



**ΑΝΩΤΑΤΟ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ  
ΗΠΕΙΡΟΥ**

---

ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ & ΠΡΟΝΟΙΑΣ

**“ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ”**

ΠΤΥΧΙΑΚΉ ΕΡΓΑΣΊΑ

ΕΡΓΑΣΊΑ ΜΕ ΘΈΜΑ:

**ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ ΣΤΗΝ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ**

**ΓΕΩΡΓΟΠΟΥΛΟΥ ΑΙΚΑΤΕΡΙΝΗ**

**ΙΩΑΝΝΙΝΑ - 2018**

## Πίνακας περιεχομένων

<i>Περίληψη</i> .....	1
<i>Εισαγωγή</i> .....	2
<i>Κεφάλαιο 1- Αίμα και Αιμοποιητικό Σύστημα</i> .....	5
<b>Κεφάλαιο 2-</b> Γενικά περί Αναιμίας.....	12
<i>Κεφάλαιο 3-Μεσογειακή Αναιμία ή Θαλασσαιμία</i> .....	24
<i>Κεφάλαιο 4- Μετάγγιση</i> .....	40
<i>Κεφάλαιο 5- Νέα Δεδομένα- Άρθρα</i> .....	56

## Περίληψη

Σύμφωνα με διάφορα στοιχεία που δημοσιεύθηκαν το 2002 από το ΕΚΣΥ (Εθνικό Κέντρο Στατιστικής Υγείας) η αναιμία , δηλαδή η ανεπάρκεια σιδήρου , καθώς και όλες οι μορφές αυτής, είναι υπεύθυνες για τον μεγάλο αριθμό θνησιμότητας και νοσηρότητας των ανθρώπων ανά τον κόσμο μιας και τα αίτια της αναιμίας αλλά και των κατηγοριών αυτής είναι δύσκολο να εξακριβωθούν.

**Σκοπός:** Σκοπός της παρούσας ανασκοπικής μελέτης ήταν η κατανόηση της ασθένειας σε βάθος και η περιγραφή της φροντίδας των ασθενών μετά την μετάγγιση τους αλλά και η πρόληψη των ασθενών με στόχο την ανάδειξη του ρόλου του νοσηλευτή στις νοσηλευτικές διεργασίες.

**Υλικό και Μέθοδος:** Πραγματοποιήθηκε ανασκόπηση της διεθνούς βιβλιογραφίας στις ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων Google Scholar. Η επιλογή έγινε από βιβλία, γενικά άρθρα, ανασκοπήσεις, συστηματικές μελέτες. Τέθηκε περιορισμός όσον αφορά στη γλώσσα δημοσίευσης των βιβλίων και άρθρων και χρησιμοποιήθηκαν μόνο αυτά που ήταν δημοσιευμένα στην ελληνική και αγγλική γλώσσα. Λέξεις που

χρησιμοποιήθηκαν σε συνδυασμούς κατά την αναζήτηση ήταν «Thalassaemia» , «Μεσογειακή αναιμία» , «Αναιμία».

**Αποτελέσματα:** Κατανόηση με μεγαλύτερη σαφήνεια την Νόσο αρχικά της αναιμίας και έπειτα τις υποκατηγορίες της νόσου και πιο συγκεκριμένα την θεματολογία της εργασίας που είναι η Μεσογειακή Αναιμία όχι μόνο σαν ορισμός αυτής αλλά, σε μεγάλο παθολογικό κομμάτι και στην παρουσίαση της ασθένειας καθώς και τα αίτια που οφείλεται η εμφάνιση της, ο τρόπος αντιμετώπισης της αλλά και οι νοσηλευτικές παρεμβάσεις στον ιατρικό τομέα για μια προσπάθεια φυσιολογικής πορείας ζωής του ασθενούς.

**Συμπεράσματα:** Οι αναπαραστάσεις της υγείας και της ασθένειας προκύπτουν από πολύπλοκα σχήματα αναφοράς (συλλογικές αντιλήψεις, προσωπικές εμπειρίες, ατομική αντίληψη της νόσου, η επίδραση των σχετικών κοινωνικών ομάδων). Προκειμένου να επιτευχθεί η πρόληψη πρέπει να λάβουμε υπόψη τις καθημερινές δυσκολίες των ανθρώπων με τα χαρακτηριστικά της αναιμίας, τα στοιχεία της αναιμίας αλλά και τις υποκατηγορίες της, το σύστημα των μεταγίσεων καθώς και την διαδικασία που υποβάλλονται οι πάσχοντες. Οι νοσηλευτικές έρευνες στο συγκεκριμένο ζήτημα είναι αρκετές σε σύγκριση με το παρελθόν και θα ήταν σημαντικό μελλοντικά να διεξαχθούν περισσότερες ερευνητικές μελέτες για την νόσο και την πρόληψη αυτής.

**Λέξεις Ευρετηρίου:** Αναιμία, Μεσογειακή αναιμία, νόσος, πάσχοντες, θεραπείες, μεταγίσεις, πρόληψη,

### **Summary:**

According to various data published in 2002 by the EKSΥ (National Center of Statistics Health) anemia, iron deficiency, and all the forms thereof, are responsible for the large number of mortality and morbidity of people around the world since the causes anemia and categories that are difficult to verify.

### **AIMS:**

The purpose of this retrospective study was to understand the disease in depth and description of patient care after the transfusion and the prevention of patients with the aim of highlighting the role of the nurse in the nursing process.

### **Methods:**

There was a review of the literature in electronic databases Google Scholar. I selection was from books, general articles, reviews, systematic studies. Posted restriction regarding the language of publication of books and articles and only used the ones

that were published in Greek and English. Words used in combinations in the search were "Thalassaemia," "thalassemia", "Anemia".

**Results:**

Understand more clearly the disease initially anemia and then the disease subtypes and more specifically the theme of the work is Thalassemia not only as a definition of this but a large abnormal part in the presentation of the disease and its causes due to the appearance of the way of dealing and nursing interventions in the medical field for an attempt normal course of life of the patient.

**Conclusions:**

The health representations and disease resulting from complex reference shapes (collective attitudes, personal experience, individual perception of the disease, the effect of the relevant social groups). In order to achieve prevention should take into account the daily difficulties of people with the characteristics of anemia, evidence of anemia and its subcategories, the transfusion system and the process that sufferers undergo.

The nursing research on this issue is enough in comparison with the past and will be important in future to conduct more research studies on the disease and the prevention thereof.

**Key words:** Anemia, disease, suffering, treatments, transfusions, Thalassaemia, prevention, nursing, trait

## **Εισαγωγή:**

Αν θέλουμε να ορίσουμε τι είναι Αναιμία με βάση βιβλικές ανασκοπήσεις θα λέγαμε ότι, αναιμία είναι η ελάττωση της φυσιολογικής πυκνότητας του αίματος της αιμοσφαιρίνης του αίματος, πιο συγκεκριμένα ορίζεται η μείωση του συνολικού όγκου των ερυθροκυττάρων που μετρούνται με βάση της μείωσης της πρωτεΐνης αιμοσφαιρίνης στον αιματοκρίτη του ατόμου και την μείωση των RBC. Η κύρια λειτουργία των ερυθροκυττάρων είναι η μεταφορά οξυγόνου στο αίμα συνεπώς, η μείωση αυτών μεταφράζεται ως «ανικανότητα» της μεταφοράς του επιθυμητού οξυγόνου για να επιτευχθεί η οξυγονοποίηση των ιστών του ατόμου. Η αναιμία όμως έχει ταξινομηθεί σε υποκατηγορίες η οποίες όμως δεν έχουν κάποιο αποδεκτό σχήμα ταξινόμησης αυτής. Κάθε μία από τις υποκατηγορίες έχει και πλεονεκτήματα και μειονεκτήματα ανάλογα με τις υποκατηγορίες οι οποίες διαιρούνται με βάση αιτιολογικής, παθολογικής, παθοφυσιολογικής και ανατομικής άποψης (Osborn, et al., 2013). Πιο συγκεκριμένα, μια εκ των κατηγοριών της αναιμίας είναι η Μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία ή νόσος του Cooley. Η Μεσογειακή αναιμία πήρε το όνομα της και περιγράφηκε πρώτη φορά από τον Cooley Thomas , το 1925, όμως η αναφορά της συγκεκριμένης υποκατηγορίας της αναιμίας υπήρξε από πολύ παλαιότερα χρονολογικά από Έλληνες και Ιταλούς συγγραφείς. Η ελληνική συμβολή για την Μεσογειακή αναιμία πρέπει να αναγνωρισθεί, καθώς έλληνες γιατροί στο παρελθόν είχαν επεξεργαστεί σε μεγάλο βαθμό την νόσο μιας και η Ελλάδα, καθώς και οι πολίτες αυτής συμπεριλαμβάνονται στην κατηγορία των χωρών και των ανθρώπων που νοσούν περισσότερο και το γονίδιο έχει πολύ μεγαλύτερη συχνότητα. Άλλες χώρες που συγκαταλέγονται στην κατηγορία αυτή είναι οι χώρες της Μεσογείου, καθώς και η Ασία και η Αφρική (Μουτσόπουλος, 2009).

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1.**

### **1.1 ΑΙΜΑ ΚΑΙ ΑΙΜΟΠΟΙΗΤΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ**

Το αίμα αποτελείται από κύτταρα, τα κύτταρα αυτά αιωρούνται μέσα σε ένα υγρό το οποίο ονομάζεται πλάσμα. Τα κύτταρα του αίματος συναποτελούνται από τα ερυθροκύτταρα, λευκοκύτταρα και τα αιμοπετάλια, τα οποία δεν είναι πλήρη και ολοκληρωμένα κύτταρα αλλά θραύσματα κυττάρων. Τα ερυθροκύτταρα κατέχουν το μεγαλύτερο ποσοστό ύπαρξης καθώς βρίσκονται σε ποσοστό 99% τα οποία μεταφέρουν το οξυγόνο στους ιστούς. Τα λευκοκύτταρα από την άλλη προστατεύουν από μολύνσεις και τον καρκίνο τον οργανισμό και τα αιμοπετάλια συμβάλλουν στην πήξη του αίματος (Vander et al, 2011).

### **1.2 Αιματοκρίτης**

Ως αιματοκρίτης ορίζεται το ποσοστό του όγκου του αίματος που καταλαμβάνουν τα ερυθροκύτταρα. Μπορούμε να τον προσδιορίσουμε με την φυγοκέντρηση ενός δείγματος αίματος. Ο αιματοκρίτης ενός φυσιολογικού ατόμου είναι στους άνδρες 45% και στις γυναίκες 42%. Ο μέσος όγκος αίματος ενός ανθρώπου σε φυσιολογικό βάρος σώματος είναι 5,5L

Επειδή ο όγκος που καταλαμβάνουν τα λευκοκύτταρα και τα αιμοπετάλια είναι πολύ μικρός ο όγκος πλάσματος ισούται με τη διαφορά μεταξύ όγκου αίματος και όγκου ερυθροκυττάρων επομένως το άτομο: Όγκος πλάσματος = 5,5L – 2,5L = 3,0L (Vander, 2011).

### **1.3 Ανατομική και Φυσιολογία**

#### **Πλάσμα**

Το πλάσμα το υγρό τμήμα δηλαδή του αίματος συντελείται από μεγάλο αριθμό οργανικών αλλά και ανόργανων ουσιών οι οποίες είναι διαλυτές στο νερό. Οι πρωτείνες αποτελούν το κύριο συστατικό του πλάσματος και χωρίζονται σε τρεις γενικές κατηγορίες ανάλογα με το βάρος τους και τις φυσικές και χημικές τους αντιδράσεις : Λευκωματίνες και τις σφαιρίνες οι οποίες έχουν πολλές κοινές λειτουργίες και το Ινωδογόνο το οποίο εξυπηρετεί στην πήξη του αίματος. Τα συστατικά τα οποία αποτελείται το πλάσμα είναι:

Νερό (93% του βάρους του πλάσματος)

Ηλεκτρολύτες Ανόργανοι

Πρωτείνες (Λευκωματίνες, Σφαιρίνες, Ινωδογόνο)

Αέρια

Παραπροϊόντα (Ουρία, Κρεατινίνη, Ουρικό οξύ, Χολερυθρίνη)

Μεμονωμένες ορμόνες. (Vander et al, 2011).

#### **Κύτταρα του Αίματος**

Η σταθερή κίνηση του αίματος του ανθρώπου διατηρεί εντός του καρδιαγγειακού συστήματος όλα τα κύτταρα καλά διασκορπισμένα όλα μέσα στο πλάσμα.

Ερυθροκύτταρα: Τα Ερυθροκύτταρα συμβάλλουν στην μεταφορά του οξυγόνου που προσλαμβάνεται από τους πνεύμονες αλλά και του διοξειδίου του άνθρακα που παράγεται στα κύτταρα. Στα Ερυθροκύτταρα περιέχονται σε μεγάλες ποσότητες μια πρωτεΐνη η οποία ονομάζεται Αιμοσφαιρίνη. Επίσης μέσα στα ερυθροκύτταρα παράγεται και ο σίδηρος, ένα στοιχείο πάνω στο οποίο δεσμεύεται το οξυγόνο μέσα στο ερυθροκύτταρο. Κάποιες μικρές ποσότητες του σιδήρου χάνονται στα ούρα, τα κόπρανα, τον ιδρώτα και οι γυναίκες χάνουν επιπλέον ποσότητες σιδήρου μέσω αίματος των εμμηνών. Ακόμα μια πρωτεΐνη που υπάρχει στα ερυθροκύτταρα είναι η Φερριτίνη, περίπου 50% του συνολικού σιδήρου του σώματος βρίσκεται στην αιμοσφαιρίνη, το 25% στις πρωτείνες που περιέχουν αίμη σε άλλα κύτταρα του σώματος και 25% βρίσκεται η φερριτίνη του ήπατος. Καθώς, τα γερασμένα ερυθροκύτταρα καταστρέφονται στο σπλήνα και στο ήπαρ ο σίδηρος απελευθερώνεται και δεσμεύεται από μια ακόμη πρωτεΐνη που υπάρχει στο πλάσμα την Τρανσφερρίνη (Vander et al, 2011). Το ερυθροκύτταρο αποτελεί την τελική μορφή ωρίμανσης της ερυθράς σειράς κυττάρων του μυελού των οστών, όπου με δύο διαδοχικές διαφοροποιήσεις ενός αρχέγονου αιμοποιητικού κυττάρου ( το οποίο μπορεί να διαφοροποιείται αλλά και να αναπαράγεται ώστε ο αριθμός του να μένει

σταθερός) παράγεται το μητρικό κύτταρο της ερυθρός σειράς, η προερυθροβλάστη που έχει μεγάλο κοκκώδη πυρήνα και λίγο, έντονα βασεόφιλο, κυτταρόπλασμα. (Σωτηρίου et al,1980).

### **Φυλλικό οξύ και Βιταμίνη B12.**

Λευκοκύτταρα: Το όνομα πολυμορφοπύρηνα κοκκιοκύτταρα αναφέρεται σε τρεις τύπους των λευκοκυττάρων : Ηωσινόφιλα, Βασεόφιλα, Ουδετερόφιλα. Ένας τέταρτος τύπος λευκοκυττάρων είναι το μονοκύτταρο το οποίο είναι μεγαλύτερο από ένα κοκκιοκύτταρο και έχει έναν πυρήνα σχήματος αβγού και σχετικά λίγα κυτταροπλασματικά κοκκία. Τα λεμφοκύτταρα είναι η τελευταία κατηγορία των λευκοκυττάρων και περιέχουν το λιγιστό κυτταρόπλασμα και έχει σχετικά μεγάλο πυρήνα (Bordas, 2011) . Τα λευκοκύτταρα (ή λευκά αιμοσφαίρια, δηλαδή κύτταρα του αίματος που δεν περιέχουν την - ερυθρού χρώματος - αιμοσφαιρίνη) είναι εξειδικευμένα εμπύρηνα κύτταρα που συμμετέχουν στο σύστημα της ανοσίας, δηλαδή στους μηχανισμούς άμυνας του σώματος εναντίον ξένων προς αυτό οργανισμών (μικροβίων, ιών, μυκήτων, κτλ.) ή ουσιών (Μελέτης, 2009).

Αιμοπετάλια: Είναι άχρωμα και περιέχουν πολυάριθμα κοκκία πολύ μικρότερα από τα ερυθροκύτταρα. Τα αιμοπετάλια παράγονται όταν το κυτταρόπλασμα μεγάλων κυττάρων του μυελού των οστών που ονομάζονται μεγακαρυοκύτταρα διασπώνται και ένα μέρος τους εισέρχεται στην κυκλοφορία. Οι λειτουργίες των αιμοπεταλίων είναι να συμβάλλουν στην πήξη του αίματος (Vender, 2011).

### **1.4 Συμπληρώματα της βιταμίνης B12**

Η βιταμίνη B12 δεν συντίθεται από τον οργανισμό του ατόμου και για αυτό θα πρέπει να ληφθεί με άλλον τρόπο κυρίως μέσω της τροφής. Στη φυσιολογική διατροφή οι αποθήκες της βιταμίνης στους ιστούς επαρκούν για 2-5 χρόνια. Για το λόγο αυτό, η νόσος είναι ιδιαίτερα σπάνια να προκληθεί λόγω ανεπάρκειας της βιταμίνης B12. Η ανεπάρκεια της B12 προκαλεί διαταραχή στη λειτουργία της μεταφοράς των ερεθισμάτων μέσω περιφερικών νευρικών ιών. Αυτό μπορεί να συμβεί πιθανόν λόγω σύνθεσης μη λειτουργικών λιπαρών οξέων. Η βλάβη αυτή έχει ως αποτέλεσμα διαταραχές στην αίσθηση της κίνησης και της ισορροπίας του σώματος. Όταν εμφανιστούν αυτά τα νευρολογικά φύσεων συμπτώματα θα πρέπει να ξεκινήσει το άτομο άμεση θεραπεία με συμπληρώματα της βιταμίνης B12 και να πετύχει έτσι την αποφυγή της μη αναστρέψιμης βλάβης. Όταν υπάρχει υποψία για ανεπάρκεια φυλλικού B12, θα πρέπει το άτομο να ξεκινήσει θεραπεία άμεση με υποκατάσταση και των δύο μέσω συμπληρωμάτων, γιατί εάν χορηγηθεί μόνο φυλλικό οξύ τότε η αναιμία διορθώνεται, όμως υπάρχει κίνδυνος να προκληθεί βλάβη νευρολογικής φύσεως λόγω ανεπάρκειας της βιταμίνης B12 (Simonsen et al, 2009).

### **1.5 Φυλλικό οξύ**



Η σημαντικότερη αιτία που μπορεί να υπάρχει ανεπάρκεια στο Φυλλικό οξύ είναι η πλημμελής απορρόφηση από το λεπτό έντερο. Σε περιπτώσεις της θυρεοτοξίκωσης, της αιμολυτικής αναιμίας και της κύησης υπάρχει αυξημένη ανάγκη λήψης φυλλικού οξέος. Στις κακοήθειες δεν πρέπει να χορηγούνται συμπληρώματα φυλλικού οξέος λόγω του κινδύνου αύξησης των καρκινικών κυττάρων (Simonsen et al, 2009).

