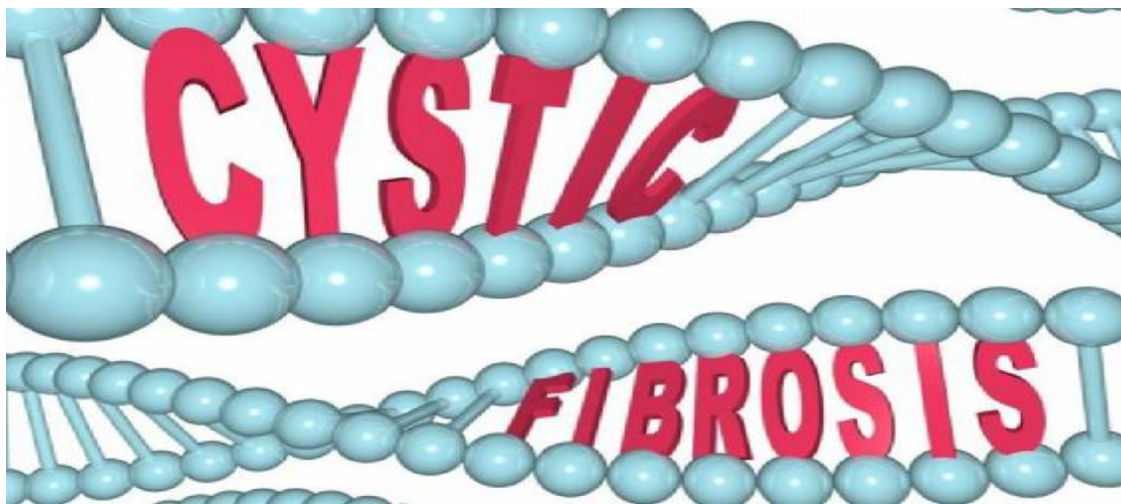


ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ ΣΧΟΛΗ
ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ ΤΜΗΜΑ: ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗ ΝΟΣΟΣ: ΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΣΤΑΣΗ
ΤΗΣ ΚΟΙΝΟΤΗΤΑΣ



ΓΙΑΡΙΚΑΝΗ ΜΑΡΙΑ
ΔΑΣΚΑΛΟΠΟΥΛΟΥ ΑΡΓΥΡΩ
ΚΟΝΤΑΡΗ ΠΑΝΑΓΙΩΤΑ

ΕΙΣΗΓΗΤΗΣ: ΔΕΛΗΓΑΚΗΣ ΑΠΟΣΤΟΛΟΣ

ΠΑΤΡΑ, 2016

ΠΙΝΑΚΑΣ ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΩΝ

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ	3
ΠΕΡΙΛΗΨΗ	4
ABSTRACT	4
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	5
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 : ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗ ΝΟΣΟΣ ΚΑΙ ΡΟΛΟΣ CFTR	
1.1 ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ.....	8
1.2 ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ	9
1.2.1 ΔΟΜΗ ΚΑΙ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ ΤΟΥ CFTR.....	9
1.2.2 ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ.....	9
1.3 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ	12
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2 : ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ ΚΑΙ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗΣ	
2.1 ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ.....	15
2.2 ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ	15
2.2.1 ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΤΗΣ IN ΑΝΑΛΟΓΑ ΜΕ ΤΗΝ ΗΛΙΚΙΑ	15
2.2.2 ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΣΥΜΒΑΤΕΣ ΜΕ ΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΗΣ ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗΣ ΝΟΣΟΥ.....	17
2.2.3 ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗΣ ΝΟΣΟΥ.....	18
2.3 ΔΙΑΓΝΩΣΗ	21
2.3.1 ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ.....	19
2.3.1.1 ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ ΙΔΡΩΤΑ	19
2.3.1.2 ΜΕΘΟΔΟΣ.....	19
2.3.1.3 ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΑ ΚΡΙΤΗΡΙΑ.....	20
2.3.2 ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ.....	21
2.4 ΕΠΠΛΟΚΕΣ.....	22
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3 : ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗΣ ΝΟΣΟΥ	
3.1 ΘΕΡΑΠΕΙΑ.....	24
3.1.1 ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΑ ΜΕΤΡΑ.....	24
3.1.1.1 ΑΣΚΗΣΗ-ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ.....	24
3.1.1.2 ΕΜΟΛΙΑΣΜΟΙ	24
3.1.1.3 ΧΟΡΗΓΗΣΗ ΑΛΑΤΙΟΥ	25

3.1.1.4 ΕΠΑΦΗ ΜΕ ΛΟΙΜΩΞΕΙΣ	25
3.1.1.5 ΤΑΚΤΙΚΗ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗ.....	25
3.1.2 ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΩΝ ΑΠΟ ΤΟ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ.....	25
3.1.3 ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΩΝ ΑΠΟ ΤΟ ΠΕΠΤΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ	27
3.1.4 ΣΥΓΧΡΟΝΕΣ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΕΙΣ	27
3.1.4.1 ΧΟΡΗΓΗΣΗ ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΣΜΕΝΗΣ ΔΝΑΑΣΗΣ(RHDNASE)	27
3.1.4.2 ΑΝΤΙΦΛΕΓΜΟΝΩΔΗΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑ	27
3.1.5 ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΠΝΕΥΜΟΝΩΝ.....	28
3.2 ΠΡΟΛΗΨΗ.....	28
3.2.1 ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΗΣ ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗΣ ΝΟΣΟΥ ΣΤΗ ΧΩΡΑ ΜΑΣ	29
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4 : ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΕΡΕΥΝΑΣ	
4.1 ΔΙΑΤΥΠΩΣΗ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟΥ ΣΚΟΠΟΥ.....	32
4.2 ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΜΕΣΩΝ ΣΥΛΛΟΓΗΣ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ.....	32
4.3 ΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΠΑΡΑΣΤΑΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ ΕΡΕΥΝΑΣ.....	33
4.3.1 ΔΗΜΟΓΡΑΦΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΤΟΥ ΔΕΙΓΜΑΤΟΣ.....	78
4.3.2 ΑΝΑΛΥΣΗ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ ΤΟΥ ΔΕΙΓΜΑΤΟΣ	78
4.4 ΣΥΖΗΤΗΣΗ.....	79
4.5 ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ	81
4.6 ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ.....	81
4.7 ΠΡΟΟΠΤΙΚΕΣ ΓΙΑ ΤΟ ΜΕΛΛΟΝ.....	82
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	83
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ	85

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Καταρχήν θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τον επιβλέποντα καθηγητή μας Κύριο Δεληγάκη Απόστολο που μας έδωσε τη δυνατότητα να ασχοληθούμε με ένα τόσο ενδιαφέρον θέμα. Καθ'όλη τη διάρκεια εκπόνησης της παρούσας Πτυχιακής Εργασίας μάς προσέφερε απλόχερα τη βοήθειά του καθοδηγώντας μας, ενώ παράλληλα μας παρείχε όλες τις απαιτούμενες πληροφορίες έως την ολοκλήρωση της εργασίας μας.

Ένα μεγάλο ευχαριστώ οφείλουμε και στις Οικογένειες μας για την βοήθεια τους τόσο σε υλικό όσο και συναισθηματικό επίπεδο και την εμπύχωση τους κατά την διάρκεια της φοίτησης μας.

Τέλος, ευχαριστούμε θερμά όλους όσους βοήθησαν στην πραγματοποίηση της συγκεκριμένης έρευνας, διαθέτοντας μας λίγο από το χρόνο τους για την συμπλήρωση των ερωτηματολογίων και για το φιλικό τρόπο με τον οποίο μας αντιμετώπισαν.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το πρώτο κεφάλαιο, επικεντρώνεται στην Ινοκυστική Νόσο και αναφέρει τη συχνότητα εμφάνισής της, καθώς και το ρόλο που παίζει ο CFTR.

Το δεύτερο κεφάλαιο, αναφέρεται στις κλινικές εκδηλώσεις της Ινοκυστικής Νόσου ανά ηλικιακή ομάδα, στα αίτια τα οποία την προκαλούν, στον τρόπο διάγνωσής της όπως επίσης και στις επιπλοκές στις οποίες είναι πιθανό να οδηγήσει.

Στο τρίτο κεφάλαιο γίνεται αναφορά στις ήδη υπάρχουσες θεραπείες για την Ινοκυστική Νόσο, ενώ παράλληλα αναφέρονται οι τρόποι πρόληψης της συγκεκριμένης ασθένειας.

Τέλος, στο τέταρτο κεφάλαιο παρουσιάζεται το ερευνητικό μέρος της εργασίας, με γραφική αναπαράσταση των αποτελεσμάτων και ανάλυση των συμπερασμάτων στα οποία οδηγηθήκαμε βάσει των απαντήσεων.

ABSTRACT

The first chapter focuses on Cystic Fibrosis and reports the frequency of its occurrence, as long as the role of CFTR.

The second chapter deals with the clinical manifestations of Cystic Fibrosis per age group, the causes, the diagnosis as well as the complications on which is likely to lead to.

The third chapter refers to the treatment for Cystic Fibrosis, while at the same time are listed the ways of prevention of this specific disease.

Finally, the fourth chapter presents the research part with graphical representation of results and analysis of the conclusions on which led us the answers.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η Ινοκυστική Νόσος είναι το συχνότερο κληρονομικό νόσημα της λευκής φυλής και χαρακτηρίζεται από δυσλειτουργία των εξωκρινών αδένων με κύριες κλινικές εκδηλώσεις από το αναπνευστικό, το πεπτικό, το αναπαραγωγικό σύστημα και τους ιδρωτοποιούς αδένες.

Είναι κληρονομικό εκ γενετής νόσημα και οφείλεται σε μετάλλαξη γονιδίου του 7ου χρωμοσώματος. Για να νοσήσει κάποιος πρέπει να έχει δυο παθολογικά γονίδια τα οποία κληρονομεί και από τους δυο γονείς του, οι οποίοι είναι φορείς της νόσου, χωρίς να το γνωρίζουν. Ο πιο συνηθισμένος και γρήγορος τρόπος διάγνωσης της Ινοκυστικής Νόσου είναι το λεγόμενο «τεστ ιδρώτα». Η θεραπευτική αγωγή της εξαρτάται από το στάδιο της ασθένειας και των εμπλεκόμενων οργάνων .

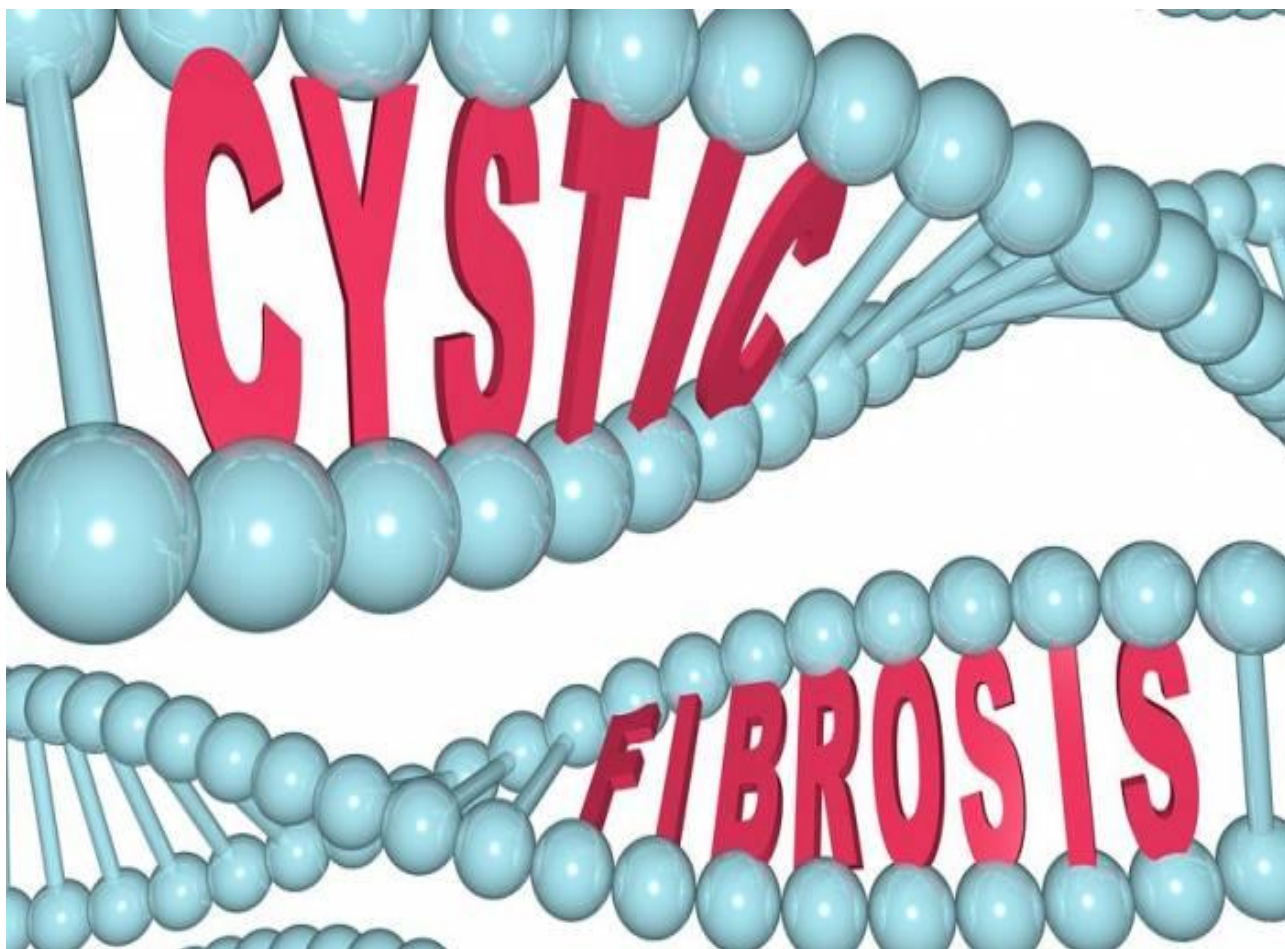
Παρά τις προόδους στη θεραπευτική, τα γενετικά νοσήματα εξακολουθούν να καλύπτουν σημαντικό μέρος της νοσηρότητας και θνησιμότητας, κυρίως στην παιδική ηλικία, με βαρύτερες επιπτώσεις για την οικογένεια. Όπως έχει εκτιμηθεί, τα γενετικά νοσήματα προσβάλλουν το ένα στα 20 άτομα μέχρι την ηλικία των 25 ετών. Μεταξύ των 6.000 περίπου γνωστών μονογονιδιακών νοσημάτων, η Ινοκυστική Νόσος είναι το συχνότερο στη λευκή φυλή και το δεύτερο μετά τη μεσογειακή αναιμία στη χώρα μας, με συχνότητα 1:2000 έως 1:2500 γεννήσεις και συχνότητα φορέων περίπου 5%. Έτσι αναμένεται η γέννηση περίπου 50 ασθενών ετησίως με ποικίλα ιατρικά, νοσηλευτικά και κοινωνικοοικονομικά προβλήματα. Με τη συνεχή όμως ιατρική παρακολούθηση και μακροχρόνια θεραπεία, σήμερα στους ασθενείς με Ινοκυστική νόσο έχει παραταθεί το προσδόκιμο επιβίωσης μέχρι την 4^η δεκαετία και έχει βελτιωθεί η ποιότητα ζωής, με αποτέλεσμα να εντάσσονται πλέον κανονικά στο κοινωνικό σύνολο.

Με τις αλματώδεις εξελίξεις της μοριακής γενετικής και μετά την εντόπιση και την ταυτοποίηση του γονιδίου CFTR, η Ινοκυστική νόσος είναι από τα πλέον προσφερόμενα νοσήματα για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας. Μέχρι τη στιγμή όμως που θα τελειοποιηθεί η θεραπεία αυτή τεχνικά, σημαντικό στοιχείο για την αντιμετώπιση της νόσου αποτελεί η έγκαιρη διάγνωση και η πρόληψη, με την αποκάλυψη φορέων και τον προγεννητικό έλεγχο.

Ωστόσο για να υπάρξει πρόληψη της νόσου, θα πρέπει οι μελλοντικοί γονείς να γνωρίζουν αν είναι φορείς του γονιδίου της Ινοκυστικής, γεγονός που προαπαιτεί την ενημέρωσή τους για την συγκεκριμένη νόσο. Η εξέταση της γνώσης του πληθυσμού για την Ινοκυστική λοιπόν, αποτελεί και τον λόγο εκπόνησης της παρούσας έρευνας.

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ:

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗ ΝΟΣΟΣ ΚΑΙ ΡΟΛΟΣ CFTR



ΕΙΚΟΝΑ 1 :ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ

www.onmed.gr

1.1 ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

Από τις αρχές του 1900 είχαν αρχίσει να δημοσιεύονται άρθρα σε ιατρικά περιοδικά περιγράφοντας περιπτώσεις βρεφών με παγκρεατικές δυσλειτουργίες και αναπνευστικά προβλήματα, αλλά κανένας δεν έκανε λόγο για μια μόνο πάθηση εξαιτίας της μεγάλης ποικιλομορφίας της παθολογίας της νόσου. Αντιθέτως, οι επιστήμονες θεωρούσαν πως τα συμπτώματα ανήκαν σε διαφορετικές παθήσεις.

Η νόσος περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1938 από την Andersen, η οποία έκανε νεκροψίες και ιστολογικές μελέτες σε παιδιά με ΙΝ. Διαπίστωσε καταστροφή του παγκρέατος και των πνευμόνων και την ονόμασε κυστική ίνωση του παγκρέατος. Το 1940 εξακριβώθηκε ότι η δημιουργία παχύρρευστης βλέννης ήταν υπεύθυνη για την παθοφυσιολογία της νόσου και το 1946 αναγνωρίστηκε ο κληρονομικός χαρακτήρας της νόσου. Το 1949 ο Lowe et al. βασιζόμενοι στον τρόπο κληρονομικότητας της νόσου (αυτοσωματικός υπολειπόμενος), υπέθεσαν ότι η νόσος οφείλεται σε μετάλλαξη ενός απλού γονιδίου με συνέπεια την παραγωγή μιας παθολογικής πρωτεΐνης (Ratjen, Doring, 2003).

Το 1953 περίπου ο di Sant Agnese διαπίστωσε αυξημένη ποσότητα χλωριούχων στον ιδρώτα των παιδιών που πάσχουν από ΙΝ και αυτό οδήγησε τους Gibson και Cooke να αναπτύξουν μια ακριβή και ασφαλή μέθοδο για το τεστ ιδρώτα. Το 1964 οι Doershuk και Maththews περιέγραψαν ένα σύγχρονο ολοκληρωμένο πρόγραμμα θεραπείας, ενώ το 1978 χρησιμοποιήθηκαν για πρώτη φορά παγκρεατικά ένζυμα με εντερικό περίβλημα (Orenstein, 2001).

Το 1980 διαπιστώθηκε ότι η παθογένεση της ΙΝ οφείλεται στην κακή λειτουργία του επιθηλιακού ιστού και ότι τα επιθηλιακά κύτταρα των πασχόντων ήταν αδιαπέραστα σε ιόντα Cl^- . Το συμπέρασμα ήταν ότι κάποιο κανάλι χλωρίου στα επιθηλιακά κύτταρα δυσλειτουργούσε και ήταν υπεύθυνο για την παθογένεση της νόσου.

Η μελέτη της μοριακής διαταραχής της νόσου άρχισε το 1989 όταν από την ομάδα του πανεπιστημίου του Τορόντο με επικεφαλής τους Tsui και Riordan σε συνεργασία με την ομάδα του Collins του πανεπιστημίου Michigan, εντοπίστηκε το υπεύθυνο γονίδιο στο μακρύ σκέλος του χρωμοσώματος 7. (Imundo, Barasch, 1995).

Το 1990 διορθώθηκε το κυτταρικό ελάττωμα στη μεταφορά χλωρίου σε εργαστηριακή καλλιέργεια, με μεταφορά γονιδίων μέσω αδενοϊού. Τέλος, το 1992 πραγματοποιήθηκαν οι πρώτες δοκιμές γονιδιακής μεταφοράς σε ασθενείς με Κυστική Ίνωση (Orenstein, 2001).

1.2 ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ

1.2.1 ΔΟΜΗ ΚΑΙ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ ΤΟΥ CFTR

Ο CFTR (Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator - ρυθμιστής της διαμεμβρανικής αγωγιμότητας της κυστικής Ίνωσης), υπάρχει στα επιθηλιακά κύτταρα πολλών οργάνων (πνεύμονες, ήπαρ, πάγκρεας, πεπτική οδός, αναπαραγωγικό σύστημα, δέρμα) και φυσιολογικά αποβάλλει χλώριο από τα κύτταρα στη βλέννα η οποία τα καλύπτει και τα προστατεύει. Η όλη διαδικασία ρυθμίζεται από την Α πρωτεϊνική κίνηση και εξαρτάται από το κυκλικό AMP.

Άμεση συνέπεια είναι θετικά ιόντα νατρίου να ακολουθούν αυτά τα ανιόντα έξω από το κύτταρο για τη διατήρηση της ηλεκτρικής ισορροπίας. Αυξάνεται έτσι η ολική συγκέντρωση ηλεκτρολυτών, με τελικό αποτέλεσμα έξοδο και ύδατος (λόγω ώσμωσης) και διατήρηση της φυσιολογικής σύστασης της βλέννας. Περιορίζει επίσης τη διακίνηση Na, δρώντας στα κανάλια Na, ρυθμίζει τα κανάλια K και Cl που ενεργοποιούνται μέσω Ca. Φαίνεται επίσης ότι συμβάλει στη διαδικασία εξωκύτωσης και τον σχηματισμό σημαντικών μοριακών συμπλεγμάτων στην κυτταρική μεμβράνη. Επηρεάζει την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών συμμετέχοντας στη φλεγμονώδη αντίδραση, σε διαδικασίες ωρίμανσης και μεταφορά ιόντων. Με αυτόν τον τρόπο ίσως εξηγούνται και οι σημαντικές διαφορές στην κλινική εικόνα ασθενών με την ίδια μετάλλαξη.

Στους ιδρωτοποιούς αδένες παθολογικό CFTR προκαλεί μεγάλη συγκέντρωση NaCl στον ιδρώτα λόγω μειωμένης επαναρρόφησης στους εκφορητικούς πόρους, γεγονός στο οποίο στηρίζεται η δοκιμασία ιδρώτος επί υποψίας της νόσου, πριν απαιτηθεί γενετικός έλεγχος (Ratjen, Doring, 2003).

1.2.2 ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Απόφραξη των εξωκρινών αδένων από παθολογική βλέννα είναι ο κύριος συντελεστής νοσηρότητας και θνησιμότητας σε ασθενείς με νόσο. Στους πνεύμονες παχύρρευστες εκκρίσεις αποφράσσουν τους άπω αεραγωγούς και τους υποβλεννογόνιους αδένες, προκαλώντας διάταση των πόρων αυτών των αδένων και κάλυψη της επιφάνειας των αεραγωγών με παχύρρευστα κολλώδη και πλούσια σε ουδέτερα πολυμορφοπύρρηνα βλεννοπυώδη επιχρίσματα. Η υπερπλασία των υποβλεννογονίων αδένων είναι σημαντική, περιβάλλεται από περιβρογχική φλεγμονή και σχηματισμό ουλώδους ιστού. Η πρωιμότερη διακριτή αλλαγή στα πνευμόνια νεογνών και παιδιών με νόσο είναι η διαυγαστική διάταση, από παθολογική βλέννα των πόρων των υποβλεννογόνιων αδένων, οι οποίοι φυσιολογικά δεν διακρίνονται.

Παθογόνα μικρόβια ανευρίσκονται σταθερά στις εκκρίσεις των ασθενών όπως *Pseudomonas aeruginosa*, *Burkholderia cepacia*, *Staphylococcus aureus*, και *Haemophilus influenzae* τα οποία δεν μπορούν αποτελεσματικά να εκριζωθούν (Greger, Schreiber, 2001).

Μια άλλη αιτία της μειωμένης αναπνευστικής λειτουργίας είναι η χρόνια και εκτεταμένη φλεγμονώδης αντίδραση των αεραγωγών, η οποία συνήθως προηγείται της χρόνιας λοίμωξης. Οι αεραγωγοί των ασθενών είναι επιρρεπείς σε λοιμώξεις στις οποίες αντιδρούν με έντονα φλεγμονώδη φαινόμενα. Παιδιά (ακόμη και ασυμπτωματικά) παρουσιάζουν φλεγμονώδη αντίδραση με ουδετερόφιλα πολυμορφοπύρηνα η οποία είναι συγχρόνως προστατευτική και καταστροφική. Οι πρωτεάσες (περιλαμβανομένων των ελαστασών) είναι απαραίτητες για τη θανάτωση των μικροβίων, όμως αυτές που ελευθερώνονται κατά τη φαγοκυττάρωση και τον κυτταρικό θάνατο και ακολούθως ξεφεύγουν από την αντιπρωτεασική άμυνα συσσωρεύονται στους αεραγωγούς των ασθενών, περιορίζουν τη λειτουργία του κροσσώτου επιθηλίου, εμποδίζουν την απομάκρυνση των μικροβίων, καταστρέφουν δομικές πρωτεΐνες (ελαστίνες) και οδηγούν σε δημιουργία βρογχεκτασιών. Η πρώτη άμυνα του πνεύμονα εναντίον των ελαστασών είναι η α1-αντιθρυψίνη η οποία δεσμεύει την ελεύθερη ελαστάση και την αδρανοποιεί. Υψηλά επίπεδα ιντερλευκίνη-8, ιντερλευκίνη-6, tumor necrosis factor- α , και leukotriene B4 έχουν διαπιστωθεί στους αεραγωγούς ασθενών από τη νόσο. Toll-like υποδοχείς (που βρίσκονται στα μακροφάγα και δενδριτικά κύτταρα) οι οποίοι αναγνωρίζουν ποικιλία φλεγμονωδών διαμεσολαβητών (όπως ελαστάσες, λιποπολυσακχαριδάσες και άλλα μικροβιακά προϊόντα) προκαλούν φλεγμονώδη φαινόμενα μέσω ενεργοποίησης και του μεταγραφικού πυρηνικού παράγοντα κB (NF-κB) (Muir, Soong, 2004).

Έχει διαπιστωθεί ότι η φλεγμονή (η οποία χαρακτηρίζεται από τη δραστηριότητα ελεύθερης ελαστάσης ουδετεροφίλων σε βρογχοκυψελιδικό υγρό-με τη διαδικασία BAL) και η πνευμονική λοίμωξη ιδιαίτερα από *Ps. Aeruginosa* είναι οι μεγαλύτεροι παράγοντες κινδύνου για πρόωρη πνευμονική νόσο περιλαμβανομένης της ανάπτυξης και εξέλιξης της βρογχεκτασίας, της κακής θρέψης και της έκπτωσης της πνευμονικής λειτουργίας (Sly, Gangele, 2013).

Η απουσία φυσιολογικού CFTR στους ασθενείς αυτούς, δημιουργεί απόφραξη και σε άλλα όργανα. Απόφραξη των παγκρεατικών πόρων οδηγεί σε χρόνια ίνωση, λιπώδη διήθηση ή και τα δύο ώστε μεγάλη ομάδα ασθενών να έχει αρχικά τη διάγνωση της ιδιοπαθούς η αλκοολικής παγκρεατίτιδας. Απόφραξη των χοληφόρων προκαλεί συχνά ηπατική βλάβη και σε μερικούς ασθενείς κίρρωση. Περίπου 10% των ασθενών γεννώνται με εντερική απόφραξη (ειλεός εκ μηκωνίου) μια δυνητικά θανατηφόρα κατάσταση. Οι άνδρες ασθενείς συχνά δεν είναι γόνιμοι λόγω απόφραξης ενδομητρίου και απουσίας των σπερματικών πόρων (Williams, Mayal, 1993).

Αντίθετα με τα άλλα όργανα οι ιδρωτοποιοί αδένες των ασθενών δεν αποφράσσονται ούτε εμφανίζουν μεγάλες παθολογοανατομικές ανωμαλίες. Η αρχική έκκριση του αδένου διαφοροποιείται κατά τη διέλευσή της από τον εκφορητικό πόρο, όπου φυσιολογικά επαναρροφώνται έντονα Na και Cl κυρίως από τα επιθηλιακά κανάλια Na και Cl με τη δράση του CFTR. Στους πάσχοντες η απουσία λειτουργικού CFTR εμποδίζει την επαναρρόφηση του Cl περιορίζοντας έτσι την ποσότητα του άλατος που επαναρροφάται και την υψηλή περιεκτικότητα του ιδρώτος σε αυτό. Η αδυναμία επαναρρόφησης Cl ενώ υφίσταται επαναρρόφηση Na δημιουργεί περίσσεια αρνητικών ιόντων στον πόρο και διαμεμβρανική διαφορά δυναμικού 2-3 φορές μεγαλύτερη του φυσιολογικού (Imundo, Barasch, 1995).

Ένας παραδοσιακός τρόπος εξήγησης της βλεννώδους απόφραξης των αεραγωγών (the low-volume model) θεωρεί ότι στους πνεύμονες γίνεται ακριβώς το αντίθετο.

Σύμφωνα με αυτό το μοντέλο η απουσία CFTR οδηγεί σε υπερδραστηριότητα της επαναρρόφησης Na μέσω των καναλιών Na. Επειδή η επαναρρόφηση Cl (μέσω μη-CFTR μηχανισμών) διατηρείται σε κάποιο βαθμό (παρά του ότι η συνολική ποσότητα που επαναρροφάται υπολείπεται εκείνης του Na) το αποτέλεσμα είναι μια σχετική αύξηση της επαναρρόφησης Na, Cl και H₂O. Η βλεννώδης επιφάνεια έχει μεγαλύτερο αρνητικό δυναμικό επειδή η συνολική επαναρρόφηση του Cl είναι μικρότερη από αυτής του Na. Το αποτέλεσμα είναι αφυδάτωση της επιφάνειας των αεραγωγών και πλημμυλής απομάκρυνση της βλέννας.

Μια άλλη υπόθεση (the high-salt model) θεωρεί ότι συμβαίνει, ότι ακριβώς και στους ιδρωτοποιούς αδένες και ότι η αύξηση της συγκέντρωσης NaCl στην επιφάνεια των αεραγωγών, συμβάλει και στην αναστολή της δράσης ενδογενών αντιμικροβιακών πεπτιδίων, προδιαθέτοντας σε λοιμώξεις με παθογόνα, όπως η *Pseudomonas aeruginosa* (Zar, Saiman, 1995).

Αυτό το οποίο είναι κοινό και στις δυο περιπτώσεις, είναι η άποψη ότι στους ασθενείς οι αεραγωγοί δεν έχουν φυσιολογική ικανότητα διακίνησης Cl μέσω CFTR. Ουσίες όπως η αδενοσίνη, γκενιστεΐνη και αναστολείς της φωσφοδιεστεράσης αυξάνουν αυτή τη δυνατότητα και μπορούν να συμβάλουν θεραπευτικά. Ανωμαλίες στην επαναρρόφηση NaCl ή της λειτουργίας αντιμικροβιακών πεπτιδίων που εξηγούν τις πνευμονικές παθοφυσιολογικές διαταραχές, δεν φαίνεται να ερμηνεύουν τις βλάβες άλλων οργάνων που εμφανίζονται στη νόσο. Στο πάγκρεας δεν υπάρχει ένδειξη υπερεπαναρρόφησης Na ή υπερδραστηριότητας των καναλιών Na και δεν φαίνεται ότι ανωμαλίες αντιμικροβιακών πεπτιδίων μπορούν να εξηγήσουν την εξωκρινή παγκρεατική ανεπάρκεια που εμφανίζεται στη νόσο. Στο έντερο επίσης ούτε ανοσολογικές μεταβολές, ούτε αυξημένη ευαισθησία σε λοιμώξεις έχουν ενοχοποιηθεί. Επίσης η δραστηριότητα των καναλιών Na ποικίλει και σε μερικές περιπτώσεις είναι ελαττωμένη. Αντιθέτως στην πραγματικότητα κάθε ιστός που προσβάλλεται από τη νόσο παρουσιάζει μειωμένη έκκριση Cl και ύδατος.

Γενικά πιστεύεται ότι στους παγκρεατικούς πόρους η ανεπαρκής έκκριση ανιόντων (περιλαμβανομένων του Cl και των διττανθρακικών λόγω της δυσλειτουργίας του CFTR) και ύδατος εμποδίζει το ξέπλυμα κατά κάποιο τρόπο των εξωκρινών αδένων προκαλώντας συσσώρευση βλέννας και απόφραξη με αποτέλεσμα τη βλάβη του οργάνου. Παρόμοια εξήγηση δίνεται όσον αφορά το έντερο, το ήπαρ, τους σπερματικούς πόρους και άλλους αδένες στην κυστική ίνωση (Welsh, Smith, 1993).

Σύμφωνα με τα ανωτέρω διατυπώνεται η υπόθεση μήπως και στους αεραγωγούς, η μειωμένη έκκριση Cl και ύδατος αποτελεί την αιτία της πνευμονικής βλάβης. Το εύρημα των διατεταμένων υποβλεννογονίων αδένων (το οποίο παρατηρείται πολύ ενωρίς) υποδεικνύει ανώμαλη απομάκρυνση της αδενικής βλέννας από τους εκφορητικούς πόρους (διαδικασία που θυμίζει τι συμβαίνει στο πάγκρεας, ήπαρ και έντερο στην κυστική ίνωση). Αυτές οι σκέψεις οδηγούν στην ιδέα ότι και η πνευμονική νόσος στην κυστική ίνωση μπορεί κυρίως να οφείλεται σε ανεπαρκή κάθαρση της βλέννας από τους αδένες και τους μικρούς αεραγωγούς που εξαρτάται από την έκκριση Cl και ύδατος μέσω CFTR. Έχουν γίνει προσπάθειες με ουσίες (όπως η 5-τριφωσφορική ουριδίνη να ενεργοποιήσουν το CFTR ανεξάρτητα από την αγωγιμότητα του Cl αυξάνοντας την έκκριση των ορωδών αδένων και να αυξήσουν την απομάκρυνση της βλέννας μέσω του κροσσωτού επιθηλίου, με ενθαρρυντικά αποτελέσματα) (Steven, Rowe, 2005).

1.3 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Η Κυστική Ίνωση, θεωρείται ως η πιο διαδεδομένη κληρονομική νόσος της λευκής φυλής με μέση αναλογία φορέων ως προς το γενικό πληθυσμό περίπου 1/20 - 1/25. Ενδεικτικά αναφέρεται ότι στις ΗΠΑ επηρεάζει πάνω από 30.000 άτομα, στην Αγγλία πάνω από 7.500 άτομα, στη Γερμανία γύρω στα 8.000 άτομα, στον Καναδά γύρω στα 3.100 άτομα και διεθνώς στο σύνολο πάνω από 70.000 άτομα. Στην Ελλάδα εκτιμάται ότι το 5% περίπου των Ελλήνων, είναι ασυμπτωματικοί φορείς του ελαττωματικού γονιδίου KIN και ότι οι γεννήσεις παιδιών με KIN ανέρχονται στις 50-60 το χρόνο. Το γεγονός αυτό καθιστά την Κυστική Ίνωση την βασική πλέον κληρονομική νόσο και στη χώρα μας, αφού λόγω των προγαμιαίων και προγεννητικών ελέγχων για Μεσογειακή Αναιμία, της οποίας το ποσοστό φορέων εκτιμάται γύρω στο 8%, οι γεννήσεις παιδιών με μεσογειακή αναιμία έχουν περιοριστεί σημαντικά (<http://medlabgr.blogspot.com>).

