



**ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ  
ΠΑΤΡΩΝ**  
UNIVERSITY OF PATRAS

**ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΠΑΤΡΩΝ**

**ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΤΗΣ ΥΓΕΙΑΣ**

**ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ**

**Πτυχιακή εργασία**

**ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ: ΣΥΓΧΡΟΝΕΣ  
ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΕΙΣ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ  
ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ  
THALASSEMIA: MODERN APPROACHES  
AND NURSING INTERVENTIONS**

**ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΑ: Σιδέρη Αλεξάνδρα**

**ΕΠΟΠΤΕΥΩΝ ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ: Τζεναλής Αναστάσιος**

**ΠΑΤΡΑ 2019**

## **ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ**

Θα ήθελα να ευχαριστήσω θερμά την οικογένειά μου που με στήριξε στα χρόνια της φοίτησής μου, καθώς επίσης θα ήθελα να εκφράσω τις ευχαριστίες μου στον εισηγητή μου κύριο Τζεναλή Αναστάσιο που με την πολύτιμη καθοδήγησή του βοήθησε στην εκπόνηση της πτυχιακής μου εργασίας με τον καλύτερο τρόπο.

## Περιεχόμενα

<b>ΠΡΟΛΟΓΟΣ.....</b>	<b>6</b>
<b>ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....</b>	<b>7</b>
<b>SUMMARY .....</b>	<b>8</b>
<b>ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ.....</b>	<b>9</b>
<b>ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ.....</b>	<b>10</b>
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΑΙΜΑΤΟΣ.....</b>	<b>11</b>
1.1 ΟΡΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΣΥΣΤΑΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ.....	11
1.2 ΣΥΣΤΑΤΙΚΑ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ .....	11
1.2.1 ΕΡΥΘΡΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ .....	11
1.2.2 ΛΕΥΚΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ.....	12
1.2.3 ΑΙΜΟΠΕΤΑΛΙΑ .....	12
1.2.4 ΠΛΑΣΜΑ.....	13
1.2.5 ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ .....	13
1.3 ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ .....	14
1.4 ΟΜΑΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ .....	14
1.5 ΣΥΣΤΗΜΑ RHESUS.....	15
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΑΝΑΙΜΙΕΣ.....</b>	<b>16</b>
2.1 ΓΕΝΙΚΑ ΠΕΡΙ ΑΝΑΙΜΙΑΣ.....	16
2.2 ΑΙΤΙΑ ΚΑΙ ΜΟΡΦΕΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ.....	16
2.3 ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΜΕ ΒΑΣΗ ΤΟΝ ΟΓΚΟ ΕΡΥΘΡΩΝ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΩΝ .....	17
2.4 ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΑΝΑΙΜΙΩΝ.....	18
2.5 ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗ ΑΝΑΙΜΙΩΝ .....	19
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ .....</b>	<b>20</b>
3.1 ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΕΣ .....	20
3.2 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ .....	20
3.3 ΟΡΙΣΜΟΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ .....	21
3.4 Α ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ.....	22
3.4.1 ΤΑΞΙΝΟΜΙΣΗ Α΄ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ .....	22
3.5 Β- ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ.....	23
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΠΡΟΛΗΨΗ ΚΑΙ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ</b>	<b>26</b>
4.1 ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ .....	26
4.2 ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ .....	26