## **1.6 ΟΜΑΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ**

Για πρώτη φορά το 1901, το 1907 και το 1909 περιγράφηκαν οι ομάδες αίματος και διαπιστώθηκε ότι οι άνθρωποι δεν έχουν την ίδια ομάδα αίματος<sup>21</sup>. Βασικά υπάρχουν δύο συστήματα ομάδων αίματος, το σύστημα ABO και το σύστημα rhesus, που ανακαλύφθηκε πολύ αργότερα, το 1940. Οι ομάδες αίματος του συστήματος AB<sup>o</sup> καθορίζονται από δύο αντιγόνα που βρίσκονται επί της επιφάνειας των ερυθρών αιμοσφαιρίων και είναι τα συγκολλητινογόνα A και B. Τα αντιγόνα αυτά μεταβιβάζονται κληρονομικώς σύμφωνα με τους νόμους του Mendel και καθορίζονται από τρία γονίδια. Τα αντιγόνα αυτά ανευρίσκονται νωρίς κατά την ενδομήτριο ζωή (5,5 εβδομάδες) και παραμένουν αμετάβλητα σ' ολόκληρη τη ζωή, γι' αυτό και οι ομάδες αίματος παραμένουν αμετάβλητες δια βίου (Simonsen et al, 2009).

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2**

### **2.1 ΓΕΝΙΚΑ ΠΕΡΙ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

Η Αναιμία όπως αναφέραμε και στην εισαγωγή αυτής της εργασίας είναι η ελάττωση της πυκνότητας της αιμοσφαιρίνης του αίματος. Πιο συγκεκριμένα η ελάττωση αυτή είναι ίση αλλά πολλές φορές και μεγαλύτερη του 10% των φυσιολογικών τιμών ανάλογα με το φύλο που ορίζεται το άτομο και την ηλικία του. Η επίδραση της αναιμίας στο άτομο είναι να ελαττωθεί η ικανότητα του αίματος να μεταφέρει το απαραίτητο οξυγόνο στους ιστούς. Επιπλέον, εκτός από την γνήσια αναιμία υπάρχουν και οι φαινομενικές ή σχετικές αναιμίες στις οποίες η πτώση της αιμοσφαιρίνης του αίματος οφείλεται λόγω σχετικής αύξησης του πλάσματος (McPhee et al, 2009). Οι φυσιολογικές τιμές της αιμοσφαιρίνης για τους άνδρες είναι 13,5 g/100ml και για τις γυναίκες οι φυσιολογικές τιμές είναι 11,5-16,5 g/100ml και επιπλέον οι φυσιολογικές τιμές του αιματοκρίτη είναι για τους άνδρες 47% και για τις γυναίκες 42%. Όπως αναφέραμε και προηγουμένως λόγω της μείωσης της ικανότητας του αίματος να μεταφέρει το απαραίτητο οξυγόνο στους ιστούς έχει ως αποτέλεσμα της υποξία. Η υποξία με την σειρά της προκαλεί προκαλεί ερέθισμα για να παραχθούν νέα ερυθρά αιμοσφαίρια και διαταραχές στην λειτουργία των οργάνων. Ο βαθμός της διαταραχής που προκαλείται είναι μεγαλύτερος όσο μεγαλύτερες είναι και οι ανάγκες των ιστών σε οξυγόνο. Τα όργανα το οποία επηρεάζονται στην αναιμία είναι το μυοσκελετικό σύστημα, την καρδιά, τα αγγεία αλλά και το κεντρικό και νευρικό σύστημα. Έτσι και

τα συμπτώματα και τα σημεία σε μια αναιμία προέρχονται από αυτά τα όργανα (Γιωτάκη, 2014). Επιπροσθέτως, η αναιμία είναι συχνή στην καρδιολογία αφού όπως είπαμε ένα από τα όργανα που προσβάλλει είναι και η καρδιά, έτσι είναι συχνή σε νοσηλευόμενους ασθενείς. Είναι πιο συχνή στις γυναίκες παρά στους άνδρες και προσβάλλει επίσης και τους ηλικιωμένους ασθενείς με νεφρική ανεπάρκεια. Η αναιμία σχετίζεται με την επιδείνωση της συμπτωματολογίας της καρδιάς και έτσι συμβάλλει στην βραχύτερη επιβίωση του ασθενούς. Η διαγνωστική προσέγγιση δεν διαφέρει από αυτήν που αφορά όλους τους αναιμικούς ασθενείς (Τρυποσκιάδης, 2016). Σύμφωνα με έρευνες που έχουν γίνει στο Εθνικό Κέντρο Στατιστικής Υγείας η αναιμία ανεπάρκειας σιδήρου, δηλαδή η πιο κοινή μορφή της αναιμίας είναι υπεύθυνη για πάνω από 4000 θανάτους. Η θνησιμότητα αλλά και η νοσηρότητα της ασθένειας αυτής είναι δύσκολο να βρεθεί το αίτιο της εμφάνισης της καθώς, η αναιμία σε πολύ μεγάλο βαθμό δεν έχει διαγνωστεί σε πολλούς ασθενείς επειδή πολλά άτομα δεν πραγματοποιούν τις κατάλληλες εξετάσεις σε περίπτωση που αισθανθούν κόπωση και σύντομη αναπνοή τα οποία είναι συμπτώματα της αναιμίας και έτσι δεν γνωρίζουν την ύπαρξη αυτής (Osborn et al, 2009).

## **ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΓΕΝΙΚΕΥΜΕΝΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

Όσον αφορά το παθοφυσιολογικό επίπεδο της αναιμίας παρατηρείται : 1)Μετατόπιση της καμπύλης του διαχωρισμού του οξυγόνου της αιμοσφαιρίνης προς τα δεξιά λόγω τοπικής οξέωσης που παρατηρείται στους ιστούς και έχει ως αποτέλεσμα του αναερόβιου μεταβολισμού της γλυκόζης των ερυθρών αιμοσφαιρίνης και της άθροισης γαλακτικού οξέος (McPhee et al, 2009). 2)Διέγερση της παραγωγής 2,3-DPG, που προκαλείται μετά από αντισταθμιστική διέγερση της γλυκόλυσης. Η αύξηση αυτή όπως είναι γνωστό ελαττώνει την συγγένεια της αιμοσφαιρίνης στο οξυγόνο και αυξάνει την απόδοση του στους ιστούς και γίνεται μετατόπιση της καμπύλης του οξυγόνου προς τα δεξιά. 3) Ανακατανομή του αίματος, διατήρηση της αιμάτωσης σε όργανα τα οποία έχουν ανάγκη από οξυγόνο όπως είναι για παράδειγμα η καρδιά, ο εγκέφαλος κτλ. Εάν λοιπόν αυτοί οι τρεις μηχανισμοί λειτουργήσουν καλά η αναιμία θα παραμείνει ασυμπτωματική ενώ αν αποδειχθούν ανεπαρκείς τότε ενεργοποιούνται άλλοι μηχανισμοί (επικουρικοί) οι οποίοι 4)Αυξάνουν την καρδιακή παροχή, έτσι ώστε με αυτόν τον μηχανισμό να εξασφαλιστεί ικανοποιητική ποσότητα οξυγόνου και τέλος 5) Αυξάνεται η παραγωγή της ερυθροποιητίνης, που έχει ως σκοπό να διεγείρει την αιμοποίηση και να αυξήσει τον αριθμό και το βάθος των αναπνοών (McPhee et al, 2009). Κάθε ερυθρό αιμοσφαίριο περιέχει περίπου 300 εκατομμύρια μόρια αιμοσφαιρίνης. Το μόριο της αιμοσφαιρίνης αποτελείται κυρίως από τέσσερα μόρια πρωτεΐνης τα οποία μόρια συνδέονται με ένα κεντρικό μόριο την αίμη. Το μόριο της αίμης τώρα, αποτελείται από έναν πυρολικό δακτύλιο σε ένα μόριο δισθενούς σιδήρου στο κέντρο. Η φυσιολογική ερυθροποίηση αποτελείται από εφεδρείες σιδήρου, φυλλικού οξέος και βιταμίνης B12. Σε περίπτωση που κάποιο από αυτά υπάρχει σε έλλειψη τότε ξεκινά η σταδιακή εμφάνιση της αναιμίας (Simonsen et al, 2009)

## **ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ ΓΕΝΙΚΕΥΜΕΝΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

Ο μειωμένος όγκος των ερυθροκυττάρων οδηγεί σε μία κατάσταση που μειώνεται η διαθεσιμότητα του οξυγόνου στους ιστούς η οποία οφείλεται σε μειωμένη συγκέντρωση λειτουργικής αιμοσφαιρίνης και ονομάζεται αναιμική υποξία .Η αναιμική υποξία διαφέρει από την υποξική υποξία οι οποίες μοιάζουν αλλά ταυτόχρονα διαφέρουν τόσο πολύ καθώς η υποξική υποξία οφείλεται στην ελαττωματική οξυγόνωση των πνευμόνων που προκαλείται από την ανώμαλη πνευμονική λειτουργία, την απόφραξη των αεραγωγών και την παράκαμψη δεξιά προς αριστερά στην καρδιά. Οπότε τα συμπτώματα ενός ατόμου οφείλονται κυρίως σε αυτό το αποτέλεσμα δηλαδή στην υποξία (Osborn et al, 2009). Επίσης, τα συμπτώματα μιας γενικευμένης αναιμίας μπορούν να ερμηνευτούν με τα παραπάνω δεδομένα δηλαδή, με την αντισταθμιστική προσαρμογή του αναπνευστικού και του κυκλοφορικού συστήματος στην αναιμία. Η ένταση τους είναι η συνάρτηση πολλών παραγόντων όπως α) Η ταχύτητα με την οποία αναπτύχθηκε η αναιμία, δηλαδή, εάν η αναιμία έχει αναπτυχθεί γρήγορα δεν θα έχουν προλάβει να τεθούν σε λειτουργία οι αντιρροπιστικοί μηχανισμοί και τα συμπτώματα που θα εμφανίσει το άτομο θα είναι εντονότερα σε σύγκριση με μια αναιμία όμοιας σοβαρότητας αλλά βραδείας ανάπτυξης και β) Το υποκείμενο νόσημα, δηλαδή, οι άνθρωποι γενικά που πάσχουν από αναιμία έχουν μια ωχρότητα στο δέρμα τους λόγω της ελαττωμένης αιμοσφαιρίνης και της αγγειοσύσπασης του δέρματος. Τα άτομα τα οποία πάσχουν από αρτηριοσκλήρυνση κινδυνεύουν να καταστήσουν κλινικά μια λανθάνουσα στεφανιαία ανεπάρκεια εξαιτίας της αναιμίας. Σε σοβαρότερες περιπτώσεις τα αναιμικά άτομα παρατηρείται ταχυκαρδία, έκτατες συστολές ακόμα και καρδιακή ανεπάρκεια. Η αναιμία επίσης έχει επίπτωση στο νευρικό σύστημα του ατόμου καθώς λόγω κακής οξυγόνωσης του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος παρατηρείται πνευματική σύγχυση, ζάλη κεφαλαλγία και ίλιγγοι, δυσκολία στον ύπνο και αδυναμία (McPhee et al, 2009).

## **ΑΝΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΒΡΕΦΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ**

Η συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης που υπάρχει κατά την γέννηση ενός μωρού είναι (>14g/dl) αλλά σταδιακά πέφτει και φτάνει σε χαμηλότερο επίπεδο στην ηλικία των 2 μηνών.

Η εμβρυική αιμοσφαιρίνη αντικαθίσταται σταδιακά από την αιμοσφαιρίνη των ενήλικων ατόμων και αυτό γίνεται κατά την βρεφική ηλικία.

## **ΔΙΑΓΝΩΣΗ:**

Τα διαγνωστικά στοιχεία είναι:

Υπόχρωμη, μικροκυτταρική αναιμία.

Χαμηλή Φερριτίνη του ορού.

Στίγμα β-μεσογειακής αναιμίας (συνήθως Ασιάτες, Άραβες και λαοί της Μεσογείου).

Στίγμα α-μεσογειακής αναιμίας (συνήθως στα παιδιά από την Αφρική).

Αναιμία χρόνιας νόσου (νεφρική ανεπάρκεια).

## **ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ:**

Οδηγίες και διαίτα.

Χορήγηση συμπληρωμάτων σιδήρου από το στόμα

Νατριούχος σίδηρος ή πολυσακχαριδικό σύμπλεγμα σιδήρου.

Η θεραπεία και η αντιμετώπιση της αναιμίας εξαρτάται επίσης από το είδος της αναιμίας δηλαδή, εάν είναι δευτεροπαθής αναιμία που προκλήθηκε από κάποια υποκείμενη υπόθεση τότε δεν θεραπεύεται μέχρι να θεραπευτεί η υποκείμενη και αιτιολογική πάθηση (Μουτσόπουλος, 2009).

## **2.2 ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΤΩΝ ΑΝΑΙΜΙΩΝ**

Γενικά δεν υπάρχει κάποιο συγκεκριμένο σχήμα που ταξινομούνται οι αναιμίες όμως μπορούν να χωριστούν ανάλογα με την αιτία, την μορφή και την παθοφυσιολογία. Κάθε μία αναιμία οι οποία ταξινομείται έχει ένα πλεονέκτημα και ένα μειονέκτημα , επίσης ένα και μόνο αίτιο μπορεί να προκαλέσει διαφορετικά είδη από μορφολογικής άποψης αναιμία. Παρόλα αυτά μια αναιμία η οποία οφείλεται σε μορφολογική ταξινόμηση μπορεί να έχει πολλά αίτια. Οπότε μία αναιμία οφείλεται:

Σε μειωμένη παραγωγή ερυθρών αιμοσφαιρίων.

Αύξηση ρυθμού καταστροφής.

Στην απώλεια του αίματος.(McPhee, 2009).

Αναιμίες από ανεπαρκή ερυθροποίηση:

Έλλειψη σιδήρου

Έλλειψη βιταμίνης B12 και φυλλικού οξέος.

Έλλειψη βιταμίνης C.

Πρωτοπαθής σιδηροπλαστική

Ερυθροποιητική πορφύρα.

Από ανεπάρκεια στη σύνθεση της σφαιρίνης

Θαλασσαιμίες

Αναιμία από παθολογική αιμοσφαιρίνης.

### **Σιδηροπενική Αναιμία**

Σιδηροπενική αναιμία ονομάζεται η αναιμία η οποία έχει μειωμένες ποσότητες σιδήρου στον μυελό των οστών και έτσι δεν είναι επαρκείς να συνθέσει την αιμοσφαιρίνη. Είναι η συχνότερη αναιμία ανά τον κόσμο, περισσότερο στις γυναίκες και στα ανήλικα παιδιά (Γιωτάκη, 2014). Ο σίδηρος είναι συστατικό της αίμης η οποία ευθύνεται για την μεταφορά του οξυγόνου από τους πνεύμονες προς τους ιστούς.

Τα συνηθέστερα αίτια της Σιδηροπενικής αναιμίας αφορούν:

Την ελαττωμένη πρόσληψη σιδήρου λόγω ανεπαρκούς διατροφής παράδειγμα λανθασμένης διαίτας.

Τις αυξημένες ανάγκες για κατανάλωση σιδήρου στην εφηβεία ή εγκυμοσύνη.

Ύστερα από γαστρεκτομή κατάχρηση αλκοόλ ή φαρμάκων, εγχείρηση κ εκτομή εντέρου υπάρχει μειονεκτική απορρόφηση σιδήρου.

Την αιμορραγία λόγω χρόνιας απώλειας αίματος λόγω έλκους, μητρορραγίας κτλ.

Η κλινική εικόνα στην Σιδηροπενική αναιμία είναι ήπια. Έχει κοινά συμπτώματα όπως σε όλες τις αναιμίες και εμφανίζεται με ωχρότητα, κόπωση, δύσπνοια και σε ορισμένες περιπτώσεις με a) γλωσσίτιδα b)γωνιακή c)χειλίτιδα d) κοιλονυχία e)

δυσφαγία με πόνο στον οισοφάγο. Η θεραπεία που ακολουθείται την Σιδηροπενική αναιμία είναι κυρίως η καταπολέμηση του αιτίου που προκάλεσε την αναιμία δηλαδή χορηγείται θειικός σίδηρος σε συνδυασμό με βιταμίνη C και η διάρκεια της θεραπείας θα εξαρτηθεί από τον βαθμό έκτασης της αναιμίας (Γιωτάκη, 2014).

### **2.3 Άλλες αναιμίες**

**Μεγαλοβλαστική αναιμία :** Ανεπάρκεια φυλλικού οξέος, ανεπάρκεια βιταμίνης B12 και κακοήθης αναιμία.

Προκύπτει από τη διατάραξη της σύνθεσης του DNA των προδρόμων ερυθροκυττάρων. Η διατάραξη αυτή έχει ως συνέπεια την παραγωγή μεγάλων και ανώριμων ερυθροκυττάρων και ονομάζονται μεγαλοβλάστες. Το φυλλικό οξύ και η βιταμίνη B12 είναι βασικοί παράγοντες στη σύνθεση του DNA και είναι απαραίτητοι για την κυτταρική διαίρεση. Η ανεπάρκεια τους επηρεάζει κυρίως την παραγωγή των ερυθρών αιμοσφαιρίων στο μυελό των οστών και γενικά εκδηλώνεται με την μορφή αναιμίας λόγω αναστολής της σύνθεσης των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Οι αναιμίες που οφείλονται στην ανεπάρκεια φυλλικού οξέος και βιταμίνης B12 ονομάζονται μεγαλοβλαστικές αναιμίες. Το όνομα τους προέρχεται από τη μορφολογική (ύπαρξη μεγάλων βλαστών) των ερυθρών κυττάρων στο μυελό των οστών. Το επίχρισμα μυελού αναδεικνύει μεγάλα σε μέγεθος, νεαρά ερυθρά αιμοσφαίρια, με βάση το χρώμα και την αναλογία πυρήνα/κυτταρόπλασμα. Η ανεπάρκεια οπότε φυλλικού οξέος ή της βιταμίνης B12 μπορεί να προκαλέσει και μείωση της κυτταρικής διαίρεσης κυρίως μέσα στον εντερικό σωλήνα (Simonsen et al, 2009).

### **Δρεπανοκυτταρική αναιμία**

Είναι ίσως η γνωστότερη αναιμία με περισσότερους από 70.000 ανθρώπους στις ΗΠΑ να πάσχουν από την συγκεκριμένη και 1000 νεογέννητα μωρά ετησίως. Η Δρεπανοκυτταρική αναιμία επηρεάζει τα άτομα Ελληνικής, Ιταλικής, Μαλτέζικης, Τουρκικής αλλά και Ινδικής καταγωγής.