Σήμερα, βάσει των διεθνών στατιστικών ο μέσος όρος επιβίωσης των ασθενών προσεγγίζει τα σαράντα χρόνια. Στην Ελλάδα εκτιμάται ότι είναι πολύ μικρότερος ελλείψει εξειδικευμένων ιατρών και οργανωμένων ειδικών κέντρων Κυστικής Ίνωσης. Σημαντικό ρόλο στην περίθαλψη και νοσηλεία των ασθενών με κυστική ίνωση παίζει ο εξειδικευμένος παιδίατρος ή πνευμονολόγος, ο αριθμός των οποίων είναι εξαιρετικά μικρός. Στην Ελλάδα, υπάρχει μόνο ένας εξειδικευμένος πνευμονολόγος ενηλίκων που εργάζεται στη μοναδικά αναγνωρισμένη από το κράτος Μονάδα Κυστικής Ίνωσης ενηλίκων στο Σισμανόγλειο Νοσοκομείο Αθηνών.

Σχετικά με τον ευρωπαϊκό πληθυσμό η κυστική ίνωση είναι η πιο κοινή γενετικά κληρονομική ασθένεια. Στις Ηνωμένες Πολιτείες, περίπου 30.000 άτομα πάσχουν από κυστική ίνωση. Η διάγνωση γίνεται συνήθως κατά τους έξι πρώτους μήνες ζωής του ασθενούς. Στον Καναδά, υπάρχουν περίπου 3.000 άτομα με κυστική ίνωση (Saleheen, Frossard, 2008).

Κατά προσέγγιση, περίπου 1 στα 25 άτομα ευρωπαϊκής καταγωγής, και ένα στα 30 άτομα που ανήκουν στην Αμερικάνικη Καυκάσια φυλή, είναι φορείς κάποιας μετάλλαξης υπεύθυνης για την κυστική ίνωση. Αν και με εμφάνιση λιγότερο συχνή σε αυτές τις ομάδες, περίπου 1 στους 46 ισπανόφωνους, 1 στους 65 Αφρικανούς και 1 στους 90 Ασιάτες φέρουν τουλάχιστον ένα ανώμαλο γονίδιο CFTR. Η Ιρλανδία έχει το υψηλότερο ποσοστό στον κόσμο σε φορείς της κυστικής ίνωσης, με 1:1353 περιστατικά ατόμων να είναι φορείς (Araujo, 2005, Saleheen, 2008).

Αν και τεχνικά είναι μια σπάνια ασθένεια, η κυστική ίνωση έχει χαρακτηριστεί ως η πιο διαδεδομένη γενετική νόσος που επηρεάζει το προσδόκιμο της ζωής των ασθενών. Είναι μια νόσος που είναι πιο κοινή μεταξύ των λαών στο δυτικό κόσμο. Μια εξαίρεση είναι η Φινλανδία, όπου μόνο 1 στους 80 ανθρώπους να φέρουν μετάλλαξη υπεύθυνη για την κυστική ίνωση. Στις Ηνωμένες Πολιτείες, 1 στα 4.000 παιδιά γεννιούνται με κυστική ίνωση. Το 1997, περίπου 1 στα 3.300 παιδιά τα οποία ανήκαν στην Καυκάσια φυλή στις Ηνωμένες Πολιτείες είχαν γεννηθεί πάσχοντες από κυστική ίνωση. Σε αντίθεση, μόνο 1 στα 15.000 παιδιά αφροαμερικάνων έπασχε από κυστική ίνωση, και στις ασιατικές φυλές Αμερικάνων το ποσοστό ήταν ακόμη χαμηλότερο με 1 στα 32.000 (Orozco, 2006).

Η κυστική ίνωση διαγιγνώσκεται σε άνδρες και γυναίκες εξίσου. Για λόγους που παραμένουν ασαφείς, δεδομένων έδειξε ότι οι άνδρες τείνουν να έχουν μεγαλύτερο προσδόκιμο ζωής από τις γυναίκες. Ωστόσο, πρόσφατες μελέτες δείχνουν αυτό το χάσμα μεταξύ των φύλων δεν μπορεί πλέον να υπάρχει ίσως και λόγω βελτιώσεων στις εγκαταστάσεις υγειονομικής περίθαλψης, ενώ μια πρόσφατη μελέτη από την Ιρλανδία επισήμανε την ύπαρξη σχέσης μεταξύ των οιστρογόνων και του μειωμένου προσδόκιμου ζωής (Rosenstein, Cutting, 1998, Verma , 2005).

Η κατανομή των αλληλόμορφων γονιδίων της κυστικής ίνωσης ποικίλει μεταξύ των πληθυσμών. Η συχνότητα των φορέων της μετάλλαξης ΔF508 έχει εκτιμηθεί σε 1:200 περιπτώσεις στη βόρεια Σουηδία, 1:143 στη Λιθουανία, 1:38 στη Δανία. Αντίθετα η μετάλλαξη δεν βρέθηκε σε κανέναν από τους 171 Φινλανδούς και 151 εκπροσώπους της φυλής Σάαμι. Η συγκεκριμένη μετάλλαξη ενώ παρουσιάζεται στη Φινλανδία αποτελεί μειονότητα και έχει βρεθεί να υπάρχει μόνο σε 20 οικογένειες στη χώρα (Kere, 1990, Wennberg, Kucinskas, 1994).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2 : ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ ΚΑΙ ΔΙΑΓΝΩΣΗ
ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗΣ



ΕΙΚΟΝΑ 2 : ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΥΣΤΙΚΗΣ ΙΝΩΣΗΣ

www.onmed.gr

2.1 ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ

Το υπεύθυνο γονίδιο βρίσκεται στο μακρύ σκέλος του χρωμοσώματος 7. Κωδικοποιεί την αλληλουχία μίας μεμβρανικής πρωτεΐνης των επιθηλιακών κυττάρων που ρυθμίζει τη μεταφορά ιόντων χλωρίου: ο διαμεμβρανικός ρυθμιστής ινοκυστικής νόσου (cystic fibrosis transmembrane regulator CFTR). Σε 70% των προσβεβλημένων παιδιών η μετάλλαξη είναι αυτή που ονομάζεται Δ508 μετάλλαξη. Έχουν ταυτοποιηθεί πάνω από 300 μεταλλάξεις.

Το νερό ακολουθεί την κίνηση των ιόντων χλωρίου διαμέσου του επιθηλίου και η διαταραγμένη μεταφορά του χλωρίου έχει ως αποτέλεσμα αφυδατωμένες εκκρίσεις. Ο παγκρεατικός πόρος αποφράσσεται από παχύρευστα βλενώδη εκκρίματα, σταματώντας την ενζυμική παραγωγή και οδηγώντας σε δυσασπορρόφηση. Τελικά, το πάγκρεας υπόκειται σε ίνωση. Στους πνεύμονες, η αφυδατωμένη και πυκνή βλέννη προκαλεί διαταραχές στον καθαρισμό τους και δημιουργεί κατάλληλες συνθήκες για χρόνιες λοιμώξεις και τελικά βρογχιεκτασία. Οι αφυδατωμένες εντερικές εκκρίσεις μπορεί να οδηγήσουν σε εντερική απόφραξη στα μεγαλύτερα παιδιά. Οι απώτερες επιπλοκές περιλαμβάνουν το σακχαρώδη διαβήτη, χολική κίρρωση και ανδρική στειρότητα (Candy, Davies, 2002).

2.2 ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

2.2.1 ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΤΗΣ ΙΝ ΑΝΑΛΟΓΑ ΜΕ ΤΗΝ ΗΛΙΚΙΑ

Εμβρυο

Υπερηχογενές έντερο: Σε 5% - 15% των εμβρύων που παρουσιάζουν υπερηχογενές έντερο μπορεί να διαγνωσθεί κυστική ίνωση.

Νεογνό

Ειλεός από μηκόνιο: Ο 15% των ασθενών με κυστική ίνωση θα γεννηθούν με ειλεό από μηκόνιο, με συμπτώματα όπως αδυναμία διόδου του μηκωνίου, διάταση της κοιλίας και χολώδη εμετό. Σε μεγάλο ποσοστό μπορεί να υπάρχουν επιπλοκές όπως εμφάνιση νέκρωσης, διάτρηση εντέρου και περιτονίτιδα.

Βύσμα μηκωνίου: Είναι η παροδική απόφραξη του εντέρου από μηκόνιο. Συνήθως συναντάται στο τέλος του ειλεού ή στην αρχή του κόλου. Κάθε βρέφος με βύσμα μηκωνίου θα πρέπει να κάνει έλεγχο των ηλεκτρολυτών στον ιδρώτα (Bush, Wallis, 2000).

Ηπατοπάθεια: Νεογνά με ΙΝ μπορεί να παρουσιάζουν παρατεινόμενο ίκτερο που οφείλεται σε απόφραξη των χοληφόρων οδών από ενδοηπατική χολόσταση που μπορεί να συνυπάρχει συνοδός ηπατομεγαλία. Σπανίως μπορεί να παρουσιάζεται σαν ηπατοπάθεια με λιπώδη εκφύλιση.

Αναπνευστικές εκδηλώσεις: Τα συνήθη συμπτώματα σε νεογνά είναι βήχας, βράσιμο και ταχύπνοια. Η ύπαρξη ατελεκτασίας στο δεξιό άνω λοβό και η επιμένουσα βρογχολίτιδα θέτουν την υποψία της ΙΝ.

Ελλιπής πρόσληψη βάρους: Αδυναμία απόκτησης του βάρους γέννησης και δυσκολία στην αύξηση του βάρους τις 4 με 6 πρώτες εβδομάδες της ζωής, παρά την ικανοποιητική πρόσληψη θερμίδων, είναι συχνό εύρημα. Πολλά από τα νεογνά αυτά μετά το γέυμα κλαίνε, είναι ευερέθιστα και εσφαλμένα θεωρείται ότι έχουν κολικούς (Farrel, Koscik, 1996).

Βρέφη- Παιδιά- Έφηβοι

Ανώτερο αναπνευστικό: Εμφάνιση ρινικών πολυπόδων. Σε κάθε παιδί με ρινικούς πολύποδες θα πρέπει να γίνεται προσδιορισμός ηλεκτρολυτών στον ιδρώτα.

Κατώτερο αναπνευστικό: Το 45% των ασθενών εμφανίζει συμπτώματα στο αναπνευστικό. Η υπόνοια της ΙΝ θα πρέπει να τίθεται σε κάθε ασθενή με χρόνια υποτροπιάζοντα ευρήματα από το κατώτερο αναπνευστικό όπως επιμένουσα ή υποτροπιάζουσα πνευμονία, βρογχίτιδα, άσθμα μη ανταποκρινόμενα στη θεραπεία. Το συχνότερο σύμπτωμα στην ηλικία αυτή είναι ο χρόνιος βήχας, ο οποίος αρχικά εμφανίζεται με λοιμώξεις του ανώτερου αναπνευστικού, επιμένει επί μακρόν, χωρίς ποτέ να υποχωρεί. Ο βήχας στα βρέφη και τα παιδιά μπορεί να είναι ξηρός και προοδευτικά να γίνεται παροξυσμικός και να συνοδεύεται με αναγωγές, πνιγμονή και εμέτους. Οι μεγαλύτεροι ασθενείς παρουσιάζουν βλεννοπυώδη απόχρεμψη. Πληκτροδακτυλία μπορεί να παρατηρηθεί μετά την ηλικία των τεσσάρων χρόνων (Orenstein, Ninnie, 2002).

Πεπτικό: Οι ασθενείς παρουσιάζουν ογκώδεις δύσοσμες λιπαρές κενώσεις με ελλιπή πρόσληψη βάρους και προέχουσα κοιλιά. Πρόπτωση ορθού μπορεί να είναι σύμπτωμα ύποπτο για ΙΝ. Ο εγκολεασμός, καθώς και η γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση είναι συνήθεις επιπλοκές της νόσου. Οι ασθενείς με παγκρεατική επάρκεια μπορεί να παρουσιάζουν υποτροπιάζουσες παγκρεατίτιδες.

Άλλα συστήματα: Οι ασθενείς παρουσιάζουν ποικιλία κλινικών συμπτωμάτων που σχετίζονται με τη δυσαπορρόφηση λίπους, πρωτεϊνών και βιταμινών και απώλεια άλατος. Στο παιδί με ΙΝ οι αυξημένοι ηλεκτρολύτες στον ιδρώτα του προσδίδουν αλμυρή γεύση και δημιουργούν κρυστάλλους άλατος στο δέρμα (Orenstein, Ninnie, 2002).

Ενήλικες

Περίπου το 10% των ασθενών με ΙΝ θα διαγνωσθούν μετά την ηλικία των 14 ετών λόγω ρινικών πολυπόδων, παγκρεατίτιδας, αφυδάτωσης, συμπτωμάτων χρόνιας αποφρακτικής πνευμονοπάθειας με παραγωγικό βήχα όπου στις βρογχικές εκκρίσεις μπορεί να αναπτύσσεται ψευδομονάδα, παγκρεατίτιδα, αφυδάτωση. Στους ενήλικες άρρενες η ΙΝ προβάλλει με στειρότητα λόγω απόφραξης των σπερματικών πόρων.

2.2.2 ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΣΥΜΒΑΤΕΣ ΜΕ ΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΗΣ ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗΣ ΝΟΣΟΥ

Αναπνευστικό σύστημα:

- Χρόνιος παραγωγικός βήχας
- Αποφρακτική πνευμονοπάθεια με συμπτώματα συρίττουσας αναπνοής
- Ρινοί πολύποδες
- Ατελεκτασία
- Μόνιμος αποικισμός ή λοίμωξη με μικροοργανισμούς που αναπτύσσονται στις βρογχικές εκκρίσεις των ινοκυστικών π.χ. σταφυλόκοκκος.

Πεπτικό σύστημα:

Πάγκρεας

Παγκρεατική ανεπάρκεια με αποτέλεσμα ειλεό από μηκόνιο, ογκώδεις δύσοσμες κενώσεις με δυσαπορρόφηση λίπους και λευκωμάτων, υποπρωτεΐναιμία, οιδήματα, δυστροφία, αναιμία, πρόπτωση ορθού, γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση.

Έντερο

Ειλεός από μηκόνιο, πρόπτωση ορθού, εγκολεασμός.

Ήπαρ

Χρόνια ηπατοπάθεια με ιστολογικά ευρήματα εστιακής ή πολυοζώδους χολικής κίρρωσης.

Θρέψη

Πλημμελής απορρόφηση των λιπών και των λευκωμάτων έχει ως αποτέλεσμα την κακή θρέψη και τη δυσαπορρόφηση των λιποδιαλυτών βιταμινών με εκδηλώσεις υποβιταμίνωσης A,D,E και K.

Ιδρωτοποιοί αδένες:

1. Οξεία απώλεια ηλεκτρολυτών
2. Χρόνια μεταβολική αλκάλωση

Αναπαραγωγικό σύστημα:

- A. Αποφρακτική αζωοσπερμία στους άνδρες
- B. Διαταραχή της σύστασης της τραχηλικής βλέννης στις γυναίκες με αποτέλεσμα τη δυσκολία σύλληψης και την υπογεννητικότητα.

2.2.3 Κλινικές εκδηλώσεις Ινοκυστικής Νόσου

Ειλεός λόγω μηκωνίου

- Κοιλιακή διάταση
- Έμετοι
- Αδυναμία παραγωγής κοπράνων
- Ταχεία εγκατάσταση αφυδάτωσης

Πνευμονικά σημεία και συμπτώματα σε νεαρούς ενήλικες

- Επίμονος ξηρός, μη παραγωγικός βήχας
- Αναπνοές με συριγμό
- Αύξηση δύσπνοιας
- Παροξυσμικός βήχας
- Ενδείξεις αποφρακτικού εμφυσήματος και διάσπαρτες περιοχές ατελεκτασίας
- Παρουσία ψευδομονάδας *aeruginosa* (αερογενούς) και/ή σταφυλόκοκκου *aureus* (χρυσίζοντος) στα πτύελα
- Κατάσταση υπερπλήρωσης στους πνεύμονες στην ακτινογραφία θώρακα
- Κυάνωση
- Βαρελοειδής θώρακας
- Οίδημα δακτύλων χεριών και ποδιών, πληκτροδακτυλία
- Χρόνια ιγμορίτιδα
- Ρινικοί πολύποδες
- Επαναλαμβανόμενα επεισόδια πνευμονίας
- Χρόνια βρογχίτιδα

Γαστρεντερικές εκδηλώσεις

- Ευμεγέθη, ογκώδη, χαλαρά, αφρώδη, εξαιρετικά δύσοσμα κόπρανα
- Πολύ αυξημένη όρεξη (νωρίς στην πορεία της νόσου)
- Απώλεια όρεξης (αργότερα στην πορεία της νόσου)
- Παγκρεατικές διαταραχές
- Κράμπες και κοιλιακό άλγος
- Διάταση κοιλιάς
- Αδυναμία ανάπτυξης
- Πρωκτική πρόπτωση
- Κακή θρέψη
- Απώλεια βάρους και μυϊκής μάζας
- Αναιμία
- Ωχρο δέρμα
- Λεπτά άκρα
- Ενδείξεις έλλειψης λιποδιαλυτών βιταμινών A, D και K

Ενδοκρινικές εκδηλώσεις

- Δυσανεξία στη γλυκόζη
- Πολυδιψία, πολουρία, πολυφαγία (Polyphagia)

Αναπαραγωγικό

- Στειρότητα στους άνδρες
- Υψηλός κίνδυνος επιπλοκών στην εγκυμοσύνη
- Καθυστερημένη σεξουαλική ανάπτυξη

2.3 ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η διάγνωση της ΙΝ είναι κλινική και βασίζεται στην ύπαρξη μίας ή περισσότερων κλινικών εκδηλώσεων ή στο οικογενειακό ιστορικό της νόσου ή στο θετικό αποτέλεσμα του ελέγχου που πραγματοποιείται στα νεογνά επί υποψίας ινοκυστικής.

2.3.1 ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ

2.3.1.1 ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ ΙΔΡΩΤΑ

Η δοκιμασία ιδρώτα εξακολουθεί να θεωρείται η καλύτερη μέθοδος για την διάγνωση της κυστικής ίνωσης. Το πρώτο 24ωρο μετά την γέννηση είναι δυνατόν οι ηλεκτρολύτες να εμφανίσουν παροδική αύξηση των επιπέδων τους στον ιδρώτα σε φυσιολογικά νεογνά. Δύο μέρες μετά την γέννηση παρατηρείται απότομη πτώση των ηλεκτρολυτών. Συνεπώς η δοκιμασία ιδρώτα θεωρείται αξιόπιστη μετά την παρέλευση του πρώτου 48ωρου, αν και είναι προτιμότερο να γίνει όταν το νεογνό είναι κλινικά σταθερό, ενυδατωμένο, χωρίς οξεία νόσο και χωρίς να γίνεται λήψη αλατοκορτικοειδών (Le Grys, 1996).

2.3.1.2 ΜΕΘΟΔΟΣ

Ο προσδιορισμός των ηλεκτρολυτών στον ιδρώτα είναι μια γρήγορη και φθηνή εξέταση για την επιβεβαίωση της κλινικής υποψίας. Η εξέταση θα πρέπει να γίνεται από εξειδικευμένο και έμπειρο προσωπικό και το εργαστήριο θα πρέπει να εκτελεί ένα ικανοποιητικό αριθμό εξετάσεων (περισσότερες των 500 ετησίως) προκειμένου να εξασφαλίζει τη ποιότητα της εξέτασης. Η μόνη αποδεκτή μέθοδος για την επιβεβαίωση ή τον αποκλεισμό της κυστικής ίνωσης είναι ο ποσοτικός προσδιορισμός των ηλεκτρολυτών μετά από ιοντοφόρηση με πιλοκαρπίνη ή μέθοδος των Gibson & Cooke (Stern, 1997).

Η έκκριση ιδρώτα γίνεται τοπικά μετά από διέγερση με πιλοκαρπίνη στο δέρμα της εσωτερικής επιφάνειας του αντιβραχίου χρησιμοποιώντας ηλεκτρικό φορτίο 5mV για 5-10 λεπτά. Παρά το γεγονός ότι και οι 2 ηλεκτρολύτες μπορούν να μετρηθούν, το χλώριο προσφέρει καλύτερο διαχωρισμό μεταξύ των ασθενών με κυστική ίνωση και υγιών και είναι η ανάλυση εκλογής. Αν η τιμή του νατρίου στον ιδρώτα είναι οριακή, χορηγούνται αλατοκορτικοειδή οπότε η συγκέντρωση του νατρίου στους ασθενείς με ινοκυστική νόσο δεν μειώνεται, ενώ παρατηρείται μείωση στους υγιείς (Wallis, 1997).

Μια εναλλακτική μέθοδος δοκιμασίας ιδρώτα είναι το cystic fibrosis indicator system. Κατά την μέθοδο αυτή γίνεται μια ημιποσοτική ανάλυση του χλωρίου, αφού προκληθεί τοπικά η έκκριση ιδρώτα μετά από διεργασία με πιλοκαρπίνη. Ο ιδρώτας συλλέγεται σε ένα αυτοκόλλητο το οποίο είναι ειδικά σχεδιασμένο ώστε όταν η τιμή του χλωρίου είναι μεγαλύτερη από 45mmol/L, το χαρτί αλλάζει χρώμα και η διαδικασία θεωρείται θετική. Αυτή είναι μια απλή διαδικασία για μαζικό έλεγχο πληθυσμού, αλλά δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται ως βάση για τη διάγνωση της κυστικής ίνωσης (Zeitlin, 2001).

2.3.1.3 ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΑ ΚΡΙΤΗΡΙΑ

Τα αποτελέσματα από τις μετρήσεις των συγκεντρώσεων του χλωρίου και του νατρίου θα πρέπει να ερμηνεύονται σε συνδυασμό με την κλινική εικόνα. Από μόνα τους τα αποτελέσματα του εργαστηρίου δεν μπορούν να επιβεβαιώσουν ή να αποκλείσουν τη διάγνωση της κυστικής ίνωσης. Όλα τα θετικά και οριακά τεστ ιδρώτα επαναλαμβάνονται. Η διάγνωση της ΙΝ ποτέ δεν βασίζεται σε ένα μόνο προσδιορισμό ηλεκτρολυτών στον ιδρώτα. Υπάρχουν διάφορα νοσήματα ή παθολογικές καταστάσεις που δίνουν ψευδώς θετικά ή ψευδώς αρνητικά αποτελέσματα.

Για τον λόγο αυτό, η διάγνωση θα πρέπει να στηριχθεί στην κλινική εικόνα, στη θετική δοκιμασία ιδρώτα και στην ταυτοποίηση των δυο μεταλλάξεων της CFTR. Η διάγνωση της κυστικής ίνωσης βασίζεται στην μέτρηση του ρινικού δυναμικού και στην ανάλυση του γονότυπου σε ασθενείς με οριακή ή φυσιολογική συγκέντρωση χλωρίου (Wilmot, 1998).

ΡΙΝΙΚΟ ΔΥΝΑΜΙΚΟ

Πρόκειται για μέτρηση η οποία πρόσφατα εφαρμόζεται στους ασθενείς με κυστική ίνωση. Η διαφορά ρινικού δυναμικού εκφράζει την διαφορά δυναμικού στο αναπνευστικό επιθήλιο. Στους ασθενείς με κυστική ίνωση κατά μέσο όρο είναι -36 mV ενώ στους φυσιολογικούς η διαφορά δυναμικού είναι -19 mV. Σε περιπτώσεις αμφίβολης δοκιμασίας ιδρώτα η μέτρηση του ρινικού δυναμικού μπορεί να θέσει τη διάγνωση (Rosenstein, Cutting, 1998).

ΓΟΝΟΤΥΠΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Ο γονότυπος είναι απαραίτητο να γίνεται σε όλους τους ασθενείς με ΙΝ, όχι μόνο για την επιβεβαίωση της διάγνωσης, αλλά και για να δοθούν γενετικές οδηγίες για την πρόληψη της νόσου. Επίσης, ο γονότυπος είναι απαραίτητο να αναζητάται σε όλους εκείνους τους ασθενείς με εκδηλώσεις συμβατές για ΙΝ και οριακό τεστ ιδρώτα (Tzetzis, Kanavakis, 1997).

2.3.2 Διαγνωστικές εξετάσεις

Διαγνωστικές εξετάσεις κυστικής ίνωσης

Εξέταση	Αναμενόμενη ανωμαλία	Αιτιολογία για την ανωμαλία
Δοκιμασία εφίδρωσης	Η συγκέντρωση του χλωριούχου νατρίου είναι άνω των 60 mEq/L.	Βλεννώδης έμφραξη της ιδρωτοποιού οδού προκαλεί δυσαπορρόφηση του χλωριούχου νατρίου. Αυτό είναι διαγνωστικό δείκτης ΚΙ.
Ακτινογραφία θώρακα	Αποκαλύπτει πυκνώσεις ή λευκάνσεις σε περιοχές πύκνωσης.	Αυτό είναι διαγνωστικός δείκτης ΚΙ.
Λίπος των κοπράνων	Η συγκέντρωση λίπους στα κόπρανα είναι αυξημένη.	Τα παγκρεατικά ένζυμα, όπως η αμυλάση, η λιπάση και το θρυψινογόνο, δεν φθάνουν στο έντερο για να πέσουν τα προσλαμβανόμενα θρεπτικά συστατικά. Υπάρχει δυσαπορρόφηση λίπους, πρωτεϊνών και λιποδιαλυτών βιταμινών. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα στεατόρροια (λιπαρά κόπρανα).
Παγκρεατικά ένζυμα	Μειωμένα.	Βλεννώδης έμφραξη της παγκρεατικής οδού οδηγεί σε ίνωση των βοτρυοειδών αδένων του παγκρέατος. Η εξωκρινής λειτουργία του παγκρέατος μεταβάλλεται και μπορεί να χαθεί εντελώς.
Εξετάσεις πνευμονικής λειτουργίας	Αποκαλύπτουν ανώμαλα ευρήματα.	Ο ολικός όγκος, η ζωτική χωρητικότητα και άλλες λειτουργίες είναι κάτω του φυσιολογικού, σχετιζόμενα με την εξέλιξη της νόσου.
Γλυκόζη ορού	Αυξημένη.	Σακχαρώδης διαβήτης μπορεί να συμβεί, δεδομένου ότι τα νησίδια του Langerhans γίνονται ινωτικά. Ο σχετιζόμενος με την ΚΙ διαβήτης πλήττει το 15% των ασθενών με κυστική ίνωση.
Ανάλυση σπέρματος	Η ποσότητα σπέρματος είναι ασυνήθιστα χαμηλή.	Επιβεβαιώνει τη στειρότητα στους άνδρες. Η ΚΙ προκαλεί υποανάπτυξη των σπερματικών σωληναρίων.
Γενετική ανάλυση Ηπατικά ένζυμα	Θετική για ΚΙ. Αυξημένα.	Επιβεβαιώνει τη διάγνωση. Βλεννώδης έμφραξη προκαλεί χολική κίρρωση προς το τελικό στάδιο της νόσου.

2.4 ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ

- Ø *Ατελεκτασία* μπορεί να προκληθεί λόγω απόφραξης βρόγχου από βύσματα βρογχικών εκκρίσεων και πιθανόν να σχετίζεται με την εμφάνιση αλλεργικής βρογχοπνευμονικής ασπεργίλλωσης.
- Ø *Ρήξη υποπεζοκοτικών κύστεων* στην υπεζωκοτική κοιλότητα προκαλεί πνευμοθώρακα (Hanaoka, Devuyt, 1996).
- Ø Μικρή *αιμόπτυση* είναι συχνή επιπλοκή στους ενήλικες, ενώ μεγάλη (>250ml) εμφανίζεται σε περισσότερο από 7% των ενηλίκων ασθενών. Ενοχοποιούνται κυρίως οι βρογχεκτασίες με τις χρόνιες λοιμώξεις και το βήχα που προκαλούν ρήξη των αγγείων του βρογχικού βλεννογόνου, αλλά και η τοξική δράση φαρμάκων στη λειτουργία των αιμοπεταλίων ή η θρομβοπενία λόγω υπερσπληνισμού (Straudvik, Hjelte, 1993).
- Ø Ασθενείς στο τελικό στάδιο της αναπνευστικής νόσου με σοβαρή υποξία, οδηγούνται σε *πνευμονική υπέρταση*. Η απόφραξη των αεραγωγών μειώνει τη ζωτική χωρητικότητα και τον αναπνεόμενο όγκο και οδηγεί σε μείωση του κυψελιδικού αερισμού. Προοδευτικά εμφανίζεται *υπερκαπνία* (Wood, 1992).
- Ø Η *προσβολή από το μυκοβακτηρίδιο της φυματίωσης* ή άτυπα μικροβακτηρίδια αποτελούν σπάνια επιπλοκή, παίζουν όμως καθοριστικό ρόλο στην επιδείνωση της νόσου (Nelson, Callerame, 1979).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3 : ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗΣ ΝΟΣΟΥ



ΕΙΚΟΝΑ 3 : ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΚΥΣΤΙΚΗΣ ΙΝΩΣΗΣ

www.holargosmed.gr

3.1 ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η θεραπευτική αντιμετώπιση των παιδιών με ΙΝ είναι ποικίλη και σύνθετη. Οι έως σήμερα ακολουθούμενες θεραπείες είναι κατ' εξοχήν συμπτωματικές και γι' αυτό το λόγο πρέπει να συνεχίζονται εφ' όρου ζωής των ασθενών. Η κατάλληλη θεραπεία είναι πολύ σημαντική και παίζει σπουδαίο ρόλο στη βελτίωση της υγείας και τη διάρκεια της ζωής των ασθενών.

Σκοπός της μέχρι σήμερα εφαρμοζόμενης θεραπείας είναι:

- Ø Να επιβραδύνει και εφόσον είναι δυνατόν να προλάβει την εξέλιξη της πνευμονοπάθειας.
- Ø Να εξασφαλίσει καλή θρέψη και φυσιολογική αύξηση και ανάπτυξη του παιδιού.
- Ø Να θεραπεύσει τις επιπλοκές της νόσου.
- Ø Να βοηθήσει τον ασθενή, αρχικά ως παιδί και στη συνέχεια ως ενήλικα, να ζήσει φυσιολογική ζωή χωρίς να εξαρτάται από άλλους, ικανοποιώντας τον εαυτό του και όσους βρίσκονται γύρω του (Doershuk, Matthews, 1964).

3.1.1 ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΑ ΜΕΤΡΑ

3.1.1.1 Άσκηση-Δραστηριότητες

Οι ασθενείς που βρίσκονται σε καλή φυσική κατάσταση ζουν περισσότερο, για το λόγο αυτό ο περιορισμός της άσκησης όχι μόνο δεν συστήνεται αλλά είναι εξαιρετικά επιζήμιος. Οι δραστηριότητες τόσο στο σπίτι όσο και στο σχολείο ενθαρρύνονται εφόσον δεν είναι εξουθενωτικές για το άτομο (Nixon, Orenstein, 1992).

3.1.1.2 Εμβολιασμοί

Στα παιδιά με ΙΝ γίνονται κανονικά όλοι οι απαραίτητοι εμβολιασμοί ακριβώς όπως και στους υγιείς συνομηλίκους τους. Επιπλέον, γίνεται υποχρεωτικά μετά την ηλικία των 6 μηνών και αντιγριππικός εμβολιασμός, ο οποίος πρέπει να επαναλαμβάνεται ανά έτος, κατά προτίμηση το φθινόπωρο. Σε παιδιά μέχρι 3 χρόνων το εμβόλιο χορηγείται σε δυο δόσεις με μεσοδιάστημα ενός μήνα και η κάθε δόση ανέρχεται σε 0.25ml. Από την ηλικία των 4 χρόνων αρκεί μια εφάπαξ δόση 0.5ml του εμβολίου. Ο αντιγριππικός εμβολιασμός είναι απαραίτητος γιατί η λοίμωξη από τον ιό της γρίπης, στα παιδιά αυτά, μπορεί να προκαλέσει βλάβες στο αναπνευστικό σύστημα ή επιδείνωση της χρόνιας πνευμονοπάθειας όταν αυτή ήδη προϋπάρχει. Το εμβόλιο συνιστάται και στα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας του πάσχοντα.

3.1.1.3 Χορήγηση αλατιού

Σε χώρες με ζεστό κλίμα, όπως η Ελλάδα, ενθαρρύνεται η λήψη συμπληρωματικού αλατιού με την τροφή όλο το χρόνο και ειδικότερα τους καλοκαιρινούς μήνες. Με τον τρόπο αυτό αντισταθμίζεται η αυξημένη απώλεια άλατος με τον ιδρώτα, η οποία είναι περίπου 4 φορές υψηλότερη από το φυσιολογικό. Η προσθήκη του αλατιού γίνεται ήδη από τους πρώτους μήνες της ζωής ενός βρέφους αμέσως μετά τη διάγνωση (Orenstein, Winnie, 2002).

3.1.1.4 Επαφή με λοιμώξεις

Η επαφή με άτομα που έχουν οξεία λοίμωξη του ανώτερου αναπνευστικού καλό είναι να αποφεύγεται, στο βαθμό που είναι δυνατόν, χωρίς αυτό να οδηγεί σε ακραίες καταστάσεις που απομονώνουν και περιορίζουν το άτομο από μια φυσιολογική ζωή.

3.1.1.5 Τακτική παρακολούθηση

Η παρακολούθηση των παιδιών σε παιδιατρικό τμήμα εξειδικευμένο για τη φροντίδα παιδιών με ΙΝ είναι ουσιαστικής σημασίας. Τα βρέφη έως και την ηλικία των 12 μηνών παρακολουθούνται κάθε μήνα ενώ τα μεγαλύτερα παιδιά περίπου κάθε τρεις μήνες. Το μεσοδιάστημα βέβαια ποικίλλει ανάλογα με τις ανάγκες κάθε ασθενούς (Orenstein,Rosenstein, 2000).

3.1.2 ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΩΝ ΑΠΟ ΤΟ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ

Στους περισσότερους ασθενείς η προσβολή του αναπνευστικού συστήματος αποτελεί τη σοβαρότερη εκδήλωση της ΙΝ και η βαθμιαία επιδείνωσή της περιορίζει την ποιότητα και τη διάρκεια ζωής του ατόμου.

Η απομάκρυνση των παχύρρευστων βρογχικών εκκρίσεων και ο έλεγχος της λοίμωξης με σκοπό την πρόληψη ή την επιβράδυνση της εξέλιξης της χρόνιας πνευμονοπάθειας είναι ο πρωταρχικός στόχος της θεραπείας και γίνεται με δύο τρόπους:

1. Την αναπνευστική φυσιοθεραπεία και
2. Την χορήγηση αντιβιοτικών

Η χορήγηση των αντιβιοτικών από μόνη της χωρίς την προσπάθεια απομάκρυνσης των βρογχικών εκκρίσεων με φυσιοθεραπεία είναι περιορισμένης αξίας.

Οι ασθενείς που αρχίζουν θεραπεία πριν από την εμφάνιση παθολογικών εκδηλώσεων από το αναπνευστικό σύστημα φαίνεται ότι έχουν καλύτερη εξέλιξη από εκείνους που αρχίζουν την θεραπεία μετά την κλινική εκδήλωση της πνευμονοπάθειας (Orenstein, Winnie, 2002).