4.3 ΚΛΙΝΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ .....	28
4.4 ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑΣ.....	28
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΘΕΡΑΠΕΙΑ .....</b>	<b>30</b>
5.1 ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ .....	30
5.1.1 ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ .....	31
5.2 ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ.....	33
5.2. 1ΦΑΡΜΑΚΑ ΠΟΥ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΟΥΝΤΑΙ ΜΕ ΣΤΟΧΟ ΤΗΝ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ.....	34
5.3 ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ.....	35
5.4 ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ .....	36
5.5 ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ.....	37
5.6. Διατροφή στη μεσογειακή αναιμία .....	38
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΕΙΔΙΚΕΣ ΠΕΡΙΠΤΩΣΕΙΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ .....</b>	<b>42</b>
6.1 ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ.....	42
6.2 ΔΙΑΒΗΤΗΣ ΣΤΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ .....	45
6.3 ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΚΥΗΣΗ.....	46
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΚΟΙΝΩΝΙΚΟΣ ΑΝΤΙΚΤΥΠΟΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΣΤΟΝ ΑΣΘΕΝΗ ΚΑΙ ΤΗΝ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ.....</b>	<b>49</b>
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ .....</b>	<b>50</b>
8.1 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΣΤΗΝ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ ΚΑΙ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΗ.....	50
8.2 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΣΤΗΝ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΗ ΚΑΙ ΣΤΗΝ ΣΥΜΜΟΡΦΩΣΗ ΜΕ ΤΗΝ ΘΕΡΑΠΕΙΑ .....	51
8.3 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΣΤΗΝ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ .....	52
8.4 ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗ.....	53
8.5 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΠΡΙΝ ΚΑΙ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ :.....	53
8.6 ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΣΕ ΥΠΟΨΙΑ ΑΝΤΙΔΡΑΣΗΣ ΣΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ .....	56
8.7 Η ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ.....	57
8.8 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΣΤΗΝ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΤΗΣ ΖΩΗΣ ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	58
<b>ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ .....</b>	<b>60</b>
<b>ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ .....</b>	<b>61</b>
<b>Περιστατικά μεσογειακής αναιμίας .....</b>	<b>63</b>
1.1 ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ 1.....	63
1.2 ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ 2.....	65
<b>ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ .....</b>	<b>67</b>

**ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ .....68**

## ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η μεσογειακή αναιμία, η νόσος του Cooley ή θαλασσαιμία θεωρείται ως μια από τις πιο διαδεδομένες γενετικές ασθένειες στον κόσμο, που πλήττει σε σημαντικό βαθμό τόσο τις χώρες της μεσόγειου όσο και την χώρα μας. Η συνολική ετήσια επίπτωση ατόμων που πάσχουν από μεσογειακή αναιμία εκτιμάται ότι είναι 1 στα 100.000 σε ολόκληρο τον κόσμο. Αποτελεί μια πάθηση η όποια εμφανίζει διαταραχή στην σύνθεση της αιμοσφαιρίνης. Η πρόληψη της μετάδοσης της νόσου από προγράμματα ελέγχου του φορέα μαζί με την προγεννητική διάγνωση παραμένουν πρωταρχικής σημασίας για τη μείωση αυτών των ασθενειών παγκοσμίως μπορούν να περιορίσουν σημαντικά ή ακόμα και να εκμηδενίσουν την γέννηση παιδιών με κληρονομικά νοσήματα.. Η έλλειψη ενημέρωσης όμως είναι εμφανής εξαιτίας του μεγάλου ποσοστού πασχόντων ατόμων. Η επιστήμη έχει προχωρήσει αρκετά τα τελευταία χρόνια ωστόσο είναι σπάνιο να συναντήσουμε άτομα στα οποία υπήρξε πλήρης ίαση της ασθένειας. Παλαιότερα η μεσογειακή αναιμία αποτελούσε μια ταχέως θανατηφόρα ασθένεια στην πρώιμη παιδική ηλικία, τώρα είναι μια χρόνια ασθένεια με μεγαλύτερο προσδόκιμο ζωής. Οι μεταγγίσεις και η από του στόματος αποσιδήρωση έχουν βελτιώσει δραματικά την ποιότητα ζωής για ασθενείς με μεσογειακή αναιμία όμως συνεχίζει να αποτελεί μια αρκετά επώδυνη διαδικασία η οποία μπορεί να επιφέρει σημαντικές επιπλοκές. Επί του παρόντος, η μόνη οριστική θεραπεία είναι η μεταμόσχευση μυελού των οστών. Επίσης αξιοσημείωτες είναι οι θεραπείες οι οποίες έχουν υποβληθεί σε ερευνά, όπως οι διαμορφωτές της ερυθροποίησης και η γονιδιακή θεραπεία των βλαστικών κυττάρων. Σκοπός της πτυχιακής μου εργασίας είναι η ευαισθητοποίηση και η ενημέρωση σχετικά με την συγκεκριμένη ασθένεια καθώς και για τις νέες μεθόδους πρόληψης και θεραπείας της νόσου. Τέλος θα ήθελα να αναφέρω την σημαντικότητα της παρέμβασης του νοσηλευτικού προσωπικού τόσο στην πρόληψη όσο και στην αντιμετώπιση της νόσου.