### **Σημεία και Συμπτώματα Δρεπανοκυτταρικής αναιμίας**

Συνήθως στην Δρεπανοκυτταρική αναιμία υπάρχει μια μορφή βαριάς αναιμίας και πολλά άτομα ακόμα και παιδιά που βρίσκονται σε αυτή την κατάσταση εμφανίζουν ίκτερο. Τα παιδιά που βρίσκονται σε μεγαλύτερη ηλικία μπορεί να έχουν επίσης μακριά και λεπτά δάκτυλα, χέρια και πόδια κοντό κορμό και προτεταμένη κοιλιά. Συνήθως αυτά τα παιδιά φτάνουν σε ένα μέσο ύψος και βάρος. Ακόμα εμφανίζουν ένα συνεχή και περιοδικό πόνο στα πόδια στα χέρια αλλά και κοιλιά ο οποίος πόνος προκαλείται από την αδυναμία του αίματος να κυκλοφορήσει προς τα συγκεκριμένα μέλη του σώματος (Osborn, et al, 2009).

Η Δρεπανοκυτταρική αναιμία επίσης μπορεί να εμφανιστεί και με την ετερόζυγο μορφή της (δρεπανοκυτταρικό στίγμα) και με την ομόζυγο μορφή της που είναι η γενικευμένη Δρεπανοκυτταρική αναιμία

## **2.4 Αιμολυτικές Αναιμίες**

Η αιμολυτική αναιμία είναι ένας όρος που χρησιμοποιείται κυρίως για ένα πιο ευρύ φάσμα ασθενών που χαρακτηρίζονται από εκτεταμένη καταστροφή ερυθροκυττάρων ή αιμόλυση. Η καταστροφή ή αιμόλυση ξεκινά στην περιφερική κυκλοφορία του αίματος και αναγνωρίζεται από τα νεκρά ή ελαττωματικά φαγοκύτταρα. Ο σπλήνας, το ήπαρ και το σύστημα των δικτυοερυθροκυττάρων ολοκληρώνουν την διάσπαση. Αιμόλυση επίσης μπορεί να προκληθεί από διάφορα φάρμακα, λοιμώξεις, τοξίνες και τραυματισμούς και έτσι οδηγεί στην μείωση της κυκλοφορίας των ερυθροκυττάρων και τελικά το άτομο σε υποξία (Γιωτάκη, 2014). Συνεπώς, η αιμολυτική αναιμία είναι η νόσος στην οποία ο οργανισμός καταστρέφει πρόωρα τα ερυθρά αιμοσφαίρια (αιμόλυση). Εάν η παραγωγή των νέων ερυθρών αιμοσφαιρίων δεν εξισορροπεί την καταστροφή τους τότε αναπτύσσεται αναιμία. Δεν υπάρχουν φάρμακα τα οποία θεραπεύουν την αιμολυτική αναιμία (Simonsen,2009).

Οι αιμολυτικές αναιμίες χωρίζονται σε δύο κατηγορίες:

**Επίκτητες αιμολυτικές αναιμίες:** Αναπτύσσονται όταν υπάρχει δυσμενές εξωτερικό περιβάλλον δηλαδή σε αυτό το περιβάλλον μπορεί να υπάρχει τρεις παθοφυσιολογικές αιτίες: Μηχανικές αιτίες, μολυσματικοί παράγοντες και τοξίνες, αυτοάνοσες αντιδράσεις.

**Αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία:** Περιλαμβάνει οποιοδήποτε κατάσταση όπου το υγιές ανοσοποιητικό ενός ατόμου παράγει αντισώματα ενάντια σε πρωτείνες των ερυθροκυττάρων του οργανισμού(αυτοαντισώματα) (Osborn et al, 2009).

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

### 3.1 ΘΑΛΑΣΣΑΝΑΙΜΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ Η ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

#### ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

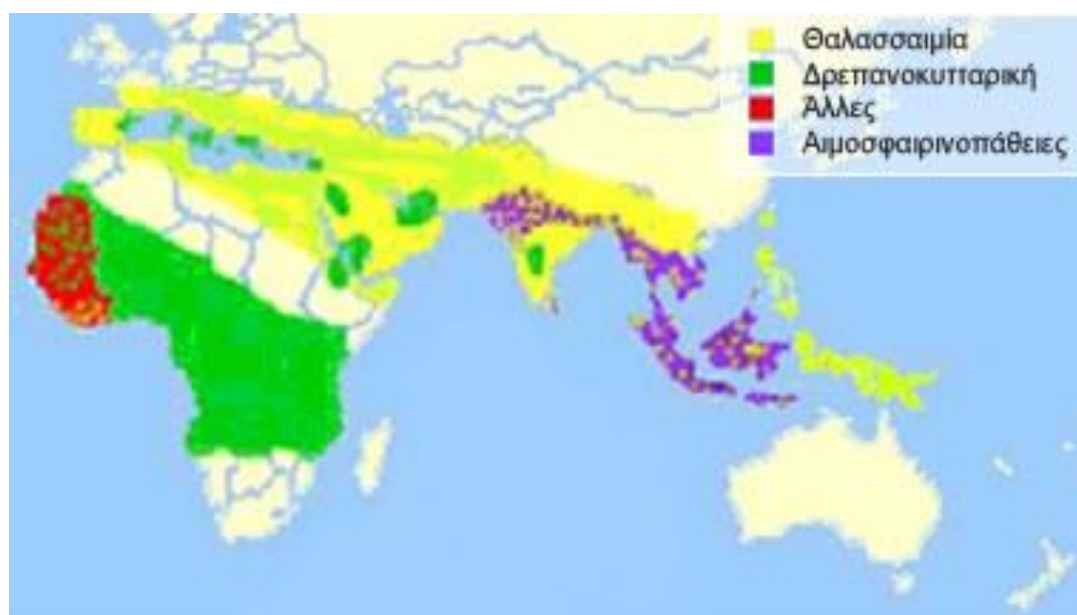
Η μεσογειακή αναιμία (ή θαλασσαιμία ή νόσος ή νόσος Cooley) αναφέρθηκε και περιγράφηκε για πρώτη φορά από τον Thomas Cooley το 1925, υπάρχουν όμως περιγραφές για την συγκεκριμένη νόσο κατά καιρούς και στο παρελθόν που έγιναν από Έλληνες και Ιταλούς συγγραφείς. Σημαντικό είναι επίσης να αναφερθούμε για την συνεισφορά των ελλήνων γιατρών οι οποίοι βοήθησαν στην περιγραφή της νόσου αλλά και στην περαιτέρω έρευνα της παθογένειας της νόσου. Η Ελλάδα δυστυχώς συμπεριλαμβάνεται ανάμεσα στις χώρες που έχουν υψηλή συχνότητα του γονιδίου της νόσου του Cooley. Η συχνότητα των ετερόζυγων είναι περίπου 7,5%. Εκτός από την Ελλάδα στην λίστα με την μεγαλύτερη συχνότητα του γονιδίου της νόσου συμπεριλαμβάνονται και οι λαοί των χωρών της Μεσογείου της Ασίας και της Αφρικής. Είναι απόλυτα βέβαιο σήμερα υπάρχουν πολλές μορφές μεσογειακής αναιμίας κοινό χαρακτηριστικό τους είναι η κληρονομική διαταραχή στη σύνθεση των α ή β αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης. Πρώτη μορφή διαίρεσης των αναιμιών είναι δύο ομάδες της α- και την πιο συχνή β-μεσογειακή αναιμία (McPhee, et al, 2009). Με βάση τις σημερινές αντιλήψεις η ονομασία Μεσογειακή Αναιμία ή Θαλασσαιμία δεν ανταποκρίνεται πλέον στο περιεχόμενο μιας μόνο κλινικής οντότητας της νόσου του Cooley αλλά χρησιμοποιείται ευρύτερα για περισσότερες γενετικώς καθοριζόμενες αναιμίες των οποίων κοινό και κύριο βιοχημικό χαρακτηριστικό είναι η διαταραχή της σύνθεσης της φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης του ενηλίκου και κοινή φαινοτυπική εκδήλωση, η ύπαρξη άλλου βαθμού υποχρώμου μικροκυτταρικής αναιμίας. Ο όρος Μεσογειακή Αναιμία επικράτησε μέχρι σήμερα και χρησιμοποιείτε γενικά αν και οι έως τώρα έρευνες έδειξαν ότι η νόσος δεν απαντά μόνο επί των Μεσογειακών λαών. Εστίες Μ. Α. υπάρχουν και στο κέντρο της Αφρικής, την Ασίας, την Περσία, την Ινδία, τη Κεϋλάνη, τη Ταϊλάνδη και σε νήσους του Ειρηνικού Ωκεανού. Θα ήταν παράλειψη να μην αναφερθεί εδώ το πρώτο σημαντικό προς την κατεύθυνση της κατανόησης της παθογένειας της νόσου, που ήταν η ανακάλυψη του Καμινόπετρου (Ελληνα γιατρού από την Ιεράπετρα της Κρήτης) και του Ιταλού Angelini , ταυτόχρονα αλλά ανεξάρτητα ότι τα ερυθροκύτταρα των γονέων των πασχόντων έχουν αυξημένη αντίσταση σε υπότονα διαλύματα γλωριούχου Νατρίου ακριβώς όπως τα ερυθροκύτταρα των νοσούντων παιδιών τους. Έτσι γνωρίσαμε ότι η Μεσογειακή Αναιμία είναι κληρονομική. Άλλοι σημαντικοί σταθμοί στη μελέτη της παθογένειας της Μ. Α. είναι : α) η περιγραφή των βιοχημικών ιδιοτήτων της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης η οποία είναι αυξημένη στη Μ.Α., β) ο προσδιορισμός της διάρκειας της ζωής των ερυθρών αιμοσφαιρίων που επιβεβαιώνει ότι πρόκειται για αιμολυτική αναιμία, γ) η παρατήρηση ότι για τη δημιουργία της αναιμίας εκτός της αυξημένης αιμολύσεως μεγάλη σημασία έχει η μη αποδοτική ερυθροποίηση στο μυελό των οστών και δ) η χημική ανάλυση της



αιμοσφαιρίνης ε) ενζυμικής διάσπασης της γλοβίνης και η μελέτη του ρυθμού της σύνθεσης των πολυπεπτιδικών αλυσίδων δια των οποίων αποδείχθηκε ότι είναι διαταραγμένη η σύνθεση των τελευταίων.

## ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΣΤΗ ΧΩΡΑ ΜΑΣ

Όπως αναφέραμε δυστυχώς η Ελλάδα βρίσκεται ανάμεσα στις χώρες της Μεσογείου που εμφανίζουν μεγαλύτερη συχνότητα εμφάνισης της νόσου. Το ποσοστό είναι αρκετά υψηλό και ανέρχεται στο 10% καθώς συμπεριλαμβάνονται και οι φορείς ενώ θα πρέπει να υπάρχουν τουλάχιστον 4.000 με 5.000 άνθρωποι οι οποίοι νοσούν (Φυκίρης,1995). Η Επιδημιολογία και η Στατιστική της β-Μεσογειακή Αναιμία έχει υψηλή επίπτωση στους μεσογειακούς λαούς, στους λαούς των Βαλκανίων και εκδηλώνεται με σταθερά υψηλή συχνότητα στους λαούς της Μέσης και Άπω Ανατολής. Στην Ελλάδα έχει άνιση κατανομή κυμαινόμενη από 5-20% και με μέση συχνότητα 5,5- 8%. Ιδιαίτερα επιβεβαρημένες περιοχές είναι η Ρόδο. Η συχνότητα της στον ελληνικό πληθυσμό είναι περίπου 0,25%. Στην Ασία, η συχνότητα των φορέων β-Μεσογειακή Αναιμία κυμαίνεται από λιγότερο του 1 % μέχρι 40%, ποσοστού παρατηρούμενου σε μερικές περιοχές των Ινδίων. Ενδιάμεσες συχνότητες ανευρίσκονται στα διάφορα κράτη της π.χ. στο Ισραήλ 20%, στην Ταϊλάνδη από 4,8%- 10% . Στην Ευρώπη ανευρίσκεται σε συχνότητα μικρότερη γενικώς του 1% στην Μ. Βρετανία, ενώ σε μερικές περιοχές της χώρας αυτής ανευρέθει συχνότητα 18%. Στην Ιταλία το ποσοστό κυμαίνεται μεταξύ 4- 28% ενώ στις περιοχές της Σαρδηνίας ανέρχεται μέχρι 34%. Στην Αφρική, το ποσοστό των φορέων β-Μεσογειακή Αναιμία γενικά χαμηλό. Πάντως εμφανίζεται ανομοιογενώς κατανεμημένη σχετικά υψηλότερη συχνότητα στο Σουδάν (5%), Αλγερία (3%) (Σωτηρίου et al, 2011).



## **Γιατί υπάρχουν οι τόσο υψηλές συχνότητες των παθολογικών γόνων αιμοσφαιρίνης;**

Πολλοί επιστήμονες έχουν διερωτηθεί γιατί οι παθολογικοί γόνοι της αιμοσφαιρίνης ανευρίσκονται σε τόσο υψηλές συχνότητες σε μερικές χώρες και σε άλλες όχι. Η απάντηση πιθανότατα βρίσκεται στους νόμους της φυσικής επιλογής: κατά την άποψη που επικρατεί, τα άτομα που έχουν ένα γόνο Μεσογειακής αναιμίας ή αιμοσφαιρίνης β είναι πιο ικανά να αντισταθούν σε προσβολές από ορισμένες, κυρίως θανατηφόρες, μορφές ελονοσίας. Το παράσιτο της ελονοσίας, όπως είναι γνωστό, ζει μέσα στα ερυθροκύτταρα και δεν μπορεί να ευδοκιμήσει αν το ερυθροκύτταρο είναι αλλιιώτικο.<sup>37</sup> Έτσι σε περιοχές όπου η ελονοσία ήταν συνεχώς ενδημική, το πλεονέκτημα αυτό των ετεροζυγωτών έναντι των άλλων (των υγιών) τους επέτρεψε να επιζούν και να αποκτούν απογόνους συχνότερα, με αποτέλεσμα να αυξάνεται η αναλογία τους (παρόλο που χάνονται μερικά άτομα από τις ομόζυγες καταστάσεις). Αυτός είναι ένας άλλος λόγος οι ετεροζυγώτες να μη θεωρούν τους εαυτούς τους μειονεκτικούς, κατά πάσα πιθανότητα υπό ορισμένες συνθήκες πλεονεκτούν. Πρακτικό συμπέρασμα που προκύπτει είναι ότι, σε περιοχές όπου άλλοτε η ελονοσία ήταν ενδημική, είναι πιο πιθανό να βρούμε υψηλές συχνότητες των παθολογικών γόνων ανάμεσα απογόνους των παλαιών κατοίκων τους. Τέτοιες είναι κυρίως οι πεδινές και ημιορεινές περιοχές, ελώδεις περιοχές, πλησίον εκβολών ποταμών. Πράγματι στη χώρα μας οι συχνότητες είναι πιο υψηλές σε τέτοιους τόπους. Βέβαια, οι πρόσφατες και σημερινές μετακινήσεις πληθυσμών τείνουν να αλλοιώσουν τη σύνθεση αυτή και γι' αυτό ο τόπος κατοικίας ή έστω η σχετικά πρόσφατη εγκατάσταση μιας οικογένειας έχουν ελάχιστη σημασία, ενώ είναι πιο σημαντικό να γνωρίζουμε τον τόπο απώτερης καταγωγής των προϊόντων μας (Osborn et al, 2009).

## **ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

Τι χαρακτηρίζεται ως κληρονομικότητα; Κληρονομικότητα χαρακτηρίζεται μια κατάσταση όταν μια νόσος από τους γονείς μεταβιβάζεται στα παιδιά με συγκεκριμένους γενετικούς παράγοντες σταθερούς και αμετάβλητους. Στην περίπτωση της μεσογειακής αναιμίας μεταβιβάζεται με σωματικό υπολειπόμενο τρόπο που σημαίνει ότι οι γονείς που μπορούν να αποκτήσουν παιδιά με την νόσο ονομάζονται φορείς ή ετεροζυγώτες της μεσογειακής αναιμίας και δεν παρουσιάζουν κανένα σύμπτωμα. Κλινικώς είναι φυσιολογικοί άνθρωποι. Σε περίπτωση που ένα άτομο που είναι φορέας αποκτήσει παιδιά με ένα άτομο το οποίο είναι αιμοτολογικά υγιές τότε τα παιδιά δεν θα αποκτήσουν την νόσο ή θα είναι φορείς. Αντίθετα εάν ένα άτομο είναι φορέας και αποκτήσει παιδιά με ένα άτομο το οποίο είναι και αυτό φορέας τότε υπάρχει κίνδυνος τα παιδιά να εμφανίσουν την νόσο (ένα στα τέσσερα παιδιά). Η πιθανότητα αυτή θα ισχύει για κάθε εγκυμοσύνη ασχέτως, εάν το ζευγάρι έχει αποκτήσει και άλλα παιδιά προηγουμένως. Οπότε, Ο κληρονομικός χαρακτήρας της νόσου διαπιστώθηκε ταυτόχρονα και ανεξάρτητα το 1938, όπως είπαμε από τον Καμινόπετρο. Έτσι, ειδικοί απέδειξαν ότι οι γονείς αυτών, που πάσχουν από τη νόσο

παρουσιάζουν ελαφρύ βαθμού αναιμίας και ταυτόχρονα αυξημένη αντίσταση των ερυθρών αιμοσφαιρίων σε υπότονα διαλύματα χλωριούχου Νατρίου.



### 3.2 ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ-ΟΡΙΣΜΟΣ

Στα θαλασσαιμικά σύνδρομα υπάγεται ετερογενής ομάδα κληρονομικών διαταραχών με κύριο χαρακτηριστικό τη μείωση σε ποικίλο βαθμό της παραγωγής μιας ή περισσότερων σφαιρινικών αλυσίδων. Ο όρος θαλασσαιμία αναφέρεται σε μια ομάδα αιματολογικών διαταραχών που οφείλονται στη γενετική κληρονομικότητα ενός αλλοιωμένου γονιδίου κωδικοποίησης της αιμοσφαιρίνης και εμφανίζεται πολύ συχνά σε άτομα Ασιατικής, Αφρικανικής και Μεσογειακής καταγωγής. Τα χαρακτηριστικά συμπτώματα που εμφανίζονται κατά την νόσο της θαλασσαιμίας είναι μια αλλαγή στο μόριο της αιμοσφαιρίνης που υποβάλλει τα ερυθροκύτταρα σε αυξημένα ποσοστά αιμόλυσης. Η νόσος της θαλασσαιμίας καθώς και όλες οι υποκατηγορίες της είναι κατάσταση χρόνιας πάθησης που συνήθως ανιχνεύονται κατά την παιδική ηλικία. Η θεραπεία των αναιμιών δεν είναι ο βασικός στόχος αντίθετα η προσοχή δίνεται στην πρόληψη των επιπλοκών της νόσου και στην αντιμετώπιση των επιδεινούμενων συμπτωμάτων (Osborn et al, 2009).