1. Φυσιοθεραπεία

Η συνεχής και εντατική φυσιοθεραπεία είναι ο σημαντικότερος παράγοντας στην πρόληψη και την επιβράδυνση της χρόνιας πνευμονοπάθειας, βοηθώντας παράλληλα τα αντιβιοτικά να ξεριζώσουν την λοίμωξη. Πρέπει να αρχίζει αμέσως μετά τη διάγνωση της νόσου και να συνεχίζεται καθημερινά εφ' όρου ζωής. Αρχικά δίνονται οδηγίες και εκπαιδεύονται οι γονείς από έμπειρους φυσιοθεραπευτές, στα πλαίσια της νοσηλείας στο νοσοκομείο, όταν για πρώτη φορά τίθεται η διάγνωση της νόσου στο νεογνό ή στο παιδί. Εφόσον οι γονείς μάθουν να κάνουν σωστά τη φυσιοθεραπεία το παιδί μπορεί να πάει στο σπίτι του, με την προϋπόθεση να γίνεται σε τακτά χρονικά διαστήματα επανάληψη των οδηγιών φυσιοθεραπείας στους γονείς, ιδίως όταν το παιδί μεγαλώνει οπότε απαιτούνται και διαφορετικές τεχνικές (Eigen, Rosenstein, 1995).

Παράλληλα με την κλασική φυσιοθεραπεία του αναπνευστικού (παροχέτευση θέσεων, πλήξεις, αυτογενής κάθαρση και τεχνικές κατευθυνόμενης εκπνοής) μπορούν να χρησιμοποιηθούν βοηθητικά ειδικές συσκευές όπως το Flutter, δονούμενοι εξασκητές του αναπνευστικού συστήματος, μηχανικά γιλέκα και μάσκες θετικής εκπνευστικής πίεσης των αεραγωγών. Η φυσιοθεραπεία διαρκεί συνήθως 15-20 λεπτά κάθε φορά και επαναλαμβάνεται 1-4 φορές την ημέρα, ανάλογα με την κλινική κατάσταση του ασθενούς. Η φυσιοθεραπεία με τεχνική βίαιης κατευθυνόμενης εκπνοής μπορεί να γίνει από το ίδιο το άτομο χωρίς τη βοήθεια άλλου προσώπου. Θεωρείται ιδανική για εφήβους και ενήλικες ασθενείς (Orenstein, Winnie, 2000).

2. Χορήγηση αντιβιοτικών

Η θεραπεία με αντιβιοτικά έχει ως στόχο τον έλεγχο των λοιμώξεων. Τα χορηγούμενα θεραπευτικά σχήματα παρουσιάζουν μικρού βαθμού διαφορές στα διάφορα ειδικά κέντρα. Δεδομένου ότι είναι πολύ σημαντικός ο ρόλος της λοίμωξης στην καταστροφή του πνευμονικού παρεγχύματος, η έγκαιρη και αποτελεσματική αντιμετώπιση της βελτιώνει σημαντικά την πρόγνωση της νόσου. Η θεραπεία διακρίνεται σε θεραπεία πριν από τον αποικισμό με ψευδομονάδα και θεραπεία μετά τον αποικισμό (Orenstein, Pattishall, 1990).

Πριν από τον αποικισμό συζητείται συστηματική προφύλαξη εναντίον του χρυσίζοντος σταφυλόκοκκου και του αιμόφιλου influenza. Η άλλη τάση είναι η χορήγηση αντιβιοτικών στις παροξύνσεις. Φάρμακα εκλογής για τον σταφυλόκοκκο και τον αιμόφιλο influenza είναι η οξακιλλίνη, η κλοξακιλλίνη, η αμοξυκιλλίνη συν κλαβουλανικό οξύ, δεύτερης γενιάς κεφαλοσπορίνες, τριμεθοπρίμη-σουλφαμεθοξαζόλη, μακρολίδες. Η θεραπεία είναι συνήθως per os σε μεγαλύτερες δοσολογίες λόγω της ιδιαίτερης φαρμακοκινητικής στους ασθενείς αυτούς. Όταν πρόκειται για σοβαρή λοίμωξη ενδεχομένως να χρειαστεί και ενδοφλέβια αγωγή. Η θεραπεία χορηγείται για 15-30 ημέρες (Orenstein, Pattishall, 1990).

3.1.3 ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΩΝ ΑΠΟ ΤΟ ΠΕΠΤΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ

Η παγκρεατική ανεπάρκεια, που παρατηρείται περίπου στο 85% των ασθενών, αντιμετωπίζεται με αναπλήρωση των παγκρεατικών ενζύμων. Στα παιδιά αυτά χορηγούνται, πριν από τα γεύματα, σκευάσματα τα οποία διαλύονται στο έντερο και περιέχουν λιπάση, πρωτεάση και αμυλάση. Ακόμη όμως και με την καλύτερη αναπλήρωση των ενζύμων, οι απώλειες λίπους και πρωτεΐνης στα κόπρανα ενδέχεται να είναι σημαντικές. Για το λόγο αυτό η διατροφή των ασθενών πρέπει να είναι πλούσια σε θερμίδες (ημερήσιες ανάγκες σε θερμίδες 130-150%) σε σχέση με τα φυσιολογικά παιδιά.

Σε περιπτώσεις βαριάς υποθρεψίας απαιτείται συμπληρωματική διατροφή αρχικά με υπερθερμιδικά διαλύματα και στη συνέχεια, αν δεν υπάρξουν θετικά αποτελέσματα, τοποθετείται ρινογαστρικός καθετήρας ή γίνεται ακόμη και γαστροστομία. Παράλληλα με τα παγκρεατικά ένζυμα, χορηγούνται και λιποδιαλυτές βιταμίνες A, D, E και K σε δόσεις διπλάσιες από τις κανονικές (Steinkamp, Von der Hardt, 1994).

3.1.4 ΣΥΓΧΡΟΝΕΣ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΕΙΣ

3.1.4.1 Χορήγηση ανασυνδυσασμένης DNAάσης (rhDNase)

Οι αεροφόρες οδοί των ασθενών με ΙΝ λόγω της χρόνιας φλεγμονής των πνευμόνων κατακλύζονται με μεγάλες ποσότητες DNA που προέρχεται από κατεστραμμένα πολυμορφοπύρηνα. Η χορήγηση συνθετικής ανασυνδυσασμένης DNAάσης διασπά το εξωκυττάριο DNA, ελαττώνοντας το ιξώδες των πτυέλων με αποτέλεσμα τη ρευστοποίηση και την ευκολότερη απομάκρυνση των βρογχικών εκκρίσεων. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα τη βελτίωση της αναπνευστικής λειτουργίας σε πολλούς ασθενείς. Το φάρμακο χορηγείται μία φορά την ημέρα σε εισπνοές με νεφελοποιητή (2,5mg) και είναι καλά ανεκτό (Zeitlin, 2000).

3.1.4.2 Αντιφλεγμονώδης Θεραπεία

Η χορήγηση κορτικοστεροειδών και ιβουπροφαίνης από το στόμα φαίνεται ότι βελτιώνει την πνευμονική λειτουργία, όμως οι παρενέργειες και ο φόβος χρήσης αυτών των φαρμάκων έχουν περιορίσει την ευρεία χρήση τους. Ορισμένα κέντρα χρησιμοποιούν εισπνεόμενα στεροειδή αλλά τα δεδομένα της αποτελεσματικότητας τους είναι πενιχρά (Konstan, Byard, 1995).

3.1.5 ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΠΝΕΥΜΟΝΩΝ

Η μεταμόσχευση πνευμόνων ή πνευμόνων-καρδιάς είναι η τελική προσέγγιση στη μη αναστρέψιμη αναπνευστική ανεπάρκεια. Το κριτήριο που απαιτείται προκειμένου ένας ασθενής να εγγραφεί σε λίστα μεταμόσχευσης είναι να έχει σταθερά $FEV_1 < 30\%$ του προβλεπόμενου, οπότε το προσδόκιμο επιβίωσης είναι περίπου 2 χρόνια. Απόλυτη αντένδειξη αποτελούν οι σοβαρές ψυχικές διαταραχές του παιδιού ή της οικογένειας, η μυκοβακτηριδιακή λοίμωξη, η βρογχοπνευμονική ασπεργίλλωση, η νεφρική ανεπάρκεια και η μεγάλη απίσχναση.

Τα προγνωστικά δεδομένα των μεταμοσχεύσεων πνεύμονα βελτιώνονται με ποσοστά 84% για μονοετή και 21% για τριετή επιβίωση. Η θνησιμότητα έχει μειωθεί, ωστόσο η μη ανεύρεση μοσχευμάτων και η απόρριψη του μοσχεύματος παραμένουν σημαντικά προβλήματα (Starnes, Barr, 1994).

3.2 ΠΡΟΛΗΨΗ

Με απώτερο στόχο τη μείωση της επίπτωσης της νόσου στο γενικό πληθυσμό, δυο είναι τα βασικά σκέλη της πρόληψης: η *πρωτοβάθμια* πρόληψη που περιλαμβάνει την αποκάλυψη των φορέων, ώστε να μειωθούν οι πιθανότητες σύλληψης παιδιών με τη νόσο, και η *δευτεροβάθμια* με την προγεννητική διάγνωση και επιλεκτική διακοπή της εγκυμοσύνης παθολογικού εμβρύου.

A. ΑΠΟΚΑΛΥΨΗ ΦΟΡΕΩΝ

Η αποκάλυψη φορέων, δηλαδή ατόμων που είναι υγιείς αλλά έχουν κίνδυνο να αποκτήσουν παιδί με ινοκυστική νόσο, μπορεί να γίνει είτε σε ευρύτερο επίπεδο γενικού πληθυσμιακού προσυμπτωματικού ελέγχου διαλογής, είτε με εστίαση σε ομάδες υψηλού κινδύνου. Στην κατηγορία αυτή ανήκουν τα μέλη οικογενειών με ιστορικό ινοκυστικής νόσου, ο άλλος σύντροφος σε ζευγάρια που ο ένας είναι γνωστός φορέας της νόσου, άνδρες με υπογονιμότητα ή στειρότητα λόγω αποφρακτικής αζωοσπερμίας, άτομα με χρόνια αποφρακτική πνευμονοπάθεια αδιευκρίνιστης αιτιολογίας και ιδιοπαθή παγκρεατίτιδα, καθώς επίσης και δωρητές σπερμάτων ή ωαρίων.

Οι φορείς που εντοπίζονται, ανάλογα με την επιθυμία τους, μπορεί να αγνοήσουν την πληροφορία, να αλλάξουν σύντροφο, να αποφύγουν την τεκνοποίηση ή να επιλέξουν να προχωρήσουν σε κύηση με την προϋπόθεση της προγεννητικής ή προεμφυτευτικής διάγνωσης (Brock, 1996).

B. ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Με τον προγεννητικό γενετικό έλεγχο της ινοκυστικής νόσου παρέχεται η δυνατότητα στις οικογένειες με θετικό ιστορικό να αποκτήσουν φυσιολογικό παιδί. Για την προγεννητική διάγνωση το DNA του εμβρύου λαμβάνεται από υλικό βιοψίας τροφοβλάστης (10^η-12^η εβδομάδα κύησης), ή κύτταρα αμνιακού υγρού (16^η εβδομάδα κύησης) ή εμβρυικό αίμα (παρακέντηση ομφαλικής αρτηρίας, 2^ο ή 3^ο τρίμηνο).

Εάν κατά τον προγεννητικό έλεγχο διαπιστωθεί ότι το κυοφορούμενο έμβρυο είναι ομοζυγώτης για τη νόσο, οι γονείς ενημερώνονται ότι προφανώς είναι προσβεβλημένο και τους παρέχεται η δυνατότητα διακοπής της εγκυμοσύνης, εφόσον επιθυμούν (National Institute of Health Consensus Development Conference Statement, 1999).

Ο προγεννητικός έλεγχος προσφέρεται επιλεκτικά σε εγκύους που είναι ήδη γνωστό ότι έχουν παιδί με ινοκυστική νόσο ή ακόμα και όταν δεν υπάρχει αυτό το ιστορικό, αλλά οι γονείς ελέγχθηκαν και βρέθηκαν να είναι και οι δυο φορείς της νόσου. Δεν συνιστάται όμως όταν μόνο ο ένας γονέας είναι φορέας ινοκυστικής νόσου ενώ ο άλλος αναμφισβήτητα είναι φυσιολογικός, διότι τότε είναι σπάνιο να γεννηθεί παθολογικό έμβρυο (Κίτσιου-Τζέλη, 1999).

Μεταξύ εκείνων των γονέων που έχει διαγνωσθεί ότι είναι φορείς μέσω των προγραμμάτων πληθυσμιακού ελέγχου, έχει διαπιστωθεί ότι είναι σχεδόν καθολική η αποδοχή του προγεννητικού ελέγχου και η επιλεκτική διακοπή της κύησης επί παθολογικού εμβρύου. Είναι ενδιαφέρον ότι αρκετά ζευγάρια, όπως αναφέρεται στη βιβλιογραφία, που ανακάλυψαν ότι είναι φορείς μετά τη γέννηση παιδιού με ινοκυστική νόσο, απορρίπτουν εξ αρχής τη δυνατότητα προγεννητικού ελέγχου, κυρίως για να μην έλθουν αντιμέτωποι με το ηθικό δίλημμα διακοπής της κύησης σε περίπτωση παθολογικού αποτελέσματος (Μαραγκός, Βαλάσση-Αδάμ, 1999).

3.2.1 Πρόληψη της Ινοκυστικής Νόσου στη Χώρα μας

Στη χώρα μας, με την εφαρμοζόμενη μοριακή μεθοδολογία αποκάλυψης των φορέων, παρέχεται η δυνατότητα εντόπισης τουλάχιστον των 2/3 των ζευγαριών που βρίσκονται σε κίνδυνο για γέννηση άρρωστου παιδιού, με αποτέλεσμα τη μείωση των νέων περιπτώσεων σε λιγότερες από 20 ετησίως.

Στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής του Πανεπιστημίου Αθηνών μέχρι σήμερα γίνονται μοριακές αναλύσεις του γονιδίου CFTR σε άτομα στα πλαίσια ανιχνευτικού ελέγχου της ινοκυστικής νόσου. Σε αυτά περιλαμβάνονται άτομα με ιστορικό νόσου στην οικογένεια, αδέλφια πασχόντων και άλλοι συγγενείς. Επίσης ελέγχονται άνδρες με υπογονιμότητα και άτομα με χρόνια αναπνευστικά προβλήματα. Τέλος, πραγματοποιούνται προγεννητικοί έλεγχοι και υπάρχει δυνατότητα εφαρμογής προεμφυτευτικής διάγνωσης της νόσου (Κίτσιου-Τζέλη, 1999).

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ:

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4 : ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΕΡΕΥΝΑΣ

4.1 ΔΙΑΤΥΠΩΣΗ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟΥ ΣΚΟΠΟΥ

Η παρούσα ερευνητική πρόταση έχει ως σκοπό να ερευνήσει τη γνώση της Κοινότητας για την Ινοκυστική Νόσο, καθώς και το κατά πόσο μελλοντικοί γονείς είναι ενημερωμένοι για τον έλεγχο της Ινοκυστικής νόσου στα πλαίσια Προγεννητικού ελέγχου.

Η Ινοκυστική Νόσος εμφανίζεται ως η δεύτερη πιο συχνή κληρονομική ασθένεια, μετά την Μεσογειακή Αναιμία, στη χώρα μας, γεγονός που αποδεικνύει ότι θα έπρεπε να είναι γενικά γνωστή σαν ασθένεια.

Στόχος επίσης, της παρούσας μελέτης είναι να ερευνήσει ποια είναι η γνώμη της Κοινότητας για την δωρεά οργάνων, καθώς τα άτομα με Ινοκυστική Νόσο χρήζουν μεταμόσχευσης. Για το λόγο αυτό, διατυπώνονται ερωτήσεις προκειμένου να αποδοθεί ένα ποσοστό ανθρώπων που αν δεν είναι ήδη εθελοντές δότες, έχουν σκεφτεί το ενδεχόμενο να γίνουν κάποια στιγμή στο μέλλον.

4.2 ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΜΕΣΩΝ ΣΥΛΛΟΓΗΣ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ

Για την συλλογή των δεδομένων της έρευνας χρησιμοποιήθηκε αυτοσχέδιο ερωτηματολόγιο 20 ερωτήσεων που παρατίθεται στο παράρτημα και συμπληρώθηκε ανώνυμα από κατοίκους της Αθήνας και της Πάτρας. Η έρευνα έλαβε χώρα στην Αττική και τη Δυτική Ελλάδα κατά τους μήνες Οκτώβριο και Νοέμβριο του έτους 2015. Οι πολίτες που συμμετείχαν στην έρευνα δήλωσαν την συγκατάθεσή τους για τη συμμετοχή τους στην έρευνα. Επίσης, πληροφορήθηκαν ότι το ερωτηματολόγιο είναι ανώνυμο και οι πληροφορίες που εμπεριέχει είναι απόλυτα εμπιστευτικές. Τα αποτελέσματα της έρευνας θα χρησιμοποιηθούν αποκλειστικά για τους ερευνητικούς σκοπούς της συγκεκριμένης μελέτης και εφόσον το επιθυμούν μπορούν να ενημερωθούν για τα πορίσματα της έρευνας. Τα παραπάνω σημεία κρίνονται απαραίτητα για την εξασφάλιση της συμμετοχής με ειλικρίνεια στις απαντήσεις των ερωτηματολογίων.

Μετά την συμπλήρωση του ερωτηματολογίου, μοιράστηκαν ενημερωτικά φυλλάδια με γενικές πληροφορίες για τη νόσο, οι οποίες λήφθηκαν από τον «Οδηγό για ασθενείς με Κυστική Ίνωση και τους γονείς τους». Το ενημερωτικό φυλλάδιο παρατίθεται επίσης στο παράρτημα.

Το συγκεκριμένο ερωτηματολόγιο σχεδιάστηκε ώστε να εξετάσει την γνώση των ατόμων για την Κυστική Ίνωση. Το ερωτηματολόγιο χωρίζεται σε τρεις βασικές θεματικές ενότητες. Το πρώτο μέρος αφορά δημογραφικά και ατομικά στοιχεία των ατόμων, στο δεύτερο μέρος διερευνούμε τη γνώση για την Κυστική Ίνωση και τις πηγές πληροφόρησης τους για τη νόσο και στο τρίτο μέρος εξετάζουμε το ποσοστό το οποίο έχει πραγματοποιήσει τον έλεγχο για την Κυστική στα πλαίσια του προγεννητικού ελέγχου καθώς και την στάση τους για την μεταμόσχευση οργάνων.

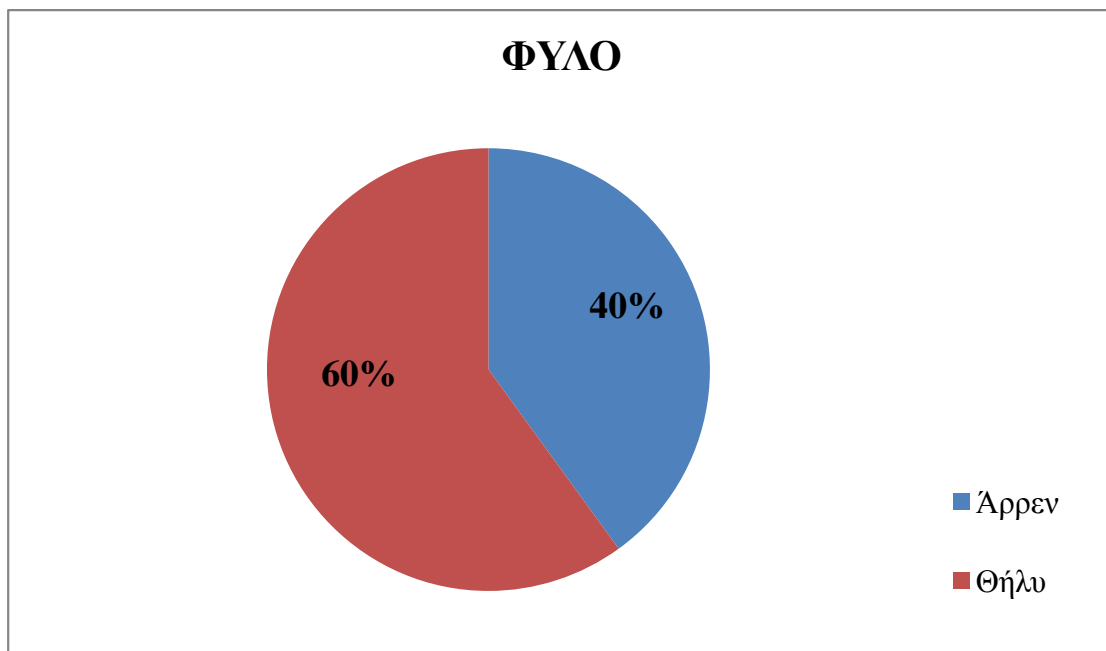
Όσον αφορά το σκέλος των απαντήσεων χρησιμοποιήθηκαν κλειστού τύπου ερωτήσεις. Τέλος, τα δεδομένα μεταφέρθηκαν στο πρόγραμμα excel, όπου έγινε η επεξεργασία τους και κατασκευάστηκαν πίνακες συχνοτήτων και σχετικών συχνοτήτων. Σε όλες τις περιπτώσεις για την αναπαράσταση των δεδομένων χρησιμοποιούνται γραφήματα(Πίτες).

4.3 ΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΠΑΡΑΣΤΑΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ ΕΡΕΥΝΑΣ

Το ερωτηματολόγιο μοιράστηκε σε 150 άτομα στην περιοχή της Αθήνας και της Πάτρας. Όσον αφορά το φύλο, το 40% ήταν άντρες και το 60% γυναίκες (Πίνακας 1)

Φύλο	Συχνότητα (v_i)	Σχετική συχνότητα (f_i)	Σχετική συχνότητα ($F_i\%$)
Άρρεν	60	0,4	40
Θήλυ	90	0,6	60
Σύνολο	150	1	100

(Πίνακας 1)



(Γράφημα 1)

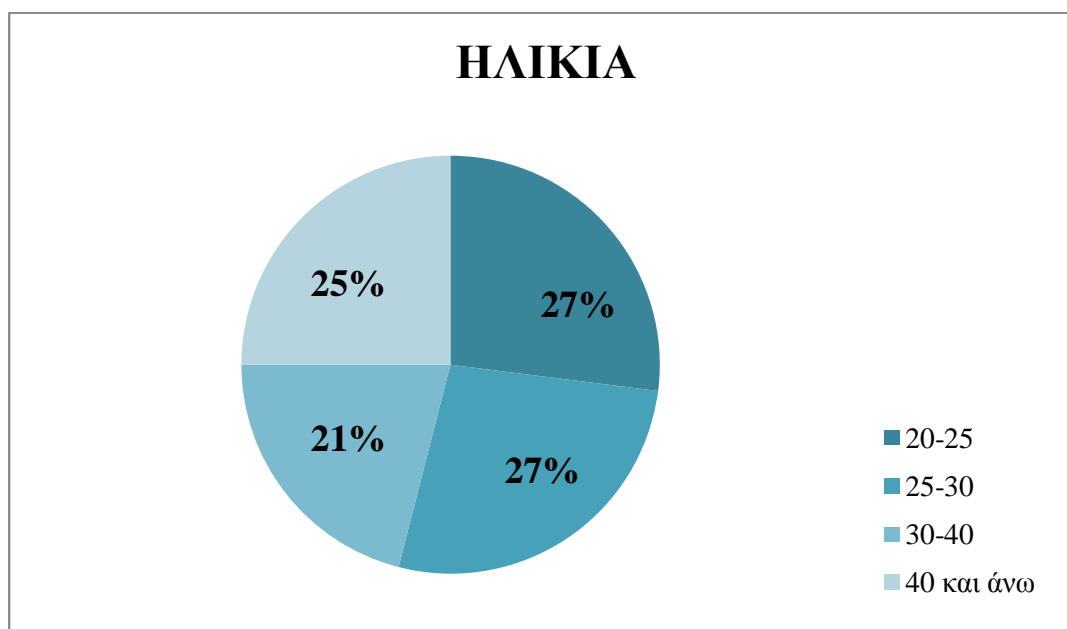
Στους παρακάτω πίνακες αναφέρονται η ηλικία(Πίνακας 2,3), η οικογενειακή κατάσταση (Πίνακας 4,5,6,7) καθώς και το μορφωτικό επίπεδο(Πίνακας 8,9) ξεχωριστά για κάθε φύλο.

ΗΛΙΚΙΑ

ΑΝΤΡΕΣ

Ηλικία	n_i	f_i	$f_i\%$
20-25	16	0,27	27
25-30	16	0,27	27
30-40	13	0,21	21
40 και άνω	15	0,25	25
Σύνολο	60	1	100

(Πίνακας 2)

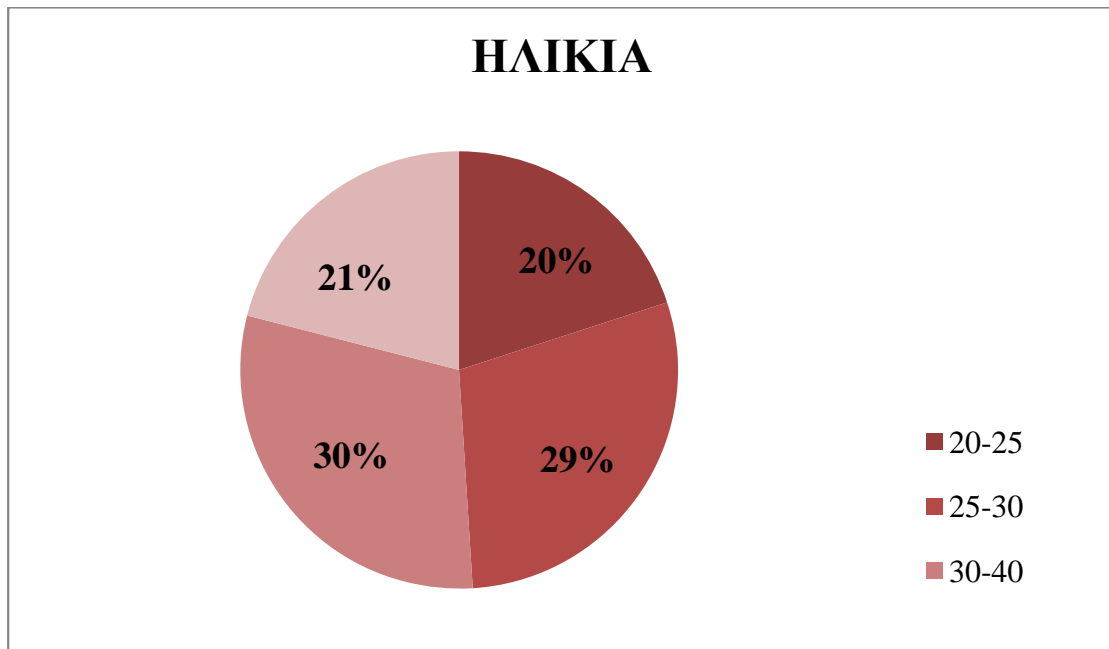


(Γράφημα 2)

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

Ηλικία	n_i	f_i	$f_i\%$
20-25	18	0,20	20
25-30	26	0,29	29
30-40	27	0,30	30
40 και άνω	19	0,21	21
Σύνολο	90	1	100

(Πίνακας 3)



(Γράφημα 3)

ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ

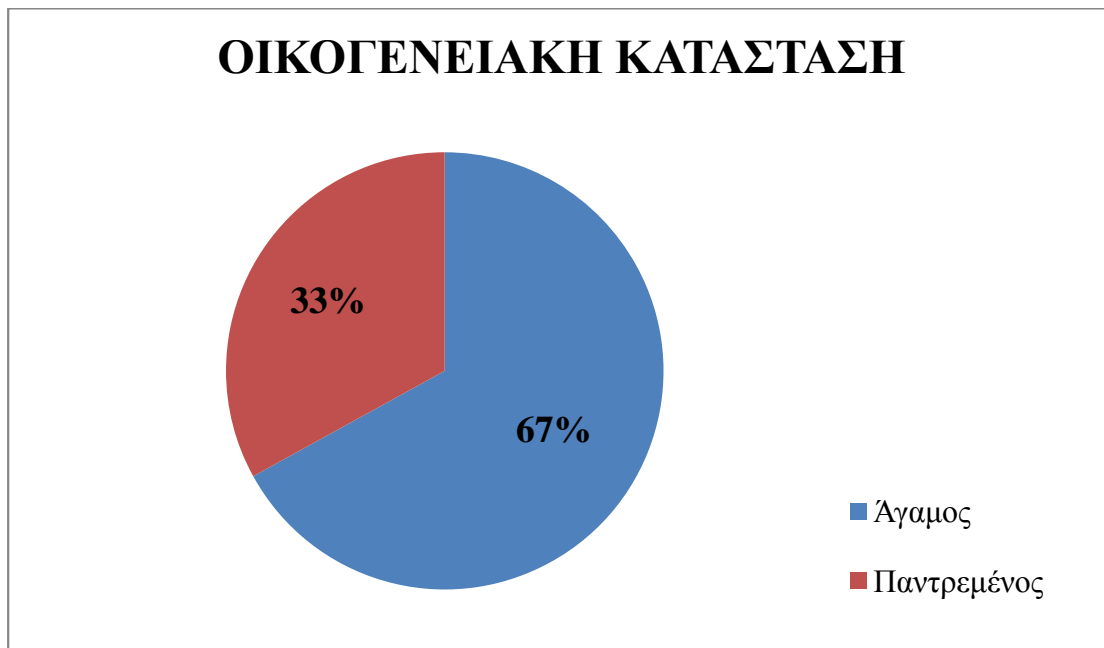
ΑΝΤΡΕΣ

Οικογενειακή κατάσταση	n_i	f_i	$f_i\%$
Άγαμος	40	0,67	67
Παντρεμένος	20	0,33	33
Σύνολο	60	1	100

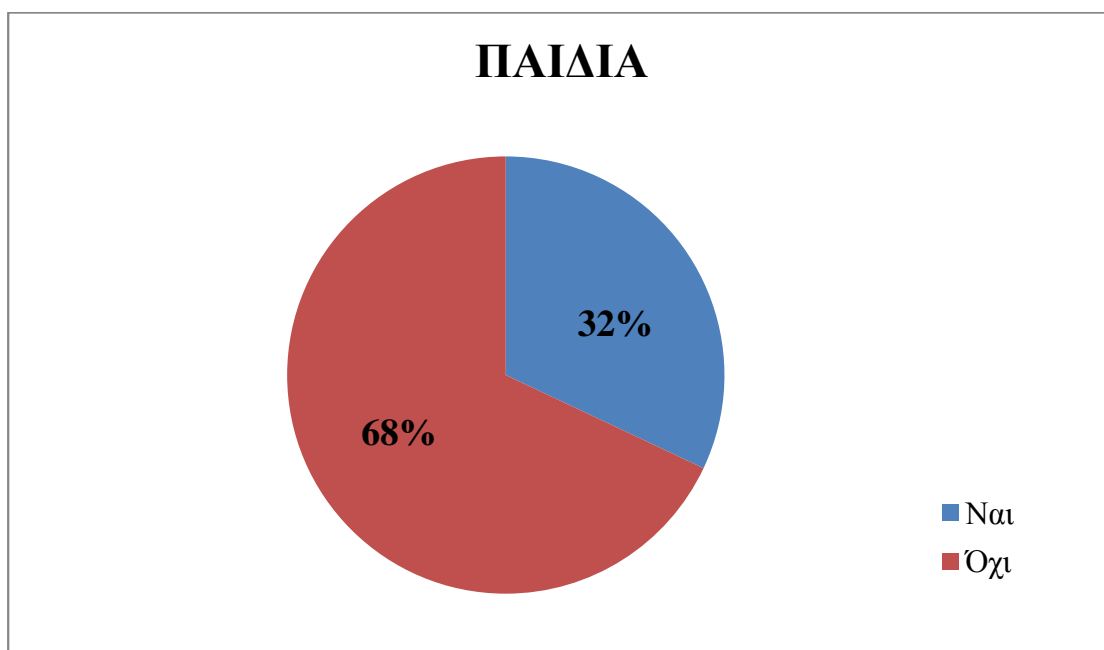
(Πίνακας 4)

Παιδιά	n_i	f_i	$f_i\%$
Ναι	19	0,32	32
Όχι	41	0,68	68
Σύνολο	60	1	100

(Πίνακας 5)



(Γράφημα 4)

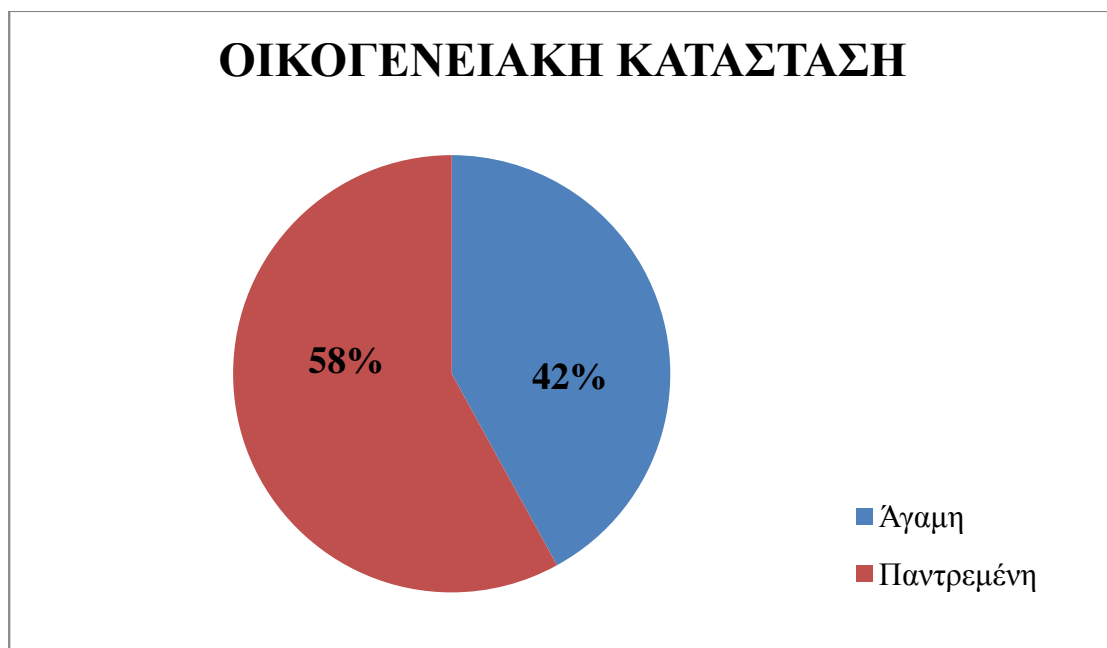


(Γράφημα 5)

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

Οικογενειακή κατάσταση	n_i	f_i	$f_i\%$
Άγαμη	38	0,42	42
Παντρεμένη	52	0,58	58
Σύνολο	90	1	100