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η μεσογειακή αναιμία αποτελεί μια από τις πιο κοινές κληρονομούμενες νόσους η οποία πλήττει τόσο την χώρα μας όσο όλο τον πλανήτη .Επηρεάζει σε μεγάλο βαθμό την καθημερινότητα και την ψυχολογία των πασχόντων αφού οι περισσότεροι ασθενείς αντιμετωπίζουν την νόσο με συντηρητική θεραπεία .Η οριστική θεραπεία βρίσκεται ακόμη σε πειραματικό στάδιο.

**Σκοπός:** Στόχος της παρούσας πτυχιακής εργασίας αποτελεί η ανασκοπική μελέτη της μεσογειακής αναιμίας όπως και με ποιον τρόπο αντιμετωπίζεται ,ποιες νέες μέθοδοι έχουν εισβάλει στην θεραπεία και ποιος ο ρόλος του νοσηλευτή.

**Ανασκόπηση βιβλιογραφίας:** Πραγματοποιήθηκε ανασκόπηση της ελληνικής και διεθνούς βιβλιογραφίας μέσα από επιστημονικά άρθρα και περιοδικά στις ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων PubMed , Google Scholar και science direct καθώς και σε βιβλία.

**Συμπεράσματα:** Η μεσογειακή αναιμία αποτελεί μια νόσο η οποία πλήττει μεγάλο τμήμα του ανθρωπίνου πληθυσμού αντιμετώπιση της είναι συντηρητική όπως προαναφέρθηκε και μπορεί να προκαλέσει πολλές επιπλοκές οι οποίες δυσχεραίνουν την καθημερινότητα των νοσούντων .Ο ρόλος του νοσηλευτή αποτελεί αναπόσπαστο κομμάτι στην διαχείριση της κατάστασης την ασθενών .Η έλλειψη ενημέρωση σχετικά με την πρόληψη της νόσου έχει ως αποτέλεσμα την γέννηση χιλιάδων ατόμων καθημερινά που πάσχουν από μεσογειακή αναιμία. Ωστόσο θετικό γεγονός αποτελούν οι νέες θεραπείες οι οποίες οι οποίες έχουν αυξήσει σημαντικά την ποιότητα ζωής των πασχόντων. Υπάρχουν ελπίδες για την σύντομη εύρεση της οριστικής θεραπείας της νόσου.

**Λέξεις κλειδιά:** Θαλασσαιμία, μεσογειακή αναιμία ,μεταγγίσεις, ρόλος νοσηλευτή , αποσιδήρωση

## **SUMMARY**

Mediterranean anemia is one of the most common hereditary diseases affecting our country as well as the whole planet. It greatly affects the daily lives and psychology of patients as most of them are treated with conservative treatment .The definitive treatment is still in the experimental stage

**Purpose:** The purpose of this thesis is to provide a cross-sectional study of Mediterranean anemia as well as how it is treated, what new methods have invaded treatment and the role of the nurse.

**Bibliography:** Greek and international bibliography was reviewed through scientific articles and journals in PubMed, Google Scholar and science direct databases as well as books.

**Conclusions:** Mediterranean anemia is a disease affecting a large part of the human population. The treatment of this disease is conservative as mentioned above and can cause many complications that make the daily life of patients difficult .The role of the nurse is an integral part of managing patient status .Lack of information on disease prevention results in the birth of thousands of people with Mediterranean anemia daily. However, positive developments are the new treatments which have significantly increased the quality of life of the patients. There is hope of finding a definitive cure for the disease soon.