## Παθοφυσιολογία και Φυσιολογία της Μεσογειακής Αναιμίας:

Όσον αφορά την παθοφυσιολογία της Μεσογειακής αναιμίας, σχετικά με τη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης και το πώς η πρόσδεση του οξυγόνου επιτελείται όταν οι αλυσίδες (άλφα αλλά και βήτα), διαμορφώσουν ακριβείς στερεοδομές που επιτρέπουν στο σίδηρο και τις ομάδες της αίμης να συνδεθούν στενά μεταξύ τους και να οδηγήσουν στον σχηματισμό όπως ένα κλειδί και την κλειδαριά. Επιπροσθέτως, η θαλασσαιμία είναι αποτέλεσμα των αλυσίδων άλφα αλλά και βήτα που βρίσκονται σε άνισες αναλογίες μεταξύ τους και ως εκ τούτου μειώνεται τελικά το αποτέλεσμα ωρίμανσης των RBC στο μυελό των οστών (Τσακόπουλος, et al., 2011). Τα κύτταρα το οποία επιζούν και αναπτύσσονται στο μυελό των οστών, εισέρχονται προς την κυκλοφορία του αίματος και αναγνωρίζονται στο σπλήνα ως κάτι δομικό και ανώμαλο και έτσι γίνεται η αιμόλυση. Είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι η μεσογειακή αναιμία οφείλεται σε γενετική κληρονομικότητα ενός γονιδίου το οποίο είναι αλλοιωμένο αλλά και της κωδικοποίησης της αιμοσφαιρίνης (Osborn et al., 2009). Αναλυτικότερα η μειωμένη σύνθεση της μιας σφαιρινικής αλυσίδας, αλλά και οι δευτερογενείς διαταραχές στα διάφορα στάδια βιοσύνθεσης της αίμης, συνεπάγονται ανάλογη μείωση στη σύνθεση μορίων αιμοσφαιρίνης με αποτέλεσμα την έντονη υποχρωμία ακόμα και μικροκυττάρωση. Στη β-Μεσογειακή Αναιμία ο περιορισμός στη σύνθεση β αλυσίδας δημιουργεί σχετικά περίσσειμα α αλυσίδας, η οποία μερικώς διατίθεται για παραγωγή αφού ενωθεί με τη γ-αλυσίδα, υπόκειται σε πρωτεολυτική διάσπαση ή καθιζάνει υπό μορφή εγκλείστων σωματίων. Στην ετερόζυγη Μεσογειακή Αναιμία η απομάκρυνση της ελεύθερης αλυσίδας με την πρωτεόλυση είναι επαρκής και γι' αυτό σπάνια ανευρίσκονται έγκλειστα στους ερυθροβλάστες. Αντίθετα, στην ομόζυγη, η μαζική προσφορά της ελεύθερης αλυσίδας οδηγεί στο κορεσμό των υπεύθυνων πρωτεολυτικών συστημάτων, με αποτέλεσμα μεγάλο περίσσειμα ελεύθερης αλυσίδας, καθίζηση και σχηματισμό εγκλείστων. Κατά τη διαδικασία παραγωγής των εγκλείστων παράγονται ελεύθερες δραστικές ρίζες οι οποίες μέσω μηχανισμών αυτοοξειδωσης πρωτεϊνών και λιπιδίων παραβιάζουν την κυτταρική μεμβράνη και της προκαλούν λειτουργικές και δομικές διαταραχές. Επιπρόσθετα τα έγκλειστα σε συνδυασμό με τον σε αφθονία αθροιζόμενο σίδηρο στα μιτοχόνδρια βλάπτουν άμεσα τον μεταβολισμό των ωριμαζόντων ερυθροβλαστών και τους κάνουν ανεπαρκείς όσον αφορά την παραγωγή πηγών ενέργειας ή τη χρήση πηγών ενέργειας γλυκογόνου (Σωτηρίου et al, 2011). Οι παραπάνω βλάβες συνεπάγονται ενδομυελική καταστροφή μεγάλου αριθμού ερυθροβλαστών, τα ερυθρά αιμοσφαίρια που προέρχονται από τους μειονεκτικούς αυτούς ερυθροβλάστες έχουν μικρή επιβίωση και καταστρέφονται στην περιφέρεια ή αποσύρονται κυρίως από το ΔΕΣ του σπλήνα, ο οποίος υπερπλάσσεται και διογκώνεται σημαντικά. Η μη αποτελεσματική ερυθροποίηση υπερέχει στη β- Μεσογειακή Αναιμία, ενώ η αιμόλυση στην περιφέρεια, στην α-Μεσογειακή αναιμία. Η γρήγορη απομάκρυνση του ραδιενεργού σιδήρου από το περιφερικό αίμα, αλλά με καθυστερημένη επανεμφάνιση του στην κυκλοφορούσα αιμοσφαιρίνη, αποτελεί το κύριο χαρακτηριστικό της μη αποτελεσματικής ερυθροποίησης. Η σημαντική διόγκωση του σπλήνα προκαλεί λίμναση μεγάλης ποσότητας αίματος και επιγενή αύξηση του όγκου του πλάσματος, παράγοντες που

επιδεινώνουν την αναιμία. Στην περίπτωση αυτή η συνολική μάζα των ερυθρών είναι δυσανάλογα μεγάλη σε σχέση με το χαμηλό αιματοκρίτη. Με την παράλληλη αυτή διαταραχή στην αιμοσφαιρινογένεση και ερυθροποίηση, αιμόλυση στην περιφέρεια και υπερσπληνισμό, προκαλείται βαριά αναιμία, η οποία συνεπάγεται υποξία και παραγωγή ερυθροποιητίνης. (Σωτηρίου, 2011).

## ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Η κλινική παρουσίαση και εικόνα των ανθρώπων που πάσχουν από Μεσογειακή αναιμία κυρίως εκδηλώνεται με: Ωχρότητα, βαριά αναιμία και ελαφρύς ίκτερος, τα άτομα επίσης έχουν ηπατομεγαλία αλλά και διόγκωση του σπλήνα. Η Μεσογειακή αναιμία συμπεριλαμβάνει και καθυστέρηση στην ανάπτυξη του ατόμου αλλά συμβάλλει και την διόγκωση των οστών του κρανίου, συνεπώς διόγκωση και της γνάθου του ατόμου (Γιωτάκη – Χαρατσή, 2014). Τα άτομα που πάσχουν πιο συγκεκριμένα από την α-θαλασσαιμία έχουν ηπιότερα συμπτώματα σε σχέση με τα άτομα που πάσχουν από την β-θαλασσαιμία. Τα συμπτώματα που εμφανίζονται εδώ είναι όπως έχει ήδη αναφερθεί ηπατομεγαλία, σπληνομεγαλία, ταχυκαρδία, λήθαργος είναι τα αποτελέσματα μιας κρίσιμης οξυγονοδεσμευτικής ικανότητας. Ο μυελός των οστών βρίσκεται σε κατάσταση συνεχούς αυξημένης ερυθροποίησης σε μια προσπάθεια να ισοροπήσει η αιμόλυση αλλά και η υποξία και αυτό έχει ως συνέπεια η επέκταση του μυελού των οστών και αναγνωρίζεται ως πύκνωση των οστών του ατόμου συγκεκριμένα του προσώπου και της ανώμαλης σκελετικής ανάπτυξης. Η επίπτωση αυτών των συμπτωμάτων έχει ως συνέπεια πολλά από τα παιδιά που πάσχουν από β-θαλασσαιμία να μην επιζούν κατά την ενηλικίωση τους. Επιπρόσθετα, στην κλινική εκδήλωση των συμπτωμάτων που σχετίζονται με τη θαλασσαιμία είναι η σταθερή ανάγκη για μετάγγιση προκειμένου να διατηρηθούν επαρκείς ποσότητες των RBC και αυτό συχνά οδηγεί σε επιπλοκές σχετικά με την μετάγγιση καθώς και συμβάλλει στην υπερφόρτωση του σιδήρου. Η υπερφόρτωση του σιδήρου στην προκειμένη κατάσταση προέρχεται από το αιμολυτικό αίμα του ασθενούς και το μεταγγισμένο αίμα, καθώς και την αυξημένη απορρόφηση του σιδήρου από τα τρόφιμα ως αντισταθμιστικό μηχανισμό στην αναιμία. Ο υπερφορτισμένος αυτός σίδηρος αποθηκεύεται στο σπλήνα, στο ήπαρ, στα ενδοκρινή όργανα και στη καρδιά προκαλώντας τις καταστάσεις που αναφέρθηκαν παραπάνω όπως, σπληνομεγαλία, ηπατομεγαλία, κίρρωση αλλά και διάφορες ορμονικές διαταραχές και καρδιομυοπάθεια οι οποίες μπορούν να αποβούν μοιραίες για το άτομο (Osborn et al., 2009). Όπως έχουμε ξανά αναφέρει η Μεσογειακή αναιμία οφείλεται σε πλήρη ή ελάττωση της συνθέσεως μιας ή και περισσότερων αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης και αυτό μπορεί να προέλθει από κάποια γενετική διαταραχή. Η διαταραχή αυτή ταξινομείται και όταν αφορά στην παραγωγή η οποία και όπως είπαμε είναι μειωμένη των α-αλυσίδων τότε προκύπτει η πρώτη υποκατηγορία και είναι η α-μεσογειακή αναιμία ενώ η β-μεσογειακή αναιμία προκύπτει όταν υπάρχει μείωση στην παραγωγή των αλυσίδων -β. Προφανώς, εφόσον προκύπτουν αυτές οι δύο κατηγορίες δεν μπορεί να υπάρξει σε φυσιολογικά ποσά η αιμοσφαιρίνη Α. Η

Μεσογειακή αναιμία όπως αναφέρει και το όνομα της είναι γνωστή περισσότερο στους Μεσογειακούς λαούς όπως Έλληνες, Ιταλούς κτλ, έχει εξαπλωθεί και στην Ινδία και στην Κίνα, αλλά και στις Φιλιππίνες (Χανιώτης et al, 2002 ).

## **ΘΕΡΑΠΕΙΑ**

Στη θεραπεία για τη Μεσογειακή Αναιμία χρειάζονται συχνά μεταγγίσεις συσκευασμένων ερυθροκυττάρων για να διορθωθούν τα μειωμένα επίπεδα αιματοκρίτη και αιμοσφαιρίνης που προκύπτουν από την ακατάσχετη αιμόλυση. Οι δόσεις που πραγματοποιείται η μετάγγιση είναι τιτλοποιημένες ποσοτικά για να μπορέσουν να διατηρηθούν τα επίπεδα αιμοσφαιρίνης μεταξύ 7-10g/dl ή για να αντιμετωπιστούν διάφορα κλινικά συμπτώματα. Παράλληλα με τις μεταγγίσεις γίνονται και θεραπείες για την αποσιδήρωση του ατόμου και αυτό επιτυγχάνεται με την χορήγηση διάφορων χημικών παραγόντων και φαρμάκων όπως είναι δεσφερριόξαμίνη ή οποία δεσμεύει τον σίδηρο από τον οργανισμό και το άτομο τον αποβάλλει με τα ούρα. Η διαδικασία για την χορήγηση της δεσφερριόξαμίνης γίνεται υποδορίως με ειδική αντλία. Σε μερικές περιπτώσεις, στη θεραπεία του ατόμου συνίσταται η σπληνεκτομή, αυτό γίνεται επειδή ο σπλήνας έχει υπερδιογκωθεί. Ωστόσο οι προοδευτικές μέθοδοι θεραπείας των ατόμων που πάσχουν από Μεσογειακή αναιμία είναι ελάχιστες όμως έχουν πρακτικές εφαρμογές στην θεραπεία αυτών και κάποιες από αυτές τις προοδευτικές μεθόδους θεραπείας είναι η μετάγγιση με την χρήση νέων ερυθροκυττάρων, η μεταμόσχευση μυελού των οστών και αυτή η μέθοδος αποτελεί την πιο προοδευτική ίαση των ατόμων με θαλασαιμία μιας και οι πιθανότητες επιβίωσης του ατόμου μετά από πενταετή ελευθερία από την νόσο μετά την μεταμόσχευση ανέρχονται σήμερα σε ποσοστό 95%. Εναλλακτική θεραπεία αποτελεί και η αποδέσμευση του ατόμου από σίδηρο με διάφορες φαρμακευτικές αγωγές αλλά και στην γονιδιακή θεραπεία.

Χωρίς όμως την κατάλληλη θεραπευτική αντιμετώπιση επέρχεται ο θάνατος, αυτό μπορεί να γίνει είτε κατά την πρώτη ή δεύτερη δεκαετία της ζωής ενός ανθρώπου όπου οι διάφορες λοιμώξεις του αναπνευστικού ή μια καρδιακή ανεπάρκεια είναι αρκετές για να έρθει ο θάνατος. Όπως αναφέρθηκε ήδη, βασικό θεραπευτικό μέσο σε ανθρώπους με μεσογειακή αναιμία είναι οι μεταγγίσεις και μάλιστα οι συχνές. Σε αντίθεση με το παρελθόν, σήμερα γίνονται περισσότερες και συχνότερα για να μπορέσει να διατηρηθεί η τιμή της αιμοσφαιρίνης > 10g/dL. Το πρόβλημα όμως με τις συχνές μεταγγίσεις είναι η αιμοσιδήρωση ,δηλαδή η αύξηση του σιδήρου στον οργανισμό, ο οποίος σε μεγάλες ποσότητες έχει αρνητικά αποτελέσματα και μπορεί να καταστρέψει πολλά όργανα εάν δεν γίνει αποσιδήρωση (Ιωαννίδου et al, 2003).

## **ΣΤΟΧΟΙ ΤΗΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ**

Βασικοί στόχοι της θεραπευτικής αντιμετώπισης της νόσου είναι η διόρθωση της αναιμίας, η αντιμετώπιση του υπεροσπληνισμού και της αιμοσιδήρωσης, μιας επιπλοκής που οφείλεται βασικά στην αυξημένη απορρόφηση σιδήρου που απελευθερώνεται από το αίμα που μεταγγίζεται (Σωτηρίου, 2011).

## **ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ - ΕΚΤΙΜΗΣΗ**

Οι αιματολογικές μελέτες αποκαλύπτουν τυπικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων. Μυελόγραμμα, σε αυτό παρατηρείται συνήθως έντονη υπερπλασία της ερυθρός σειράς. Η ακτινολογική μελέτη δείχνει αλλοιώσεις του κρανίου και του λοιπού σκελετού. Παρατηρείται αύξηση της πάχυνσης της διπλής και λέπτυνση του έξω πετάλου. Στα μικρά οστά παρατηρείται λέπτυνση της φλοιώδους ουσίας και διεύρυνση της μυελικής κοιλότητας (λόγω υπερπλασίας του μυελού των οστών) με οστική αφαλάτωση. Αμνιο-παρακέντηση και εμβρυοσκόπηση. Η β-Μεσογειακή Αναιμία μπορεί τώρα να διαγνωσθεί προγεννητικώς με ανάλυση του DNA των εμβρυϊκών ινοβλαστών, που παίρνονται με αμνιοπαρακέντηση, η οποία γίνεται την 10η εβδομάδα της κύησης, ενώ με εμβρυοσκόπηση την 20η εβδομάδα.

## **ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ**

Η θεραπευτική πλευρά της νόσου με φαρμακευτική αγωγή. Τα φάρμακα τα οποία χρησιμοποιούνται κατά την αναιμία (οπότε και για την μεσογειακή αναιμία) είναι άλατα σιδήρου τα οποία χορηγούνται από το στόμα για παράδειγμα, γλυκονικός σίδηρος, θειικός σίδηρος κτλ. Επίσης χορηγούνται άλατα σιδήρου με παρεντερικά σκευάσματα όπως, δεξτρανικός σίδηρος, σουκροζικός σίδηρος, χορηγούνται βιταμίνες οι οποίες είναι πάρα πολύ σημαντικές κυρίως βιταμίνη B12 και τέλος φολικά φάρμακα όπως, φολικό οξύ, φολινικό οξύ (Kay et al, 2009).

## **ΠΡΟΛΗΨΗ**

Η πρόληψη για την Μεσογειακή αναιμία, αλλά και τις μορφές της δεν ποικίλουν όμως συνιστάται η πρόληψη για υποχρεωτικό έλεγχο των γονέων που είναι φορείς της νόσου σε ειδικά κέντρα στα οποία υπάρχει καθοδήγηση για τον έλεγχο τους. Σε περίπτωση που οι γονείς είναι και οι δύο φορείς τότε θα προβούν σε αμνιοκέντηση την 12<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης καθώς και ανάλυση του DNA και σε περίπτωση που τα αποτελέσματα της ανάλυσης δείξουν ότι το έμβρυο είναι ομοζυγώτης τότε

επιβάλλεται η άμεση διακοπή της κύησης (Osborn, et al., 2013). Η πρόληψη οπότε της Μεσογειακής αναιμίας θα πρέπει να αποτελεί το βασικό στόχο των υπηρεσιών υγείας σε κάθε χώρα με αυξημένο κίνδυνο. Σε ορισμένες όπως η Κύπρος, η Μεγάλη Βρετανία, η Σαρδηνία τα προγράμματα πρόληψης έχουν αποδώσει σε μεγάλο βαθμό. Στη χώρα μας έχουν γίνει προσπάθειες προς την κατεύθυνση αυτή αλλά δεν έχουν αποδώσει στον βαθμό ικανοποιητικό και έτσι δεν έχουμε ανάλογα αποτελέσματα με τις προηγούμενες χώρες. Οι λόγοι είναι πολλοί, βασικός λόγος είναι η ανεπάρκεια ενημέρωσης των ατόμων, αλλά και ανεπάρκεια εξειδικευμένων εργαστηριακών κέντρων ιδιαίτερα στην περιφέρεια και στη γενικότερη νοοτροπία και ψυχοσύνθεση του Έλληνα (Osborn, et al., 2013).