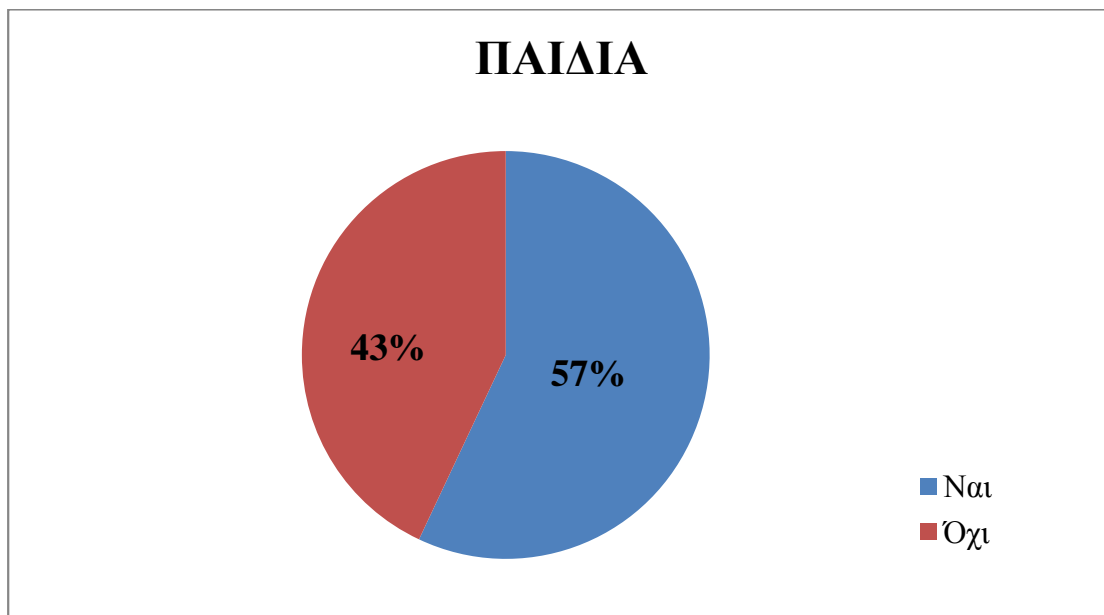
(Πίνακας 6)



(Γράφημα 6)

Παιδιά	n_i	f_i	$f_i\%$
Ναι	51	0,57	57
Όχι	39	0,43	43
Σύνολο	90	1	100

(Πίνακας 7)



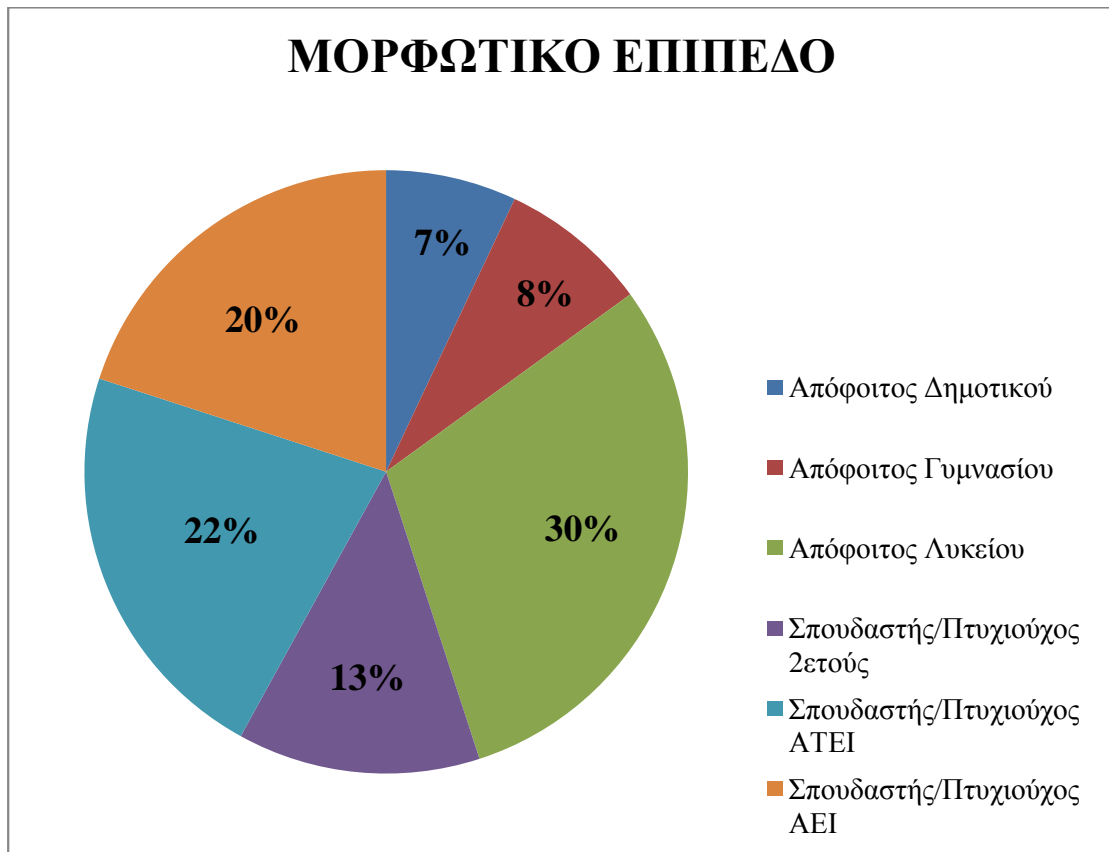
(Γράφημα 7)

ΜΟΡΦΩΤΙΚΟ ΕΠΙΠΕΔΟ

ΑΝΤΡΕΣ

Μορφωτικό επίπεδο	n_i	f_i	$f_i\%$
Απόφοιτος Δημοτικού	4	0,07	7
Απόφοιτος Γυμνασίου	5	0,08	8
Απόφοιτος Λυκείου	18	0,3	30
Σπουδαστής/ Πτυχιούχος 2ετούς	8	0,13	13
Σπουδαστής/ Πτυχιούχος ΑΤΕΙ	13	0,22	22
Σπουδαστής/ Πτυχιούχος ΑΕΙ	12	0,20	20
Σύνολο	60	1	100

(Πίνακας 8)

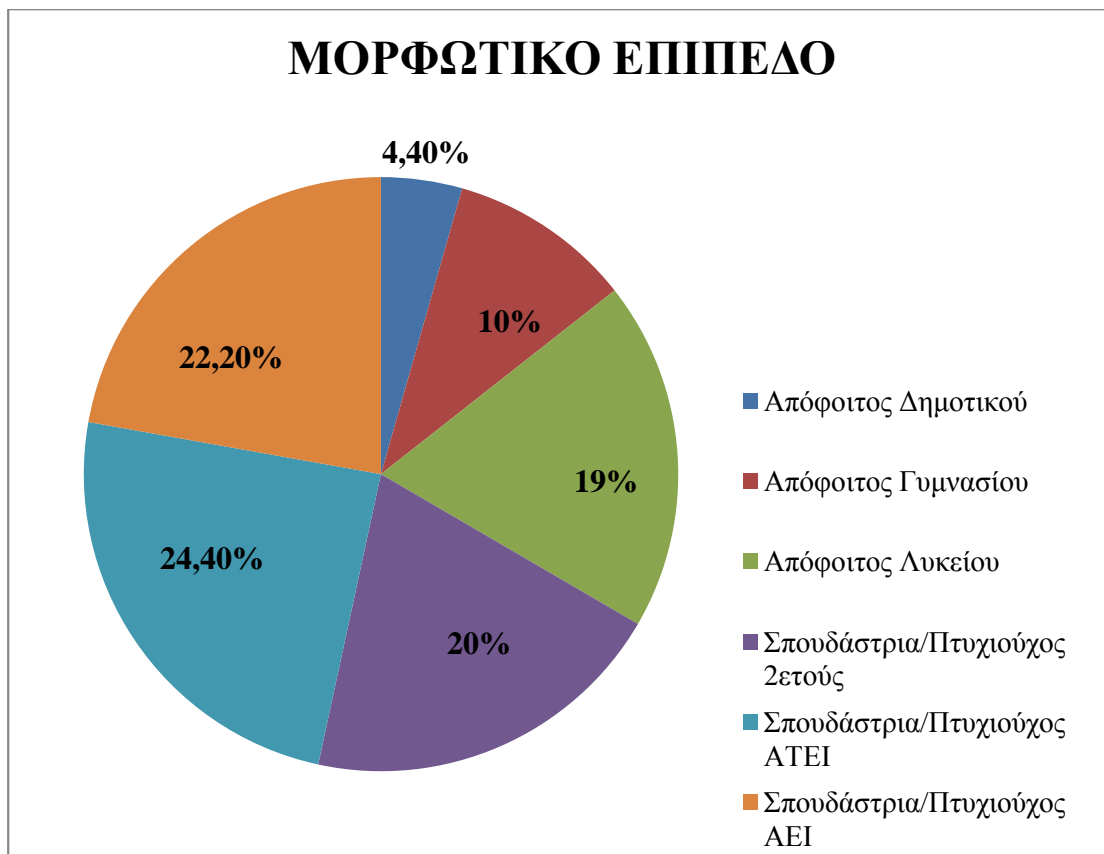


(Γράφημα 8)

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

Μορφωτικό επίπεδο	n_i	f_i	$f_i\%$
Απύφοιτος Δημοτικού	4	0,044	4,4
Απύφοιτος Γυμνασίου	9	0,1	10
Απύφοιτος Λυκείου	17	0,19	19
Σπουδάστρια/ Πτυχιούχος 2ετούς	18	0,20	20
Σπουδάστρια/ Πτυχιούχος ΑΤΕΙ	22	0,244	24,4
Σπουδάστρια/ Πτυχιούχος ΑΕΙ	20	0,222	22,2
Σύνολο	90	1	100

(Πίνακας 9)



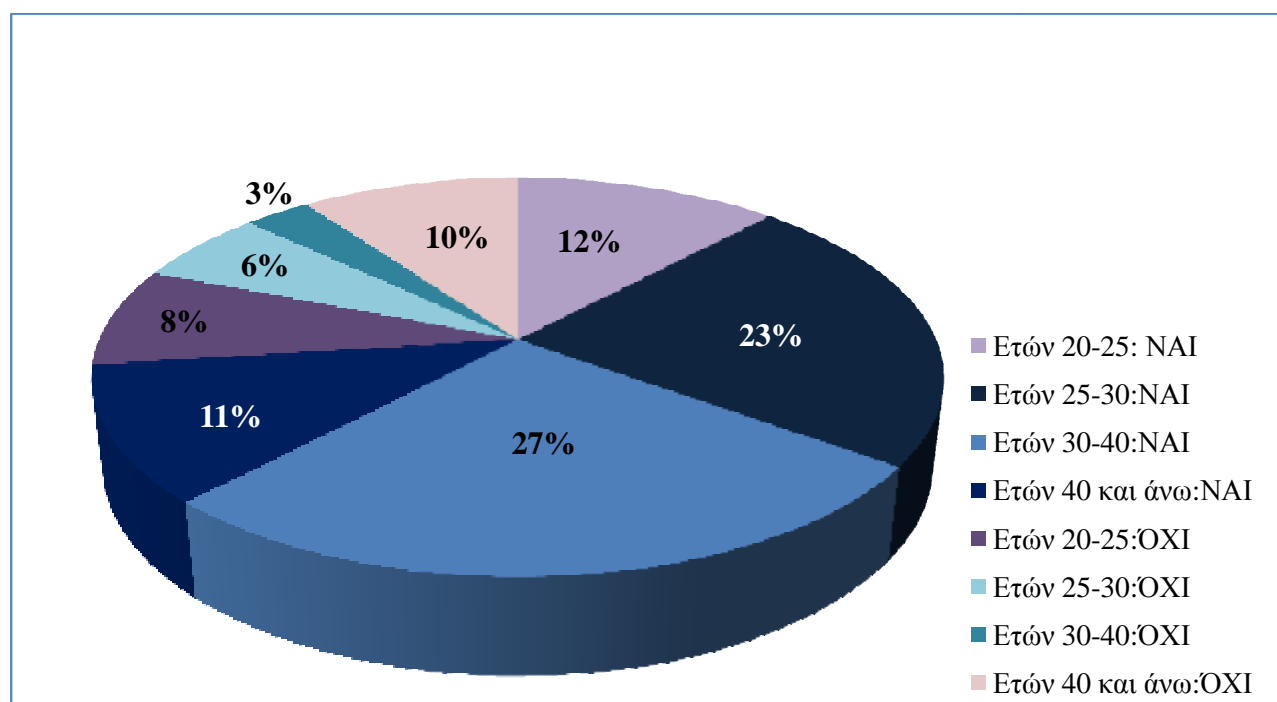
(Γράφημα 9)

Ερώτηση 1^η: Έχετε ακούσει τον όρο «Ινοκυστική Νόσος» ή «Κυστική Ίνωση» ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	f_i % ΝΑΙ	f_i % ΟΧΙ
20-25	11	7	0,12	0,08	12	8
25-30	21	5	0,23	0,06	23	6
30-40	24	3	0,27	0,03	27	3
40 και άνω	10	9	0,11	0,1	11	10
Σύνολο	90		1		100	

(Πίνακας 10)

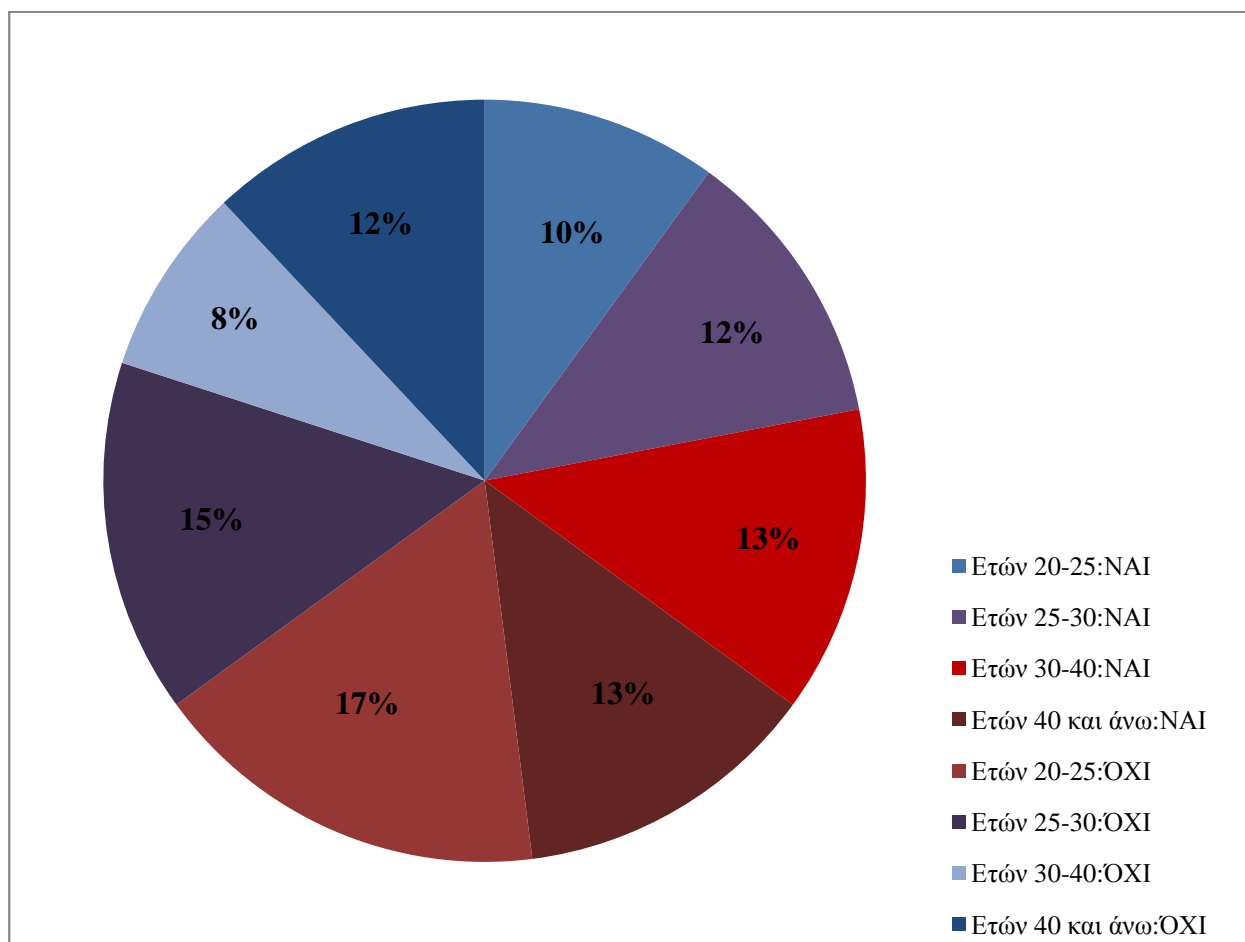


(Γράφημα 10)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	fi % ΝΑΙ	fi % ΟΧΙ
20-25	6	10	0,10	0,17	10	17
25-30	7	9	0,12	0,15	12	15
30-40	8	5	0,13	0,08	13	8
40 και άνω	8	7	0,13	0,12	13	12
Σύνολο	60	1	1	100		

(Πίνακας 11)



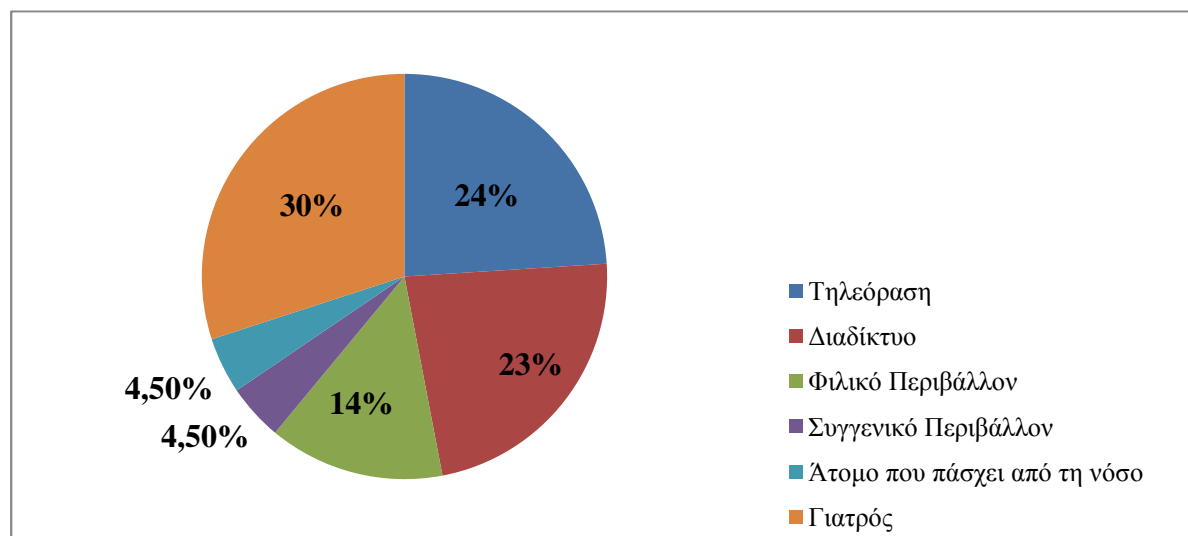
(Γράφημα 11)

Ερώτηση 2^η: *Εάν ναι, τι από τα παρακάτω αποτελεί πηγή ενημέρωσης για τη νόσο;*

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	Άτομα	f_i	f_i%
Τηλεόραση	16	0,24	24
Διαδίκτυο	15	0,23	23
Φιλικό Περιβάλλον	9	0,14	14
Συγγενικό Περιβάλλον	3	0,045	4,5
Άτομο που πάσχει από τη νόσο	3	0,045	4,5
Γιατρός	20	0,30	30
Σύνολο	66	1	100

(Πίνακας 12)

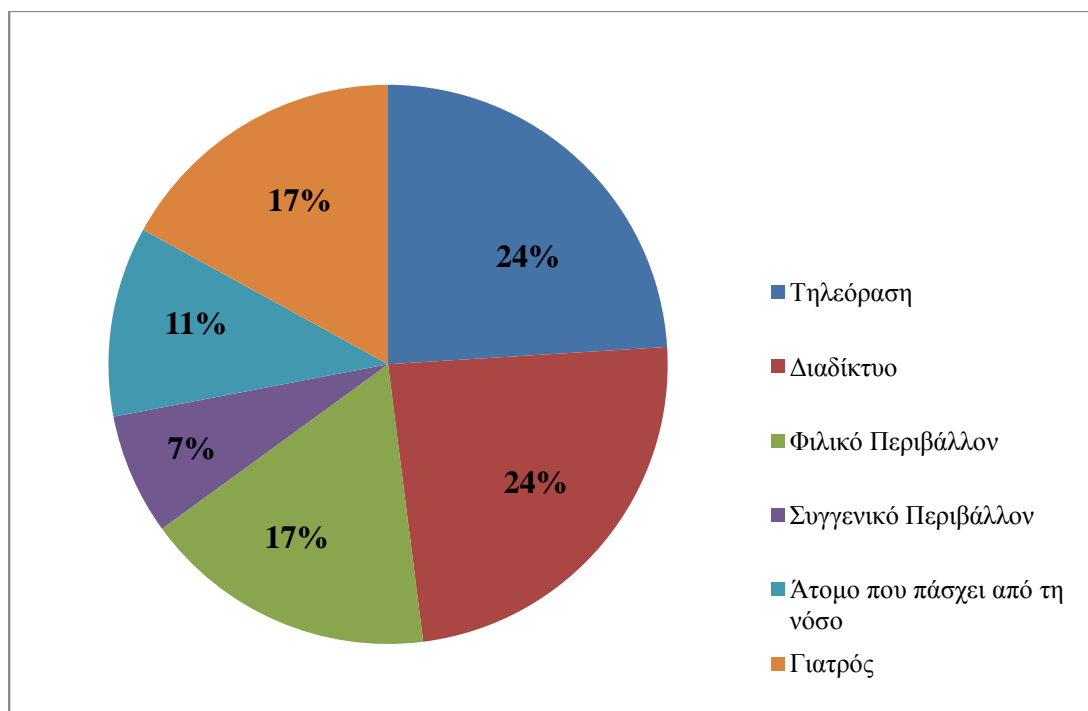


(Γράφημα 12)

ΑΝΤΡΕΣ

	Άτομα	f_i	f_i%
Τηλεόραση	7	0,24	24
Διαδίκτυο	7	0,24	24
Φιλικό Περιβάλλον	5	0,17	17
Συγγενικό Περιβάλλον	2	0,07	7
Άτομο που πάσχει από τη νόσο	3	0,11	11
Γιατρός	5	0,17	17
Σύνολο	29	1	100

(Πίνακας 13)



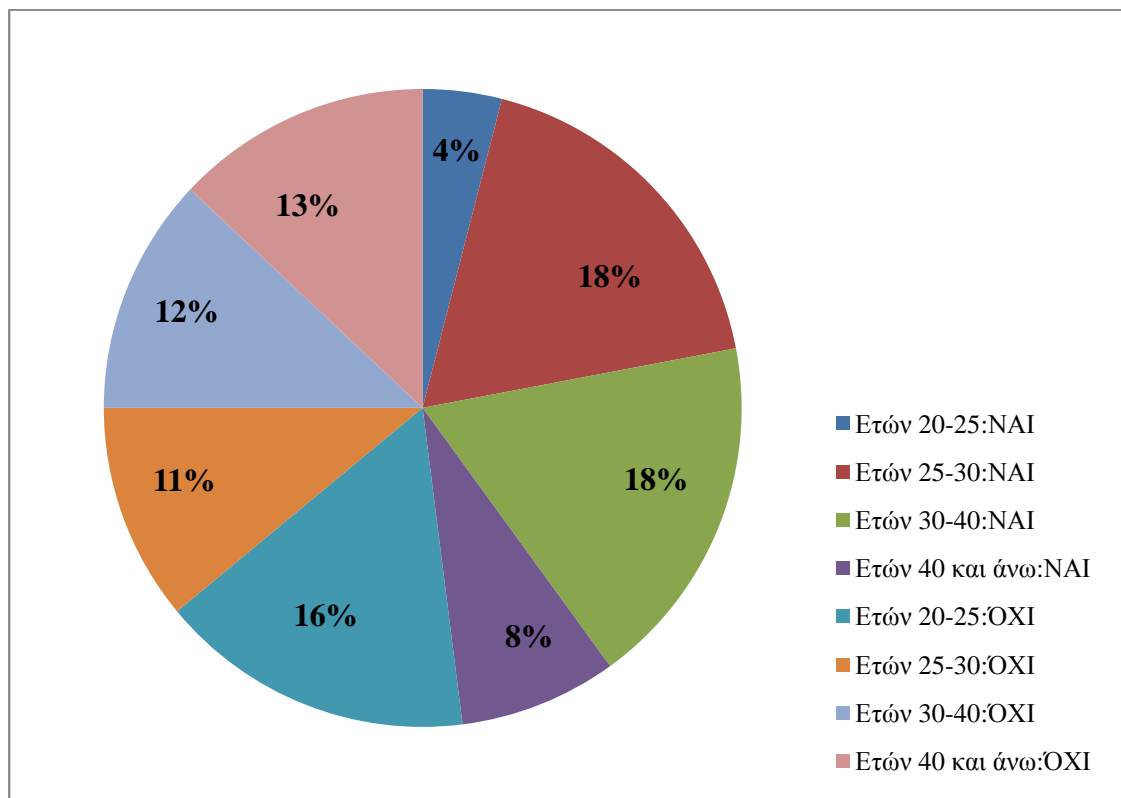
(Γράφημα 13)

Ερώτηση 3^η: Γνωρίζετε τι είναι Ινοκυστική ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	f_i % ΝΑΙ	f_i % ΟΧΙ
20-25	4	14	0,04	0,16	4	16
25-30	16	10	0,18	0,11	18	11
30-40	16	11	0,18	0,12	18	12
40 και άνω	7	12	0,08	0,13	8	13
Σύνολο	90		1		100	

(Πίνακας 14)

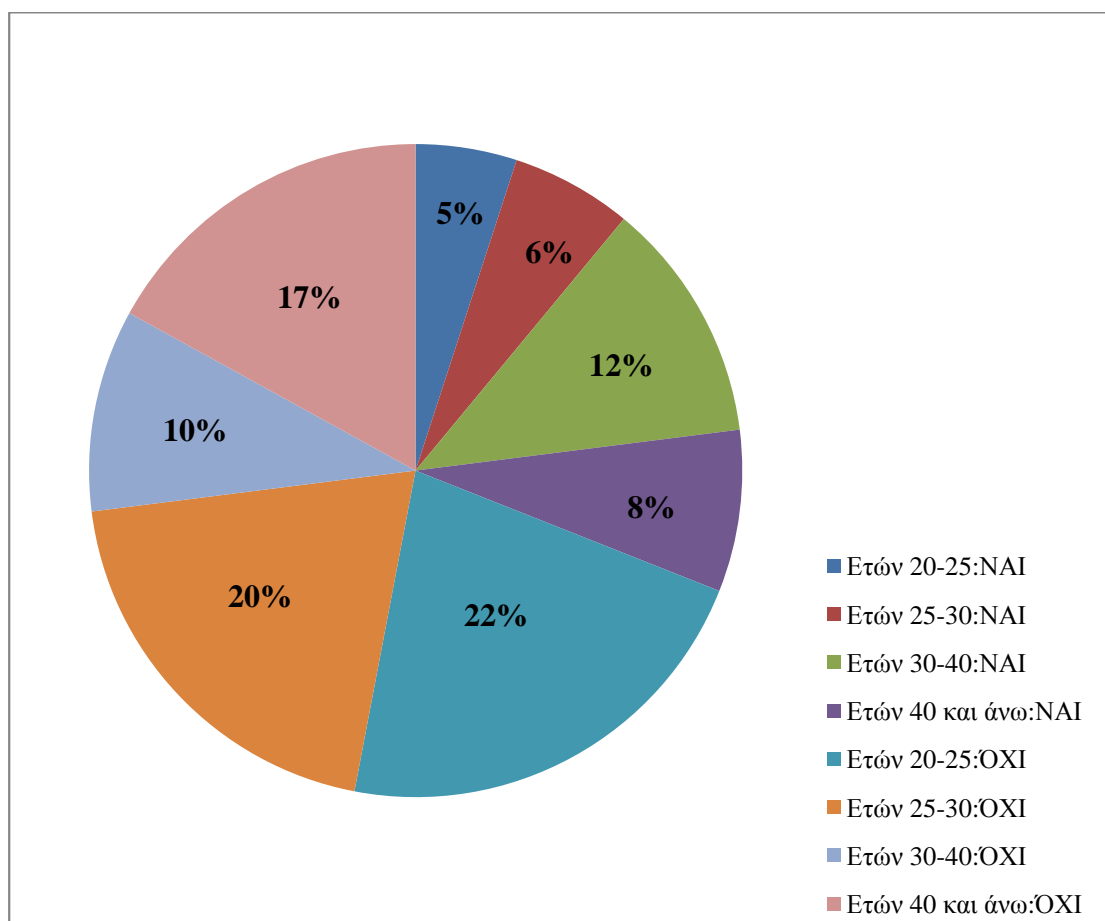


(Γράφημα 14)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	f_i % ΝΑΙ	f_i % ΟΧΙ
20-25	3	13	0,05	0,22	5	22
25-30	4	12	0,06	0,20	6	20
30-40	7	6	0,12	0,10	12	10
40 και άνω	5	10	0,08	0,17	8	17
Σύνολο	60		1		100	

(Πίνακας 15)



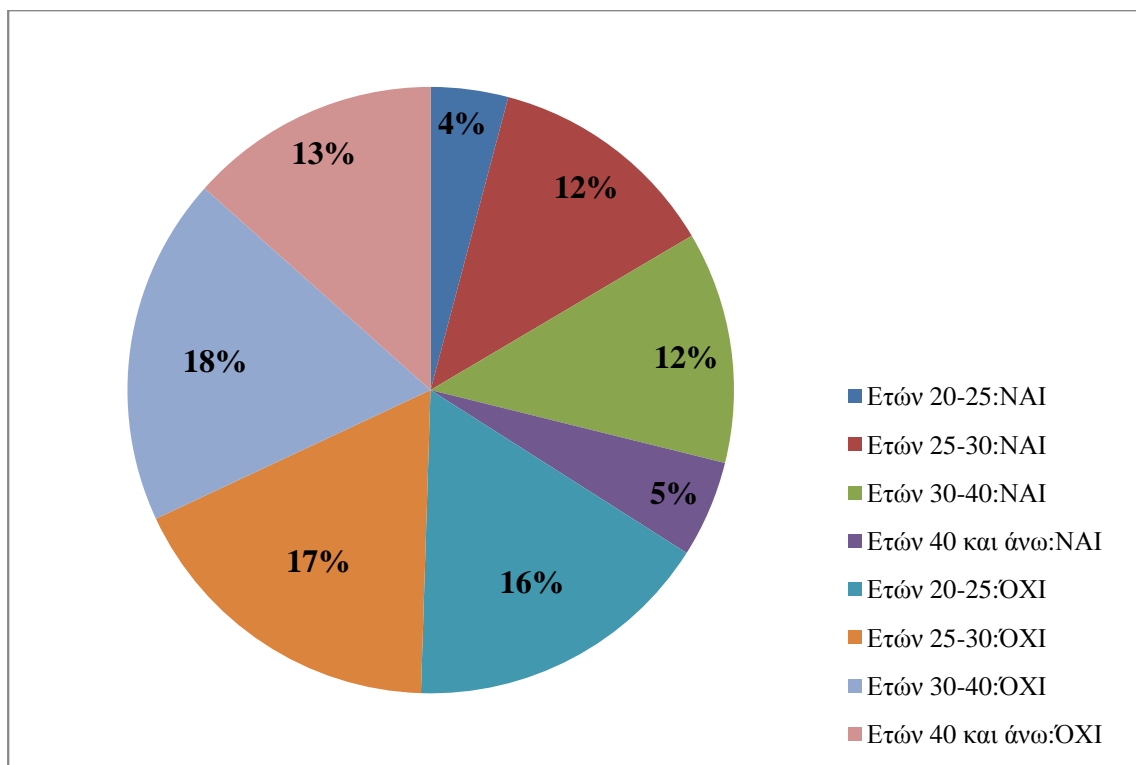
(Γράφημα 15)

Ερώτηση 4^η: Γνωρίζετε κάποιο από τα συμπτώματά της ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	fi % ΝΑΙ	fi % ΟΧΙ
20-25	4	14	0,04	0,16	4	16
25-30	11	15	0,12	0,17	12	17
30-40	11	16	0,12	0,18	12	18
40 και άνω	5	14	0,05	0,16	5	16
Σύνολο	90		1		100	

(Πίνακας 16)

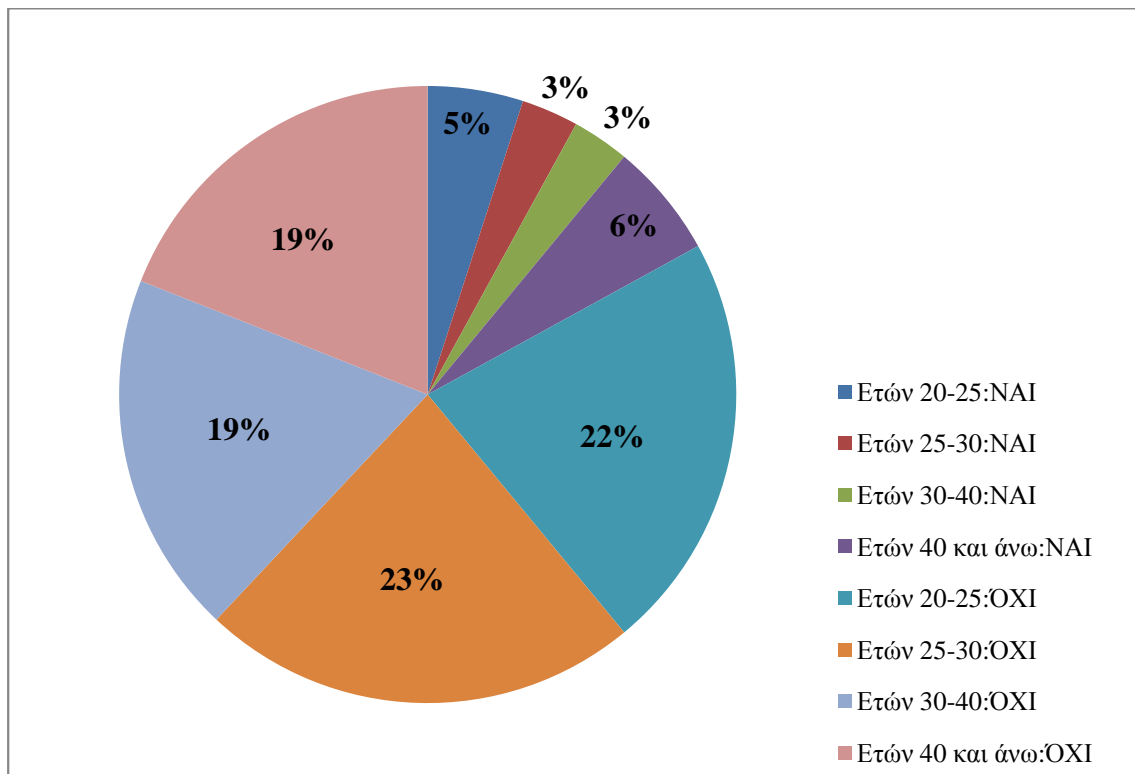


(Γράφημα 16)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	f_i % ΝΑΙ	f_i % ΟΧΙ
20-25	3	13	0,05	0,22	5	22
25-30	2	14	0,03	0,23	3	23
30-40	2	11	0,03	0,19	3	19
40 και άνω	4	11	0,06	0,19	6	19
Σύνολο	60		1		100	

