Gene therapy is in the experimental phase. It is emerging as a powerful approach without the immunological complications of HSCT, but with other possible drawbacks. Rapid progress is being made in this field, and long-term efficacy and safety studies are underway (de Dreuzy, Bhukhai, Leboulch and Payen, 2016).

Περίληψη

Τρέχουσες και μελλοντικές εναλλακτικές θεραπείες για τη μείζονα βήτα-θαλασσαιμία

Η βήτα-θαλασσαιμία είναι μια ομάδα συχνών γενετικών διαταραχών που έχουν ως αποτέλεσμα τη σύνθεση μικρών ή καθόλου αλυσίδων β -σφαιρίνης. Αναπτύσσονται νέες προσεγγίσεις για τη διόρθωση της προκύπτουσας ανισορροπίας της αλυσίδας α / β -σφαιρίνης, σε μια προσπάθεια να προχωρήσουμε πέρα από την ανακουφιστική αντιμετώπιση αυτής της νόσου και τις επιπλοκές της θεραπείας της (π.χ. δια βίου μετάγγιση ερυθρών αιμοσφαιρίων, χηλίωση σιδήρου, σπληνεκτομή) , που επιβάλλουν υψηλό κόστος στα συστήματα υγειονομικής περίθαλψης. Προβλέπονται τρεις προσεγγίσεις: επανενεργοποίηση γονιδίου εμβρυϊκής σφαιρίνης από φαρμακολογικές ενώσεις που εγχύθηκαν σε ασθενείς καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους, αλλογενή μεταμόσχευση αιμοποιητικών βλαστικών κυττάρων (HSCT) και γονιδιακή θεραπεία. Η HSCT είναι σήμερα η μόνη θεραπεία που φαίνεται να παρέχει μια αποτελεσματική, οριστική θεραπεία για τη β -θαλασσαιμία. Ωστόσο, αυτή η διαδικασία παραμένει επικίνδυνη και οι ιστοσυμβατοί δότες αναγνωρίζονται μόνο για ένα μικρό κλάσμα ασθενών. Νέες φαρμακολογικές ενώσεις

δοκιμάζονται, αλλά καμία δεν την έχει κάνει ακόμη κοινή κλινική πρακτική για τη θεραπεία της μείζονος β-θαλασσαιμίας. Η γονιδιακή θεραπεία βρίσκεται στην πειραματική φάση. Αναδύεται ως μια ισχυρή προσέγγιση χωρίς τις ανοσολογικές επιπλοκές του HSCT, αλλά με άλλα πιθανά μειονεκτήματα. Γίνεται ταχεία πρόοδος σε αυτόν τον τομέα και βρίσκονται σε εξέλιξη μακροπρόθεσμες μελέτες αποτελεσματικότητας και ασφάλειας.

Abstract 7

Neurological complications of beta-thalassemia

The thalassemias are the most common single gene disorder in the world. Over the last years, several reports have demonstrated neurological complications in beta-thalassemia patients. In most cases, these complications remained subclinical and were detected only during neuropsychological, neurophysiological, or neuroimaging evaluation. Cognitive impairment, abnormal findings on evoked potentials, complications due to extramedullary hematopoiesis, cerebrovascular disease, and peripheral neuropathy comprise the broad spectrum of neurological involvement. Chronic hypoxia, iron overload, desferrioxamine neurotoxicity, and bone marrow expansion are implicated, but sufficient explanatory evidence is lacking and development of biomarkers is needed. This review summarizes current knowledge of the neurological complications. As life expectancy for beta-thalassemia patients increases, we support the use of neurophysiological, neuropsychological, or neuroimaging monitoring, enabling the evaluation of neural pathway impairment, to achieve appropriate management and as a result a better quality of life for this patient group (Nemtsas et al., 2015).