**Keywords:** Thalassemia, Mediterranean anemia, transfusions, nurse role, chelation



## ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

Η ιστορία της μεσογειακής αναιμίας αρχίζει το 1925 όταν οι Cooley και Lee περιέγραψαν την κλινική μορφή της νόσου σε ομάδα παιδιών με εκδηλώσεις όπως, σοβαρή αναιμία, Οστικές παραμορφώσεις, έντονη μελάχρωση, σπληνομεγαλία ,ηπατομεγαλία, λευκοκυττάρωση και ερυθροβλαστοκυττάρωση. Το 1932 οι Whipple και Bradford μετονόμασαν την νόσο σε “θαλασσαιμία” .Το 1938 ύστερα από εργασίες του Καμινόπετρου επιβεβαιώθηκε κληρονομικότητα υπολειπόμενου γονιδίου ,με βάση τους νόμους του Mendel. Η επιβεβαίωση βασίστηκε στην μελέτη οικογενειών ,της οποίες και της δύο γονείς βρέθηκαν σταθερά αύξηση της αντίστασης των ερυθρών, μικροκυττάρωση και υποχρωμία .Αργότερα το 1942 ο Damashek ονόμασε την νόσο μεσογειακή αναιμία καθώς μέχρι τότε η νόσος παρατηρούνταν κυρίως στις μεσογειακές περιοχές. Το γεγονός της συχνής μετονομασίας της νόσου αποδεικνύει ότι δεν είχε ανακαλυφθεί ακόμη η κύρια αιτία που την προκαλούσε. Σημαντική ανακάλυψη αποτέλεσε το 1944, από τους Valentine και Neel ,ο διαχωρισμός της μεσογειακής αναιμίας σε 2 τύπους, την α-μεσογειακή αναιμία και την β- μεσογειακή αναιμία. Το 1946, η αιτία της θαλασσαιμίας βρέθηκε να είναι μια ανώμαλη δομή αιμοσφαιρίνης .Επίσης έγινε γνωστή η παρουσία της νόσου και σε λαούς εκτός των μεσογειακών.

Όσο αναφορά την θεραπεία το 1940 πραγματοποιήθηκαν οι πρώτες μεταγγίσεις οι οποίες είχαν ως αποτέλεσμα την παράταση της ζωής των παιδιών τα όποια έπασχαν από την νόσο. Η αιμοσιδήρωση αναγνωρίστηκε επί μακρόν ως μία επιπλοκή της παρατεταμένης θεραπείας μετάγγισης και πριν από μισό αιώνα δημοσιεύθηκαν οι πρώτες αναφορές για τη χρήση της δεσφερριόξαμίνης στην θαλασσαιμία. Η επιστήμη όμως εξελίχθηκε αρκετά με αποτέλεσμα το 1982 να εκτελεστεί η πρώτη μεταμόσχευση μυελού των οστών η όποια αποδείχτηκε θεραπευτική εναντία στην νόσο. Έως και σήμερα η επιστήμη έχει προχωρήσει με τεραστία βήματα και συνεχίζει να εξελίσσεται με αποτέλεσμα την συνεχή αναβάθμιση της ποιότητας ζωής των νοσούντων.

## **ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ**

# **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΑΙΜΑΤΟΣ**

## **1.1 ΟΡΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΣΥΣΤΑΣΗ ΑΙΜΑΤΟΣ**

Το αίμα είναι ένα ζωτικής σημασίας υγρό για τον οργανισμό. Είναι ένα αδιαφανές κόκκινο υγρό πυκνότερο και πιο παχύρρευστο από το νερό. Τεχνικά αποτελεί ένα υγρό μεταφοράς που αντλείται από την κάρδια προς όλους τους ιστούς και τα όργανα του σώματος. Το χαρακτηριστικό του χρώμα οφείλεται στην αιμοσφαιρίνη, μια πρωτεΐνη η οποία περιέχει σίδηρο. Η θερμοκρασία του στο σώμα φτάνει τους 38 ° C, η οποία ξεπερνά κατά περίπου ένα βαθμό τη φυσιολογική θερμοκρασία του σώματος. Ο μέσος ενήλικος άνθρωπος διαθέτει πάνω από 5 λίτρα αίματος στο σώμα του. (Conley et al. 2019 )