(Πίνακας 17)



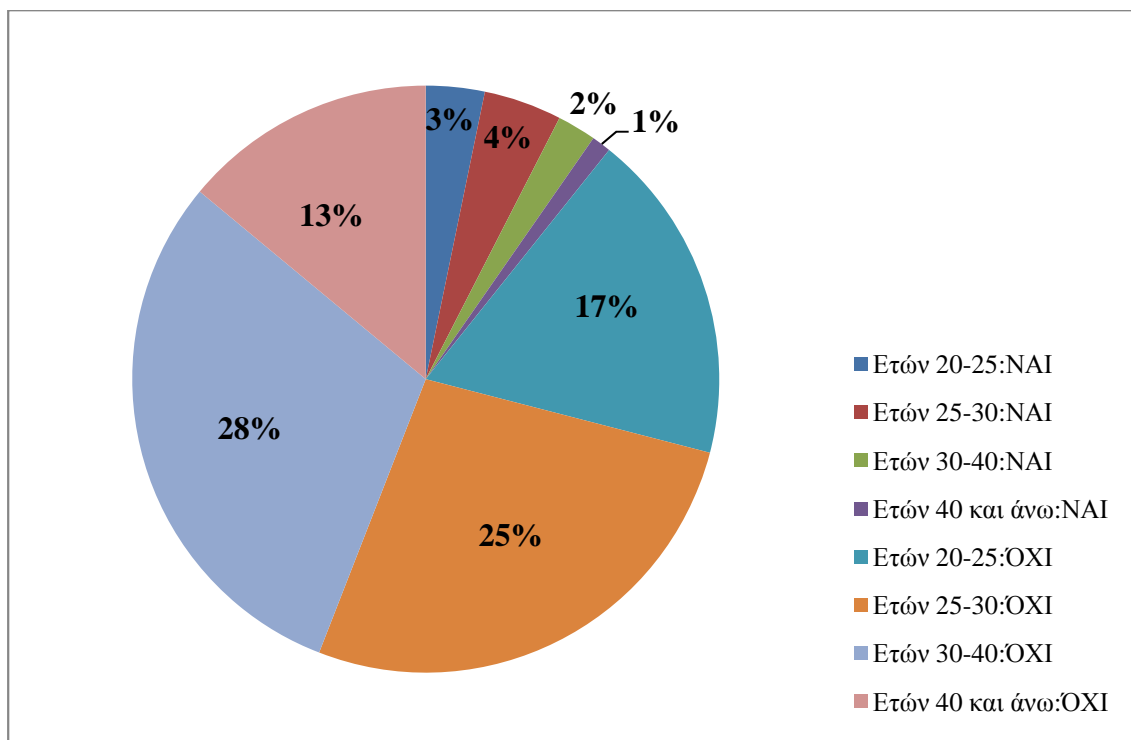
(Γράφημα 17)

Ερώτηση 5^η: Πιστεύετε ότι η Ινοκυστική είναι μεταδοτική νόσος ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	fi % ΝΑΙ	fi % ΟΧΙ
20-25	3	15	0,03	0,17	3	17
25-30	4	22	0,04	0,25	4	25
30-40	2	25	0,02	0,28	2	28
40 και άνω	1	18	0,01	0,20	1	20
Σύνολο	90		1		100	

(Πίνακας 18)

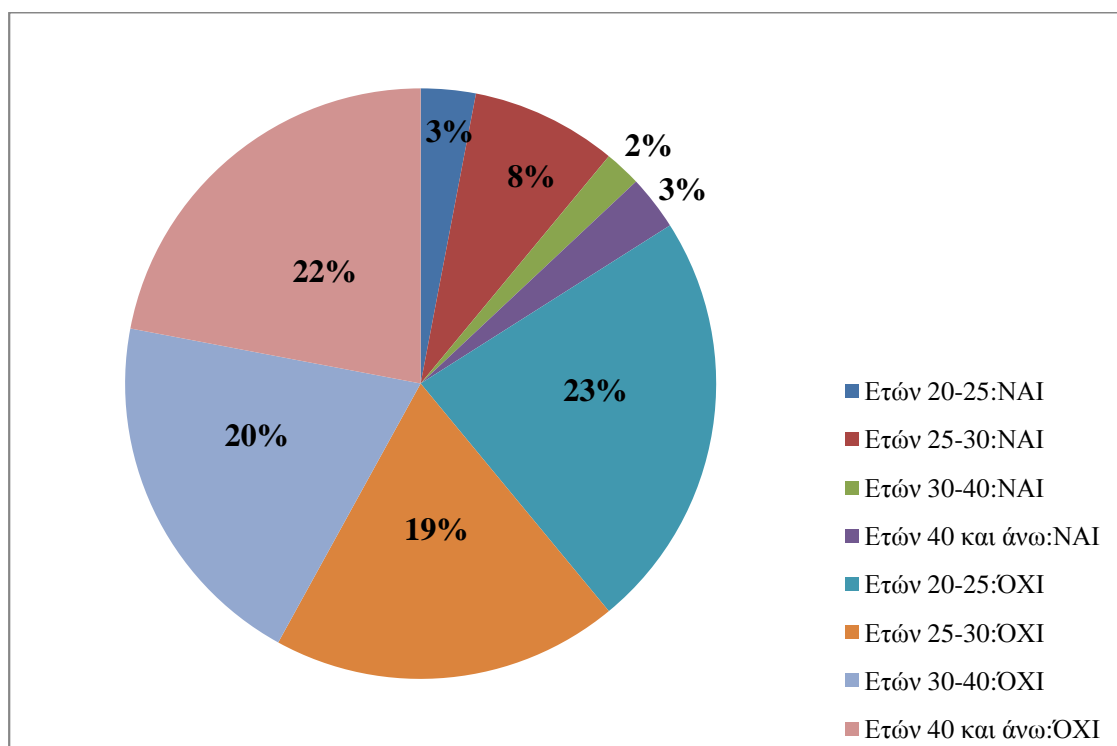


(Γράφημα 18)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	f_i % ΝΑΙ	f_i % ΟΧΙ
20-25	2	14	0,03	0,23	3	23
25-30	5	11	0,08	0,19	8	19
30-40	1	12	0,02	0,20	2	20
40 και άνω	2	13	0,03	0,22	3	22
Σύνολο	60	1	1	100		

(Πίνακας 19)



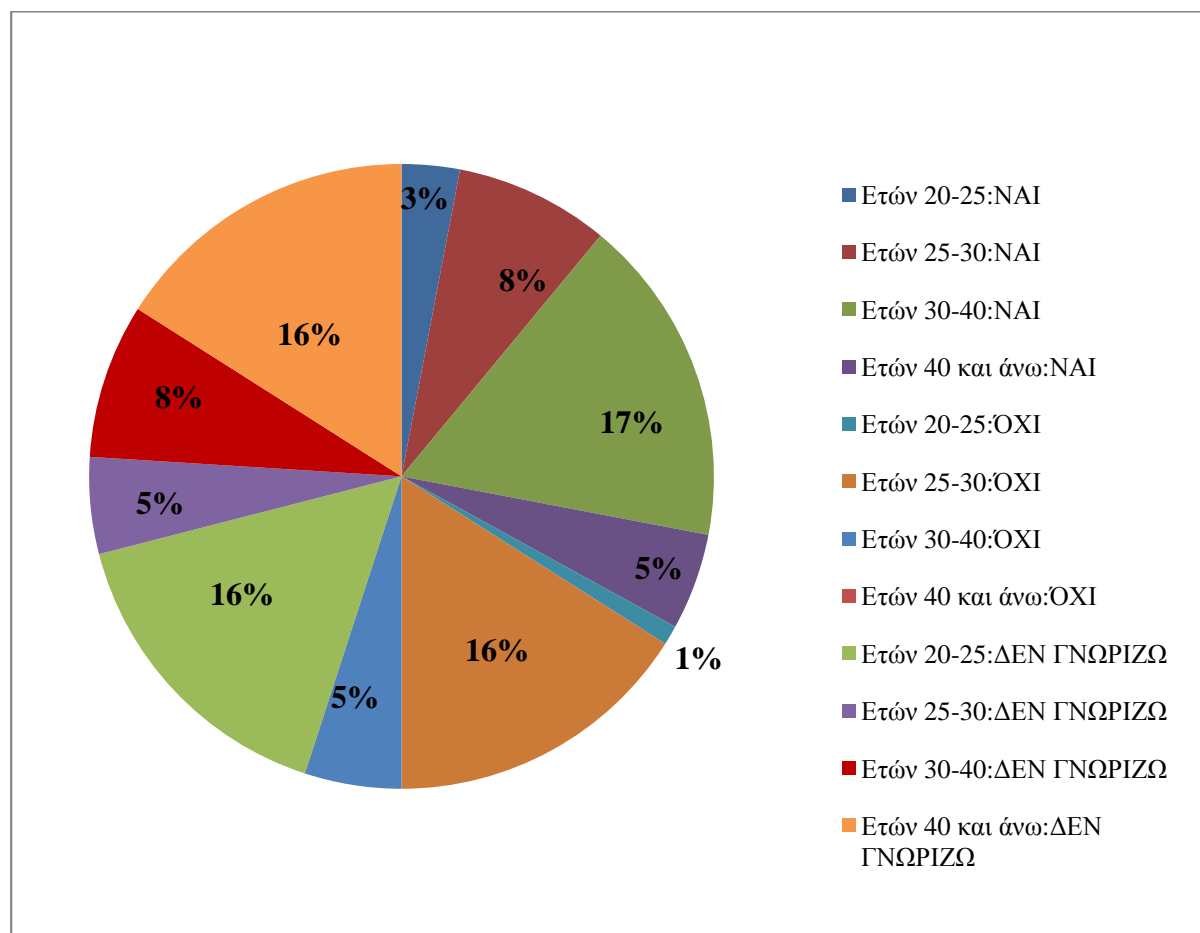
(Γράφημα 19)

Ερώτηση 6^η: Γνωρίζετε αν η Ινοκυστική είναι κληρονομική ασθένεια ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	ΔΕΝ ΓΝΩΡΙΖΩ	f _i ΝΑΙ	f _i ΟΧΙ	F _i ΔΕΝ ΓΝΩΡΙΖΩ	f _i % ΝΑΙ	f _i % ΟΧΙ	F _i % ΔΕΝ ΓΝΩΡΙΖΩ
20-25	3	1	14	0,03	0,01	0,16	3	1	16
25-30	7	14	5	0,08	0,16	0,05	8	16	5
30-40	15	5	7	0,17	0,05	0,08	17	5	8
40 και άνω	5	0	14	0,05	0	0,16	5	0	16
Σύνολο	90		1		100				

(Πίνακας 20)

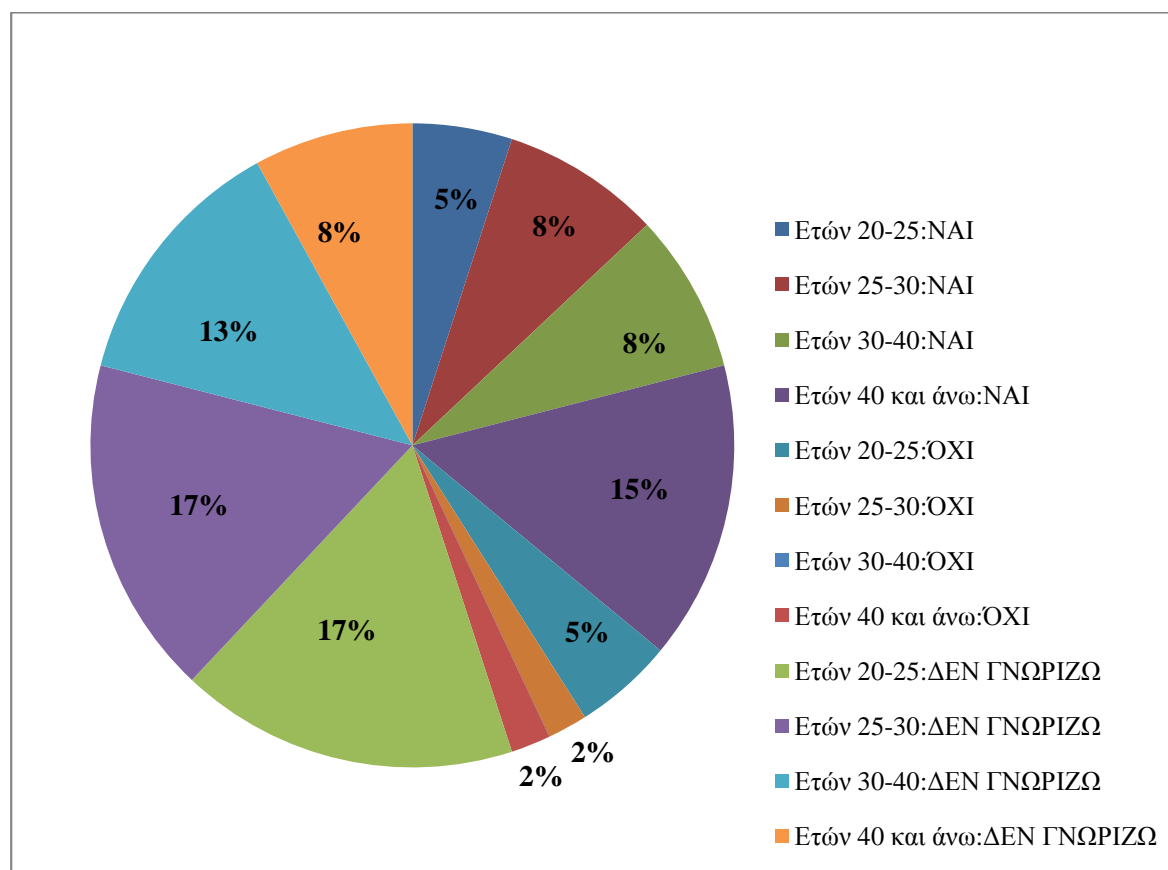


(Γράφημα 20)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	ΔΕΝ ΓΝΩΡΙΖΩ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	F_i ΔΕΝ ΓΝΩΡΙΖΩ	f_i % ΝΑΙ	f_i % ΟΧΙ	F_i % ΔΕΝ ΓΝΩΡΙΖΩ
20-25	3	3	10	0,05	0,05	0,17	5	5	17
25-30	5	1	10	0,08	0,02	0,17	8	2	17
30-40	5	0	8	0,08	0	0,13	8	0	13
40 και άνω	9	1	5	0,15	0,02	0,08	15	2	8
Σύνολο	60		1		100				

(Πίνακας 21)



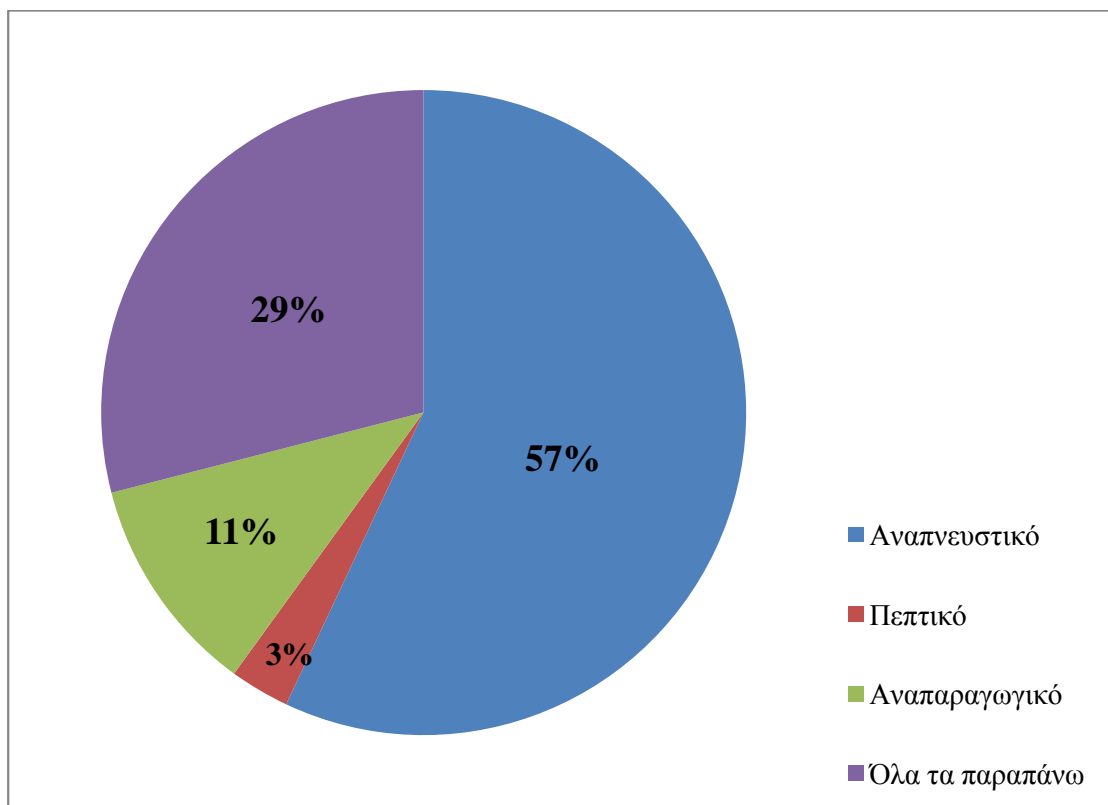
(Γράφημα 21)

Ερώτηση 7^η: Γνωρίζετε ποιο από τα παρακάτω συστήματα προσβάλλει;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	Άτομα	f_i	f_i%
Αναπνευστικό	38	0,57	57
Πεπτικό	2	0,03	3
Αναπαραγωγικό	7	0,11	11
Όλα τα παραπάνω	19	0,29	29
Σύνολο	66	1	100

(Πίνακας 22)

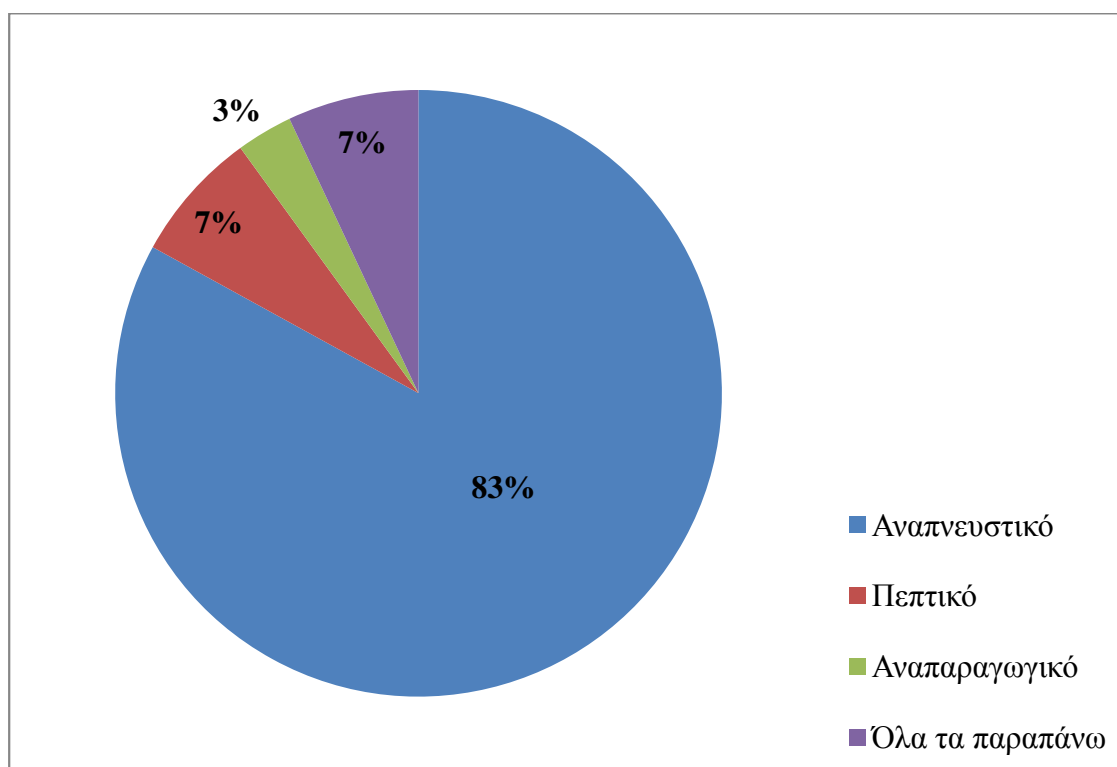


(Γράφημα 22)

ΑΝΤΡΕΣ

	Άτομα	f_i	f_i%
Αναπνευστικό	24	0,83	83
Πεπτικό	2	0,07	7
Αναπαραγωγικό	1	0,03	3
Όλα τα παραπάνω	2	0,07	7
Σύνολο	29	1	100

(Πίνακας 23)



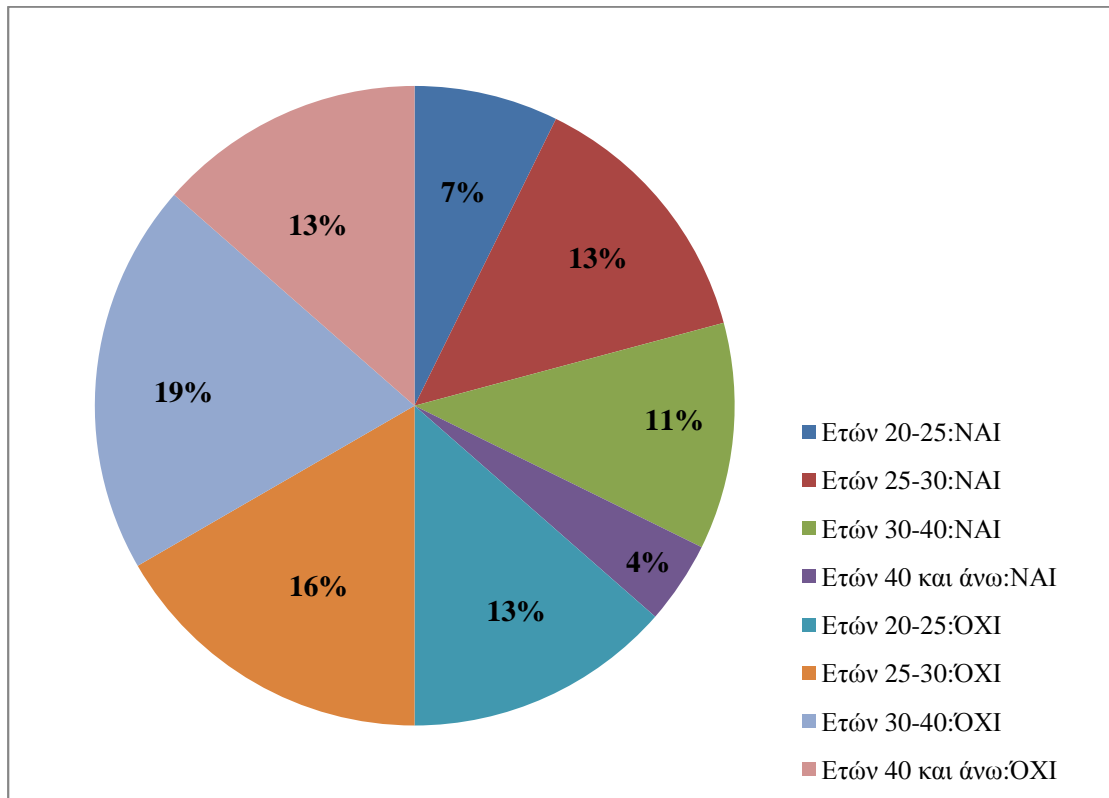
(Γράφημα 23)

Ερώτηση 8^η: Θεωρείτε ότι αποτελεί συχνό νόσημα στον Ελληνικό πληθυσμό ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	f_i % ΝΑΙ	f_i % ΟΧΙ
20-25	6	12	0,07	0,13	7	13
25-30	12	14	0,13	0,16	13	16
30-40	10	17	0,11	0,19	11	19
40 και άνω	4	15	0,04	0,17	4	17
Σύνολο	90	1		100		

(Πίνακας 24)

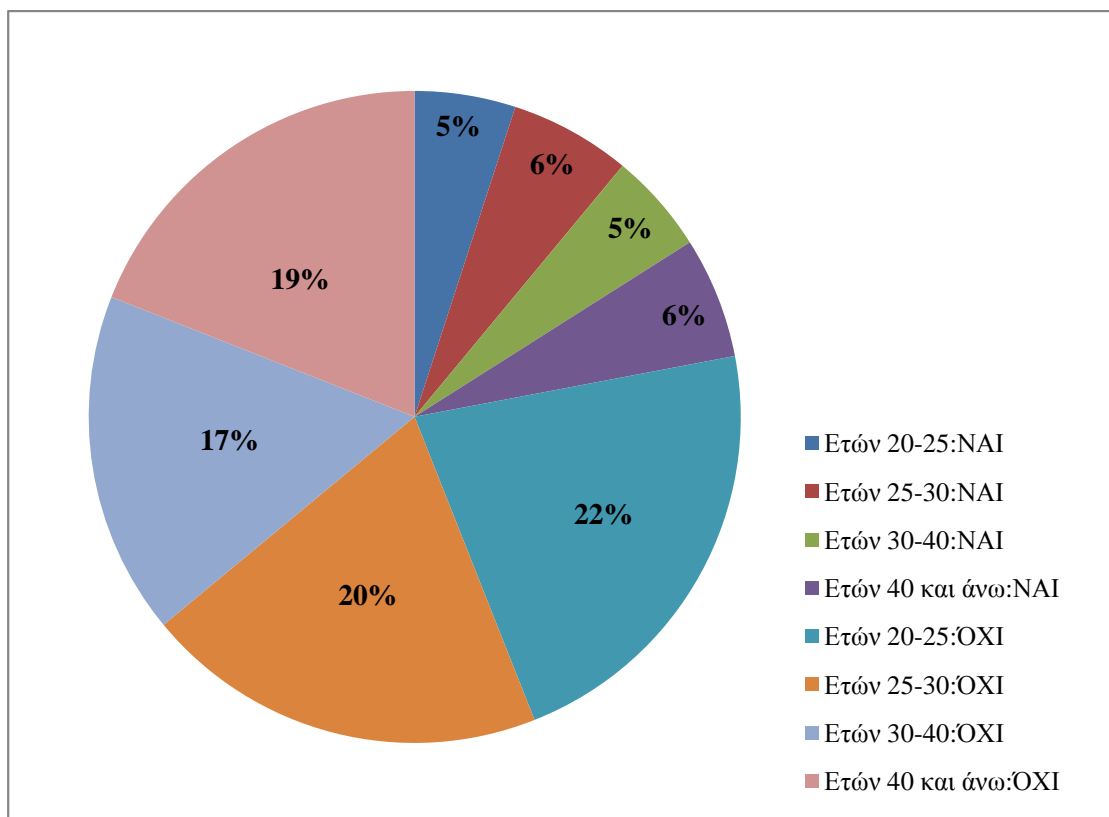


(Γράφημα 24)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	fi % ΝΑΙ	fi % ΟΧΙ
20-25	3	13	0,05	0,22	5	22
25-30	4	12	0,06	0,20	6	20
30-40	3	10	0,05	0,17	5	17
40 και άνω	4	11	0,06	0,19	6	19
Σύνολο	60		1		100	

(Πίνακας 25)



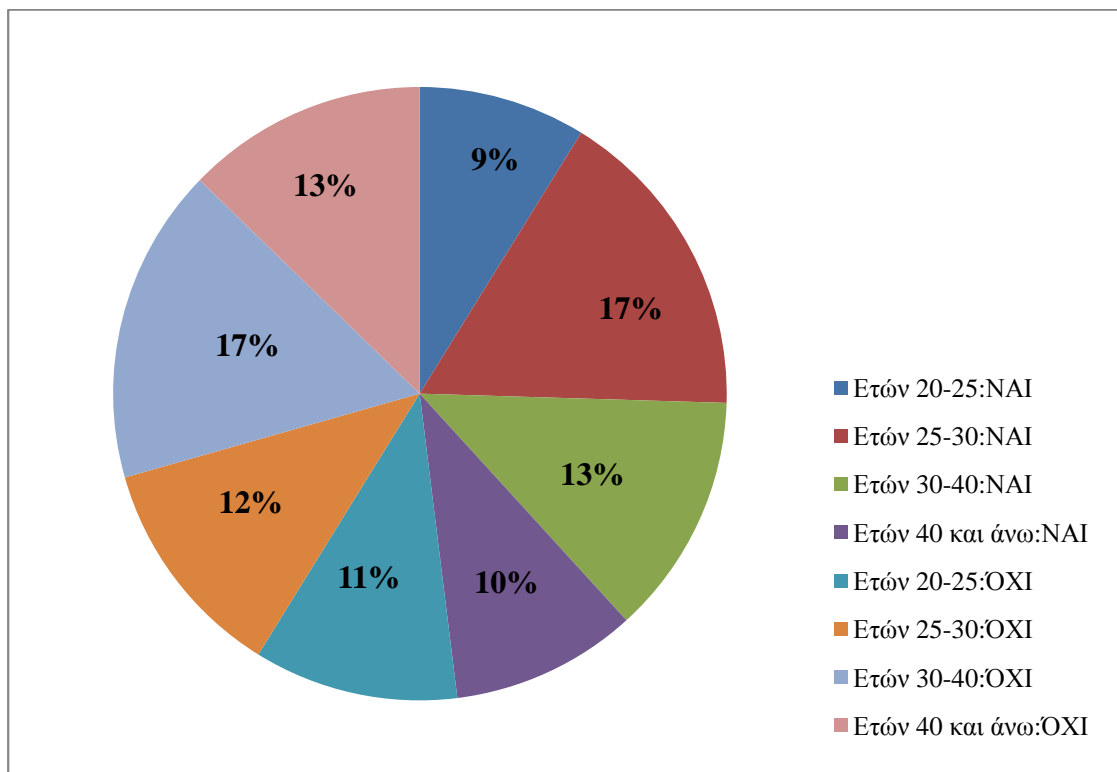
(Γράφημα 25)

Ερώτηση 9^η: Γνωρίζατε ότι η Ινοκυστική αποτελεί εκ γενετής νόσημα ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	fi % ΝΑΙ	fi % ΟΧΙ
20-25	8	10	0,09	0,11	9	11
25-30	15	11	0,17	0,12	17	12
30-40	12	15	0,13	0,17	13	17
40 και άνω	9	10	0,10	0,11	10	11
Σύνολο	90	1			100	

(Πίνακας 26)

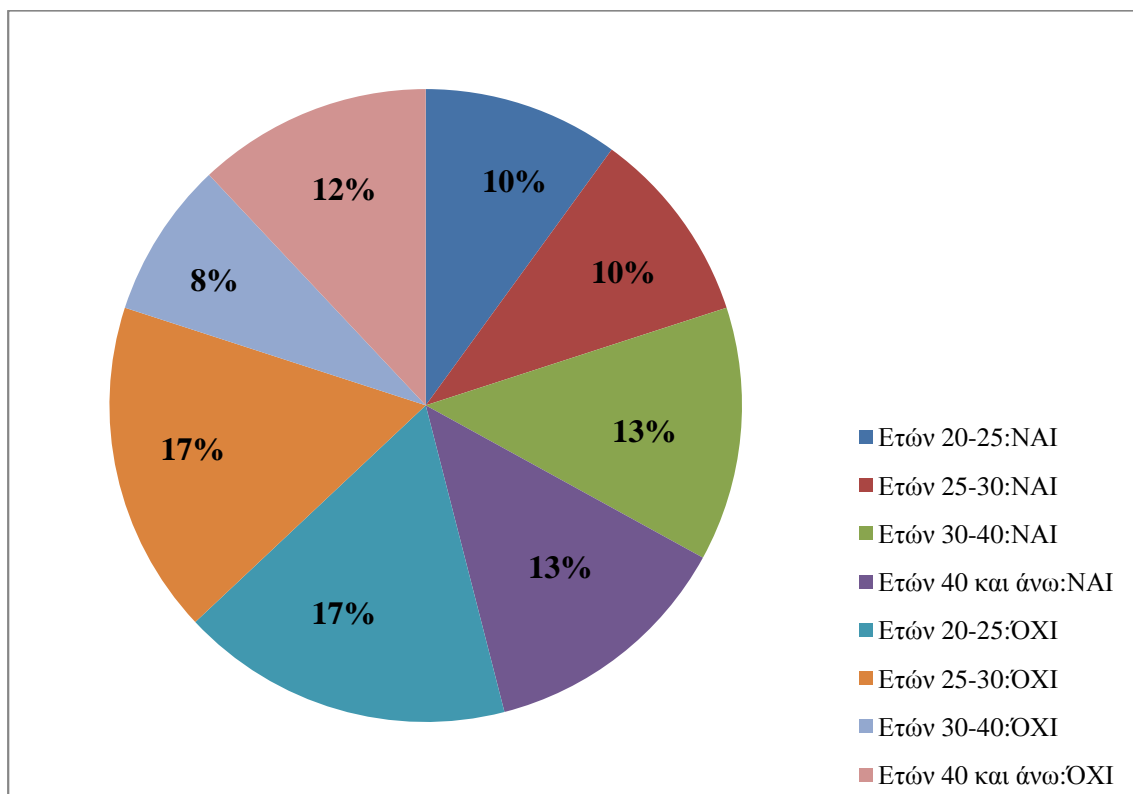


(Γράφημα 26)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	fi % ΝΑΙ	fi % ΟΧΙ
20-25	6	10	0,10	0,17	10	17
25-30	6	10	0,10	0,17	10	17
30-40	8	5	0,13	0,08	13	8
40 και άνω	8	7	0,13	0,12	13	12
Σύνολο	60	1		100		

(Πίνακας 27)



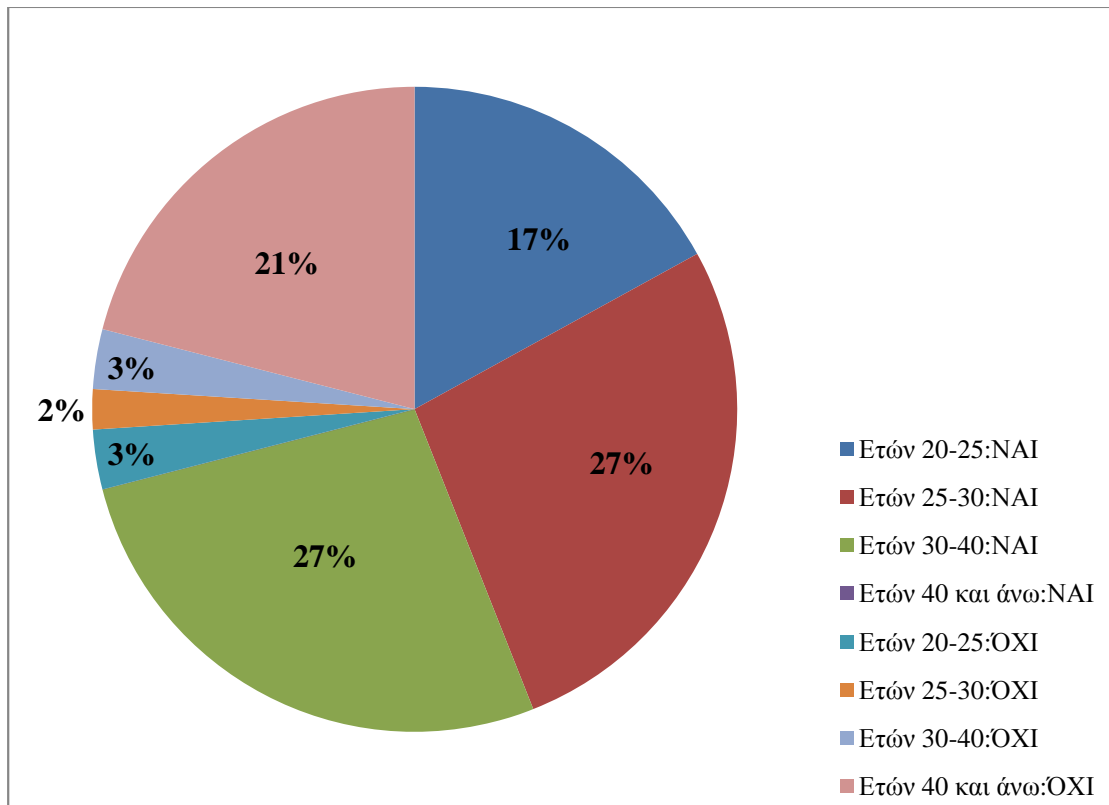
(Γράφημα 27)