Περίληψη

Νευρολογικές επιπλοκές της β-θαλασσαιμίας

Οι θαλασσαιμίες είναι η πιο κοινή μονογονιδιακή διαταραχή στον κόσμο. Τα τελευταία χρόνια, αρκετές αναφορές έχουν δείξει νευρολογικές επιπλοκές σε ασθενείς με β-θαλασσαιμία. Στις περισσότερες περιπτώσεις, αυτές οι επιπλοκές παρέμειναν υποκλινικές και εντοπίστηκαν μόνο κατά τη διάρκεια νευροψυχολογικής, νευροφυσιολογικής ή νευροαπεικονιστικής αξιολόγησης. Η γνωστική εξασθένηση, τα μη φυσιολογικά ευρήματα σχετικά με τα προκληθέντα δυναμικά, οι

επιπλοκές που οφείλονται στην εξωμυελική αιματοποίηση, η εγκεφαλοαγγειακή νόσος και η περιφερική νευροπάθεια αποτελούν το ευρύ φάσμα της νευρολογικής εμπλοκής. Η χρόνια υποξία, η υπερφόρτωση σιδήρου, η νευροτοξικότητα δεσφεροξαμίνης και η επέκταση του μυελού των οστών συνεπάγονται, αλλά λείπουν επαρκείς επεξηγηματικές ενδείξεις και απαιτείται ανάπτυξη βιοδεικτών. Αυτή η ανασκόπηση συνοψίζει την τρέχουσα γνώση των νευρολογικών επιπλοκών. Καθώς το προσδόκιμο ζωής για ασθενείς με β-θαλασσαιμία αυξάνεται, υποστηρίζουμε τη χρήση νευροφυσιολογικής, νευροψυχολογικής ή νευροαπεικονιστικής παρακολούθησης, επιτρέποντας την αξιολόγηση της βλάβης της νευρικής οδού, για την επίτευξη κατάλληλης διαχείρισης και, ως εκ τούτου, καλύτερη ποιότητα ζωής για αυτήν την ομάδα ασθενών.

Abstract 8

Preventable Severe Thalassemia among Children

This retrospective study analyzed 27 children with preventable severe thalassemia born to 24 at-risk couples between 1997 and 2017. The couples were categorized into two groups: the prenatal diagnosis (PND) group (n = 8) and the non PND group (n = 16). In the PND group, following comprehensive counseling on having a fetus with thalassemia, six couples decided to continue the pregnancy (n = 6). Termination of the two remaining fetuses was excluded as the thalassemia status was reported at a gestational age of 24 weeks. In the non PND group, medical errors were found in the misdiagnosis of couples as non thalassemia carriers (n = 4) and not offering PND to couples with known thalassemia carrier status when attending the antenatal clinic (ANC) (n = 2). Additionally, parental ignorance was found in parents experiencing their own thalassemia, or that of their spouse or child (n = 6). The remaining couples (n = 4) with known carrier status either directly refused PND or were ineligible for it. A total of five divorces ($5/24 = 20.8\%$) occurred in the PND (n = 2) and the non PND (n = 3) groups. Knowledge, beliefs, religion, experience of thalassemia, as well as the sex of the at-risk fetus all influenced parental decisions. Therefore, both medical personnel and parents are key in preventing new cases of thalassemia. Parents should be aware of the consequences of having children with severe thalassemia, while medical personnel should provide accurate carrier detection and PND (Rerkswattavorn et al., 2018).