## **ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ Η ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΣΤΗ ΧΩΡΑ ΜΑΣ**

Η προγεννητική διάγνωση αφορά στην εξέταση του εμβρυικού αίματος βασικά που λαμβάνεται με την εμβρυοσκόπηση και γίνεται μεταξύ 16-18 της εμβρυικής εβδομάδας της εγκύου. Νεότερες μέθοδοι ανάλυσης του DNA επιτρέπουν την προγεννητική διάγνωση νωρίτερα (στο πρώτο τρίμηνο) αλλά εφαρμόζονται προς το παρόν σε εξειδικευμένα κέντρα του εξωτερικού. Οι κίνδυνοι που υπάρχουν κατά την εφαρμογή είναι πολύ λίγοι και η μέθοδος χρησιμοποιείται με μεγάλη επιτυχία στην χώρα μας τα τελευταία χρόνια (Φραγκίσκος et al, 2002)

## **ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ**

Οι μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων ποικίλουν σε βαρύτητα από ελάχιστες μέχρι εικόνα μείζονος Μεσογειακής Αναιμίας. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια είναι αρκετά συχνά πάνω από 5,5% και η αιμοσφαιρίνη εντός των φυσιολογικών ορίων ή ελαφρά μειωμένη (κατά μέσον όρο 119% στις γυναίκες και 129% στους άνδρες). Οι ερυθροκυτταρικοί δείκτες που βρίσκονται μειωμένοι σε 80% των περιπτώσεων με διακυμάνσεις 18-28 και 72-83 αντίστοιχα. Επί συνύπαρξης α με β-Μεσογειακή Αναιμία οι δείκτες αυτοί είναι φυσιολογικοί. Αύξηση της πάνω από 3,5% χαρακτηρίζει την κλασική ετερόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία. Η οσμωτική αντίσταση των ερυθροκυττάρων στα υπότονα διαλύματα είναι αυξημένη και αυξάνει ακόμα περισσότερο ύστερα από επώαση (σε αντίθεση με τα φυσιολογικά ερυθροκύτταρα). Η αύξηση της μπορεί να λείπει επί σιδηροπενίας ή σε σιωπηρές μορφές Μεσογειακής Αναιμίας που χαρακτηρίζονται από φυσιολογική με ή χωρίς ήπιες μορφολογικές αλλοιώσεις. Η διόρθωση της σιδηροπενίας επαναφέρει την σε παθολογικά επίπεδα. Αντίθετα με την επικρατούσα μέχρι σήμερα άποψη το επίπεδο



της επηρεάζεται επίσης αρνητικά από τη σιδηροπενία. Όταν η τιμή βρίσκεται πάνω από 5% τότε κατά κανόνα με τη β-Μεσογειακή Αναιμία συνυπάρχει και άλλη γενετική διαταραχή που συχνότερα είναι η ετεροκυτταρική μορφή της. Οι φορείς β-Μεσογειακής Αναιμίας έχουν σχετικά αυξημένα ποσά κατά τα δύο πρώτα χρόνια της ζωής. Στην κλινική πράξη σε οριακές περιπτώσεις και ιδιαίτερα όταν ο ένας εκ των συζύγων είναι φορέας Μεσογειακής αναιμίας και απαιτείται ακριβής διάγνωση, η βιοσύνθεση (Ράπτη et al, 2011)

## **ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ-ΣΤΙΓΜΑ**

Μια υποκατηγορία της νόσου είναι και το στίγμα της Μεσογειακής αναιμίας (ή ετερόζυγος β-θαλασσαιμία), αυτό σημαίνει ότι υπάρχει η παρουσία ενός μόνου γόνου θαλασσαιμίας (ετεροζυγώτης) με αιματολογικές και κλινικές εκδηλώσεις διαφόρων βαθμών. Η κλινική εικόνα των ανθρώπων που έχουν το στίγμα της μεσογειακής αναιμίας μπορούν κλινικά να εμφανίζονται υγιείς ή να πάσχουν από μια αναιμία μικρής ή μέτριας βαρύτητας, γενικώς και στις περισσότερες περιπτώσεις δεν υπάρχουν ενοχλήσεις ή δεν είναι τόσο σημαντικές έτσι ώστε να υπάρξει και λόγος ανησυχίας. Όσον αφορά τις εξετάσεις που πρέπει να υποβάλλεται ο ασθενής γίνεται ψηλάφηση του σπλήνα, ο οποίος συνήθως είναι φυσιολογικός ή ελάχιστα διογκωμένος, γίνονται επιμελείς εξετάσεις στο αίμα για τυχόν υποχρωμία ή ποικιλοκυττάρωση. Η διάγνωση των ατόμων που φέρουν το στίγμα της μεσογειακής αναιμίας είναι υψηλής σημασίας διότι, εάν δύο άτομα τα οποία φέρουν το στίγμα οι απόγονοι τους θα αποκτήσουν το 25% περίπου αυτών μια πιο βαριά ομόζυγη μορφή της νόσου. Το στίγμα της μεσογειακής αναιμίας δεν απαιτεί κάποια θεραπεία (Γιωτάκη – Χαρατσή, 2014)

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4**

### **4.1 ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ**

Βασικές αρχές και αποτελέσματα Ο μόνος τρόπος αντιμετώπισης της αναιμίας είναι η θεραπεία υποκατάστασης με μεταγγίσεις, δεδομένου ότι ο οργανισμός δεν είναι σε θέση να συνθέσει αιμοσφαιρίνη. Την τελευταία δεκαπενταετία έχουν προταθεί διάφορα σχήματα θεραπείας . Όλα αποσκοπούν στο να αποκαταστήσουν επίπεδα αιμοσφαιρίνης ικανά να επιτρέψουν τη φυσιολογική οξυγόνωση των ιστών και τη φυσιολογική ανάπτυξη των ασθενών. Τα ιδανικά επίπεδα αιμοσφαιρίνης δεν είναι εύκολο να καθοριστούν με ακρίβεια. Το πλέον αποδοτικό σχήμα είναι εκείνο των

πολύ συχνών μεταγγίσεων (κάθε δεκαπενθήμερο περίπου) με μικρά ποσά αίματος. Το σχήμα στοχεύει στη διατήρηση της αιμοσφαιρίνης σε υψηλά επίπεδα 12-15 g/dl, χωρίς να προκαλεί μεγάλες διακυμάνσεις των επιπέδων τη αιμοσφαιρίνης στους ασθενείς. Το θεραπευτικό αυτό σχήμα δεν είναι εύκολο στην εφαρμογή του γιατί απαιτεί συνεχή προσελεύσεις στο Νοσοκομείο. Ειδικά σε χώρες με μεγάλο αριθμό αρρώστων, όπως η Ελλάδα, το σχήμα αυτό είναι πρακτικά ανεφάρμοστο για το σύνολο των αρρώστων, αφ' ενός λόγω της έλλειψης αίματος, αφ' ετέρου γιατί απαιτεί σημαντική αύξηση του ιατρικού, νοσηλευτικού και εργαστηριακού δυναμικού το οποίο είναι ήδη ανεπαρκές για να καλύψει ικανοποιητικά τις ανάγκες των ασθενών. Ασθενείς οι οποίοι μεταγγίζονται με το σχήμα αυτό δύσκολα διαχωρίζονται μέχρι την ενηλικίωσή τους από τα φυσιολογικά παιδιά της ηλικίας τους. Η σωματική τους ανάπτυξη είναι φυσιολογική, οι οστικές αλλοιώσεις περιορισμένες, η δραστηριότητά τους και η κοινωνική τους προσαρμογή, με κατάλληλη υποστήριξη κυρίως των γονιών, είναι φυσιολογική. (Ράπτη et al, 2011)

## **ΟΜΟΛΟΓΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ**

Ομόλογη μετάγγιση ονομάζεται η διαδικασία της μετάγγισης κατά την οποία το αίμα συλλέγεται από έναν δότη και μεταγγίζεται σε άλλα άτομα που χρειάζονται άμεσα αίμα. Το αίμα μπορεί να προέλθει από εθελοντές, αιμοδότες ακόμα και πτώματα. Οι εθελοντές αιμοδότες επισκέπτονται μια τράπεζα αίματος περιοδικά και χορηγούν φιάλες αίματος οι οποίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν από τον οποιονδήποτε. Αυτό το αίμα ονομάζεται «εθελοντικός δότης». Από την άλλοι οι αιμοδότες μπορεί να είναι και καθορισμένοι δηλαδή, επιλέγονται από τον δέκτη για να δώσουν αίμα (Osborn et al, 2009).

## **ΤΥΠΟΙ ΠΡΟΙΟΝΤΩΝ ΑΙΜΑΤΟΣ**

Η χορήγηση των προϊόντων αίματος έχει γίνει πιο σύνθετη με την έλευση της θεραπείας με συστατικά αίματος. Είναι ουσιαστικό για τον νοσηλευτή να γνωρίζει τον σωστό τύπο αίματος, την αιτία χορήγησης του, καθώς και οποιοδήποτε χαρακτηριστικό ενός δεδομένου προϊόντος αίματος και του ασθενή. Τα προϊόντα αίματος οπότε κατατάσσονται ως εξής: 1) Ολικό αίμα: Το ολικό αίμα περιέχει τα φυσιολογικά συστατικά του αίματος. Μετά τη λήψη του από έναν δότη προστίθενται αντιπηκτικά και συντηρητικά και το αίμα είναι έτοιμο για τον δέκτη. 2) Τα συσκευασμένα RBC: Αφαιρείται το τμήμα του πλάσματος του αίματος με τη διαδικασία φυγοκέντρησης. Αυτό είναι το πιο συνηθισμένο προϊόν αίματος που χορηγείται. 3) Τα πλυμένα RBC: Ενδείκνυται όταν έχουν σημειωθεί αντιδράσεις σε προηγούμενες μεταγγίσεις, αφαιρούνται ανοσοσφαιρίνες και τις πρωτεΐνες. 4) Τα

παγωμένα RBC: Καλύπτονται με γλυκερίνη πριν από το πάγωμα και ξεπλένονται μετά από αυτό. 5)RBC με λίγα λευκοκύτταρα: Το μεγαλύτερο μέρος WBC αφαιρείται μόλις ληφθεί από τον δότη. Ο λόγος που η αφαίρεση γίνεται πριν την αποθήκευση είναι επειδή κατά την διαδικασία την αποθήκευσης προκαλείται νέκρωση των WBC, δημιουργώντας έτσι υποπροϊόντα που μπορούν να προκαλέσουν επικίνδυνα συμπτώματα στον παραλήπτη του αίματος. 6)Το φρέσκο παγωμένο πλάσμα: Το FFP προετοιμάζεται από το ολικό αίμα με το διαχωρισμό του από το κυτταρικό μέρος και το πάγωμα του μέσα σε 4 έως 6 ώρες από την λήψη του. Τα αιμοπετάλια προετοιμάζονται από μεμονωμένες μονάδες ολικού αίματος με τη διαδικασία την φυγοκέντρησης. 7)Λευκωματίνη: Παρασκευάζεται από το πλάσμα του αίματος, είναι ένα εμπορικά τυποποιημένο προϊόν που δεν έχει κανέναν κίνδυνο μετάδοσης ασθενειών και δεν απαιτεί την εξέταση για την ταυτοποίηση ABO. 8) Το κρυοίζημα: Συλλέγεται από το ξεπάγωμα του FFPκαι τη συλλογή του άσπρου ίζηματος που παραμένει. Αυτό το ίζημα είναι πλούσιο σε :a) Παράγοντες von Willebrand και VIII ,b) ινωδογόνο (Osborn et al, 2009).

## **ΚΙΝΔΥΝΟΙ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ**

Καθήκον του νοσηλευτή πριν πραγματοποιηθεί η μετάγγιση είναι η πλήρη ενημέρωση του ασθενούς εξηγώντας του όλη την διαδικασία αλλά και το ενδεχόμενο παρουσίασης ενός ή και περισσότερους κινδύνους κατά την διαδικασία της μετάγγισης αλλά και μετέπειτα. Οι κίνδυνοι που μπορούν να προκύψουν από μια μετάγγιση ποικίλουν, αρχικά είναι η μετάδοση κάποιας σοβαρής ασθένειας αλλά και μόλυνση κυρίως βακτηριακή. Επίσης από την διαδικασία της μετάγγισης μπορεί να προκύψει κυκλοφορική υπερφόρτωση και αυτό εξίσου θα δημιουργήσει πρόβλημα στον ασθενή. Κατά την μετάγγιση εγκυμονούν κίνδυνοι όπως, υποθερμία, αιμοαραιώση, αλλά και μια δυσλειτουργία των αιμοπεταλίων. Σπάνιος αλλά όχι απίθανος, είναι να δημιουργηθεί κίνδυνος ανάπτυξης πνευμονικής αντίδρασης, η οποία είναι γνωστή ως οξεία πνευμονική βλάβη. Στους κινδύνους της μιας μετάγγισης ανήκουν και οι αντιδράσεις που μπορούν να προκληθούν από μια τέτοια διαδικασία, είναι ζωτικής σημασίας και σε τέτοιες περιπτώσεις ο/οι υπεύθυνος/ οι νοσηλευτής /τες, να γνωρίζουν οποιαδήποτε αντίδραση μπορεί να εμφανιστεί κατά την διάρκεια της μετάγγισης, καθώς και να είναι σε ετοιμότητα για να μπορέσει/σουν να αντιμετωπίσουν μια τέτοια επιπλοκή, η οποία μπορεί να προβεί μοιραία για τον ασθενή εάν δεν επιλυθεί εγκαίρως. Για την σωστή ολοκλήρωση της διαδικασίας χωρίς να δημιουργηθούν αντιδράσεις ο νοσηλευτής είναι καθήκον του να παρακολουθεί τον ασθενή του και να είναι έτοιμος να αντιμετωπίσει οποιαδήποτε επιπλοκή προκύψει και να είναι σε θέση να αναστρέψει την κατάσταση (Osborn, et al., 2009). Οι αντιδράσεις- επιπλοκές που υπάρχουν χωρίζονται σε δύο κατηγορίες, αρχικά είναι οι οξείες, οι οποίες είναι και άμεσες αντιδράσεις και είναι δυνατό να εμφανιστούν σε χρόνο των 5 λεπτών αφού έχει ξεκινήσει η διαδικασία της μετάγγισης και δεύτερον είναι οι καθυστερημένες αντιδράσεις, οι συγκεκριμένες έχουν χρόνο εμφάνισης από 48 ώρες μέχρι και 6 μήνες μετά την ολοκλήρωση της

μετάγγισης. Οι δύο συγκεκριμένες κατηγορίες αντιδράσεων είναι πιο πιθανές να συμβούν κατά την διάρκεια ή μετά την μετάγγιση, αλλά υπάρχει και μια υποκατηγορία η οποία είναι και αυτή πολύ σημαντική εάν εμφανιστεί και είναι η αντίδραση που μπορεί να προκληθεί όταν ο ασθενής λαμβάνει πολλές μονάδες προϊόντων αίματος, λόγω των συντηρητικών που χρησιμοποιούνται κατά την αποθήκευση του αίματος. Ωστόσο, ο ρόλος του νοσηλευτή στην συγκεκριμένη αντίδραση κρίνεται αναγκαία αλλά και απαραίτητη, καθώς, πρέπει να λάβει ένα ιστορικό υγείας του ασθενή που θα περιλαμβάνει και τις αλλεργίες, αλλά και τις τυχόν αντιδράσεις του ασθενή σε προηγούμενες μεταγγίσεις (Παπαλάμπρος et al., 2012).

## **ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ**

Ο υπερσπληνισμός είναι συχνή επιπλοκή της μεσογειακής αναιμίας, ιδιαίτερα σε αρρώστους οι οποίοι δεν μεταγγίζονται συστηματικά. Στις περιπτώσεις αυτές ο σπλήνας δραστηριοποιείται και καταστρέφει τόσο τα ερυθρά του αρρώστου και του δότη, όσο και τα λευκά και τα αιμοπετάλια. Οι ενδείξεις σπληνεκτομής δεν είναι απόλυτα καθορισμένες. Η χρήση ραδιοϊσοτοπικών τεχνικών για τον προσδιορισμό του χρόνου ζωής των ερυθρών και της λειτουργικότητας του σπληνός, είναι διαφωτιστικές για την εκτίμηση της υπερλειτουργίας του σπληνός, αλλά δεν συσχετίζονται πάντοτε με τις κλινικές ενδείξεις και τα αποτελέσματα της σπληνεκτομής. Αρρώστοι με μεγάλη ελάττωση του χρόνου επιβίωσης, έχουν πτωχότερα αποτελέσματα μετά τη σπληνεκτομή από αρρώστους με σχετική μόνο ελάττωση της επιβίωσης ερυθρών. Για το λόγο αυτό, και σε συνδυασμό με την ταλαιπωρία του αρρώστου και την οικονομική επιβάρυνση, ο προσδιορισμός του χρόνου επιβίωσης ερυθρών σπάνια χρησιμοποιείται σαν καθοριστικός δείκτης ένδειξης σπληνεκτομής. Σήμερα, η βασική ένδειξη σπληνεκτομής επικεντρώνεται στην αύξηση της ετήσιας κατανάλωσης αίματος που οδηγεί σε υπερφόρτωση του

οργανισμού σε σίδηρο. Η αύξηση των αναγκών σε αίμα σε ετήσια βάση υπολογίζεται με τον τρόπο που έχει περιγράψει στο κεφάλαιο των μεταγγίσεων. Αύξηση των ετήσιων αναγκών υπάρχει όταν η ετήσια κατανάλωση έχει αυξηθεί πάνω από 1,5 του φυσιολογικού. Ο δείκτης αυτός είναι ακόμα πιο ακριβής αν η σύγκριση της κατανάλωσης αίματος γίνεται με τις ετήσιες ανάγκες του ίδιου του αρρώστου των πρώτων ετών θεραπείας (Παπαλάμπρος, 2012).

## **ΒΑΚΤΗΡΙΑΚΗ ΛΟΙΜΩΞΗ**

Είναι σπάνιο να συμβεί βακτηριακή μόλυνση από τα προϊόντα του αίματος, αλλά μπορεί να προκύψει σε οποιαδήποτε φάση της λήψης αυτών, επεξεργασία και χορήγηση τους. Μια μονάδα μολυσμένου προϊόντος αίματος μπορεί να εμφανίσει κανονικό ή ανώμαλο χρώμα. Η ψύξη των προϊόντων μπορεί να αποτρέψει την αύξηση και την εμφάνιση βακτηριδίων στο αίμα, λόγω το ότι τα βακτηρίδια δεν μπορούν να επιζήσουν σε χαμηλές θερμοκρασίες. Εκτός από την ψύξη άλλα μέτρα που μπορούν να αποτρέψουν την εμφάνιση και αύξηση των βακτηριδίων αλλά και την βακτηριακή μόλυνση είναι προσεκτικός χειρισμός των προϊόντων του αίματος αλλά και τήρηση του χρονικού ορίου που πρέπει να χορηγείται το αίμα. Οι κλινικές εκδηλώσεις μιας βακτηριακής μόλυνσης μπορεί να μην εμφανιστούν έως ότου ολοκληρωθεί η διαδικασία της μετάγγισης, σε ορισμένες περιπτώσεις εμφανίζεται και πολύ αργότερα μετά την ολοκλήρωση της διαδικασίας. Τα κοινά συμπτώματα είναι πυρετός, ρίγος και υπόταση , επίσης μπορεί να επέλθει ενδοτοξικός κλονισμός αλλά και θάνατος εάν δεν αντιμετωπιστεί έγκαιρα η μόλυνση (Osborn et al, 2009).

## **ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ**

Κατά την χορήγηση του αίματος υπάρχει πάντα κίνδυνος να εμφανιστεί μια αντίδραση στην διαδικασία αυτή. Είναι ουσιαστικό να γνωρίζει ο νοσηλευτής αλλά και ο γιατρός τις ενδείξεις και τα συμπτώματα που μπορεί να εμφανιστούν σε περίπτωση που υπάρχει κάποια επιπλοκή και οφείλουν να τα αντιμετωπίσουν. Είναι ζωτικής σημασίας να παρακολουθείται τακτικά ο μεταγγιζόμενος κατά την διαδικασία για την αποτροπή οποιασδήποτε αντίδρασης. Οι αντιδράσεις μπορεί να είναι οξείες ή καθυστερημένες. Οι οξείες αντιδράσεις ή άμεσες μπορεί να εμφανιστούν 5 μόλις λεπτά μετά την έναρξη της μετάγγισης, ενώ οι καθυστερημένες μπορεί να εμφανιστούν σε διάστημα μεταξύ 48 ωρών έως 6 μήνες μετά την μετάγγιση. Επίσης, μπορεί να υπάρξει αντίδραση όταν ένας ασθενής λαμβάνει πολλές μονάδες προϊόντων αίματος, λόγω των συντηρητικών που χρησιμοποιούνται κατά την αποθήκευση του αίματος. Όπου είναι δυνατόν θα πρέπει να λαμβάνεται πριν από την χορήγηση αίματος ο νοσηλευτής κατά κύριο λόγο, ένα ιστορικό υγείας που θα περιλαμβάνει και τις αλλεργίες του ασθενή και τυχόν αντιδράσεις σε προηγούμενες μεταγγίσεις. Οι ασθενείς με αλλεργίες διατρέχουν υψηλότερο κίνδυνο αντίδρασης μετάγγισης και πρέπει να ελέγχονται συχνότερα. Επίσης, σε ασθενείς που είχαν εμφανίσει κατά το παρελθόν αντιδράσεις μετάγγισης ή έχουν λάβει πολλές μεταγγίσεις, χορηγούνται αντιπυρετικά και αντιισταμινικά πριν μεταγγισθούν λόγω παρουσίας αντισωμάτων (Osborn et al, 2009).