Αποτελείται από το πλάσμα, διαλυτά στοιχεία δηλαδή πρωτεΐνες ηλεκτρολύτες και οργανικά στοιχεία, ερυθρά αιμοσφαίρια, λευκά αιμοσφαίρια και τα αιμοπετάλια. Όλα τα κύτταρα του αίματος προέρχονται από κύτταρα του μυελού των οστών που ονομάζονται αρχέγονα αιμοποιητικά κύτταρα ή αιμοβλάστες. (Le Monee tal. 2011)

## **1.2 ΣΥΣΤΑΤΙΚΑ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ**

### **1.2.1 ΕΡΥΘΡΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ**

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια έχουν την μορφή αμφίκιουλου δίσκου και αποτελούν τον συνηθέστερο τύπο κύτταρων του αίματος. Το σχήμα τους μεγαλώνει την επιφάνεια του κύτταρου και το βοηθά να περνά από τα πολύ μικρά τριχοειδή χωρίς βλάβη της κυτταρικής του μεμβράνης. Περιέχουν την αιμοσφαιρίνη στην οποία οφείλεται και το κόκκινο χρώμα του αίματος. Είναι υπεύθυνα για την ανταλλαγή του οξυγόνου, δηλαδή προσλαμβάνουν το οξυγόνο από τους πνεύμονες και το μεταφέρουν στους ιστούς και τα κύτταρα. Από εκεί παραλαμβάνουν το διοξείδιο του άνθρακα, που το αποβάλλουν κατά την επιστροφή τους στους πνεύμονες εξασφαλίζοντας έτσι τη ζωή. Η μέση διάρκεια ζωής τους είναι περίπου τέσσερις μήνες και αποτελούν το 45% περίπου του όγκου του αίματος και το 99 % των κυττάρων του. Ο παθολογικός τους αριθμός, η αλλαγή στο μέγεθος η το σχήμα τους μπορεί να επηρεάσουν και να έχουν αρνητικά αποτελέσματα στην υγεία του ανθρώπινου οργανισμού. (Le Mone et al. 2011)

### 1.2.2 ΛΕΥΚΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΑ

Τα λευκά αιμοσφαίρια είναι άχρωμα ή λευκού χρώματος κύτταρα με πυρήνα. Αποτελούν λιγότερο από το 1 τοις εκατό του πλήρους αίματος αν και ο αριθμός τους αυξάνεται δραματικά κατά τη διάρκεια της μόλυνσης. Έχουν σχήμα σφαιρικό όταν είναι ακίνητα ενώ μπορούν να κινούνται με αμοιβαδοειδείς κινήσεις. Ο ρόλος των λευκών αιμοσφαιρίων είναι να υπερασπιστούν τον οργανισμό από τα εισβάλλοντα παθογόνα. Διαχωρίζονται σε κοκκιοκύτταρα (ουδετερόφιλα, ηωσινοφιλα και βασεόφιλα) και μη κοκκιώδη λευκά αιμοσφαίρια (μονοκύτταρα και λεμφοκύτταρα), (Ashton 2013)

Ο αριθμός των λευκών αιμοσφαιρίων στο αίμα αντιστοιχεί μόνο στο 5% του συνολικού τους αριθμού στο ανθρώπινο σώμα. Ένα μεγάλο μέρος τους υπάρχει στον ερυθρό μυελό των οστών, στους λεμφαδένες, στον ενδιάμεσο χώρο ή προσκολλημένα στα τοιχώματα των αγγείων. (Mulroney et al. 2010)

Βασικές λειτουργίες των λεύκων αιμοσφαιρίων αποτελούν:

- Η αμοιβαδοειδής κίνηση: δηλαδή η ικανότητα τους να διαπερνούν τα τριχώματα των τριχοειδών αγγείων και να μετατοπίζονται στα σημεία όπου έχει εισβάλει κάποιο ξένο σώμα και η κατάσταση χρήζει αντιμετώπιση
- Η φαγοκυττάρωση :αυτή την ικανότητα διαθέτουν τα μονοκύτταρα και τα ουδετερόφιλα κύτταρα ,καταστρέφουν ξένες ουσίες και μικρόβια που εισβάλλουν στον οργανισμό ,εγκλωβίζοντας τα στο εσωτερικό τους όπου πέπτονται από τα ειδικά ενζυμα που βρίσκονται στα κοκκία του κυτταροπλάσματος.
- Η παράγωγή αντισωμάτων