Περίληψη

Αποτρέψιμη σοβαρή θαλασσαιμία στα παιδιά

Αυτή η αναδρομική μελέτη ανέλυσε 27 παιδιά με αποτρέψιμη σοβαρή θαλασσαιμία που γεννήθηκαν από 24 ζευγάρια σε κίνδυνο μεταξύ του 1997 και 2017. Τα ζευγάρια κατηγοριοποιήθηκαν σε δύο ομάδες: την ομάδα προγεννητικής διάγνωσης (PND) (n = 8) και την ομάδα μη προγεννητικής διάγνωσης (μη PND) (n = 16). Στην ομάδα PND, μετά από ολοκληρωμένη συμβουλευτική για το έμβρυο με θαλασσαιμία, έξι ζευγάρια αποφάσισαν να συνεχίσουν την εγκυμοσύνη (n = 6). Ο τερματισμός των δύο εναπομείναντων εμβρύων αποκλείστηκε καθώς η κατάσταση της θαλασσαιμίας αναφέρθηκε σε ηλικία κύησης 24 εβδομάδων. Στην ομάδα χωρίς PND, βρέθηκαν ιατρικά λάθη στην εσφαλμένη διάγνωση των ζευγαριών ως μη φορέων θαλασσαιμίας (n = 4) και δεν προσφέρουν PND σε ζευγάρια με γνωστή κατάσταση φορέα θαλασσαιμίας κατά την παρακολούθηση της προγεννητικής κλινικής (ANC) (n = 2). Επιπλέον, η γονική άγνοια εντοπίστηκε σε γονείς που βίωναν τη δική τους θαλασσαιμία ή αυτή του συζύγου ή του παιδιού τους (n = 6). Τα υπόλοιπα ζευγάρια (n = 4) με γνωστή κατάσταση φορέα είτε αρνήθηκαν άμεσα PND είτε δεν ήταν επιλέξιμα για αυτό. Συνολικά πέντε διαζύγια ($5/24 = 20,8\%$) εμφανίστηκαν στις ομάδες PND (n = 2) και στις μη PND (n = 3) ομάδες. Η γνώση, οι πεποιθήσεις, η θρησκεία, η εμπειρία της θαλασσαιμίας, καθώς και το φύλο του εμβρύου που κινδυνεύει επηρεάζουν όλες τις γονικές αποφάσεις. Επομένως, τόσο το ιατρικό προσωπικό όσο και οι γονείς είναι το κλειδί στην πρόληψη νέων περιπτώσεων θαλασσαιμίας. Οι γονείς θα πρέπει να γνωρίζουν τις συνέπειες του να έχουν παιδιά με σοβαρή θαλασσαιμία, ενώ το ιατρικό προσωπικό θα πρέπει να παρέχει ακριβή ανίχνευση φορέα και PND.

Abstract 9

A cross-sectional study of awareness and practices regarding thalassemia among parents of thalassemic children

Background: This cross-sectional study was carried out in thalassemia ward of Rajindra Hospital, Patiala, among the parents of thalassemic children to determine awareness about side effects and complications of blood transfusion therapy, other treatment options, nature of disease, and food practices of transfusion-dependent patients. The study was carried out using a predesigned questionnaire and 118 parents participated in the study. About 50.84% patients belonged to the

Sikh community, 45.76% patients practiced Hindu religion, and only 3.38% of the patients were Muslim. This study shows that 87.29% parents do not know how the disease is spread. About 55.93% have no knowledge about iron-containing food should not be included in the diet of transfusion-dependent patients. About 86.44% parents believed they had no role in transmission of the disease to their child, 79.66% parents do not understand the importance of screening before marriage, and 95.76% parents do not know about alternative treatment options. This study wants to shine light about the inadequate and superficial knowledge of thalassemia among general public and how awareness of the disease will bring down the incidence rates.

Aims: The main objective of the study is to determine the degree of awareness of the disease, their knowledge of complications of blood transfusion therapy, and other treatment options among the parents of the children with thalassemia who are currently on blood transfusion therapy.

Subjects and methods: This cross-sectional study was conducted in thalassemia ward of Rajindra Hospital, Patiala from June 2018 to November 2018. After informed verbal consent was ensured, parents of the patients were interviewed using a questionnaire as the patients received blood transfusion. Questions include prevention, progression, cause, and spread, of the disease. The questions also include side effects and complications of blood transfusion therapy and other treatment options available.

Results: Parents of about 118 patients were interviewed out of which 74.57% parents were illiterate and only 25.42% were literate. About 50.84% of the patients were Sikh, 45.76% were Hindu, and only 3.38% patients were Muslims. About 71.19% of the parents had no knowledge about the prevention of the disease, and 87.29% of the parents did not know mechanism of spread. Despite having transfusion-dependent children, only 44.07% of the parents restricted iron-containing food from the diet of their children. About 72.05% of the patients have inadequate information about risk of hepatitis B, hepatitis C, and HIV due to blood transfusions and only 21.29% of the patients understand the importance of hepatitis B vaccine.

Conclusion: Awareness among both literate and illiterate parents was inadequate and sensitization among general public and parents of thalassemic children should be initiated (Jain, Jain, Singla and Lakhanpal, 2020).