## **ΜΗ ΜΟΛΥΣΜΑΤΙΚΟΙ ΚΙΝΔΥΝΟΙ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ**

Τις τελευταίες δεκαετίες σύμφωνα με έρευνες έχει σημειωθεί μείωση κατά 10.000 φορές των μολύνσεων κατά την διαδικασία της μετάγγισης, αλλά έχει γίνει πολύ λίγη πρόοδος στη μείωση των μη μολυσματικών σοβαρών κινδύνων κατά την διαδικασία της μετάγγισης. Κατά συνέπεια, οι ασθενείς προσβάλλονται από μη μολυσματικούς παράγοντες σε συχνότητα 100-1000 φορές. Τα πιο κοινά μη μολυσματικά προβλήματα σχετικά με τη μετάγγιση περιλαμβάνουν:

Προβληματική μετάγγιση και ασυμβίβαστη μετάγγιση λόγω ABO/Rh παράγοντα.

Καρδιοπνευμονική τοξικότητα/κυκλοφορική υπερφόρτωση.

Ασθένεια μοσχεύματος- παραλήπτη που σχετίζονται με τη μετάγγιση.

Μετάγγιση σχετιζόμενη με οξεία πνευμονική βλάβη.

Μεταβολική απορρύθμιση στην παιδιατρική και μαζική μετάγγιση

Μειωμένη μετάγγιση (Osborn et al, 2009)

## **ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ΚΑΙ ΑΣΥΜΒΙΒΑΣΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ ABO/Rh**

Η μετάγγιση ασυμβίβαστου αίματος ή εσφαλμένη μετάγγιση είναι η πιο κοινή αιτία της σοβαρής νοσηρότητας και θνησιμότητας που συνδέεται με τις μεταγγίσεις. Τα λάθη μπορεί να προκύψουν κατά την διάρκεια της συλλογής δειγμάτων μέσα σε εργαστήριο όταν δηλαδή, εξάγεται το αίμα από το εργαστήριο ή κατά την χορήγηση. Αυτός ο τύπος αντίδρασης είναι συνήθως μοιραίος και η επίπτωση του δεν έχει μειωθεί σημαντικά. Μια έρευνα που έγινε έκανε αναφορά ότι η επίπτωση αυτών των μοιραίων αντιδράσεων δεν έχει μειωθεί σχεδόν καθόλου εδώ και δεκαετίες (Osborn et al, 2009).

## **ΛΙΓΟΤΕΡΟ ΜΗ ΜΟΛΥΣΜΑΤΙΚΟΙ ΚΙΝΔΥΝΟΙ**

Άλλοι λιγότερο κοινοί μη μολυσματικοί κίνδυνοι από την μετάγγιση περιλαμβάνουν την υπερφόρτωση σιδήρου και τις παρενέργειες των πολλαπλών και μαζικών μεταγγίσεων. Η επαναλαμβανόμενη έκθεση στο μεταγγιζόμενο αίμα όχι μόνο εγκυμονεί αυξημένους κινδύνους μετάδοσης αιματικών ασθενειών, αλλά μπορεί να προκαλέσει και υπερφόρτωση σιδήρου.

## **ΠΕΡΙΣΣΕΙΑ ΣΙΔΗΡΟΥ**

Η υπερφόρτωση σιδήρου, καλούμενη αιμοχρωμάτωση μπορεί να εμφανιστεί σε ασθενείς που έχουν χρόνιες απαιτήσεις μετάγγισης. Μια μονάδα RBCs περιέχει 250mg σιδήρου. Οι ασθενείς που υποβάλλονται σε επαναλαμβανόμενες μεταγγίσεις αποκτούν περισσότερο σίδηρο από όσο χρειάζονται και το πλεόνασμα συσσωρεύεται στους ιστούς. Με τη πρόοδο του χρόνου αυτές οι εναποθέσεις μπορεί να προκαλέσουν ζημιά σε όργανα, ιδιαίτερα στο πάγκρεας, ήπαρ, στη καρδιά και στους όρχεις. Για να προσδιοριστεί η αιμοχρωμάτωση γίνονται εργαστηριακές εξετάσεις , που περιλαμβάνουν προσδιορισμό της συνολικής ικανότητας σύνδεσης του σιδήρου, σιδήρου και φερριτίνης ορού. Αυτές οι τιμές είναι αυξημένες στην περίπτωση υπερφόρτωσης του σιδήρου (Μουτσόπουλος, 2009).

## **ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΟΣ ΣΤΟΧΟΣ**

Ο θεραπευτικός στόχος είναι να προκληθεί μια ήπια αναιμία η οποία πρέπει να διατηρηθεί ώσπου να μειωθεί σημαντικά ο αποθηκευμένος σίδηρος. Η εξέταση της φερριτίνης, δείχνει το ποσοστό του αποθηκευμένου σιδήρου και αυτός ο αριθμός πρέπει να μειωθεί στα φυσιολογικά επίπεδα. Αυτό γίνεται με την αφαιμάξη, δηλαδή

θεραπευτικές φλεβοτομίες. Η φλεβοτομία συνίσταται στην αφαίρεση μιας πλήρους μονάδας αίματος από τον ασθενή περίπου 500mL. Αυτό πρέπει να γίνει σε ιατρικό περιβάλλον και η θεραπεία πρέπει να επαναλαμβάνεται δύο φορές την εβδομάδα αν όχι δύο απαραίτητως μια (Osborn et al, 2009)

## **ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗΣ**

Η αυξημένη πρόσληψη σιδήρου με τις μεταγγίσεις διαταράσσει το μεταβολισμό του σιδήρου στους ασθενείς με Μεσογειακή Αναιμία και οδηγεί σε σημαντικό θετικό ισοζύγιο. Σε φυσιολογικές συνθήκες, ο οργανισμός διαθέτει ρυθμιστικούς μηχανισμούς για τη διαφύλαξη του προσλαμβανόμενου σιδήρου και την αποτροπή εμφάνισης αρνητικού ισοζυγίου το οποίο οδηγεί σε σιδηροπενική αναιμία, ιδιαίτερα συχνή στην παιδική ηλικία. Η απορρόφηση σιδήρου από το έντερο αυξάνεται επί αναιμίας και γενικά υποξίας, ενώ οι δυνατότητες αποβολής του είναι περιορισμένες. Ουσιαστικά, οι μηχανισμοί στοχεύουν στη διαφύλαξη και ορθή διακίνηση (Ράπτη et al, 2011) των αποθεμάτων σιδήρου. Ειδικότερα, στους ασθενείς με Μεσογειακή Αναιμία τα χαμηλά επίπεδα της αιμοσφαιρίνης διεγείρουν τους μηχανισμούς απορρόφησης σιδήρου, γι' αυτό και σε ασθενείς με ενδιάμεση Μεσογειακή Αναιμία που δεν μεταγγίζονται παρατηρείται θετικό ισοζύγιο σιδήρου, το οποίο οδηγεί σε αύξηση των ολικών αποθεμάτων και σε προχωρημένη ηλικία σε κλινικές εκδηλώσεις αιμοσιδήρωσης. Τα ολικά αποθέματα σιδήρου αυξάνονται σημαντικά σε μεταγγιζόμενους ασθενείς, δεδομένου ότι ο σίδηρος, ο οποίος προσφέρεται με τις μεταγγίσεις παραμένει εξ' ολοκλήρου στον οργανισμό. Υπολογίζεται ότι κάθε μονάδα μεταγγιζόμενου αίματος προσφέρει περίπου 200 σιδήρου τα οποία προστίθενται στα ολικά αποθέματα του οργανισμού. Ο οργανισμός δεν διαθέτει δυστυχώς εφεδρικούς μηχανισμούς αποβολής σιδήρου σε περίπτωση υπερφόρτωσης. Έτσι παρά το γεγονός ότι στους μεταγγιζόμενους ασθενείς ο απορροφούμενος από το έντερο σίδηρος είναι σαφώς ελαττωμένος σε σχέση με τους μη μεταγγιζόμενους. Ο προσφερόμενος με τις μεταγγίσεις σίδηρος υπολογίζεται ότι προσφέρει στους ασθενείς θετικό ημερήσιο πλεόνασμα κυμαινόμενο από 10-15 σιδήρου (Μελέτης, 2009).

## **ΣΥΜΠΛΗΡΩΜΑΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ**

Σειρά θεραπευτικών μέτρων έχουν προταθεί για συμπλήρωση της βασικής θεραπευτικής αγωγής την Μεσογειακής Αναιμίας. Τα πιο βασικά από αυτά αφορούν τις βιταμίνες, τη χημειοπροφύλαξη, τη θεραπεία των λοιμώξεων και τα στεροειδή.

**ΒΙΤΑΜΙΝΕΣ** Στη θεραπεία της Μεσογειακής αναιμίας έχουν δοκιμασθεί το φυλλικό οξύ, η βιταμίνη C, η βιταμίνη D και η βιταμίνη E.



Βιταμίνη C.

Βιταμίνη D. Η χορήγηση της βιταμίνης D, και μάλιστα στη D3 μορφή της, σε συνδυασμό με ασβέστιο, χρησιμοποιείται σε αρρώστους με βιοχημικές διαταραχές υποπαραθυρεοειδισμού. Οι άρρωστοι χρειάζονται στενή παρακολούθηση και ρύθμιση των δόσεων για να αποφευχθούν τοξικές παρενέργειες από υπερβιταμίνωση D.

Βιταμίνη E. Ομάδα ερευνητών ισχυρίστηκε ότι μεγάλες δόσεις βιταμίνης E έχουν σαν αποτέλεσμα την αύξηση του χρόνου ζωής των ερυθρών και την ελάττωση των αναγκών σε αίμα. Τα αποτελέσματα αυτά δεν έχουν επιβεβαιωθεί σε άλλες κλινικές μελέτες (Murtagh, 2005).

## **ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΑΡΜΟΔΙΟΤΗΤΕΣ ΠΡΙΝ,ΚΑΤΑ ΚΑΙ ΜΕΤΑ ΤΗΝ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ**

Η νοσηλευτική φροντίδα ενός ασθενή ο οποίος υποβάλλεται στην διαδικασία της μετάγγισης είναι ζωτικής σημασίας αλλά και απαιτείται ακριβής τήρηση της ακολουθίας του πρωτοκόλλου που αναφέρεται στο AABB. Ο νοσηλευτής λοιπόν είναι αρμόδιος για όλες τις πτυχές μιας διαδικασίας μετάγγισης αίματος και θα πρέπει να αξιολογεί συνεχώς την αντίδραση του ασθενή. Η γνώση περί μεταγγίσεων αίματος αφορά τους τύπους αίματος, τη θεραπεία, με συστατικά αίματος, τον εξοπλισμό που χρησιμοποιείται αλλά και συγκεκριμένες τεχνικές θεραπείας για τη χορήγηση κάθε συστατικού, καθώς και τους κινδύνους που μπορεί να εμφανιστούν σε μια μετάγγιση. Μεγάλο ρόλο παίζουν και η κριτική σκέψη του νοσηλευτή, απαραίτητες είναι και οι δεξιότητες κλινικής εκτίμησης διότι οι κλινικές εκδηλώσεις μιας αντίδρασης τη μετάγγιση δεν είναι πάντα αυτές που καταγράφονται στα βιβλία. Επομένως, ο νοσηλευτής, είναι υπεύθυνος κατά αυτήν την διαδικασία για την αξιολόγηση κάθε πιθανής κατάστασης και πρέπει να είναι σε ετοιμότητα για να αναγνωρίσει και να αντιμετωπίσει με επιτυχία κάθε πρόβλημα που τυχόν θα προκύψει.

## **ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ**

Η μετάγγιση αίματος πραγματοποιείται συχνά στην εντατική μονάδα, αν και υπό ορισμένες συνθήκες οι ασθενείς λαμβάνουν αίμα και εκτός νοσοκομειακού χώρου. Οι ασθενείς που χρειάζονται συνέχεια μεταγγίσεις μπορούν να χρησιμοποιούν τα ελεύθερα κέντρα έγχυσης, τις κινητές νοσηλευτικές μονάδες, τις ιδιωτικές κλινικές και τα ιδιωτικά ιατρεία. Οι νοσηλευτές πρέπει να έχουν την ικανότητα αλλά και την γνώση να προσαρμόζονται σε τέτοιου είδους καταστάσεις για να εκτελέσουν την διαδικασία της μετάγγισης του αίματος. Η ακολουθία της νοσηλευτικής διαδικασίας παρέχει το πρότυπο που επιτρέπει στο νοσηλευτή να εκτελέσει με ασφάλεια τη διαδικασία σε οποιονδήποτε χώρο. Έπειτα, περιγράφονται τα απαραίτητα βήματα στη νοσηλευτική διαδικασία για την ασφαλή χορήγηση του αίματος. Η διαδικασία περιλαμβάνει την υπογραφή μιας φόρμας συγκατάθεσης από τον ίδιο τον ασθενή πριν ξεκινήσει η διαδικασία της μετάγγισης. Είναι ευθύνη του ιατρού να εξηγήσει γιατί πρέπει να μεταγγισθεί ο ασθενής αλλά και τους κινδύνους που υπάρχουν και συνδέονται κατά αυτήν την διαδικασία. Η ευθύνη του νοσηλευτή είναι να επαληθεύσει ότι ο ασθενής έχει κατανοήσει πλήρως την διαδικασία αλλά και τα υπόλοιπα που έχει κάνει αναφορά ο ιατρός πριν υπογράψει την συγκατάθεση του. Είναι σημαντικό για τον ασθενή να καταλάβει ότι μόλις ξεκινήσει η διαδικασία της μετάγγισης του αίματος οποιαδήποτε σημάδια ή συμπτώματα εμφανισθούν θα πρέπει να αναφερθούν αμέσως στον νοσηλευτή που παρακολουθεί την διαδικασία. Πριν ξεκινήσει η μετάγγιση ωστόσο ο νοσηλευτής λαμβάνει ιστορικό των μεταγγίσεων που έχει υποβληθεί ο ασθενής. Αυτό το ιστορικό θα περιλαμβάνει πληροφορίες σχετικά με τις προηγούμενες μεταγγίσεις, σχετικά με αλλεργίες εάν έχει ο ασθενής, σχετικά με αντιδράσεις που ίσως έχει εμφανίσει κατά την μετάγγιση οι οποίες είναι ζωτικής σημασία να μην προκληθούν (McPhee et al, 2009).

## **ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ**

Τέλος, όσον αφορά τις νοσηλευτικές παρεμβάσεις, οι οποίες είναι πολύ σημαντικές για τα άτομα που πάσχουν από Μεσογειακή αναιμία και αυτό γιατί θα εστιάσουν στα αιμολυτικά και υποξικά αποτελέσματα που θα εκδηλωθούν κατά κύριο λόγο στο δέρμα, στο γαστρεντερικό σύστημα αλλά και στο λεμφικό και καρδιαγγειακό σύστημα. Έτσι οι νοσηλευτές θα πρέπει να παρακολουθούν τους πάσχοντες ασθενείς για τυχόν δερματοπάθειες και ίκτερο στο δέρμα αλλά και στα μάτια λόγω της καταστροφής των RBC, για ωχρότητα που οφείλεται στην αναιμία, αλλά και στην ανεπάρκεια της αιμοσφαιρίνης. Στις νοσηλευτικές παρεμβάσεις συγκαταλέγεται και ο πόνος που νοιώθουν οι πάσχοντες στην κοιλιακή τους χώρας, στο ήπαρ αλλά και στον σπλήνα και αυτό θα πρέπει να καταγράφεται κατά τη διάρκεια της γενικής αξιολόγησης. Τα συμπτώματα που παρουσιάζουν οι ασθενείς που αφορούν το καρδιαγγειακό σύστημα, την δυσανεξία αλλά και την υποξία πρέπει επίσης να

αξιολογούνται ως δείκτες της ανεπάρκειας της αιμοσφαιρίνης και της υπερφόρτωσης του σιδήρου στον καρδιακό μυ. Οι νοσηλευτικές παρεμβάσεις που βασίζονται στις παραπάνω αξιολογήσεις πρέπει να φροντίσουν την συχνή εναλλαγή της δραστηριότητας του ατόμου, καθώς και διαχείριση του πόνου που νοιώθουν στα προαναφερθέντα σημεία σε συνεργασία όλου του ανθρώπινου δυναμικού. Στην διαδικασία της μετάγγισης ο νοσηλευτής συντρέπει σημαντικό ρόλο στη διαχείριση χορήγησης των προϊόντων του αίματος, αλλά και στην αξιολόγηση των ενδείξεων μιας αντίδρασης που θα επέλθει από την διαδικασία της μετάγγισης, όπως η υπερφόρτωση υγρών, ο πυρετός αλλά και η αναφυλαξία (McPhee, et al., 2009).

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5**

### **5.1 ΝΕΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΣΤΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ, ΣΤΟΝ ΡΟΛΟ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΑΛΛΑ ΚΑΙ ΣΤΗΝ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΕΠΙΣΤΗΜΗ**

Όπως ήδη αναφέραμε στο πρώτο μέρος της εργασίας μας, η μεσογειακή αναιμία δεν είναι απλώς μια ασθένεια κατά την οποία ο ασθενής μπορεί να ζήσει με αυτήν, η μεσογειακή αναιμία είναι μια ασθένεια όπου ταξινομείται σε διάφορες υποκατηγορίες και έχει ταλαιπωρήσει αρκετούς ανθρώπους ανά κράτος. Υπήρχε κατεξοχήν σε χώρες της Μεσογείου, πλέον όμως έχει επεκταθεί και σε άλλες χώρες εκτός μεσογείου όπως είναι η Κίνα κτλ. Η μεσογειακή αναιμία ως ασθένεια, το θεραπευτικό της πλάνο είναι δύσκολο καθώς απαιτείται η συχνή διαδικασία της μετάγγισης και έτσι ο ασθενής είναι συνεχώς σε νοσοκομειακό χώρο αλλά έχει και τον φόβο της υπερσιδήρωσης του οργανισμού του καθώς οι συχνές και πολλαπλές μεταγγίσεις έχουν τέτοιο αποτέλεσμα.

**Σκοπός** της παρούσας ανασκοπικής μελέτης ήταν η κατανόηση της ασθένειας σε βάθος και η περιγραφή της φροντίδας των ασθενών μετά την μετάγγιση τους αλλά και η πρόληψη των ασθενών με στόχο την ανάδειξη του ρόλου του νοσηλευτή στις νοσηλευτικές διεργασίες.