Ερώτηση 10^η: Θεωρείτε σημαντικό να συμπεριλαμβάνεται στον προγεννητικό έλεγχο σε όλα τα νεαρά ζευγάρια ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	f_i % ΝΑΙ	f_i % ΟΧΙ
20-25	15	3	0,17	0,03	17	3
25-30	24	2	0,27	0,02	27	2
30-40	24	3	0,27	0,03	27	3
40 και άνω	0	19	0	0,21	0	21
Σύνολο	90	1	1	100		

(Πίνακας 28)

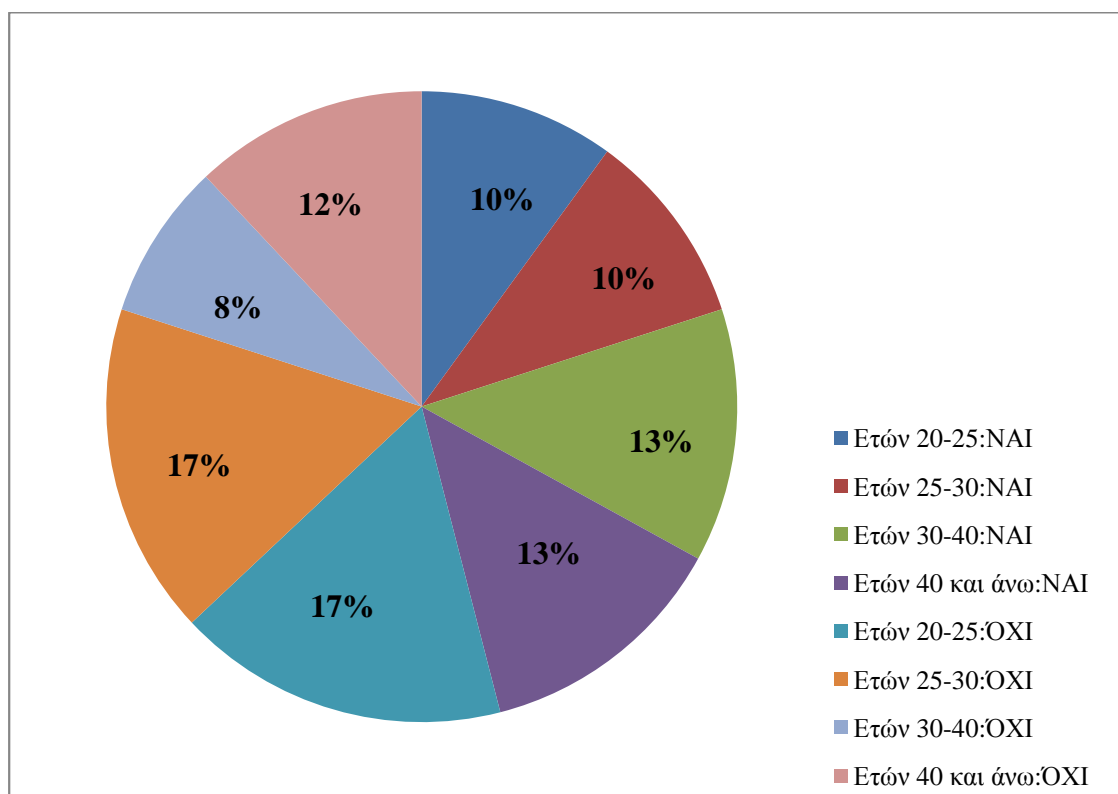


(Γράφημα 28)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	f_i % ΝΑΙ	f_i % ΟΧΙ
20-25	6	10	0,10	0,17	10	17
25-30	6	10	0,10	0,17	10	17
30-40	8	5	0,13	0,08	13	8
40 και άνω	8	7	0,13	0,12	13	12
Σύνολο	60		1		100	

(Πίνακας 29)



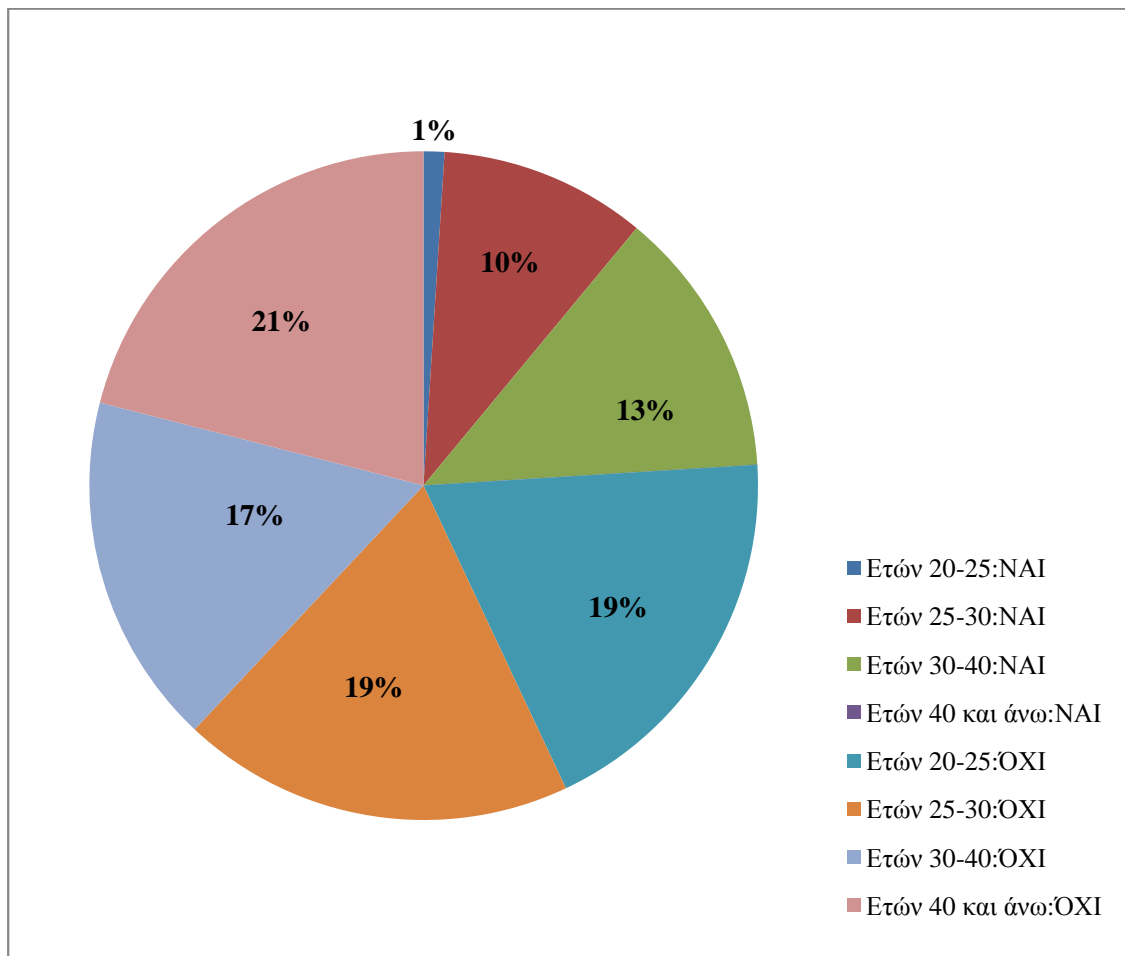
(Γράφημα 29)

Ερώτηση 11^η: Ο Γυναικολόγος σας, σας παρότρυνε να κάνετε τον έλεγχο ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	fi % ΝΑΙ	fi % ΟΧΙ
20-25	1	17	0,01	0,19	1	19
25-30	9	17	0,10	0,19	10	19
30-40	12	15	0,13	0,17	13	17
40 και άνω	0	19	0	0,21	0	21
Σύνολο	90		1		100	

(Πίνακας 30)



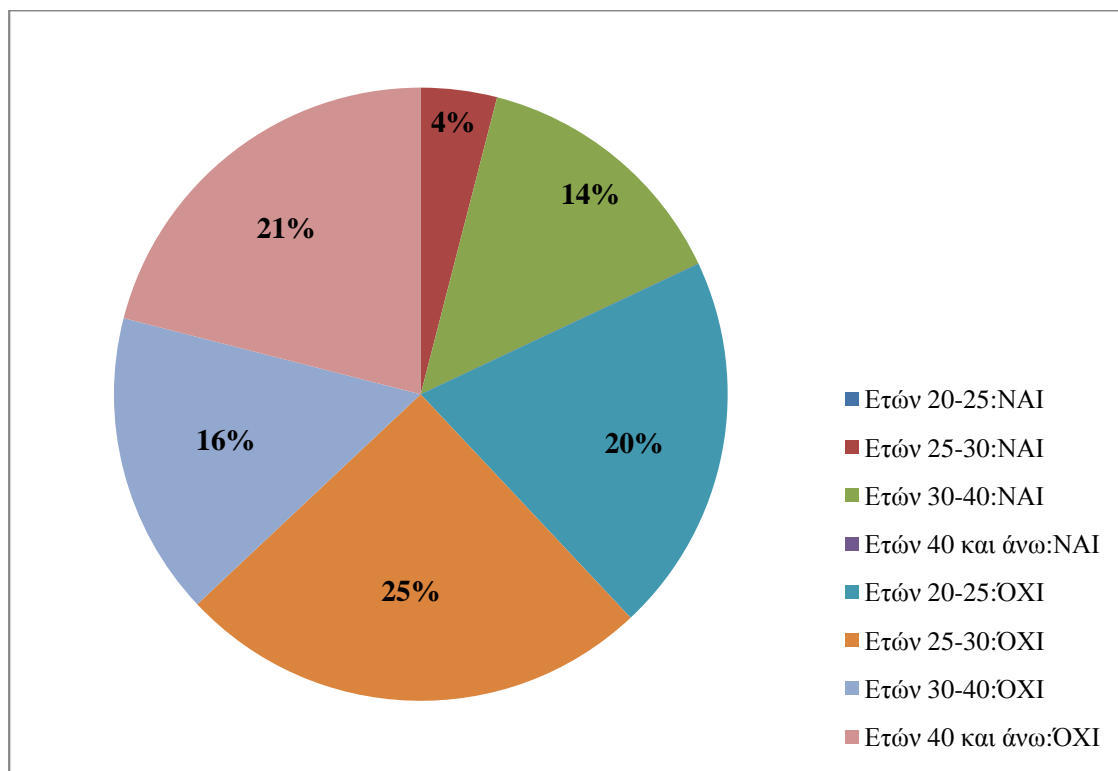
(Γράφημα 30)

Ερώτηση 12^η: Εσείς έχετε πραγματοποιήσει τον έλεγχο ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	f_i % ΝΑΙ	f_i % ΟΧΙ
20-25	0	18	0	0,20	0	20
25-30	4	22	0,04	0,25	4	25
30-40	13	14	0,14	0,16	14	16
40 και άνω	0	19	0	0,21	0	21
Σύνολο	90		1		100	

(Πίνακας 31)



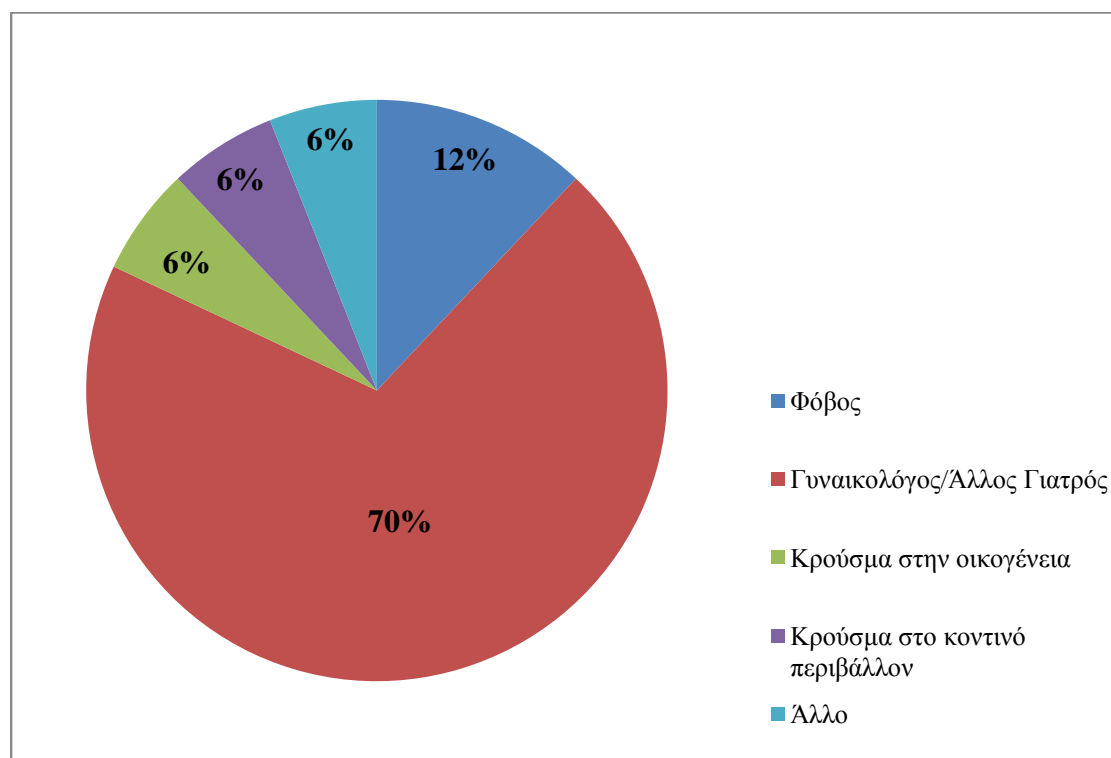
(Γράφημα 31)

Ερώτηση 13^η: Εάν ναι, τι σας παρότρυνε να τον κάνετε ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΑΤΟΜΑ	f_i	f_i %
ΦΟΒΟΣ	2	0,12	12
ΓΥΝΑΙΚΟΛΟΓΟΣ/ ΑΛΛΟΣ ΓΙΑΤΡΟΣ	12	0,70	70
ΚΡΟΥΣΜΑ ΣΤΗΝ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ	1	0,06	6
ΚΡΟΥΣΜΑ ΣΤΟ ΚΟΝΤΙΝΟ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝ	1	0,06	6
ΑΛΛΟ	1	0,06	6
Σύνολο	17	1	100

(Πίνακας 32)



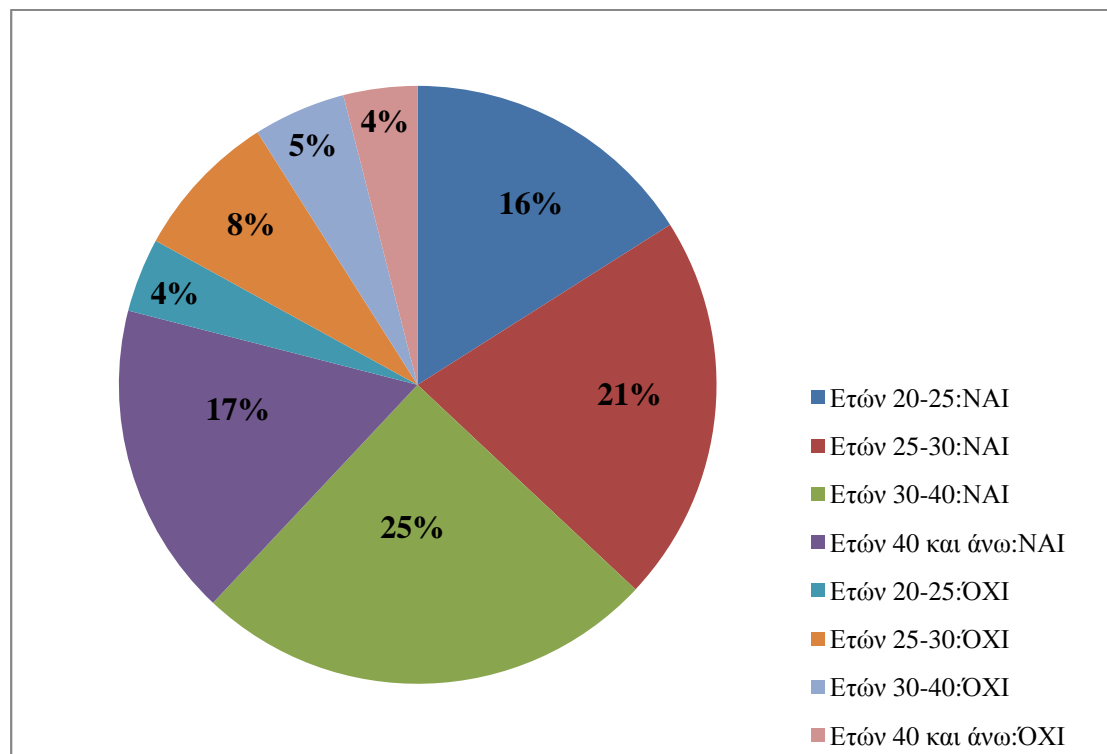
(Γράφημα 32)

Ερώτηση 14^η: Πιστεύετε ότι το υψηλό κόστος της εξέτασης, αποτρέπει τα νεαρά ζευγάρια να πραγματοποιήσουν τον έλεγχο ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	fi % ΝΑΙ	fi % ΟΧΙ
20-25	14	4	0,16	0,04	16	4
25-30	19	7	0,21	0,08	21	8
30-40	22	5	0,25	0,05	25	5
40 και άνω	15	4	0,17	0,04	17	4
Σύνολο	90	1	1	100		

(Πίνακας 33)

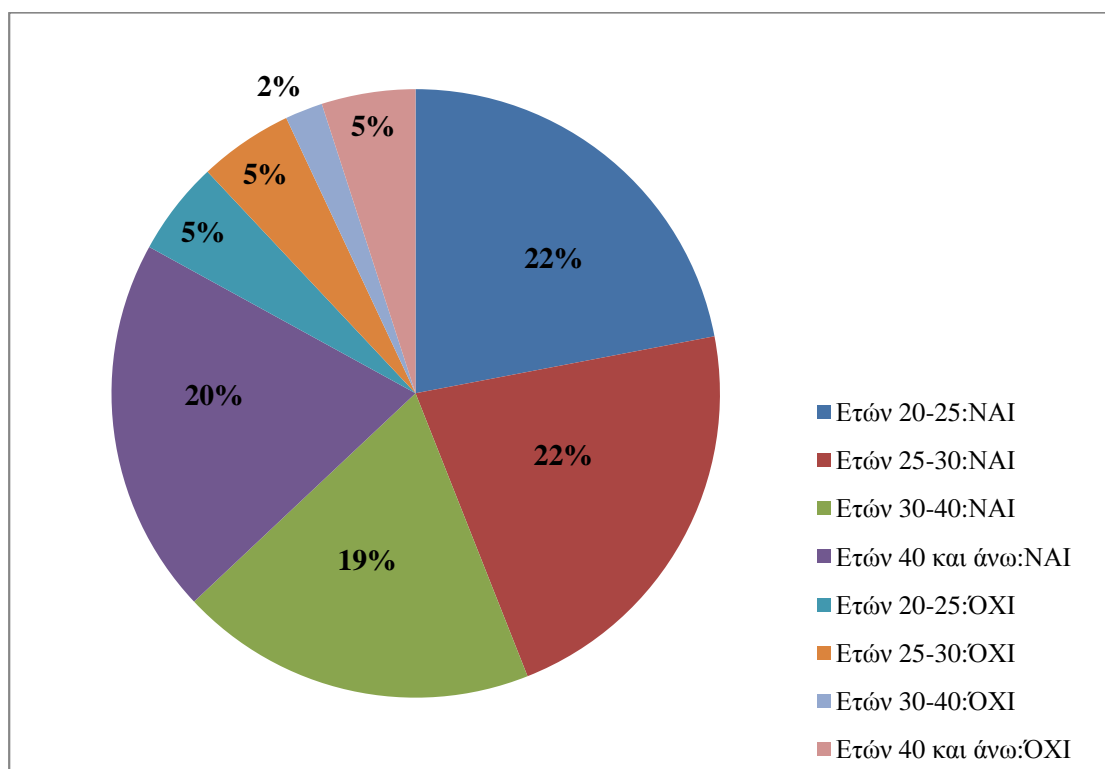


(Γράφημα 33)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	fi % ΝΑΙ	fi % ΟΧΙ
20-25	13	3	0,22	0,05	22	5
25-30	13	3	0,22	0,05	22	5
30-40	11	2	0,19	0,02	19	2
40 και άνω	12	3	0,20	0,05	20	5
Σύνολο	60	1		100		

(Πίνακας 34)



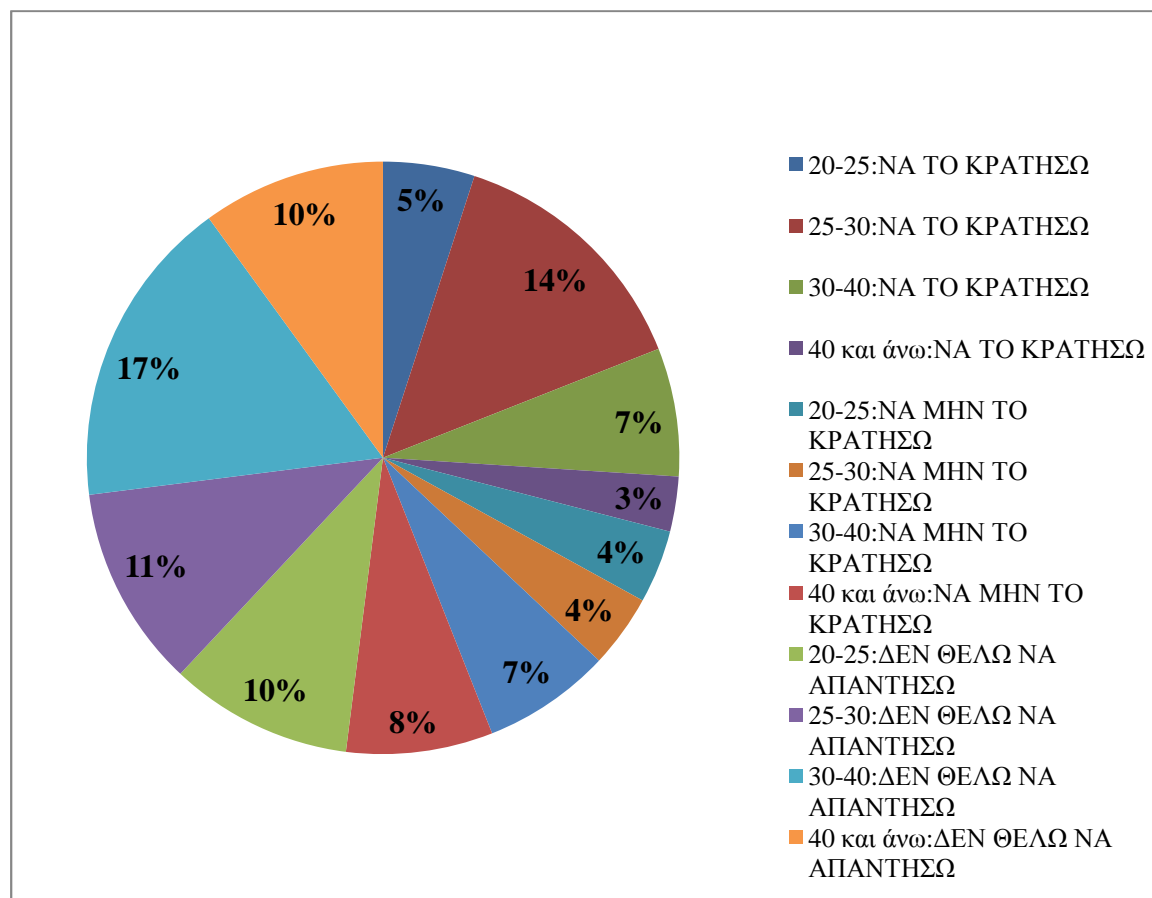
(Γράφημα 34)

Ερώτηση 15^η: Εάν ο Γυναικολόγος σας, σας ανακοίνωνε ότι θα γεννήσετε παιδί με Ινοκυστική τι θα επιλέγατε να κάνετε ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑ ΤΟ ΚΡΑΤΗΣΩ	ΝΑ ΜΗΝ ΤΟ ΚΡΑΤΗΣΩ	ΔΕΝ ΘΕΛΩ ΝΑ ΑΠΑΝΤΗΣΩ	f_i ΝΑ ΤΟ ΚΡΑΤΗΣΩ	f_i ΝΑ ΜΗΝ ΤΟ ΚΡΑΤΗΣΩ	F_i ΔΕΝ ΘΕΛΩ ΝΑ ΑΠΑΝΤΗΣΩ	f_i % ΝΑ ΤΟ ΚΡΑΤΗΣΩ	f_i % ΝΑ ΜΗΝ ΤΟ ΚΡΑΤΗΣΩ	F_i % ΔΕΝ ΘΕΛΩ ΝΑ ΑΠΑΝΤΗΣΩ
20-25	5	4	9	0,05	0,04	0,10	5	4	10
25-30	12	4	10	0,14	0,04	0,11	14	4	11
30-40	6	6	15	0,07	0,07	0,17	7	7	17
40 και άνω	3	7	9	0,03	0,08	0,10	3	8	10
Σύνολο	90			1			100		

(Πίνακας 35)

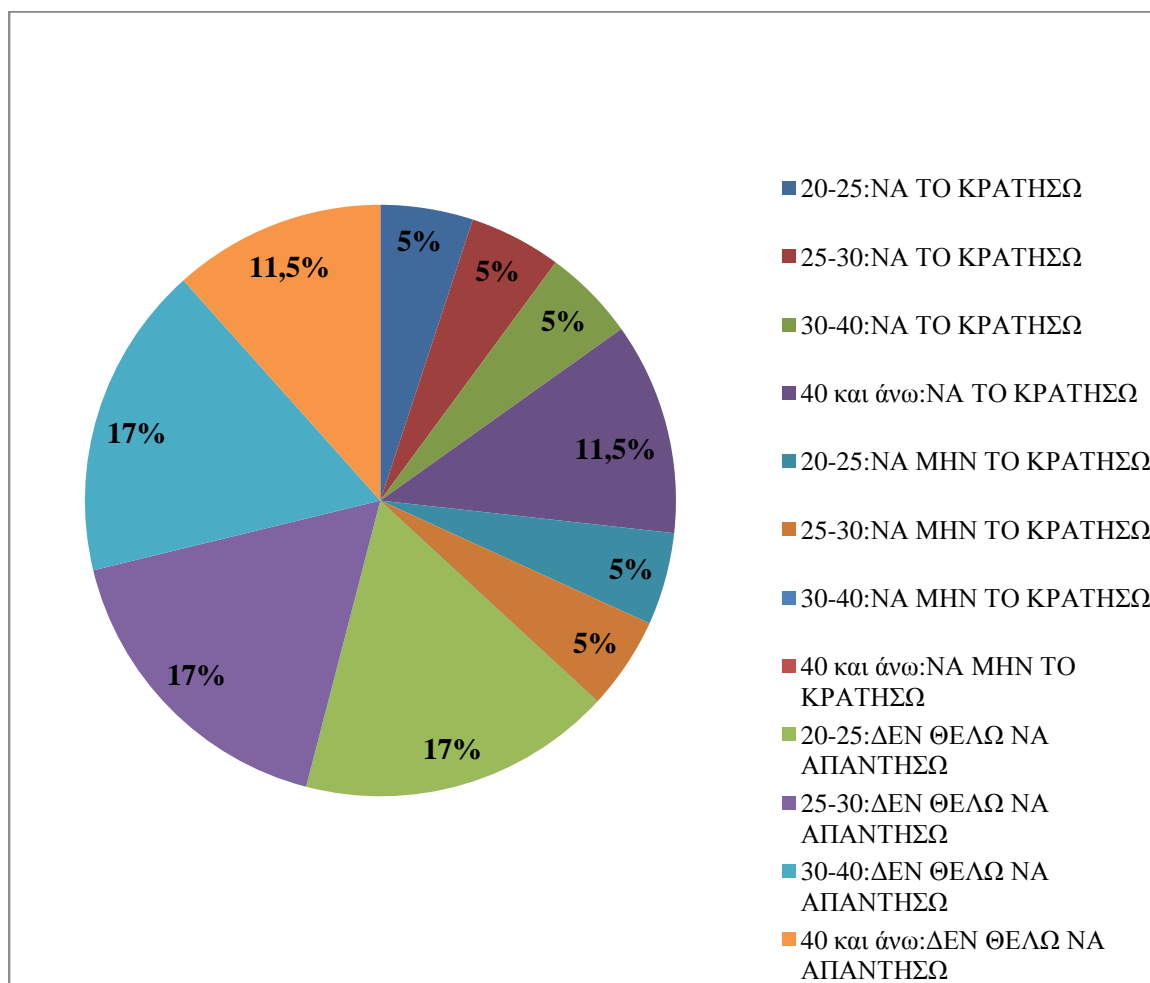


(Γράφημα 35)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΝΑ ΤΟ ΚΡΑΤΗΣΩ	ΝΑ ΜΗΝ ΤΟ ΚΡΑΤΗΣΩ	ΔΕΝ ΘΕΛΩ ΝΑ ΑΠΑΝΤΗΣΩ	f_i ΝΑ ΤΟ ΚΡΑΤΗΣΩ	f_i ΝΑ ΜΗΝ ΤΟ ΚΡΑΤΗΣΩ	F_i ΔΕΝ ΘΕΛΩ ΝΑ ΑΠΑΝΤΗΣΩ	f_i % ΝΑ ΤΟ ΚΡΑΤΗΣΩ	f_i % ΝΑ ΜΗΝ ΤΟ ΚΡΑΤΗΣΩ	F_i % ΔΕΝ ΘΕΛΩ ΝΑ ΑΠΑΝΤΗΣΩ
20-25	3	3	10	0,05	0,05	0,17	5	5	17
25-30	3	3	10	0,05	0,05	0,17	5	5	17
30-40	3	0	10	0,05	0	0,17	5	0	17
40 και άνω	1	7	7	0,115	0	0,115	11,5	0	11,5
Σύνολο	60			1			100		

(Πίνακας 36)



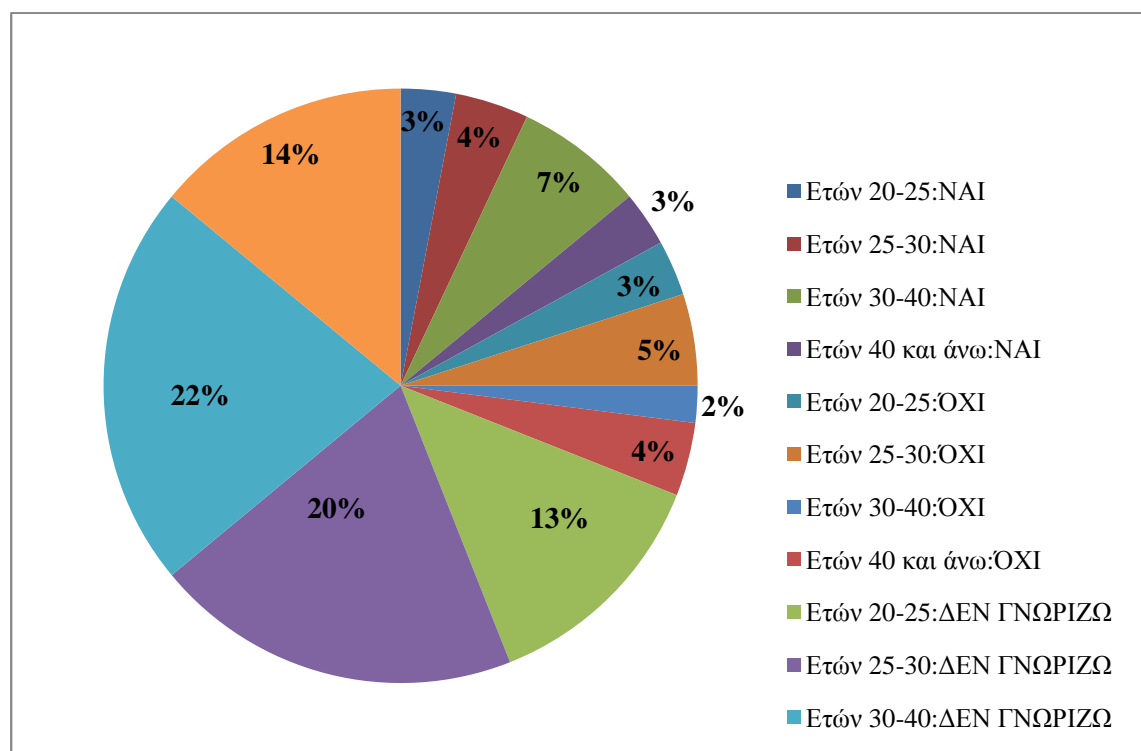
(Γράφημα 36)

Ερώτηση 16^η: Τα άτομα με Ινοκυστική χρήζουν μεταμόσχευσης. Γίνονται μεταμοσχεύσεις στην Ελλάδα ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	ΔΕΝ ΓΝΩΡΙΖΩ	f _i ΝΑΙ	f _i ΟΧΙ	F _i ΔΕΝ ΓΝΩΡΙΖΩ	f _i % ΝΑΙ	f _i % ΟΧΙ	F _i % ΔΕΝ ΓΝΩΡΙΖΩ
20-25	3	3	12	0,03	0,03	0,13	3	3	13
25-30	4	5	17	0,04	0,05	0,20	4	5	20
30-40	6	2	19	0,07	0,02	0,22	7	2	22
40 και άνω	3	4	12	0,03	0,04	0,14	3	4	14
Σύνολο	90			1			100		

(Πίνακας 37)