Περίληψη

Μια μελέτη διατομής, ευαισθητοποίησης και πρακτικών σχετικά με τη θαλασσαιμία μεταξύ των γονέων των θαλασσαιμικών παιδιών

Ιστορικό: Αυτή η μελέτη διατομής πραγματοποιήθηκε στο θάλαμο θαλασσαιμίας του Νοσοκομείου Rajindra, Patiala, μεταξύ των γονέων των θαλασσαιμικών παιδιών για τον προσδιορισμό της ευαισθητοποίησης σχετικά με τις παρενέργειες και τις επιπλοκές της θεραπείας μετάγγισης αίματος, άλλες επιλογές θεραπείας, τη φύση της νόσου και τις διατροφικές πρακτικές σε ασθενείς που εξαρτώνται από μετάγγιση. Η μελέτη πραγματοποιήθηκε χρησιμοποιώντας ένα προκαθορισμένο ερωτηματολόγιο και 118 γονείς που συμμετείχαν στη μελέτη. Περίπου το 50,84% των ασθενών ανήκαν στην κοινότητα των Σιχ, το 45,76% των ασθενών ασκούσαν ινδουιστική θρησκεία και μόνο το 3,38% των ασθενών ήταν μουσουλμάνοι. Αυτή η μελέτη δείχνει ότι το 87,29% των γονέων δεν γνωρίζουν πώς εξαπλώνεται η ασθένεια. Περίπου το 55,93% δεν έχει γνώση σχετικά με τα τρόφιμα που περιέχουν σίδηρο και ότι δεν θα πρέπει να συμπεριλαμβάνονται στη διατροφή των ασθενών που εξαρτώνται από μετάγγιση. Περίπου το 86,44% των γονέων πίστευαν ότι δεν είχαν κανένα ρόλο στη μετάδοση της νόσου στο παιδί τους, το 79,66% των γονέων δεν καταλαβαίνουν τη σημασία του ελέγχου πριν από το γάμο και το 95,76% των γονέων δεν γνωρίζουν εναλλακτικές επιλογές θεραπείας. Αυτή η μελέτη θέλει να ρίξει φως για την ανεπαρκή και επιφανειακή γνώση της θαλασσαιμίας στο ευρύ κοινό και πώς η επίγνωση της νόσου θα μειώσει τα ποσοστά επίπτωσης.

Στόχοι: Ο κύριος στόχος της μελέτης είναι να προσδιορίσει τον βαθμό επίγνωσης της νόσου, τη γνώση τους σχετικά με τις επιπλοκές της θεραπείας μετάγγισης αίματος και άλλες επιλογές θεραπείας, μεταξύ των γονέων των παιδιών με θαλασσαιμία που βρίσκονται επί του παρόντος σε θεραπεία μετάγγισης αίματος.

Θέματα και μέθοδοι: Αυτή η μελέτη διατομής διεξήχθη στο θάλαμο θαλασσαιμίας του Νοσοκομείου Rajindra, Patiala από τον Ιούνιο του 2018 έως τον Νοέμβριο του 2018. Μετά την ενημέρωση της λεκτικής συγκατάθεσης, οι γονείς των ασθενών έδωσαν συνέντευξη χρησιμοποιώντας ένα ερωτηματολόγιο καθώς οι ασθενείς έλαβαν μετάγγιση αίματος. Οι ερωτήσεις περιλαμβάνουν πρόληψη, εξέλιξη, αιτία και εξάπλωση της νόσου. Οι ερωτήσεις

περιλαμβάνουν επίσης παρενέργειες και επιπλοκές της θεραπείας μετάγγισης αίματος και άλλες διαθέσιμες επιλογές θεραπείας.

Αποτελέσματα: Οι γονείς περίπου 118 ασθενών έδωσαν συνέντευξη από τους οποίους το 74,57% γονείς ήταν αναλφάβητοι και μόνο το 25,42% ήταν εγγράμματοι. Περίπου 50,84% των ασθενών ήταν Σιχ, 45,76% ήταν Ινδουιστές και μόνο 3,38% ασθενείς ήταν Μουσουλμάνοι. Περίπου το 71,19% των γονέων δεν γνώριζε για την πρόληψη της νόσου και το 87,29% των γονέων δεν γνώριζαν τον μηχανισμό εξάπλωσης. Παρά το γεγονός ότι έχουν εξαρτώμενα από μετάγγιση παιδιά, μόνο το 44,07% των γονέων απαγόρευσε στη διατροφή των παιδιών τους τροφές που περιέχουν σίδηρο. Περίπου το 72,05% των ασθενών έχει ανεπαρκείς πληροφορίες σχετικά με τον κίνδυνο ηπατίτιδας Β, ηπατίτιδας C και HIV λόγω μεταγγίσεων αίματος και μόνο το 21,29% των ασθενών κατανοούν τη σημασία του εμβολίου για την ηπατίτιδα Β.