**Υλικό και Μέθοδος:** Πραγματοποιήθηκε ανασκόπηση της διεθνούς βιβλιογραφίας στις ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων Google Scholar. Η επιλογή έγινε από βιβλία, γενικά άρθρα, ανασκοπήσεις, συστηματικές μελέτες. Τέθηκε περιορισμός όσον αφορά στη γλώσσα δημοσίευσης των βιβλίων και άρθρων και χρησιμοποιήθηκαν μόνο αυτά που ήταν δημοσιευμένα στην ελληνική και αγγλική γλώσσα. Λέξεις που χρησιμοποιήθηκαν σε συνδυασμούς κατά την αναζήτηση ήταν «Thalassaemia» , «Μεσογειακή αναιμία» , «Αναιμία», «Thalassaemia major», «Thalassaemia trait».

### **Αποτελέσματα:**

Η θαλασσαιμία ή η νόσος του Cooley είναι μια κληρονομούμενη νόσος κατά την οποία τα τελευταία χρόνια το προσδόκιμο ποσοστό της επιβίωσης των ανθρώπων που νοσούν έχει μειωθεί σημαντικά (Firdous, 2005).

Εκτός από την επιβίωση των ασθενών πλέον σημαντικό ρόλο έχει και η ποιότητα της συνολικής ζωής των ασθενών, καθώς πλέον με την τεχνολογία να ανθίζει σημαντικά αλλά και με τη ιατρική να πρωτοπορεί σε σημαντικούς τομείς τα θεραπευτικά μέσα για να μπορέσει να θεραπευτεί η νόσος του Cooley δεν έχουν βρεθεί και αυτό επηρεάζει και την ποιότητα της ζωής των ασθενών (Shaker et al, 2014).

Ένας ακόμη λόγος που επηρεάζει την πορεία ζωής των ασθενών με θαλασσαιμία είναι ότι η κληρονομούμενη αυτή νόσος χαρακτηρίζεται από την μειωμένη ή απύουσα σύνθεση των αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης αλλά και η συνεχής χορήγηση νέων φαρμάκων που οδηγούν στην συσσώρευση του σιδήρου στα διάφορα όργανα και προκαλούν επιπλοκές τόσο στην ποιότητα αλλά και στην διάρκεια ζωής των ασθενών (Saunders et al., 2013).

Σε ένα άλλο άρθρο μας βεβαιώνει ότι η νόσος του Cooley είναι αποτέλεσμα χρόνιας αιμολυτικής αναιμίας και η νόσος διαγιγνώσκεται όταν ο ασθενής είναι ακόμη σε μικρή ηλικία, αυτό γίνεται κυρίως λόγω κληρονομικότητας (Frewin et al, 1997).

Οι ασθενείς οι οποίοι έχουν διαγνωσθεί με μεσογειακή αναιμία υποβάλλονται συνεχώς σε μεταγγίσεις έτσι ώστε να καταφέρουν να έχουν υπό έλεγχο την αναιμία (Modell, & Darlison, 2000).

Οι συνεχόμενες θεραπείες μεταγγίσεων των ασθενών έχουν όμως ως αποτέλεσμα, ο σίδηρος να είναι σε αυξημένα επίπεδα στο αίμα και αυτό έχει ως επίπτωση να προσβάλλει τα διάφορα όργανα, έτσι ο σίδηρος θα πρέπει να μειώνεται με διάφορα φάρμακα για να μπορέσει ο ασθενής να επιβιώσει (Wang et al., 2016).

Άλλη έρευνα που έγινε, μας κάνει αναφορά στη ποιότητα ζωής των ανθρώπων οι οποίοι πάσχουν από Μεσογειακή αναιμία και κάνει μια μικρή εισαγωγή για το τι είναι η νόσος αυτή (Bala & Sarin, 2014).

Η παραπάνω νόσος λοιπόν, εμφανίζεται συνήθως σε μεσογειακές χώρες και διαγιγνώσκεται περισσότερο σε άντρες παρά στις γυναίκες (Barry, et al., 1974).

Στην έρευνα αυτή μας αναφέρει επίσης ότι οι άνθρωποι που πάσχουν από Μεσογειακή αναιμία έχουν στημένη πορεία ζωής αλλά και ποιότητα ζωής καθώς θα πρέπει να υποβάλλονται συνέχεια σε μεταγγίσεις αλλά και στην χορήγηση φαρμάκων (Leecharoenkiat et al., 2016).

Σε μια έρευνα που έγινε στη Ταϊβάν με αφορμή την θαλασσαιμία αλλά και την μετανάστευση που είναι στο αποκορύφωμα της, συνεπώς γίνονται και συχνά διαφυλετικοί γάμοι μεταξύ των ανθρώπων αυτό είχε ως αποτέλεσμα να μειωθεί σε υψηλό ποσοστό η εμφάνιση της θαλασσαιμίας καθώς συλλέχθηκαν 1870 διαφορετικά δείγματα τα οποία και πέρασαν από έλεγχο για να κατανοήσουν οι ερευνητές την αλυσιδωτή αντίδραση αλλά και γενικά το DNA των ανθρώπων στην νότια Ταϊβάν, η δειγματοληψία έγινε σε διάστημα μεταξύ 2003 έως και το 2012 όπου τότε έγιναν και εργαστηριακοί έλεγχοι, έτσι βγήκαν τα αποτελέσματα όπου βρέθηκε μειωμένη

ανίχνευση της θαλασσαιμίας στους ανθρώπους σε σύγκριση με δειγματοληψία που έγινε από το 1986 έως 1995 ( Martin & Haines, 2016).

Πιο συγκεκριμένα σε έρευνα που έγινε για την β-θαλασσαιμία αλλά και της διακυμάνσεις του σιδήρου στο αίμα λόγω συχνών μεταγγίσεων μας (Malamos & Stamatoyannopoulos, 1962).

Μας αναλύει λοιπόν, ότι, η απορρύθμιση της ομοιόστασης του σιδήρου έχει ως αποτέλεσμα την προβληματική λειτουργία ζωτικών οργάνων και αυτό είναι η κυριότερη αιτία θανάτου σε ανθρώπους που πάσχουν από β-θαλασσαιμία στις χώρες της Μεσογείου, τη Νοτιοανατολική Ασία και την ινδική υποήπειρο, το επίκεντρο της παρούσας ανασκόπησης είναι να παράσχει μια ενημέρωση σχετικά με τους παράγοντες που μεσολαμβάνουν και σχετίζονται με την απορρύθμιση σιδήρου στη β-θαλασσαιμία (Razzazan et al.,2014).

Παρόλο που οι ασθενείς με θαλασσαιμία δεν έχουν μεγάλο προσδόκιμο ζωής σε ένα άλλο ερευνητικό άρθρο, με αναφορά στις ιατρικές εξελίξεις (Kloub & Nayel & Froelicher, 2014).

Η παρούσα μελέτη στοχεύει στη διερεύνηση της επίδρασης του μοντέλου ενδυνάμωσης της αυτοδιαχείρισης για την ποιότητα ζωής σε εφήβους και νέους με θαλασσαιμία (Carson& Martin 2014).

Έτσι έγινε ένας διαχωρισμός ατόμων σε δύο ομάδες και δόθηκαν ερωτηματολόγια σχετικά με την ποιότητα ζωής των εφήβων με μεσογειακή αναιμία και τα αποτελέσματα του ερωτηματολογίου ήταν πολύ αισιόδοξα χάρις το μοντέλο ενδυνάμωσης της αυτοδιαχείρισης και δείχνει ότι είχε μεγάλη και σημαντική επίδραση στους νέους για την αυτοδιαχείριση τους ως προς την νόσο (Elsayed & El 2015).

Οι ασθενείς με μείζονα β-θαλασσαιμία έχουν ένα ευρύ φάσμα κλινικών εκδηλώσεων, από την εξάρτηση από τη μετάγγιση έως την ασυμπτωματική αναιμία. Κάποιοι μπορεί να έχουν μόνο τυχαίο εύρημα αναιμίας με σπληνομεγαλία κατά τη διάρκεια της φυσικής εξέτασης. Οι περισσότερες από αυτές απαιτούν τακτική μετάγγιση αίματος και η αιμοσφαιρίνη τους διατηρείται σε αποδεκτό επίπεδο. Ωστόσο, διατρέχουν κίνδυνο πολλαπλών επιπλοκών, όπως θρομβοεμβολικά συμβάντα που μπορεί να είναι απειλητικά για τη ζωή. Αναφέρουμε εδώ μια περίπτωση μείζονος β-θαλασσαιμίας που περιπλέκεται από εγκεφαλική θρόμβωση του εγκεφάλου, ο οποίος παρουσίαζε ελάχιστα κλινικά συμπτώματα και σημεία. Η υπόθεση αυτή επαναλαμβάνει τη σημασία της αυξημένης επαγρύπνησης στην κλινική διαχείριση αυτής της ευάλωτης ομάδας ασθενών(Syed Md Azad et al).

Συνολικά προσλήφθηκαν 54 άτομα. Ο υψηλός συνολικός βαθμός άγχους γονέων για αυτή την ομάδα ήταν 99,5 ενώ ο μέσος όρος TPSS ήταν 86,18. Συνολικά, το 24% αυτών των γονέων έχει υψηλή TPSS. Η κινεζική εθνικότητα, ο αριθμός των παιδιών, το μηνιαίο εισόδημα, οι μηχανισμοί αντιμετώπισης προσανατολισμένων στην εργασία και στις συγκινήσεις ήταν σημαντικά συνδεδεμένοι με ένα υψηλό TPSS. Η ανάλυση της λογικής παλινδρόμησης αποκάλυψε ότι οι χαμηλές προσανατολισμένες στις εργασίες αλλά υψηλές βαθμολογίες προσανατολισμένες στις συναισθήσεις ήταν παράγοντες κινδύνου με τη μεγαλύτερη προγνωστική δύναμη. Οι γονείς των παιδιών με χρόνια ασθένεια, όπως η θαλασσαιμία, βιώνουν το γονικό άγχος ως αποτέλεσμα

πολλαπλών στρεσογόνων παραγόντων. οι γονείς αυτοί θα υποβληθούν, συνεπώς, στη διαδικασία αντιμετώπισης και προσαρμογής προκειμένου να ξεπεραστεί η κατάσταση. Ο προσδιορισμός των οικογενειών που ενδέχεται να απαιτούν ψυχοκοινωνική παρέμβαση αποτελεί σημαντικό βήμα προς την κατεύθυνση της παροχής ολιστικής διαχείρισης για τα παιδιά αυτά (Mazlina Mohamed et al ).

Τις τελευταίες δεκαετίες, σημειώθηκε αξιοσημείωτη βελτίωση στην επιβίωση ασθενών με θαλασσαιμία στις ανεπτυγμένες χώρες. Η διάθεση ασφαλών μεταγγίσεων αίματος, αποτελεσματικών και φαρμάκων με παράγοντες σιδήρου, η εισαγωγή νέων και μη επεμβατικών μεθόδων αξιολόγησης σιδήρου ιστών και άλλες προόδους στη διεπιστημονική φροντίδα των ασθενών με θαλασσαιμία έχουν συμβάλει στην επίτευξη καλύτερων αποτελεσμάτων. Αυτό, ωστόσο, μπορεί να μην ισχύει για ασθενείς που γεννιούνται σε χώρες όπου οι πόροι είναι περιορισμένοι. Δυστυχώς, οι λοιμώξεις που μεταδίδονται με μετάγγιση εξακολουθούν να αποτελούν βασικές ανησυχίες σε αυτές τις χώρες, όπου η παράλυση της θαλασσαιμίας είναι συχνότερη (Amid A et al 2015).

Η καλύτερη κατανόηση της παθογένειας, της διάγνωσης, της πρόληψης και της θεραπείας των προβλημάτων υπογονιμότητας σε ασθενείς με εξαρτώμενη από τη μετάγγιση θαλασσαιμία (TDT) έλαβε προτεραιότητα τα τελευταία χρόνια. Η περίσσεια του μεταγγιστικού σιδήρου, εάν δεν απομακρύνεται αποτελεσματικά, επιφέρει επιβλαβείς επιδράσεις στην πρόσθια υπόφυση και πιθανώς στον ιστό του γονάτου, με αποτέλεσμα υπογοναδοτροπικό υπογοναδισμό, αμηνόρροια, μη φυσιολογική σπερματογένεση και μειούμενη αναπαραγωγική ικανότητα. Παρόλο που μπορεί να εμφανιστεί αυθόρμητη κύηση σε μερικές γυναίκες με χαμηλό φορτίο σιδήρου, πολλοί, ιδιαίτερα αυτοί ηλικίας 30-35 ετών και άνω, απαιτούν επαγωγή ωορρηξίας. Η πολυεπιστημονική συμβουλευτική και η προσεκτική παρακολούθηση της εγκυμοσύνης κατά τη διάρκεια της κύησης απαιτούνται για την αποφυγή επιπλοκών τόσο στη μητέρα όσο και στο έμβρυο. Στους άνδρες, οι οποίοι συχνά έχουν χαμηλό αριθμό και λειτουργία σπερματοζωαρίων, μπορεί να εφαρμοστεί επαγωγή σπερματογένεσης και μικροδιακοπής μαζί με την εξωσωματική γονιμοποίηση. Η εφαρμογή των σημερινών μεθόδων για την πρόβλεψη της αναπαραγωγικής κατάστασης και τη διατήρηση της γονιμότητας είναι απαραίτητη για τον πληθυσμό των ασθενών. αυτά μαζί με τη βέλτιστη θεραπεία χηλώσης σιδήρου θα μπορούσαν να επιτρέψουν την προηγούμενη παρέμβαση για τη σωτηρία της γονιμότητας (Sylvia T. Singer 2017).

Το χαρακτηριστικό της θαλασσαιμίας είναι ασυμπτωματικό και είναι συνήθως μια τυχαία διάγνωση. Η θαλασσαιμία και η νόσος του Gaucher μπορεί να έχουν παρόμοιες αιματολογικές εκδηλώσεις και συνεπώς η συνύπαρξή τους προκαλεί διαγνωστικό δίλημμα. Ο ασθενής μας παρουσίασε ένα και ενάμιση χρόνο με αδυναμία, χλιδή, αποτυχία ανάπτυξης και μαζική ηπατοσπληνομεγαλία. Η κλινική εξέταση και το ιστορικό έδειξαν μια ασθένεια αποθήκευσης λιπιδίων. Το περιφερικό επίχρισμα αποκάλυψε μικροκυτταρικά υποκρωμικά κύτταρα και πυρηνοποιημένα ερυθροκύτταρα με αιμολυτική εικόνα αίματος. Το χαρακτηριστικό της θαλασσαιμίας υποδείχθηκε στην ανάλυση παραλλαγής της αιμοσφαιρίνης χρησιμοποιώντας Υγρή Χρωματογραφία Υψηλής Απόδοσης. Η βιοψία ήπατος, η αναρρόφηση μυελού των

οστών και η θεραπευτική σπληνεκτομή αποκάλυψαν κύτταρα τύπου Gaucher. Η νόσος του Gaucher τύπου 1 μπορεί να είναι κλινικά ασυμπτωματική καθώς και να παρουσιάζει μαζική διεύρυνση του ήπατος και του σπληνός και εμπλοκή του μυελού των οστών. Η αναιμία, η σπληνομεγαλία και η θρομβοπενία είναι οι συνήθεις παρουσιάσεις στη διάγνωση, παρόμοιες με τις αιμοσφαιρινοπάθειες (Kini & Jyoti, 2017).

Οι ασθενείς με βασική θαλασσαιμία εξαρτώνται από μεταγγίσεις αίματος. Στην Ιταλία, μέχρι 80% των ασθενών με θαλασσαιμία φέρουν αντισώματα λόγω μεταγγίσεων HCV που έχουν μολυνθεί πριν από το 1990. Οι ασθενείς με θαλασσαιμία με HCV μόλυνση έχουν υψηλό κίνδυνο ανάπτυξης. Η θεραπεία με Pegylated-IFN και (RBV) περιορίστηκε από σχετικές παρενέργειες (Mangia, 2017).

Μια προσεκτική έρευνα για πολυμορφισμούς ενός απλού νουκλεοτιδίου που είναι γνωστό ότι σχετίζεται με αυξημένο περιλαμβανομένων εκείνων που βρίσκονται εντός του τόπου στο χρωμόσωμα του ιντεκρόνιο στο χρωμόσωμα και του γονιδιακού πολυμορφισμού στο χρωμόσωμα, τα ασυμπτωματικά δίδυμα και σε 22 άλλους ομοζυγώτες για την ίδια μετάλλαξη β-θαλασσαιμίας αλλά με σοβαρή αναιμία. Επιπλέον, το γονίδιο από ένα από τα δίδυμα υποβλήθηκε σε αλληλούχιση νουκλεοτιδίων αλλά δεν βρέθηκε μετάλλαξη. Η αναζήτησή μας αποκάλυψε ότι αμφότερα τα δίδυμα ήταν ομόζυγα για διαγραφή μείζονος ποσοτικού προσδιορισμού θέσης, η οποία δεν βρέθηκε σε κανέναν από τους άλλους 22 σοβαρούς ασθενείς. Επιπλέον, αμφότερα τα δίδυμα ήταν ετερόζυγα για μετάλλαξη α-θαλασσαιμίας, η οποία επίσης δεν υπήρχε στους άλλους 22 ασθενείς. Αυτά τα δύο παραλλαγμένα γενετικά μοτίβα και η ετερόζυγη μετάλλαξη της α-θαλασσαιμίας, που βρέθηκαν μοναδικά στα δίδυμα, ήταν πιθανό να είναι εν μέρει υπεύθυνα για τον φαινότυπο ήπιας ασθένειας (Jiang, et al 2017).

Εδώ περιγράφουμε μια κινεζική οικογένεια με α-θαλασσαιμία λόγω μιας διαγραφής μόνο. Οι μη διαιρετικές και εξαλείψιμες μεταλλάξεις και εξαιρέθηκαν με άμεση αλληλούχιση DNA και ενίσχυση πολλαπλής εξαρτώμενης πρόσδεσης στους φορείς. Ο παππούς, ο γιος του και δύο κόρες στην οικογένεια αυτή είχαν κλασσικό χαρακτηριστικό α-θαλασσαιμίας. Οι φορείς είχαν έλλειψη σε ένα χρωμόσωμα, αφήνοντας άθικτα άλλα στοιχεία και τέσσερα α γονίδια. Η προγεννητική διάγνωση με δειγματοληψία εμβρυϊκού αίματος στις 23 εβδομάδες κύησης πραγματοποιήθηκε στην έγκυο γυναίκα επειδή ο σύζυγός της είχε επίσης α-θαλασσαιμία τύπου Νοτιοανατολικής Ασίας (Wu, et al 2017).