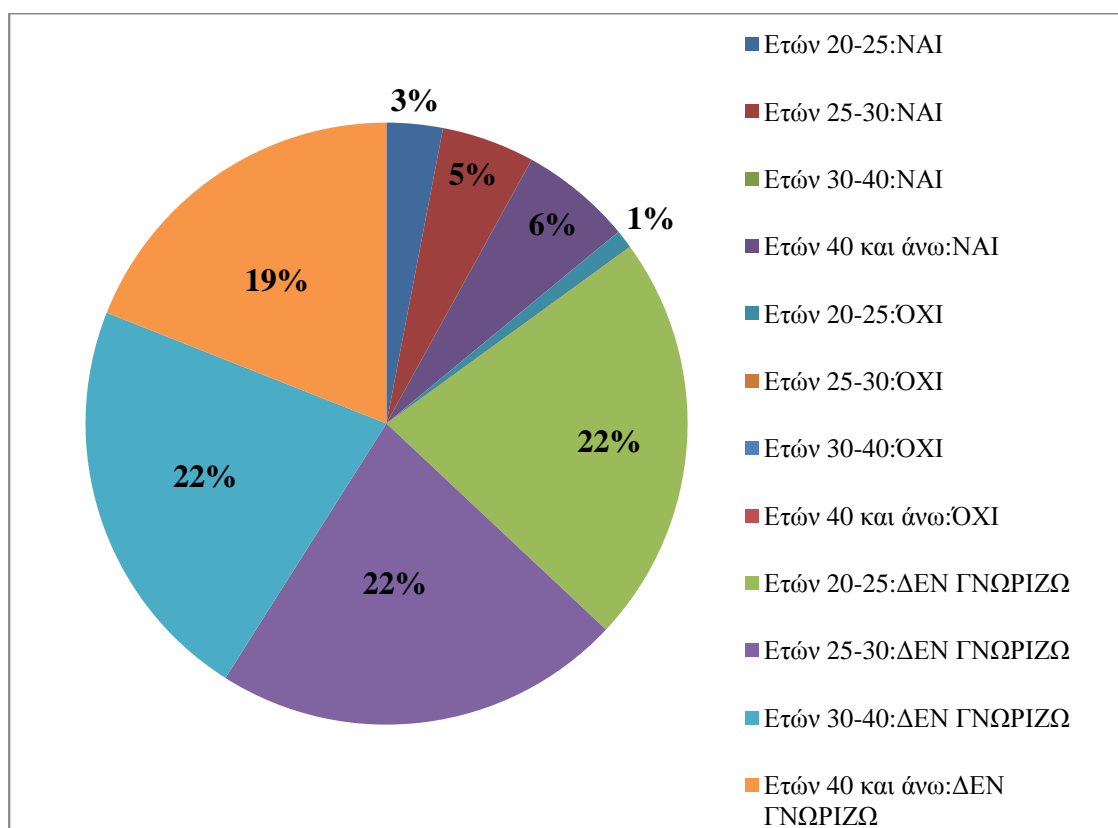


(Γράφημα 37)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	ΔΕΝ ΓΝΩΡΙΖΩ	f _i ΝΑΙ	f _i ΟΧΙ	F _i ΔΕΝ ΓΝΩΡΙΖΩ	f _i % ΝΑΙ	f _i % ΟΧΙ	F _i % ΔΕΝ ΓΝΩΡΙΖΩ
20-25	2	1	13	0,03	0,01	0,22	3	1	22
25-30	3	0	13	0,05	0	0,22	5	0	22
30-40	0	0	13	0	0	0,22	0	0	22
40 και άνω	4	0	11	0,16	0	0,19	6	0	19
Σύνολο	60		1		100				

(Πίνακας 38)



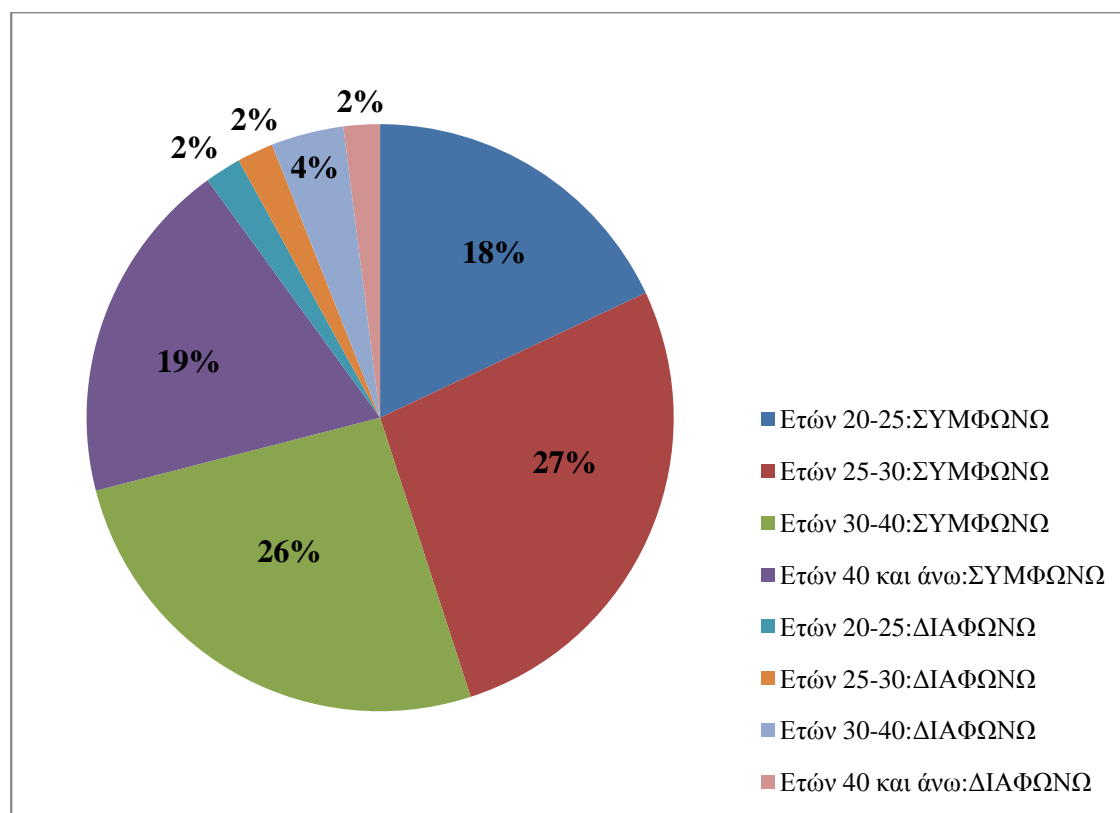
(Γράφημα 38)

Ερώτηση 17^η: Ποια η γνώμη σας για τη δωρεά οργάνων ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΣΥΜΦΩΝΩ	ΔΙΑΦΩΝΩ	f_i ΣΥΜΦΩΝΩ	f_i ΔΙΑΦΩΝΩ	f_i % ΣΥΜΦΩΝΩ	f_i % ΔΙΑΦΩΝΩ
20-25	16	2	0,18	0,02	18	2
25-30	24	2	0,27	0,02	27	2
30-40	23	4	0,26	0,04	26	4
40 και άνω	17	2	0,19	0,02	19	2
Σύνολο	90		1		100	

(Πίνακας 39)

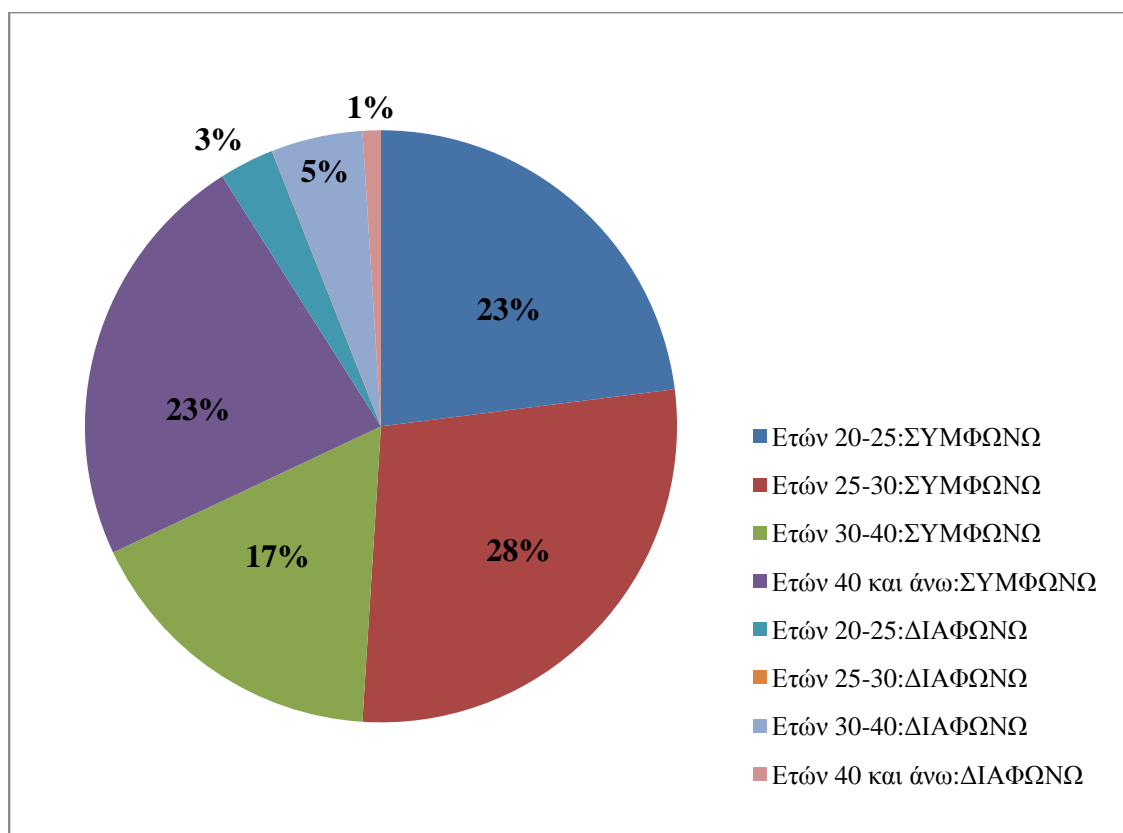


(Γράφημα 39)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΣΥΜΦΩΝΩ	ΔΙΑΦΩΝΩ	f_i ΣΥΜΦΩΝΩ	f_i ΔΙΑΦΩΝΩ	f_i % ΣΥΜΦΩΝΩ	f_i % ΔΙΑΦΩΝΩ
20-25	14	2	0,23	0,03	23	3
25-30	16	0	0,28	0	28	0
30-40	10	3	0,17	0,05	17	5
40 και άνω	14	1	0,23	0,01	23	1
Σύνολο	60		1		100	

(Πίνακας 40)



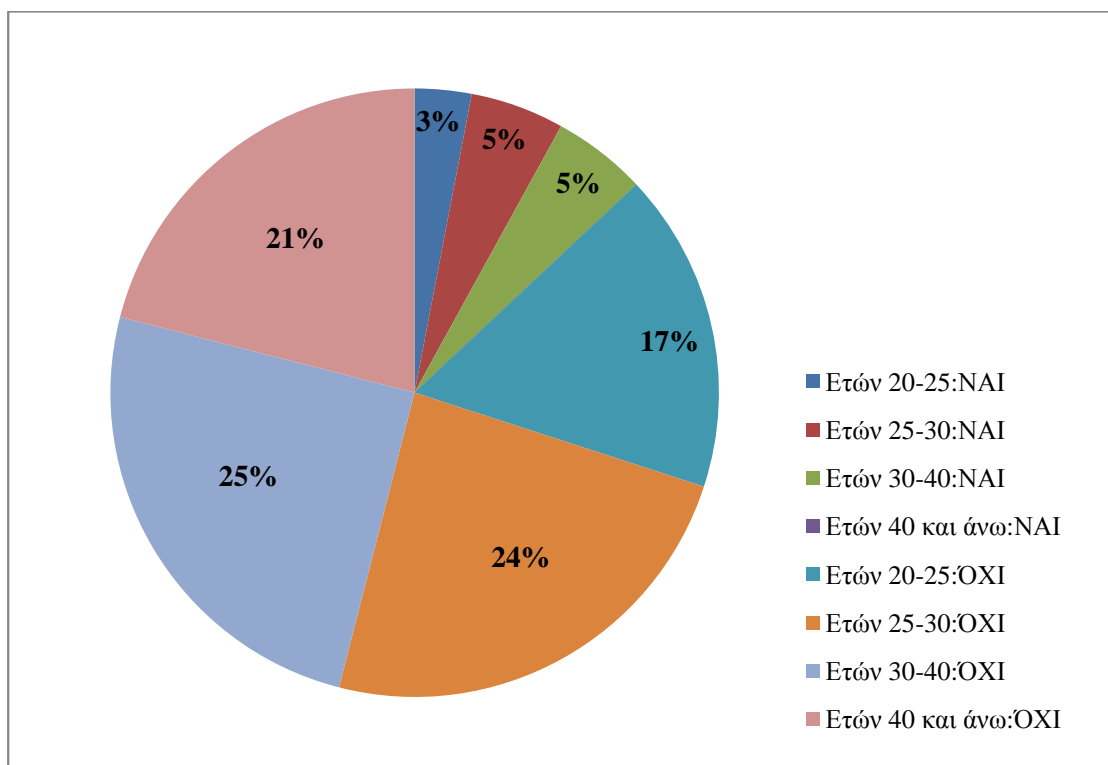
(Γράφημα 40)

Ερώτηση 18^η: Είστε εθελοντής δότης ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	fi % ΝΑΙ	fi % ΟΧΙ
20-25	3	15	0,03	0,17	3	17
25-30	5	21	0,05	0,24	5	24
30-40	5	22	0,05	0,25	5	25
40 και άνω	0	19	0	0,21	0	21
Σύνολο	90		1		100	

(Πίνακας 41)

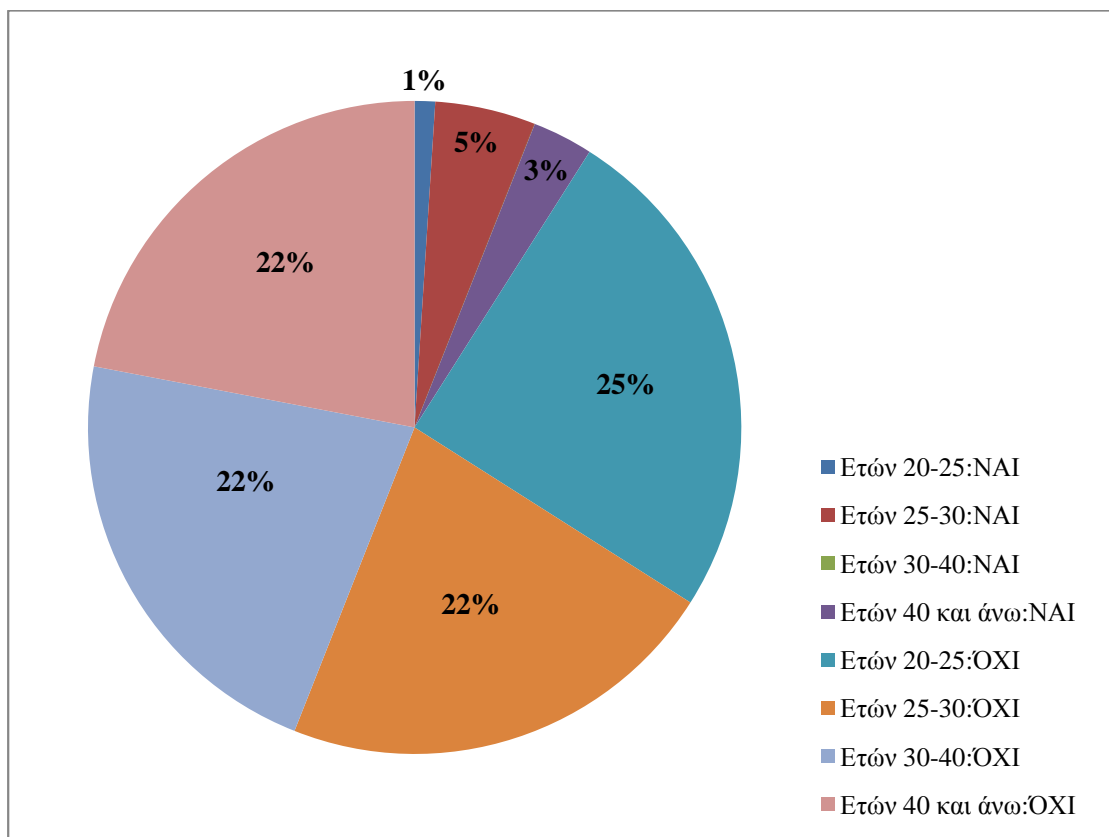


(Γράφημα 41)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	fi % ΝΑΙ	fi % ΟΧΙ
20-25	1	15	0,01	0,25	1	25
25-30	3	13	0,05	0,22	5	22
30-40	0	13	0	0,22	0	22
40 και άνω	2	13	0,03	0,22	3	22
Σύνολο	60	1	1	100		

(Πίνακας 42)



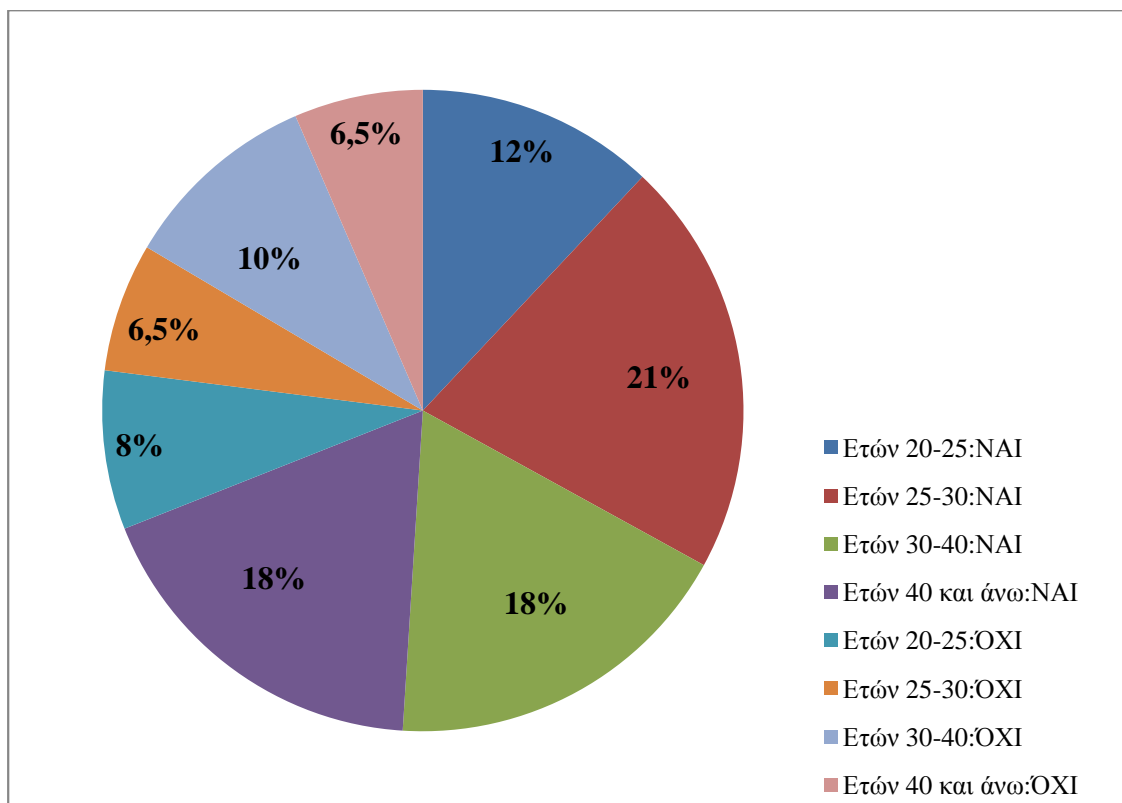
(Γράφημα 42)

Ερώτηση 19^η: Έχετε σκεφτεί το ενδεχόμενο να γίνετε δότης ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	f_i % ΝΑΙ	f_i % ΟΧΙ
20-25	9	6	0,12	0,08	12	8
25-30	16	5	0,21	0,065	21	6,5
30-40	14	8	0,18	0,10	18	10
40 και άνω	14	5	0,18	0,065	18	6,5
Σύνολο	77		1		100	

(Πίνακας 43)

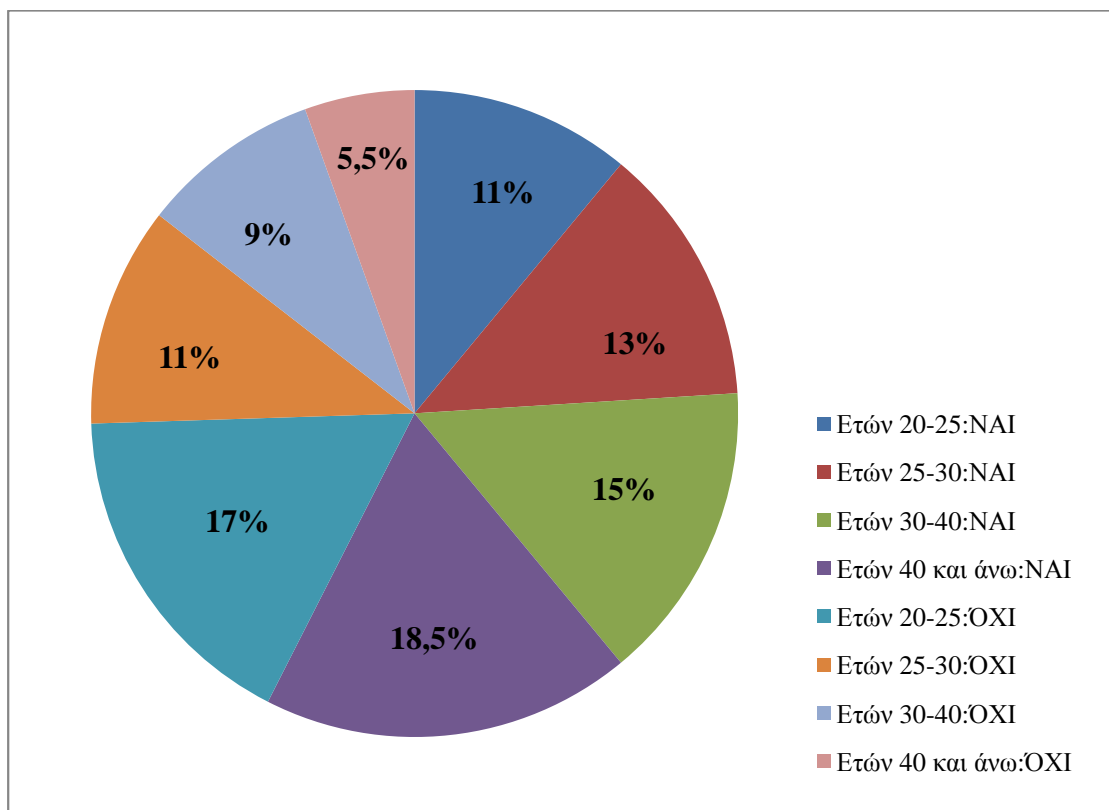


(Γράφημα 43)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	fi % ΝΑΙ	fi % ΟΧΙ
20-25	6	9	0,11	0,17	11	17
25-30	7	6	0,13	0,11	13	11
30-40	8	5	0,15	0,09	15	9
40 και άνω	10	3	0,185	0,055	18,5	5,5
Σύνολο	54	1			100	

(Πίνακας 44)



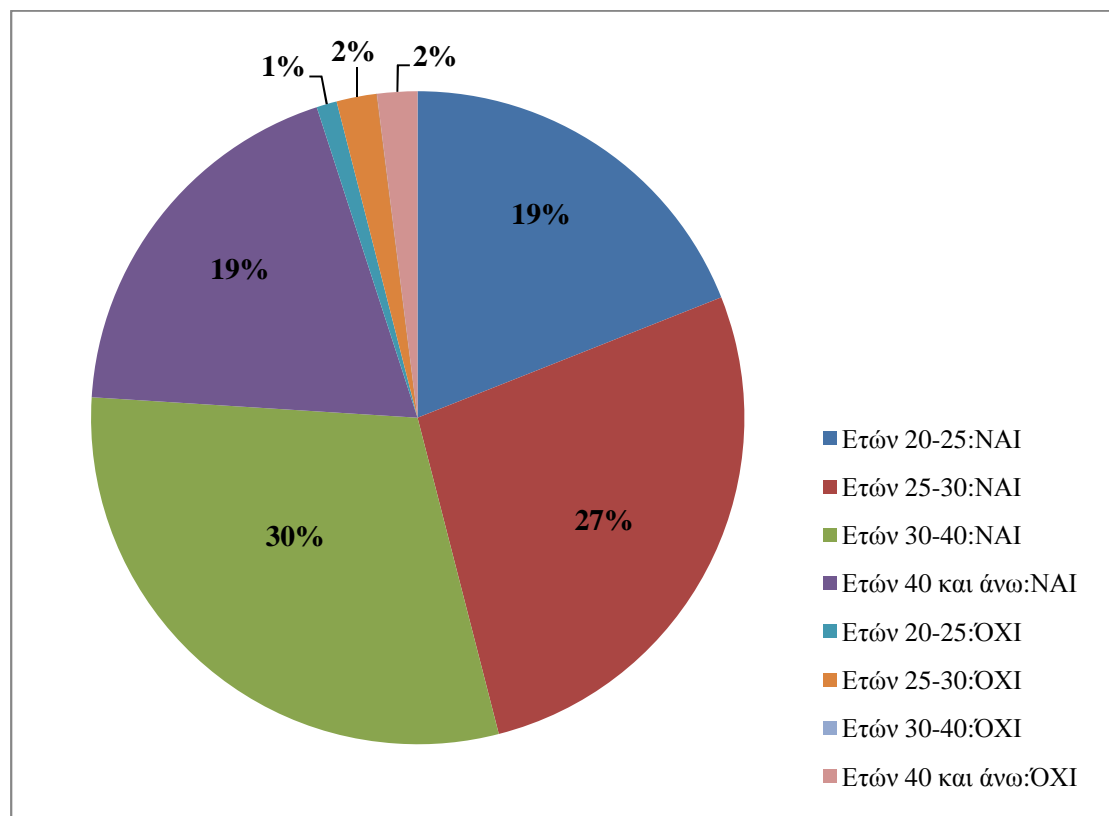
(Γράφημα 44)

Ερώτηση 20^η: Εάν για κάποιο λόγο κρινόταν αναγκαίο, θα δεχόσασταν να μεταμοσχευθείτε ;

ΓΥΝΑΙΚΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	fi % ΝΑΙ	fi % ΟΧΙ
20-25	17	1	0,19	0,01	19	1
25-30	24	2	0,27	0,02	27	2
30-40	27	0	0,30	0	30	0
40 και άνω	17	2	0,19	0,02	19	2
Σύνολο	90	1	1	100		

(Πίνακας 45)

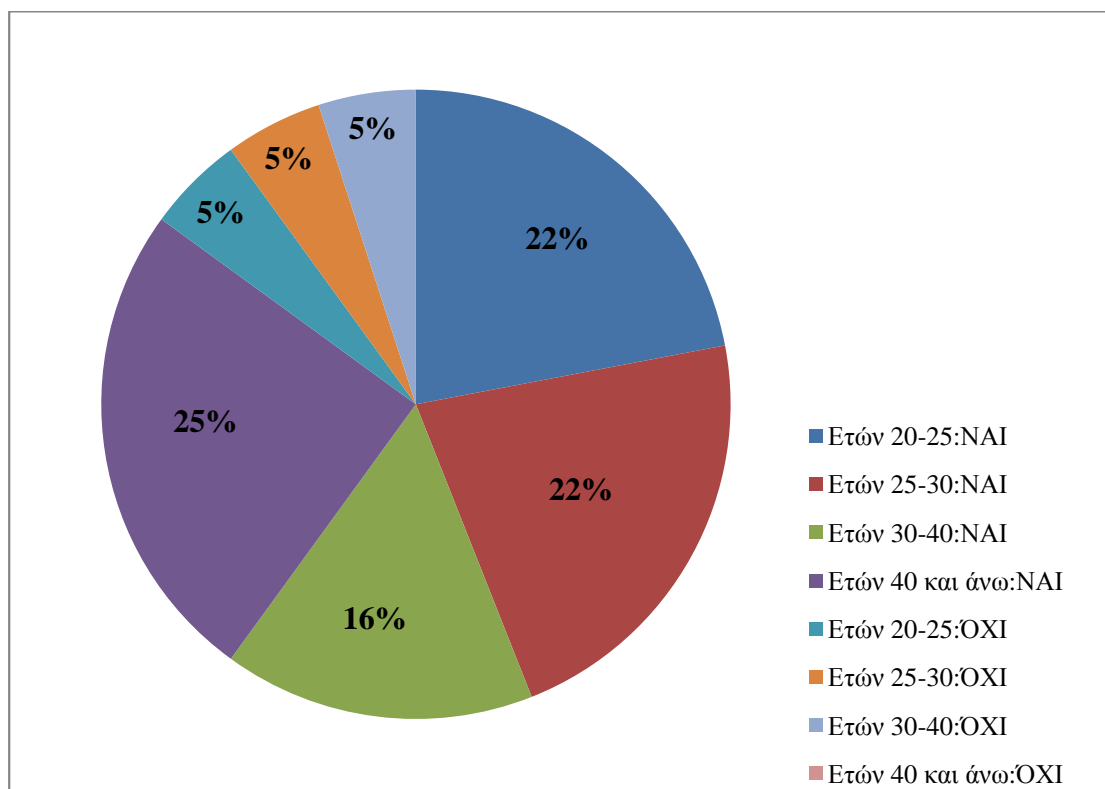


(Γράφημα 45)

ΑΝΤΡΕΣ

	ΝΑΙ	ΟΧΙ	f_i ΝΑΙ	f_i ΟΧΙ	fi % ΝΑΙ	fi % ΟΧΙ
20-25	13	3	0,22	0,05	22	5
25-30	13	3	0,22	0,05	22	5
30-40	10	3	0,16	0,05	16	5
40 και άνω	15	0	0,25	0	25	0
Σύνολο	60	1			100	

(Πίνακας 46)



(Γράφημα 46)

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΕΡΕΥΝΑΣ

4.3.1 Δημογραφικά στοιχεία του δείγματος

Το ερωτηματολόγιο μοιράστηκε σε 150 κατοίκους σε περιοχές της Αττικής και της Δυτικής Ελλάδας. Όσον αφορά το φύλο, το 40% ήταν άντρες και το 60% γυναίκες (Πίτες 1,2). Σε σχέση με την ηλικία τους το 27% των αντρών ήταν 20 - 25 ετών, το 27% 25 - 30 ετών, το 21% 30 - 40 ετών και το 25% 40 ετών και άνω. Αντίστοιχα τα ποσοστά για τις γυναίκες ήταν 20% 20-25 ετών, 29% 25-30 ετών, 30% 30-40 και 21% 40 και άνω.

Αναλύοντας την ηλικιακή κατανομή των ατόμων, οι τιμές που συλλέχθηκαν ήταν μεταξύ 20 και 40 ετών και άνω. Το παραπάνω αποτέλεσμα δίνει την αίσθηση ότι στην έρευνα συμμετείχαν άτομα νεότερης και μεγαλύτερης ηλικίας, γεγονός που προσδίδει πληρότητα στο συγκεκριμένο δείγμα.

Ός προς την οικογενειακή κατάσταση το 33% των αντρών ήταν έγγαμοι και από αυτούς το 32% με παιδιά και το 68% χωρίς, ενώ το 67% ήταν άγαμοι. Όσον αφορά τις γυναίκες το 42% ήταν άγαμες και το 58% έγγαμες. Το 57% είχαν παιδιά και το 43% όχι.

Τέλος, όσον αφορά το μορφωτικό επίπεδο των αντρών το 7% αυτών ήταν απόφοιτοι δημοτικού, το 8% απόφοιτοι γυμνασίου, το 30% απόφοιτοι λυκείου, το 13% σπουδαστές/ πτυχιούχοι 2ετούς φοίτησης, το 22% σπουδαστές/πτυχιούχοι ΑΤΕΙ και το 20% σπουδαστές/πτυχιούχοι ΑΕΙ. Τα ποσοστά των γυναικών ανέρχονται αντίστοιχα σε 4,4% απόφοιτοι δημοτικού, 10% απόφοιτοι γυμνασίου, 19% απόφοιτοι λυκείου, 20% σπουδάστριες/ πτυχιούχοι 2ετούς φοίτησης, 24,4% σπουδάστριες/πτυχιούχοι ΑΤΕΙ και 22,2% σπουδάστριες/πτυχιούχοι ΑΕΙ.

4.3.2 Ανάλυση απαντήσεων του δείγματος

Στην πρώτη ερώτηση σχετικά με το αν έχουν ακούσει τον όρο "Ινοκυστική Νόσος" το ποσοστό γυναικών που απάντησε θετικά αντιστοιχεί σε 12% (20-25 ετών), 23% (25-30 ετών), 27% (30-40 ετών) και 11% (40 ετών και άνω). Αντίστοιχα, το ποσοστό για τους άντρες στις αντίστοιχες ηλικιακές ομάδες ανήλθε στο 10%, 12%, 13% και 13%. Σύμφωνα με τα αποτελέσματα της έρευνας, οι πιο δημοφιλείς πηγές ενημέρωσης για την Νόσο ήταν ο γιατρός (30%), η τηλεόραση (24%) και το διαδίκτυο (23%) για τις γυναίκες και η τηλεόραση και το διαδίκτυο (48% συνολικά), καθώς επίσης ο γιατρός και το φιλικό περιβάλλον (17% και 17%) για τους άντρες.

Στην τρίτη ερώτηση, δηλαδή στο αν γνωρίζουν τι είναι η Ινοκυστική, τα ποσοστά για τις γυναίκες ανήλθαν στο 4% (20-25 ετών), 18% (25-30 ετών), 18% (30-40 ετών) και 8% (40 ετών και άνω) και για τους άντρες 5%, 6%, 12% και 8% αντίστοιχα. Τα ποσοστά αυτά αντιπροσωπεύουν τις θετικές απαντήσεις του δείγματος.

Όταν ρωτήθηκαν αν γνωρίζουν κάποιο από τα συμπτώματά της, η πλειοψηφία του δείγματος απάντησε αρνητικά τόσο από τη μεριά των γυναικών, όσο και των αντρών. Αναλυτικότερα, όχι απάντησαν το 16% (20-25 ετών), το 17% (25-30 ετών), το 18% (30-40 ετών) και το 16% (40 ετών και άνω) των γυναικών και αντίστοιχα το 22%, το 23%, το 19% και το 19% των αντρών.

4.4 ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Η Κυστική Ίνωση οφείλεται σε μοριακές βλάβες που προκαλούνται από τη μετάλλαξη ενός γονιδίου του εβδόμου χρωμοσώματος και προσβάλλει πολλά σημαντικά ζωτικά όργανα και συστήματα του ανθρώπινου οργανισμού. Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι να αναδείξει αν η κοινότητα έχει επίγνωση αυτής της σοβαρής νόσου. Αν και θεωρείται ότι είναι μια μάλλον άγνωστη ασθένεια για το μεγαλύτερο μέρος του πληθυσμού, ένα σημαντικό ποσοστό των ερωτηθέντων γυναικών μεταξύ των ηλικιών 30-40 ετών είναι ενημερωμένο για την Κυστική Ίνωση και το 18% αυτών γνωρίζει τι είναι. Αντίθετα, το μεγαλύτερο ποσοστό των αντρών (58% συνολικά) δεν έχει ακούσει τον όρο Ινοκυστική νόσος, ούτε γνωρίζουν τι είναι, εκτός από ένα μικρό ποσοστό της τάξεως του 12% που αντιστοιχεί στις ηλικίες μεταξύ 30 και 40 ετών και είναι ενημερωμένο για τη συγκεκριμένη ασθένεια.