Συμπέρασμα: Η ευαισθητοποίηση τόσο των εγγράμματων όσο και των αναλφάβητων γονέων ήταν ανεπαρκής και η ευαισθητοποίηση τόσο στο ευρύ κοινό όσο και στους γονείς των θαλασσαιμικών παιδιών πρέπει να ξεκινήσει.

ΞΕΝΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Adam, S., Afifi, H., Thomas, M., Magdy, P. and El-Kamah, G., 2017. Quality of Life Outcomes in a Pediatric Thalassemia Population in Egypt. *Hemoglobin*, 41(1), pp.16-20.
- Aessopos, A., Farmakis, D., Deftereos, S., Tsironi, M., Tassiopoulos, S., Moysakakis, I. and Karagiorga, M., 2005. Thalassemia Heart Disease. *Chest*, 127(5), pp.1523-1530.

- Aimiuwu, E., Thomas, A., Roheemun, N., Khairallah, T., Nacouzi, N., Georgiou, A. and Papadopoulou, C., 2012. A Guide For The Haemoglobinopathy Nurse. Nicosia, Cyprus: Thalassaemia International Federation.
- Borgna-Pignatti, C., 2007. Modern treatment of thalassaemia intermedia. *British Journal of Haematology*, 138(3), pp.291-304.
- Cao, A. and Kan, Y., 2013. The Prevention of Thalassemia. *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine*, 3(2), pp.a011775-a011775.
- Cao, A., Rosatelli, C., Galanello, R., Monni, G., Olla, G., Cossu, P., & Ristaldi, M. S. (1989). The prevention of thalassemia in Sardinia. *Clinical genetics*, 36(5), 277–285.
- Cappellini, M., 2008. *Guidelines For The Clinical Management Of Thalassaemia*.
- de Dreuzy, E., Bhukhai, K., Leboulch, P. and Payen, E., 2016. Current and future alternative therapies for beta-thalassemia major. *Biomedical Journal*, 39(1), pp.24-38.
- Economou-Petersen, E., Aessopos, A., Kladi, A., Flevari, P., Karabatsos, F., Fragodimitri, C., Nicolaidis, P., Vrettou, H., Vassilopoulos, D., Karagiorga-Lagana, M., Kremastinos, D. and Petersen, M., 1998. Apolipoprotein E ϵ 4 Allele as a Genetic Risk Factor for Left Ventricular Failure in Homozygous β -Thalassemia. *Blood*, 92(9), pp.3455-3459.
- Farmaki, K., Angelopoulos, N., Anagnostopoulos, G., Gotsis, E., Rombopoulos, G. and Tolis, G., 2006. Effect of enhanced iron chelation therapy on glucose metabolism in patients with β -thalassaemia major. *British Journal of Haematology*, 134(4), pp.438-444.
- Ferreri, A., Verona, C., Bolognesi, A., Taccagni, G., Ponzoni, M. and Ferrari, S., 2008. Successful pregnancy after chemo-immuno-radiation therapy for aggressive lymphoma of the uterus. *British Journal of Haematology*, 142(1), pp.141-143.
- Giardine, B., van Baal, S., Kaimakis, P., Riemer, C., Miller, W., Samara, M., Kollia, P., Anagnou, N., Chui, D., Wajcman, H., Hardison, R. and Patrinos, G., 2007. HbVar database of human hemoglobin variants and thalassemia mutations: 2007 update. *Human Mutation*, 28(2), pp.206-206.
- Jain, I., Jain, A., Singla, S. and Lakhanpal, S., 2020. A cross-sectional study of awareness and practices regarding thalassemia among parents of thalassemic children. *Journal of Family Medicine and Primary Care*, 9(4), p.1935.
- Karydis, I., Karagiorga-Lagana, M., Nounopoulos, C. and Tolis, G., 2004. Basal and Stimulated Levels of Growth Hormone, Insulin-like Growth Factor-I (IGF-I), IGF-I Binding and IGF-Binding Proteins in Beta-Thalassaemia Major. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 17(1).