Οι αιμοσφαιρινοπάθειες είναι από τις πιο κοινές κληρονομικές μονογονικές διαταραχές παγκοσμίως. Η ανίχνευση της θαλασσαιμίας για την κατάσταση του φορέα συνιστάται για ενήλικες αναπαραγωγικής ηλικίας εάν υπάρχουν υπόνοιες ότι βρίσκονται σε κίνδυνο. Οι συμβατικές εργαστηριακές μέθοδοι διαλογής περιλαμβάνουν την αξιολόγηση των αιματολογικών δεικτών και την υγρή χρωματογραφία υψηλής απόδοσης, την τριχοειδή ηλεκτροφόρηση ή την ισοηλεκτρική εστίαση για τη μέτρηση και την ταυτοποίηση των παραλλαγών της αιμοσφαιρίνης (Barrett, et al 2017).

Η κύρια θαλασσαιμία είναι μια χρόνια κληρονομική ασθένεια που απαιτεί αιώνια θεραπεία με μεταγγίσεις αίματος και θεραπείες χηλικών φαρμάκων. Οι πρωτοβάθμιοι φροντιστές, ειδικά οι μητέρες, αντιμετωπίζουν πολλές προκλήσεις όταν ασχολούνται με το παιδί τους. Αυτή η μελέτη στοχεύει να διερευνήσει τις προκλήσεις που αντιμετωπίζουν οι μητρές της Ιορδανίας όταν έχουν παιδί με μείζονα θαλασσαιμία. Χρησιμοποιήθηκε μια περιγραφική φαινομενολογική προσέγγιση. Οι μητέρες επελέγησαν σκόπιμα από δύο μεγάλες κλινικές θεραπείας για τη θαλασσαιμία στην Ιορδανία. Οι ημι-δομημένες, προσωπικές συνεντεύξεις διεξήχθησαν και υποστηρίχθηκαν από μια προκαθορισμένη ατζέντα συνεντεύξεων. Η διαδικασία περιγραφικής φαινομενολογίας του Colaizzi χρησιμοποιήθηκε για την ανάλυση των μεταγραφών των ερωτηθέντων. Συνολικά συμμετείχαν 23 ιορδανικές μητέρες στη μελέτη (Abu et al, 2017).

Συνολικά, ερωτήθηκαν 22 γονείς: 11 μητέρες και 11 πατέρες. Η ηλικία των συμμετεχόντων κυμαινόταν μεταξύ 37 και 46 ετών. Επίπεδο η εκπαίδευση κυμαινόταν από τους αναλφάβητους έως τους πτυχιούχους και είχε διαφορετικές θέσεις εργασίας. 8 οι μητέρες ήταν νοικοκυρές και 3 ήταν υπάλληλοι πλήρους απασχόλησης. 10 πατέρες ήταν εργαζόμενοι πλήρους απασχόλησης και 1 συνταξιούχος. Σύμφωνα με την ανάλυση των δεδομένων, το κύριο θέμα ήταν "Οι Γονείς του Φόρουμ του φροντίδα". Μέσα από αυτό το θέμα δημιουργήσαμε τα εξής κατηγορίες: 1 - εμβάπτιση στην πάθηση 2 - στίγμα και κοινωνικός θάνατος, 3- αβεβαιότητα για το μέλλον 4- απουσία δικτύου υποστήριξης (Pouraboli, et al 2017).

Η θαλασσαιμία είναι η συνηθέστερη μονογενής ασθένεια στη Σρι Λάνκα, που επηρεάζει πάνω από 3500 παιδιά και μισό εκατομμύριο φορείς θαλασσαιμίας. Πρόκειται για μια ανασκόπηση 82 αμνιο-παρακεντήσεων που διεξήχθησαν από το 2006 έως το 2016, στη μεγαλύτερη μελέτη προγεννητικής διάγνωσης για τη θαλασσαιμία που διεξήχθη στη Σρι Λάνκα. Οι αμνιοκεντήσεις πραγματοποιήθηκαν μεταξύ 11 εβδομάδων υπερηχογραφικά επιβεβαιωμένης κύησης, στις μητέρες με προηγούμενα μεγάλα παιδιά με θαλασσαιμία που ήταν έγκυες για δεύτερη φορά και σε χαρακτηριστικά χαλαρότερης θαλασσαιμίας γυναίκες παντρεμένες με συμπτωματικούς συντρόφους (Nanayakkara et al 2017)

Τα τελευταία χρόνια αυξάνονται οι αναφορές κακοηθειών στη θαλασσαιμία, η βασική (TDT) και η μη θανατηφόρα θαλασσαιμία (NTDT), η πλειοψηφία των οποίων ήταν όγκοι του ήπατος και αυτό έχει προκαλέσει ένα ανανεωμένο ενδιαφέρον στην υπερφόρτωση σιδήρου και την επίδρασή της στον κίνδυνο καρκίνου (1-3). Η νόσος του ήπατος σε σύνδρομο θαλασσαιμίας με υπερφόρτωση σιδήρου, ταυτόχρονη λοίμωξη ή παρελθόν ηπατίτιδα C (HCV), ηπατίτιδα B (HBV), μεταβολικό σύνδρομο, θέματα σχετικά με τον τρόπο ζωής, όπως η χρήση οινόπνευματος και η πιθανή ανοσολογική διαμόρφωση από το μετάγγιση ενδεχομένως όλα παίζουν ρόλο (4-7). Μελέτες υποδηλώνουν εμφάνιση περίπου 2% για την ανάπτυξη ηπατοκυτταρικού Καρκίνωμα (HCC) σε προοπτικές μελέτες σε ασθενείς με θαλασσαιμία (3) Ωστόσο, αυτά είναι στον ιταλικό πληθυσμό όπου υπάρχει υψηλός επιπολασμός της HCV. επομένως, ο πραγματικός κίνδυνος ανάπτυξης του HCC παραμένει ασαφής, ιδιαίτερα στον πληθυσμό χωρίς ταυτόχρονη μόλυνση (Shah, 2017).



Οι επιπλοκές της υπερφόρτωσης σιδήρου, οι οποίες προκύπτουν από μεταγγίσεις που αποτελούν τη βάση της διαχείρισης της νόσου στους περισσότερους ασθενείς με σοβαρή θαλασσαιμία, μπορεί να περιπλέξουν περαιτέρω τον κλινικό φαινότυπο. Αυτοί οι παθοφυσιολογικοί μηχανισμοί οδηγούν σε μια σειρά από κλινικές εκδηλώσεις που περιλαμβάνουν πολλά συστήματα οργάνων. Η συμβατική διαχείριση εξαρτάται κυρίως από τη μετάγγιση και τη θεραπεία χηλικοποίησης σιδήρου, καθώς και τη σπληνεκτομή σε συγκεκριμένες περιπτώσεις. Η αυξημένη κατανόηση των μοριακών και παθογόνων παραγόντων που διέπουν τη διαδικασία της νόσου έχει προτείνει διαδρομές για την ανάπτυξη νέων θεραπευτικών προσεγγίσεων που αντιμετωπίζουν την υποκείμενη ανισορροπία της αλυσίδας, την αναποτελεσματική ερυθροποίηση και την ανεπάρκεια ρύθμισης του σιδήρου, ενώ αρκετοί παράγοντες αξιολογούνται σε προκλινικά μοντέλα και κλινικές δοκιμές (Taher et al 2017).

Η θαλασσαιμία είναι η συνηθέστερη γενετική διαταραχή παγκοσμίως. Ινδική Ακαδημία Παιδιατρικής ανέφερε συχνότητα χαρακτηριστικό της θαλασσαιμίας 3-18% στη Βόρεια Ινδία και 1-3% ή ακόμα λιγότερο στο νότιο τμήμα της Ινδίας. Έτσι, οι στόχοι είναι 1) Για την ανίχνευση περιπτώσεων β-θαλασσαιμίας σε παιδιατρικούς ασθενείς που παρουσιάζουν αναιμία χρησιμοποιώντας ως εργαλείο διαλογής. 2) Για να συγκρίνουμε τους διάφορους δείκτες των ερυθροκυττάρων και τις διακριτικές λειτουργίες που προκύπτουν από αυτές για την αναγνώριση του χαρακτηριστικού της θαλασσαιμίας. 3) Προς συσχετίζουν τους δείκτες RBC με τα ευρήματα των περιφερικών επιφανειών (Santh et al 2017).

#### ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Η Μεσογειακή Αναιμία είναι μία βαριά κληρονομική ασθένεια, που ιδίως εμάς τους Έλληνες, μας ταλαιπωρεί από πολύ παλιά. Εκείνο που αντιμετωπίζουν οι ασθενείς από Μεσογειακή Αναιμία, με απλά λόγια είναι ότι : «ο οργανισμός τους δεν μπορεί να παράγει τόσο αίμα όσο χρειάζεται για να ζει». Σήμερα στη Ελλάδα : Περίπου 5.000 άτομα 91 στη χώρα μας πάσχουν από Μεσογειακή Αναιμία και η θεραπεία τους περιλαμβάνει συστηματικές μεταγγίσεις, αποσιδήρωση και συχνή ιατρική παρακολούθηση. Άραγε είναι δυνατόν, να έλθουν σ' επαφή άνθρωποι που να είναι και οι δύο φορείς της νόσου; Στην Ελλάδα όπως έχει ειπωθεί το μέσο ποσοστό των ετερόζυγων της β-Μεσογειακής Αναιμίας ανέρχεται σε 8% περίπου. Αυτό σημαίνει ότι ένας στους 12 περίπου είναι φορέας. Κατά τους υπολογισμούς σε ένα για 150 ζευγάρια θα συμπέσει να είναι και οι δύο ετερόζυγοι της β- Μεσογειακής Αναιμίας και επομένως κινδυνεύουν να αποκτήσουν άρρωστο παιδί με ομόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία. Μάλιστα σε περιοχές που το μέσο ποσοστό των ετερόζυγων της β-Μεσογειακής Αναιμίας ανέρχεται σε 15% και ακόμη 18% καταλαβαίνουμε πόσο μεγάλος είναι ο κίνδυνος να έρθουν σε επαφή δύο άτομα που είναι φορείς της νόσου. Κάθε χρόνο υπολογίζονται να γεννιούνται 150 παιδιά με τη νόσο. Οι πάσχοντες από ομόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία στη χώρα μας αποτελούν και αυτοί ένα ανθρώπινο

δυναμικό που είναι ή θα φθάσει σύντομα στη πιο παραγωγική ηλικία με προβλήματα ένταξης στο ενεργό.

## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Μουτσόπουλος. 2009 .*Παθολογική φυσιολογία*, Αθήνα, Ιατρικές εκδόσεις Λίτσα. σελίδα, 191
- Osborn, Wraa, Watson, Holleran, 2013. *Παθολογική χειρουργική Νοσηλευτική*, δεύτερο τεύχος. Αθήνα, εκδόσεις BROKEN HILL PUBLISHERS LTD, σελίδα 1668.
- Γιωτάκη – Χαρατσή, 2014. *Σύγχρονη Εσωτερική παθολογία*, έκδοση δεύτερη, Ιωάννινα, Ιατρικές Εκδόσεις NEXTCOM A.E. σελίδα 100.
- Ιωαννίδου – Παπακωνσταντίνου . 2003. *Αναιμίες από διαταραχές της σύνθεσης της σφαιρίνης*, Αθήνα, Ιατρικές Εκδόσεις Βήτα. σελίδα 195
- Harisson, 2005. *Εσωτερική Παθολογία*. Έκδοση 12<sup>η</sup>, τόμος 3<sup>ος</sup> , Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνος. Σελ. 1947-195
- Linda, Costanzo, 2012. *Φυσιολογία*, Αθήνα, εκδόσεις Λαγός Δημήτριος.
- Lissauer T, Clayden G, Roberts G, Foster C, Coren M., 2012. *Σύγχρονη Παιδιατρική*, Nicosia Cyprus, έκδοση δεύτερη, εκδόσεις BROKEN HILL PUBLISHERS LTD, σελίδα 533.
- ΜΕΛΕΤΗΣ Γ. 2009. *Αιματολογικό Εύρημα στη διάγνωση*, Αθήνα, Έκδοση τέταρτη, Εκδόσεις Νηρέας. σελίδα 113-116
- Murtagh, 2005. *Γενική Ιατρική και Χειρουργική, Υγεία Οδηγός Υγιεινής*, Αθήνα, τόμος 6, Εκδόσεις Δομική, σελ. 1045-1046
- Proehl, 2004. *Επείγουσες Νοσηλευτικές Διεργασίες*, εκδόσεις ΛΑΓΟΣ ΔΗΜΗΤΡΙΟΣ, Τέταρτη έκδοση, σελίδα 295

- Osborn, 2009. *Παθολογική- Χειρουργική Νοσηλευτική τεύχος 1*, Αθήνα, εκδόσεις ΠΑΣΧΑΛΙΔΗ- BROKEN HILL PUBLISHERS LTD. Σελίδα 463
- Παπαλάμπρος, 2012. *Χειρουργική*, Αθήνα, εκδόσεις BROKEN HILL PUBLISHERS LTD, σελίδα 545.
- Πανταζής, *Ιατρικό Λεξικό*, Αθήνα. Εκδόσεις «ΣΥΝΘΕΣΗ», σελίδα 61.
- Σωτηρίου, Ράπτη, *Εσωτερική Παθολογία*, Αθήνα, Τόμος 3, Επιστημονικές εκδόσεις, Γρηγόριος –Παρισιάνος- Μαρία Γρ. Παρισιάνου. Σελ. 1837.
- Simonsen, Aarbakke, 2009. *Νοσηλευτική φαρμακολογία*, Αθήνα, Εκδόσεις BROKEN HILL PUBLISHERS LTD, σελίδα 355
- Τσακόπουλος, 2011. *Φυσιολογία του ανθρώπου – Μηχανισμοί της λειτουργίας του οργανισμού*, Nicosia Cyprus, έκδοση όγδοη, εκδόσεις BROKEN HILL PUBLISHERS LTD, σελίδα 518.
- Τρυποσκιάδης, 2016. *Καρδιολογία*, Αθήνα, έκδοση δεύτερη, εκδόσεις Λαγός Δημήτριος, σελίδα 280.
- Φραγκίσκος Χανιώτης – Δημήτριος Χανιώτης, Τόμος Β'.2002. *Νοσολογία- Παθολογία*, Αθήνα, Ιατρικές Εκδόσεις ΛΙΤΣΑ. σελ. 365-368

## BIBΛΙΟΓΡΑΦΙΑ ΝΕΩΝ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ- ΑΡΘΡΑ

- Amid, (2015). Thalassaemia in children: from quality of care to quality of life. *Archives of disease in childhood, archdischild-2014*.
- Al-Kloub, (2014). Impact of psychosocial status and disease knowledge on deferoxamine adherence among thalassaemia major adolescents. *International journal of nursing practice, 20(3), 265-274*.
- Azad, (2017). Superior sagittal sinus thrombosis in a case of beta thalassaemia major. *International Journal of Advances in Medicine, 4(2), 585-588*.
- Abu Shosha, (2017). Challenges of having a child with thalassaemia major: a phenomenological study. *Journal of Research in Nursing, 1744987117724497*.
- Bala, (2014). Treatment Adherence and Quality of Life of Thalassaemic Children. *International Journal of Nursing Education, 6(2), 151-152*
- Barry, (1974). Long-term chelation therapy in thalassaemia major: effect on liver iron concentration, liver histology, and clinical progress. *Br Med J, 2(5909), 16-20*.
- Barrett, (2017). Thalassaemia screening and confirmation of carriers in parents. *Best Practice & Research Clinical Obstetrics & Gynaecology, 39, 27-40*.
- Carson, (2014). Effective Iron Chelation Practice for Patients With [Beta]-Thalassaemia Major. *Clinical journal of oncology nursing, 18(1), 102*.
- Elsayed, (2015). Nursing Guidelines for Children Suffering from Beta Thalassaemia. *International Journal of Nursing Science, 5(4), 131-135*.
- Firdous, N. (2005). Prevention of thalassaemia and haemoglobinopathies in remote and isolated communities—the Maldives experience. *Annals of human biology, 32(2), 131-137*.
- Frewin, (1997). ABC of clinical haematology. Iron deficiency anaemia. *BMJ: British Medical Journal, 314(7077), 360*.
- Jiang, (2017). A variant Sp1 (R218Q) transcription factor might enhance HbF expression in  $\beta^0$ -thalassaemia homozygotes. *British Journal of Haematology*.
- KINI, (2017). Thalassaemia Trait with Gaucher Disease: A Diagnostic Dilemma. *Journal of Clinical & Diagnostic Research, 11(9)*.
- Leecharoenkiat, (2016). Iron dysregulation in beta-thalassaemia. *Asian Pacific Journal of Tropical Medicine, 9(11), 1035-1043*.
- Malamos, (1962). Types of Thalassaemia-Trait Carriers as Revealed by a Study of their Incidence in Greece. *British journal of haematology, 8(1), 5-14*.
- Mohamed, (2017). Parenting Stress In Malaysian Parents Of Children With Thalassaemia. *Malaysian Journal of Paediatrics and Child Health, 23(1)*.
- Mangia, (2017). Randomised clinical trial: sofosbuvir and ledipasvir in patients with transfusion-dependent thalassaemia and HCV genotype 1 or 4 infection. *Alimentary Pharmacology & Therapeutics, 46(4), 424-431*.

- Martin, (2016). Clinical Management of Patients With Thalassemia Syndromes. *Clinical journal of oncology nursing*, 20(3), 310-317.
- Modell, (2000). Survival in  $\beta$ -thalassaemia major in the UK: data from the UK Thalassaemia Register. *The Lancet*, 355(9220), 2051-2052.
- Nanayakkara, (2017). Pre-natal diagnosis of thalassaemia in Sri Lanka: A ten year review. *Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 1-3.
- Pouraboli, (2017). *Journal of Nursing and Care*.
- Razzazan, (2014). Effect of self-management empowering model on the quality of life in adolescents and youths with major thalassemia. *Journal of Nursing Education*, 3(2), 48-59.
- Saunders, (2013). Anaemia management protocols in the care of haemodialysis patients: examining patient outcomes. *Journal of clinical nursing*, 22 (15-16), 2206-2215.
- Shaker, (2014). Determination of Quality of Life for Thalassemic Adolescent. *Kufa Journal for Nursing Sciences*, 3(2).
- Santhi, (2017). NESTROFT AS A SCREENING TOOL TO IDENTIFY BETA THALASSAEMIA TRAIT IN PAEDIATRIC CASES. *Journal of Evidence Based Medicine and Healthcare*, 4(17), 989-993.
- Singer, (2017). Fertility Issues in Transfusion-Dependent Thalassemia Patients: Pathophysiology, Assessment, and Management. In *Pediatric and Adolescent Oncofertility* (pp. 209-229). Springer International Publishing.
- Shah, (2017). Liver complications in thalassaemia syndromes. *PROCEEDINGS and ABSTRACT BOOK*, 102(s1), 41-43.
- Taher, (2017). Thalassemia. *The Lancet*.
- Wang, H. C., Hsieh, L. L., Liu, Y. C., Hsiao, H. H., Lin, S. K., Tsai, W. C., & Liu, T. C. (2016). The epidemiologic transition of thalassemia and associated hemoglobinopathies in southern Taiwan. *Annals of Hematology*, 1-6.
- Wu, (2017). A novel selective deletion of the major  $\alpha$ -globin regulatory element (MCS-R2) causing  $\alpha$ -thalassaemia. *British journal of haematology*, 176(6), 984-986.