Σύμφωνα με την μελέτη των Chomik et al (2014) η κύρια πηγή ενημέρωσης για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους είναι ο ιατρός. Η παρούσα μελέτη συμφωνεί με τα ευρήματα της μελέτης των Chomik et al, όσον αφορά την ιατρική ενημέρωση ως κύρια πηγή αλλά για τον γυναικείο πληθυσμό εν αντιθέσει με τον αντρικό πληθυσμό που αναφέρει σαν κύρια πηγή ενημέρωσης την τηλεόραση και το διαδίκτυο. Όσον αφορά την ενημέρωση σχετικά με τη νόσο από άλλες πηγές όπως είναι το διαδίκτυο τόσο τα αποτελέσματα της μελέτης των Chomik et al όσο και της παρούσας μελέτης βρέθηκε να έχουν τα ίδια σχετικά χαμηλά ποσοστά ενημέρωσης. Συγκεκριμένα ένα ποσοστό της τάξεως του 35% χρησιμοποίησε ως πηγή ενημέρωσης το διαδίκτυο στη μελέτη των Chomik et al ενώ στην παρούσα μελέτη ένα ποσοστό της τάξεως του 24% αναφέρει ως κύρια πηγή ενημέρωσης το διαδίκτυο. Χαμηλά επίσης ήταν τα ποσοστά ενημέρωσης μέσω της τηλεόρασης (24%) και σε ακόμα πιο χαμηλά ποσοστά κυμάνθηκε η ενημέρωση από το φιλικό περιβάλλον (17%). Σε σημαντικά χαμηλό ποσοστό (17%) κυμάνθηκε η ενημέρωση από ιατρό για τον αντρικό πληθυσμό που αποτέλεσε το δείγμα της παρούσας μελέτης.

Όσον αφορά στη συμπτωματολογία της νόσου, ένα μεγάλο ποσοστό τόσο για τις γυναίκες (67%) όσο και για τους άντρες (83%), δεν φαίνεται να γνωρίζει κάποιο από τα συμπτώματα της νόσου. Ένα μεγάλο ποσοστό των ερωτηθέντων γνώριζε ότι το αναπνευστικό σύστημα είναι αυτό που προσβάλλει η νόσος (57% των γυναικών και το 83% των αντρών), σε αντίθεση με τα χαμηλά ποσοστά που ανέφεραν ότι τα συστήματα που προσβάλλονται από τη νόσο αφορούν το αναπνευστικό, των το πεπτικό και το αναπαραγωγικό σύστημα (29% των γυναικών και 7% των αντρών). Σημειώνεται ότι λήφθηκαν υπ' όψιν μόνο οι απαντήσεις όσων δήλωσαν ότι γνωρίζουν τι είναι η Κυστική Ίνωση.

Σχεδόν το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων που αποτέλεσαν το δείγμα του πληθυσμού της παρούσας μελέτης ήταν ενημερωμένο ότι η ινοκυστική νόσος δεν αποτελεί μεταδοτικό νόσημα (90% των γυναικών και το 84% των αντρών αντίστοιχα), ενώ ένα ποσοστό της τάξεως του 45% των ερωτηθέντων γυναικών δεν γνώριζε αν η νόσος είναι κληρονομική. Σε ποσοστά του 33% και 36% αντίστοιχα, οι ερωτηθέντες γνώριζαν ότι η ινοκυστική νόσος είναι κληρονομική.

Αν και η ινοκυστική νόσος είναι η πιο συχνή κληρονομική ασθένεια στις περισσότερες Ευρωπαϊκές χώρες και στο λευκό πληθυσμό της Βόρειας Αμερικής και αποτελεί τη δεύτερη σε συχνότητα γενετική ασθένεια στην Ελλάδα, ένα μεγάλο

ποσοστό της τάξεως του 65% των γυναικών και το 75% των αντρών φαίνεται να το αγνοεί. Λανθασμένη εντύπωση, επίσης, υπήρξε και για το αν η Ινοκυστική νόσος αποτελεί εκ γενετής νόσημα, καθώς το 51% των γυναικών και το 54% των αντρών απάντησαν αρνητικά. Κάπου εδώ αξίζει να σημειωθεί ότι όσοι έδωσαν αντίθετη απάντηση, στην πλειοψηφία τους δήλωσαν ότι ενημερώθηκαν από κάποιο γιατρό, αφού είχαν μπει στη διαδικασία πραγματοποίησης ελέγχου για τον αν είναι φορέας της Ινοκυστικής νόσου.

Δεδομένου ότι δεν υπάρχει αποτελεσματική θεραπεία για την Κυστική Ίωση, είναι προφανές ότι ο πιο ενδεδειγμένος τρόπος αντιμετώπισής της είναι η πρόληψη, που αποβλέπει στην αποφυγή γέννησης νέων πασχόντων. Δυστυχώς, αντίθετα με τα όσα συμβαίνουν στις αναπτυγμένες χώρες στο εξωτερικό, στην Ελλάδα, αν και δεν υπάρχει ολοκληρωμένη καταγραφή των ασθενών, το προσδόκιμο επιβίωσης εκτιμάται γύρω στα 20 με 25 έτη. Ο σημαντικότερος λόγος είναι η έλλειψη υποδομών, εξειδικευμένων κέντρων, αλλά και εξειδικευμένου ιατρικού προσωπικού. (Κόμης, 2014). Στην Ελλάδα ο συγκεκριμένος προγεννητικός έλεγχος δεν είναι υποχρεωτικός, με αποτέλεσμα κάθε εβδομάδα να γεννιέται ένα παιδί που πάσχει από κυστική ίωση. Επιπρόσθετα η ενημέρωση ή παρότρυνση για τη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου από κάποιο ειδικό φαίνεται να μην υπάρχει, αφού ένα ποσοστό της τάξεως του 76% αναφέρει ότι δεν ενημερώθηκε και αν ενημερώθηκε ένα πολύ μικρό ποσοστό τελικά προέβει στον έλεγχο. Σημαντικό είναι να αναφέρουμε ότι ένα ποσοστό της τάξεως του 71% (γυναίκες) και το 46% (άνδρες) θεωρούν απαραίτητο τον προγεννητικό έλεγχο σε όλα τα νεαρά ζευγάρια. Τόσο οι άντρες όσο και οι γυναίκες συμφώνησαν στο ότι το υψηλό κόστος αποτελεί ανασταλτικό παράγοντα στην πραγματοποίηση της εξέτασης. Συγκεκριμένα, το ποσοστό των γυναικών ανήλθε στο 79% και των αντρών 83%.

Όταν τέθηκε το ερώτημα περί του τι θα αποφάσιζαν να κάνουν εάν τους ανακοίνωναν ότι θα γεννήσουν παιδί με Ινοκυστική νόσο, μεγάλο ήταν το ποσοστό και των δύο φύλων που εμφανίστηκαν διστακτικοί στο να απαντήσουν. Συγκεκριμένα, το ποσοστό του πληθυσμού που προτίμησε να μην απαντήσει, ανέρχεται στο 48% για τις γυναίκες και στο 67% για τους άντρες. Το ποσοστό των γυναικών που απάντησε ότι θα κρατούσε το παιδί ανέρχεται στο 29%, ενώ των αντρών στο 26,5%. Τα άτομα που επέλεξαν να μην απαντήσουν δήλωσαν ότι δεν ήταν προετοιμασμένοι για μια τέτοια ερώτηση και ότι εφόσον δεν γνωρίζουν ακριβώς το τι προκαλεί η νόσος, δεν μπορούν να πάρουν μια βεβαιωμένη απόφαση. Ελάχιστα ήταν τα άτομα τα οποία δήλωσαν ότι θα επέλεγαν να προχωρήσει η εγκυμοσύνη παρά τις μεγάλες πιθανότητες να γεννηθεί το παιδί με ινοκυστική νόσο.

Ένας επιπλέον παράγοντας που εξετάστηκε στη μελέτη αυτή ήταν η άποψη των ερωτηθέντων σχετικά με τη δωρεά οργάνων. Ένα μεγάλο ποσοστό του πληθυσμού δεν γνωρίζει αν πραγματοποιούνται μεταμοσχεύσεις στην Ελλάδα. Παρά το γεγονός αυτό, αφενός η συντριπτική πλειοψηφία των ερωτηθέντων είναι θετικοί στο να γίνεται δωρεά οργάνων αφετέρου ένα μεγάλο ποσοστό των συμμετεχόντων στη μελέτη δήλωσαν απρόθυμοι να γίνουν εθελοντές παρόλο που η συντριπτική πλειοψηφία των γυναικών (95%) και των αντρών (85%) δήλωσαν ότι θα επιθυμούσαν να μεταμοσχευθούν σε περίπτωση που κρινόταν αναγκαίο για τη ζωή τους.

4.5 ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Από τα αποτελέσματα της παραπάνω έρευνας προκύπτει ότι η Κοινότητα, στην πλειοψηφία της, είναι ελάχιστα έως και καθόλου ενημερωμένη για την Ινοκυστική Νόσο. Το μεγαλύτερο ποσοστό αν και έχει ακούσει για τη Νόσο δεν γνωρίζει ακριβώς τα κλινικά της συμπτώματα, καθώς και το ότι αποτελεί κληρονομικό εκ γενετής νόσημα.

Το δείγμα το οποίο εμφανίζεται σχετικά ενημερωμένο αντιπροσωπεύεται από ηλικίες μεταξύ 30-40 ετών και αφορά κυρίως γυναίκες, οι οποίες έμαθαν για την Νόσο, κατά τη διαδικασία Προγεννητικού ελέγχου.

Σύμφωνα με τα παραπάνω λοιπόν αποτελέσματα, κρίνεται αναγκαία η ενημέρωση περισσότερων ατόμων για την Ινοκυστική Νόσο, προκειμένου να υπάρξει πρόληψη της ασθένειας, ενώ παράλληλα θα πρέπει να συμπεριλαμβάνεται, κατά τη γνώμη μας, σαν απαραίτητη εξέταση κατά τον Προγεννητικό έλεγχο.

4.6 ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

Με τα σημερινά δεδομένα στη χώρα μας, ο ανιχνευτικός έλεγχος θα πρέπει να εφαρμοσθεί σε:

- Μέλη οικογενειών με ινοκυστική νόσο. Ο έλεγχος στις περιπτώσεις αυτές είναι απλός και οικονομικότερος, επειδή αφορά την ανίχνευση συγκεκριμένης μετάλλαξης που καθορίζεται από τη μοριακή μελέτη των αρρώστων.
- Το άλλο μέλος του ζευγαριού που ο ένας είναι γνωστός φορέας της νόσου.
- Άνδρες με στειρότητα λόγω έλλειψης του σπερματικού πόρου. Στα άτομα αυτά η παρουσία ινοκυστικής νόσου σε ετερόζυγη τουλάχιστον μορφή υπολογίζεται σε ποσοστό μεγαλύτερο του 70%.
- Άτομα με χρόνια αποφρακτική πνευμονοπάθεια της οποίας η παθογένεια δεν έχει διευκρινιστεί.
- Ο ανιχνευτικός έλεγχος θα μπορούσε να επεκταθεί και σε όσα ζευγάρια επιθυμούν εφ' όσον είναι σε θέση να καλύψουν το κόστος της εξέτασης, το οποίο είναι ιδιαίτερα υψηλό, με την προϋπόθεση ότι το εργαστήριο το οποίο εκτελεί τον έλεγχο είναι σε θέση να καλύψει το 75% των γνωστών μεταλλάξεων στη χώρα μας.

Στα υψηλού επιπέδου εργαστήρια γενετικής υπάρχει δυνατότητα επέκτασης του ελέγχου, ανεβάζοντας το ποσοστό ανίχνευσης μεταλλάξεων στο 95% (έλεγχος για ελλείμματα και διπλασιασμούς του γονιδίου, καθώς και σπάνιες μεταλλάξεις). Το εκτεταμένο πρωτόκολλο συστήνεται σε συντρόφους φορέων και ασθενών, σε εγκυμοσύνες που παρουσιάζουν υπερηχογένεια εντέρου, καθώς και σε ασθενείς όπου έχει ανιχνευθεί μόνο η μία ή και καμία μετάλλαξη.

Όταν και οι δύο υποψήφιοι γονείς είναι γνωστοί φορείς (όπως όταν έχουν ήδη παιδιά με ινοκυστική νόσο) μπορεί να εφαρμοστεί η διαδικασία της εξωσωματικής γονιμοποίησης με προεμφυτευτικό έλεγχο και τοποθέτηση-εμβρυομεταφορά μόνο υγιών εμβρύων.

4.7 ΠΡΟΟΠΤΙΚΕΣ ΓΙΑ ΤΟ ΜΕΛΛΟΝ

Οι ασθενείς με Κυστική Ίνωση και οι οικογένειές τους, όσο αφορά τις ιατρικές εξελίξεις σχετικά με τη νόσο, έχουν κάθε λόγο σήμερα να αντιμετωπίζουν το μέλλον με αισιοδοξία. Τεράστια ποσά δαπανώνται κάθε χρόνο για τη χρηματοδότηση των ερευνών για την εξεύρεση νέων θεραπειών για την ΚΙ. Και αν ακόμη αποδεικνυόταν αδύνατη η ριζική θεραπεία της Κυστικής Ίνωσης, είναι βάσιμη η ελπίδα, με την πρόοδο της ιατρικής, ότι θα μετατραπεί βαθμιαία η πάθηση από μια θανατηφόρο - ή έστω περιοριστική της ζωής - ασθένεια σε μια απλή ενόχληση για τους πάσχοντες.

Ελληνόγλωσση Βιβλιογραφία

1. Κίτσιου – Τζέλη, Σ., (1999). Γενετική Συμβουλευτική: Εκτιμήσεις και προσανατολισμοί για τους Παιδιάτρους. Παιδιατρική,;62: 450-456.
2. Μαραγκός, Χ., Βαλάσση – Αδάμ, Ε., (1999). Προγεννητικός και Προσυμπτωματικός Γενετικός Έλεγχος: Απόψεις Παιδιάτρων. Παιδιατρική,;62: 490-498.
3. Παθολογική – Χειρουργική Νοσηλευτική (Προετοιμασία για τη Νοσηλευτική Πρακτική), (2012). Ιατρική Βιβλιοθήκη, Εκδόσεις Πασχαλίδη, Τόμος Ι Αθήνα, σελ. 821-825.
4. Candy, D., Davies, G., Ross, E., (2002). Κλινική Παιδιατρική και Υγεία του Παιδιού. Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνου, Αθήνα, σελ. 352-353.
5. Goldman, L., Bennett, J.C., (2002). CECIL Νοσολογία (Φυσιοπαθολογία – Διάγνωση- Θεραπεία. Ιατρικές Εκδόσεις Πασχαλίδης, Τόμος Ι, Αθήνα, σελ. 581-585.
6. Hockenberry, J.M., Wilson, D., (2011). Παιδιατρική Νοσηλευτική. Θεμελιώδεις γνώσεις για τη φροντίδα του παιδιού σε όλα τα στάδια της ανάπτυξης. Εκδόσεις Βήτα, 8^η έκδοση, Δεκέμβριος, σελ. 909-911.

Ξενόγλωσση Βιβλιογραφία

1. Brock, D.J.H., (1996). Population screening for Cystic Fibrosis: current opinion in Pediatrics. 8: 635-638.
2. Bush, A., Wallis, C., (2000). Time to think again Cystic Fibrosis is now an “All or none” disease. Ped Pulmon,; 30: 139-144.
3. Chomik, S., Klineciewicz, B., Cichy, W., (2014). Disease specific knowledge about cystic fibrosis, patient education and counselling in Poland. Ann Agric Environ Med.; 21(2): 420–424.
4. Doershuk, C., Matthews, L., Tucker, A. et al, (1964). A five year clinical evaluation of a therapeutic program for patients with cystic fibrosis. J. Pediatrics,;65: 677-693.
5. Farrel, P.M., Kosciak, R.E., (1996). Sweat chloride concentrations in infants homozygous or heterozygous for Cystic Fibrosis. Pediatrics,; 97: 524-528.
6. Greger, R., Schreiber, R., Mall, M., Wissner, A., Hopf, A., Briel, M., Bleich, M., Warth, R., Kunzelmann, K., (2001). Cystic Fibrosis and CFTR. J Physiol,;443(Suppl): S3-S7.
7. Hamaoka, K., Devuyt, O., Schwiebert, E.M. et al, (1996). A role for CFTR in human autosomal dominant polycystic kidney disease. Am. J. Physiol ;270.
8. Imundo, L., Barasch, J., Prince, A., Al-Awqati, Q., (1995). Cystic Fibrosis epithelial cells have a receptor for pathogenic bacteria on their apical surface. Proc Natl Acad Sci,;92: 3019-3023.
9. Le Grys, V.A., (1996). Sweat testing for the diagnosis of Cystic Fibrosis practical considerations. J. Pediatric,; 129: 892-897.
10. Muir, A., Soong, G., Sokol, S et al., (2004). Tall-like receptors in normal and C.F. airway epithelial cells. Am Respir Cell Mol Biol.

11. National Institute of Health, (1999). Consensus Development Conference Statement: Genetic Testing for Cystic Fibrosis. Arch. Intern. Med.,;159: 1529-1539.
12. Nelson, L.A., Callerame, M.L., Schwartz, R.H., (1979). Aspergillosis and atopy in cystic fibrosis. Am. Rev. Respir. Dis.,; 120.
13. Nixon, P.A., Orenstein, D.M., Kelsey, S.F., (1992). The prognostic value of exercise testing in patients with cystic fibrosis. N. Engl. J. Med.,;327: 1785-1788.
14. Orenstein, D., (2001). Cystic Fibrosis: A Guide for Patient and Family. 4th edition.
15. Orenstein, D., Ninnie, G., Altman, H., (2000). Cystic Fibrosis: A 2000 update. J. Pediatric.,; 140: 156-164.
16. Orenstein, D., Rosenstein, B.J., Stern, R., (2000). Cystic Fibrosis medical care. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, p.263-278.
17. Ratjen, F., Doring, G., (2003). Cystic Fibrosis. Lancet.
18. Rosenstein, B.J., Cutting, G.R., (1998). The diagnosis of Cystic Fibrosis: A consensus statement. J. Pediatric.,; 132:589-595.
19. Sly, P.D., Gangele, C.L., Chen, L. et al., (2013). Risk factors for bronchiectasis in children with C.F. New England J. Med.
20. Stern, R., (1997). The diagnosis of Cystic Fibrosis. New England J. Med ,;33(6): 487-491.
21. Steven, M., Rowe, S.M., Staren Miller, B.S., (2005). Cystic Fibrosis. New England J. Med.
22. Straudvik, B., Hjelte, L., (1993). Nephrolithiasis in cystic fibrosis. Acta. Pediatric.,;82.
23. Tzetis, M., Kanavakis, E., Antoniadis, T., Doudounakis, S., Adam, G., Kattamis, C., (1997). Hum Genet.
24. Wallis, C., (1997). Diagnosing Cystic Fibrosis: blood sweat and tears. Arch Dis Child.,;76: 85-88.
25. Welsh, M.J., Smith, A.E., (1993). Molecular mechanisms of CFTR chloride channel dysfunction in Cystic Fibrosis. Cell.,;73: 1252-1254.
26. Wilmot, R., (1998). Making the diagnosis of cystic fibrosis. J. Pediatrics.,;132: 563-564.
27. Williams, C., Mayal, E., Williamson, R., Hirsch, A., Cookson, H., (1993). A report on C.F. carrier frequency among men with infertility owing to congenital absence of the vas deferens. J. Med Genet.,;30: 973-975.
28. Wood, R.E., (1992). Hemoptysis in cystic fibrosis. Pediatr. Pulmonol. Suppl. 8th edition.
29. Zar, H., Saiman, L., Quittell, L., Prince, A., (1995). Binding of Pseudomonas aeruginosa to respiratory epithelial cells from patients with various mutations in the Cystic Fibrosis transmembrane regulator. J. Pediatrics.,; 126: 230-233.
30. Zeitlin, P., (2001). Advances in the diagnosis of cystic fibrosis in infants. J. Pediatrics.,;139: 345.

Πηγές από το Internet

1. <http://medlabg.blogspot.com/2012/02/video.html#1x223vXjdtLOC>

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 1

ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ

ΔΗΜΟΓΡΑΦΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

ΦΥΛΟ:

ΑΡΡΕΝ ΘΗΛΥ

ΗΛΙΚΙΑ:

20-25 25-30 30-40 40 Κ ΑΝΩ

ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ:

ΑΓΑΜΟΣ/Η ΠΑΝΤΡΕΜΕΝΟΣ/Η

ΠΑΙΔΙΑ:

ΝΑΙ ΟΧΙ

ΜΟΡΦΩΤΙΚΟ ΕΠΙΠΕΔΟ:

ΑΠΟΦΟΙΤΟΣ ΔΗΜΟΤΙΚΟΥ

ΑΠΟΦΟΙΤΟΣ ΓΥΜΝΑΣΙΟΥ

ΑΠΟΦΟΙΤΟΣ ΛΥΚΕΙΟΥ

ΣΠΟΥΔΑΣΤΗΣ/ΠΤΥΧΙΟΥΧΟΣ ΔΙΕΤΟΥΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ

ΣΠΟΥΔΑΣΤΗΣ/ΠΤΥΧΙΟΥΧΟΣ ΑΤΕΙ

ΣΠΟΥΔΑΣΤΗΣ/ΠΤΥΧΙΟΥΧΟΣ ΑΕΙ

ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ

1. Έχετε ακούσει τον όρο “Ινοκυστική νόσος” ή “Κυστική ίνωση”;

ΝΑΙ ΟΧΙ

2. Εάν ναι, τι από τα παρακάτω αποτελεί πηγή ενημέρωσης για τη νόσο;

ΤΗΛΕΟΡΑΣΗ ΔΙΑΔΙΚΤΥΟ
 ΦΙΛΙΚΟ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝ ΣΥΓΓΕΝΙΚΟ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝ
 ΑΤΟΜΟ ΠΟΥ ΠΑΣΧΕΙ ΑΠΟ ΤΗΝ ΝΟΣΟ ΓΙΑΤΡΟΣ

3. Γνωρίζετε τι είναι η Ινοκυστική;

ΝΑΙ ΟΧΙ

4. Γνωρίζετε κάποιο από τα συμπτώματά της; Αν ναι, αναφέρετε ποιο.

ΝΑΙ ΟΧΙ

5. Πιστεύετε ότι η Ινοκυστική είναι μεταδοτική νόσος;

ΝΑΙ ΟΧΙ

6. Γνωρίζετε αν η Ινοκυστική είναι κληρονομική ασθένεια;

ΝΑΙ ΟΧΙ ΔΕΝ ΓΝΩΡΙΖΩ

7. Γνωρίζετε ποιο από τα παρακάτω συστήματα προσβάλλει;

ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΟ ΠΕΠΤΙΚΟ
 ΑΝΑΠΑΡΑΓΩΓΙΚΟ ΟΛΑ ΤΑ ΠΑΡΑΠΑΝΩ

8. Θεωρείτε ότι αποτελεί συχνό νόσημα στον Ελληνικό πληθυσμό;

ΝΑΙ ΟΧΙ

9. Γνωρίζετε ότι η Ινοκυστική αποτελεί εκ γενετής νόσημα;

ΝΑΙ ΟΧΙ

10. Θεωρείτε σημαντικό να συμπεριλαμβάνεται στον προγεννητικό έλεγχο σε όλα τα νεαρά ζευγάρια;

ΝΑΙ ΟΧΙ

11. Ο Γυναικολόγος σας, σας παρότρυνε να κάνετε τον έλεγχο;

ΝΑΙ ΟΧΙ

12. Εσείς έχετε πραγματοποιήσει τον έλεγχο;

ΝΑΙ ΟΧΙ

13. Εάν ναι, τι σας παρότρυνε να τον κάνετε;

ΦΟΒΟΣ

ΓΥΝΑΙΚΟΛΟΓΟΣ/ΑΛΛΟΣ ΓΙΑΤΡΟΣ

ΚΡΟΥΣΜΑ ΣΤΗΝ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ

ΚΡΟΥΣΜΑ ΣΤΟ ΚΟΝΤΙΝΟ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝ

ΑΛΛΟ

14. Πιστεύετε ότι το υψηλό κόστος της εξέτασης, αποτρέπει τα νεαρά ζευγάρια να πραγματοποιήσουν τον έλεγχο;

ΝΑΙ ΟΧΙ

15. Εάν ο Γυναικολόγος σας, σας ανακοίνωνε ότι θα γεννήσετε παιδί με Ινοκυστική τι θα επιλέγατε να κάνετε;

ΝΑ ΤΟ ΚΡΑΤΗΣΩ

ΝΑ ΜΗΝ ΤΟ ΚΡΑΤΗΣΩ

ΔΕΝ ΘΕΛΩ ΝΑ ΑΠΑΝΤΗΣΩ

16. Τα άτομα με Ινοκυστική χρήζουν μεταμόσχευσης. Γίνονται μεταμοσχεύσεις στην Ελλάδα;

ΝΑΙ ΟΧΙ ΔΕ ΓΝΩΡΙΖΩ

17. Ποια η γνώμη σας για τη δωρεά οργάνων;

ΣΥΜΦΩΝΩ ΔΙΑΦΩΝΩ

18. Είστε εθελοντής δότης;

ΝΑΙ ΟΧΙ

19. Έχετε σκεφτεί το ενδεχόμενο να γίνετε δότης;

ΝΑΙ ΟΧΙ

20. Εάν για κάποιο λόγο κρινόταν αναγκαίο, θα δεχόσασταν να μεταμοσχευθείτε;

ΝΑΙ ΟΧΙ

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 2

ΕΝΗΜΕΡΩΤΙΚΟ ΦΥΛΛΑΔΙΟ



ΕΝΗΜΕΡΩΤΙΚΟ ΦΥΛΛΑΔΙΟ ΓΙΑ ΤΗΝ ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗ ΝΟΣΟ

ΤΙ ΕΙΝΑΙ Η ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗ ΝΟΣΟΣ Ή ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ

Το παρόν ενημερωτικό φυλλάδιο βασίζεται σε πληροφορίες του "Οδηγίες για τους ασθενείς με Κυστική Ίνωση και τους γονείς τους". Λειτουργεί σαν σύντομος οδηγός ενημέρωσης για την νόσο και σε καμία περίπτωση δεν αντικαθιστά τις ιατρικές οδηγίες και πληροφορίες σε ασθενείς που πάσχουν από την νόσο ή το οικογενειακό τους περιβάλλον.

Είναι μια γενετική διαταραχή, η οποία συναντάται με την ίδια συχνότητα σε αγόρια και κορίτσια. Αποτελεί τη συχνότερη κληρονομική νόσο και προσβάλλει διάφορα όργανα του σώματος όπως: τους πνεύμονες, το έντερο, το ήπαρ και το πάγκρεας. Η Κυστική Ίνωση δεν μπορεί να αποκτηθεί όπως μια μολυσματική νόσος δηλαδή να μεταδοθεί από το ένα παιδί στο άλλο και δεν επηρεάζει τη νοημοσύνη του παιδιού.

ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗΣ

- ♦ Συχνός βήχας με πικνές βλεννώδεις εκκρίσεις
- ♦ Συχνές λοιμώξεις με ακροαστικά από το αναπνευστικό
- ♦ Ανεπαρκές βάρος παρά την φυσιολογική λήψη ποσότητας τροφής
- ♦ Εντερικά προβλήματα με ογκώδεις, δύσσομες και λιπαρές κενώσεις
- ♦ Παρουσία εντερικής απόφραξης σε νεογέννητο
- ♦ Ανεξήγητη αφυδάτωση κατά τους καλοκαιρινούς μήνες
- ♦ Αλμυρός ιδρώτας

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΤΗΣ ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗΣ

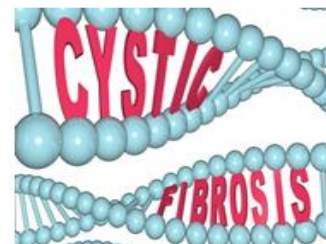
ΠΝΕΥΜΟΝΕΣ:

Απόφραξη αεραγωγών λόγω παχύρρευστης και κολλώδους βλέννης

Ανάπτυξη μικροοργανισμών

ΠΑΓΚΡΕΑΣ:

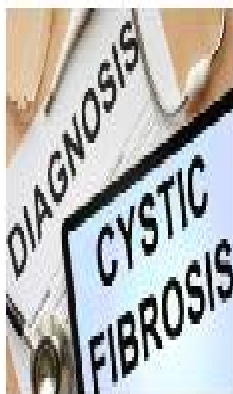
- ♦ Αδυναμία παραγωγής ενζύμων που βοηθούν στην πέψη των τροφών
- ♦ Ανοιχτόχρωμες δύσσομες κενώσεις
- ♦ Πιθανή δυσκοιλιότητα
- ♦ Πιθανή εντερική απόφραξη



ΤΗΓΗ: www.onmed.gr

ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗΣ

Η εξέταση που υποδεικνύει ότι ένα άτομο έχει Ινοκυστική καλσί-
ται "τεστ ιδρώτα" και ανιχνεύει το
υπερβολικό αλάτι στον ιδρώτα. Η
διάγνωση της νόσου γίνεται από το
παθολογικό ιστορικό του αρρώ-
στου και τους αυξημένους ηλεκ-
τρολύτες (αλάτι) στον ιδρώτα.



ΤΗ ΤΗ www.cff.gr

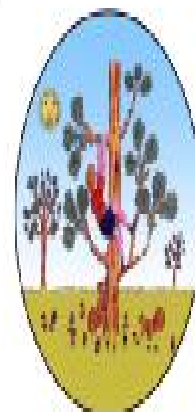
ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗΣ

Εφόσον αποτελεί μια χρόνια α-
σθένεια με έναρξη από την παι-
δική ηλικία, είναι ανάγκη να α-
ντιμετωπιστεί σωστά, ώστε το
παιδί να μπορεί να επιβιώσει
και να ζήσει μια ζωή όσο το θε-
κατόν πιο φυσιολογική.

Χρησιμοποιείται φυσιοθεραπεία
των πνευμόνων για να καθαρι-
σουν οι αεραγωγοί από παχύ-
ροντες εκκρίσεις. Η φυσιοθε-
ραπεία πρέπει να γίνεται του-
λάχιστο 2 με 3 φορές τη μέρα σε όλη
τη διάρκεια της ζωής του ασθενούς,
σχεδόν πάντα αμέσως μετά
τη διαγνώση.

Επίσης, πολύ σημαντικό είναι το

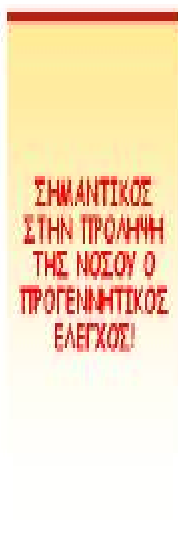
αδύναμα και οι φυσικές ασκή-
σεις καθώς βοηθούν το παιδί
να βήχει και να αποβάλει τις
εκκρίσεις. Παρόμοια, αυξή-
νουν την όρεξη του και το βοη-
θούν να αναπτύξει καλύτερα



ΤΗ ΤΗ www.cff.gr

ΠΩΣ ΓΙΝΕΤΑΙ ΤΟ ΤΕΣΤ ΙΔΡΩΤΑ

Μικρά ηλεκτρόδια τοποθετούνται στο αντι-
βράχιο και βραχίονα, όπου δημιουργούν ροή
ρεύματος χαμηλής τάσεως, όπου δια ιοντο-
φόρησης (δηλαδή μέσω ηλεκτρικού ρεύματος
μεταφέρεται η φαρμακευτική ουσία πλεκκαρ-
πίνη στους ιδρωτοποιούς αδένες) μεταφέρε-
ται πλεκκαρπίνη στους ιδρωτοποιούς αδένες
για να τους ερεθίσει και να παραγάγουν ι-
δρώτα που οποίο στη συνέχεια τον αλληλό-
γουμε και γίνεται ποσοτικός προσδιορισμός
ηλεκτρολυτών.



ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ

Τα αντιβιοτικά είναι πολύ ση-
μαντικά φάρμακα για να διατη-
ρηθούν τα άτομα με Ινοκυστι-
κη σε καλή κατάσταση. Βοη-
θούν στην αντιμετώπιση της
ζωής των ασθενών, επειδή
πολύ συχνά τα μικρόβια που
βλάπτουν τους πνεύμονες
τους.

Σημαντική επίσης στην πρό-
ληψη των λοιμώξεων είναι οι

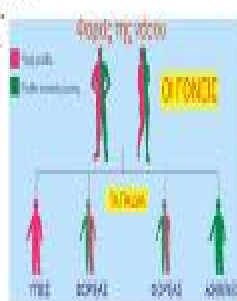
εμβολιασμοί.

Τέλος, πολύ σημαντικό είναι
και το **παραρρηκτικό έλξημα** με
οποια βοηθούν το άτομο με
Ινοκυστική να πάρει την τρο-
φή, να αυξήσει το βάρος του
και να αναπτυχθεί φυσιολογι-
κά.

ΠΩΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΕΙΤΑΙ ΑΠΟ ΤΟΥΣ ΓΟΝΕΙΣ

Ένα παιδί με CF έχει δύο παθολογι-
κά γονίδια τα οποία κληρονομούνται
από τον πατέρα και τον μητέρα. Οι γονείς
κάνει τεστ για CF είναι φορείς της
νόσου και έχουν ένα υγιεινό γονίδιο.
Οι φορείς είναι ασυμπτωμα-
τικοί. Το ποσοστό περί 5,9% του
γενικού πληθυσμού είναι φορείς της
CF, που σημαίνει 25.000-30.000
Ευρωπαίους και περίπου η μισότητα
70-95 στην ασθένεια κληρονομείται
Συνολικά υπολογίζεται ότι η
χρόνια ασθένεια υπάρχει σε 700-100.000 ατό-
μας ανά χώρα.

αρχής του να είναι φορείς υγιεινά
μόλις από το 1 το 1000. 20 Ευρω-
παίτες είναι φορείς της νόσου
και κληρονομείται στην χώρα της
παιδιατρικής οι παθολογίες με
περί 30.000 ασθενείς.



ΤΗ ΤΗ www.infocystic.gr

ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΓΙΑ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗ

Δεν υπάρχουν ειδικές τροφές για
άτομα με Ινοκυστική. Το άτομο
θα πρέπει να έχει μια φυσιολογι-
κή δίαιτα, με τροφές πλούσιες σε
πρωτεΐνες και λίπη. Ως ειδική
δεν είναι απαραίτητη και δεν
υπάρχει περιορισμός.

Για τον καλύτερο διατροφικό χει-
ρισμό θα πρέπει να ακολουθήσει
την οδηγία του γιατρού ή του
διατροφολόγου του.



www.cysticfibrosis.gr

 Πανελλήνιος Σύλλογος για την Κυστική ίνωση “Ελληνική Εταιρία για την Ινώδη Κυστική νόσο”
Hellenic Cystic Fibrosis Association

*... η κάθε μας ανάσα
ένα βήμα πιο κοντά
στα όνειρά μας ...*

Μέλος:


ΠΙΕΣΠΑ
Greek Alliance
of Rare Disease


Europe

Μενάνδρου 26 & Πειραιώς, Αθήνα, 106 52 - cysticfibrosis.gr@gmail.com - 6978026718 - 6978027234

8 ΣΕΠΤΕΜΒΡΙΟΥ “ΠΑΓΚΟΣΜΙΑ ΗΜΕΡΑ ΚΥΣΤΙΚΗΣ ΙΝΩΣΗΣ”



ΠΗΓΗ: www.pinterest.com