- LeMone, P., Burke, K. and Bauldoff, G., 2011. *Medical-Surgical Nursing*. 5th ed. Upper Saddle River, N.J.: Pearson.
- Lindenbach, J., 2018. BONE MARROW ASPIRATION/BIOPSY.
- Mulrone, S., Myers, A., Netter, F., Anogianakis, G., Anogeianaki, A. and Koutsovitis, G., 2010. *Vasikes Arches Fysiologias Tou Anthrōpou*. Athēna: Paschalidēs.
- NASA, G., ARGIOLOU, F., GIARDINI, C., PESSION, A., FAGIOLI, F., CAOCCI, G., VACCA, A., STEFANO, P., PIRAS, E., LEDDA, A., PIRODDI, A., LITTERA, R., NESCI, S. and LOCATELLI, F., 2005. Unrelated Bone Marrow Transplantation for β -Thalassemia Patients: The Experience of the Italian Bone Marrow Transplant Group. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1054(1), pp.186-195.
- Nemtsas, P., Arnaoutoglou, M., Perifanis, V., Koutsouraki, E. and Orologas, A., 2015. Neurological complications of beta-thalassemia. *Annals of Hematology*, 94(8), pp.1261-1265.
- Osborn, K., 2014. *Medical-Surgical Nursing*. 2nd ed. Boston: Pearson.
- Perry, A., Potter, P. and Ostendorf, W., 2010. *Clinical Nursing Skills And Techniques*. 7th ed. St. Louis, Mo.: Mosby Elsevier.
- Pinto, V., Poggi, M., Russo, R., Giusti, A. and Forni, G., 2019. Management of the aging beta-thalassemia transfusion-dependent population – The Italian experience. *Blood Reviews*, 38, p.100594.
- Rerkswattavorn, C., Sirachainan, N., Songdej, D., Kadegasem, P. and Chuansumrit, A., 2018. Preventable Severe Thalassemia among Children. *Hemoglobin*, 42(3), pp.148-153.
- Rosline, H., Ahmed, S. A., Al-Joudi, F. S., Rapiaah, M., Naing, N. N., & Adam, N. A. (2006). Thalassemia among blood donors at the Hospital Universiti Sains Malaysia. *The Southeast Asian journal of tropical medicine and public health*, 37(3), 549–552.
- Taher, A., Otrrock, Z., Uthman, I. and Cappellini, M., 2008. Thalassemia and hypercoagulability. *Blood Reviews*, 22(5), pp.283-292.
- Tuli, A. and Yenilmez, E., 2018. Invasive and Noninvasive Approaches in Prenatal Diagnosis of Thalassemias. *Thalassemia and Other Hemolytic Anemias*,.
- Uda, M., Galanello, R., Sanna, S., Lettre, G., Sankaran, V., Chen, W., Usala, G., Busonero, F., Maschio, A., Albai, G., Piras, M., Sestu, N., Lai, S., Dei, M., Mulas, A., Crisponi, L., Naitza, S., Asunis, I., Deiana, M., Nagaraja, R., Perseu, L., Satta, S., Cipollina, M., Sollaino, C., Moi, P., Hirschhorn, J., Orkin, S., Abecasis, G., Schlessinger, D. and Cao, A., 2008. Genome-wide association study shows BCL11A associated with persistent fetal hemoglobin and amelioration of the phenotype of β -thalassemia. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 105(5), pp.1620-1625.

- Vrettou, C., Traeger-Synodinos, J., Tzetis, M., Malamis, G. and Kanavakis, E., 2003. Rapid Screening of Multiple β -Globin Gene Mutations by Real-Time PCR on the LightCycler: Application to Carrier Screening and Prenatal Diagnosis of Thalassemia Syndromes. *Clinical Chemistry*, 49(5), pp.769-776.

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Κουτελέκος, Ι. & Χαλιάσιος, Ν., 2013. Μεσογειακή Αναιμία. *Περιεγχειρητική Νοσηλευτική*, 12(2), σελ 101-112.
- Χαρατσή-Γιωτάκη, Ε., 2014. Σύγχρονη Εσωτερική Παθολογία. Εκδόσεις: Ιωάννινα.