### 1.2.3 ΑΙΜΟΠΕΤΑΛΙΑ

Τα αιμοπετάλια είναι τα κύτταρα του αίματος τα όποια δημιουργούνται στον μυελό των οστών σαν θραύσματα του πρωτοπλάσματος των μεγάλων μεγακαρυοκυτταρων. Υπάρχουν μέχρι 10 μέρες περίπου στην κυκλοφορία μετά την δημιουργία τους και λειτουργούν κυρίως ως ρυθμιστές της αιμόστασης και της θρόμβωσης αφού παράγουν ATP και απελευθερώνουν μεσολαβητές που είναι απαραίτητοι για τον σχηματισμό θρόμβου. Ο αριθμός τους κυμαίνεται από 150.000 έως 400.000/ml αίματος. Η παράγωγή τους ελέγχεται από μια πρωτεΐνη, την

θρομβοποιητίνη η οποία παράγεται στο ήπαρ, τους νεφρούς, τους λείους μυς και το μυελό των οστών. Η παθολογική αύξηση και μείωση των αιμοπεταλίων, που καλείται θρομβοκυττάρωση και θρομβοπενία αντίστοιχα, μπορεί να επηρεάσει δυσμενώς την υγεία του ανθρώπινου οργανισμού (Le Mone et al. 2011)

#### 1.2.4 ΠΛΑΣΜΑ

Το πλάσμα, αποτελεί μια ωχροκίτρινη υγρή ουσία. Χρησιμεύει ως υγρή βάση για το πλήρες αίμα. Ολόκληρο το αίμα εκτός των ερυθροκυττάρων, λευκοκύτταρων και αιμοπεταλίων αποτελεί το πλάσμα. Ο ορός, που μερικές φορές θεωρείται εσφαλμένα συνώνυμος με το πλάσμα, αποτελείται από πλάσμα χωρίς ινωδογόνο. Το πλάσμα αποτελείται από 91% έως 92% νερό και 8% έως 9% οργανικές και ανόργανες ουσίες.

Περιλαμβάνει κυρίως:

- Τα πηκτικά, κυρίως ινωδογόνο, που βοηθούν στην πήξη του αίματος.
- Πρωτεΐνες πλάσματος, όπως η αλβουμίνη και η σφαιρίνη, που βοηθούν στη διατήρηση της κολλοειδούς οσμωτικής πίεσης σε περίπου 25 mm Hg,
- Ηλεκτρολύτες όπως το νάτριο, το κάλιο, το διττανθρακικό και το ασβέστιο συμβάλλουν στη διατήρηση του pH στο αίμα.
- Ανοσοσφαιρίνες που βοηθούν στην καταπολέμηση των λοιμώξεων.

( Mathew 2018)

#### 1.2.5 ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ

Η αιμοσφαιρίνη (Hb) αποτελεί το βασικό λειτουργικό συστατικό των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Μεταφέρει οξυγόνο από τους πνεύμονες στους ιστούς όπως και διοξείδιο του άνθρακα από τους ιστούς στους πνεύμονες. Επίσης σημαντικό είναι το γεγονός ότι συμμετέχει στη ρύθμιση της οξεοβασικής ισορροπίας του αίματος. Στους πνεύμονες, η αιμοσφαιρίνη συνδέεται με το οξυγόνο και σχηματίζει την οξυαιμοσφαιρίνη, ενώ στους ιστούς προσφέρει το οξυγόνο. Η ποσότητα αιμοσφαιρίνης στους άνδρες κυμαίνεται από 14 έως 17% ,ενώ στις γυναίκες από 12 έως 15 % (Mulroney&Myers2010)

### 1.3 ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ

Το αίμα διαδραματίζει σημαντικό ρολό σε μια ποικιλία ζωτικών λειτουργιών στον ανθρώπινο οργανισμό.

- Μεταφέρει οξυγόνο στους ιστούς και διοξείδιο του άνθρακα από τους ιστούς στους πνεύμονες για την αποβολή του από τον οργανισμό
- Μεταφέρει θρεπτικές ουσίες στα κύτταρα του οργανισμού
- Μεταφέρει τις ορμόνες και τα ένζυμα στους ιστούς
- Απομακρύνει τις άχρηστες ουσίες από τους ιστούς
- Συμβάλει στην άμυνα του οργανισμού
- Συμβάλει στην διατήρηση της εσωτερικής θερμοκρασίας του οργανισμού
- Προλαμβάνει την απώλεια του αίματος και του ύδατος με την πήξη του, σε τραυματισμό ή αιμορραγία

### 1.4 ΟΜΑΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ

Οι συνεχείς επιπλοκές που δημιουργούνταν κατά την διάρκεια των μεταγίσεων οδήγησαν σε έρευνες από τις οποίες διαπιστώθηκε το σύστημα ABO και οι τέσσερις κοινές ομάδες αίματος από τις οποίες αποτελείται: O,A,B και AB.Πιο αναλυτικά ανακαλύφθηκε πως στην μεμβράνη των ερυθροκυττάρων βρίσκονται τα αντιγόνα A και B ενώ στο πλάσμα τα αντισώματα α και β. Στο αίμα του ανθρώπου μπορεί να βρίσκονται αντισώματα α ή β, α και β ή και καθόλου. Το ίδιο συμβαίνει και με τα αντιγόνα στην μεμβράνη των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Τα αντισώματα α αντιδρούν με τα αντιγόνα A και τα β με τα B αντίστοιχα, εξού και δεν είναι δυνατόν να βρεθούν αντιγόνα και αντισώματα της ίδιας κατηγορίας στο αίμα. Η ομάδα αίματος λοιπόν καθορίζεται από την παρουσία η όχι των αντισωμάτων και αντιγόνων (Mulroney&Myers2010)

- Στην ομάδα A στα ερυθρά αιμοσφαίρια υπάρχουν αντιγόνα A και στο πλάσμα αντισώματα β

- Στην ομάδα Β στα ερυθρά αιμοσφαίρια υπάρχουν αντιγόνα Β και στο πλάσμα αντισώματα α
- Στην ομάδα ΑΒ στα ερυθρά αιμοσφαίρια υπάρχουν αντιγόνα Α και στο πλάσμα δεν υπάρχουν αντίστοιχα αντισώματα
- Στην ομάδα Ο στα ερυθρά αιμοσφαίρια δεν υπάρχουν αντιγόνα και στο πλάσμα αντισώματα α και β

Ο τύπος αίματος ΑΒΟ κληρονομείται με αυτοσωματικό κωδικοποιητικό τρόπο. Τα γονίδια Α και Β επικρατούν έναντι Ο. Μια μη συμβατή με ΑΒΟ μετάγγιση αίματος μπορεί να είναι θανατηφόρος, λόγω της εξαιρετικά ανοσογόνου φύσης των αντιγόνων Α και Β και των αντίστοιχων ισχυρά αιμολυτικών αντισωμάτων, Ο προσδιορισμός της ομάδας αίματος ενός ατόμου είναι σημαντικός πριν από τη μετάγγιση αίματος και πριν από τη δωρεά ή τη λήψη μιας μεταμόσχευσης νεφρού. (Mulroney&Myers2010)

### 1.5 ΣΥΣΤΗΜΑ RHESUS

Επίσης και στο σύστημα Rhesus υπάρχουν αντιγόνα .Αυτά τα αντιγόνα υπάρχουν στο 85% του πληθυσμού της λευκής φυλής. Το αίμα των ατόμων στο οποία υπάρχει ο παράγοντας Rhesus θεωρείται Rhesus θετικό (Rh +), ενώ αυτό στο οποίο δεν υπάρχει θεωρείται Rhesus αρνητικό (Rh-). Ο παράγοντας Rhesus είναι κληρονομικά μεταβιβαζόμενος και αποτελείται από αντιγόνα. Στο σύστημα Rhesus δεν υπάρχουν αντισώματα όμως αν γίνει μετάγγιση αίματος από δότη Rh+ σε δέκτη Rh -, στον οργανισμό του δέκτη θα δημιουργηθούν ειδικά συμπτώματα προς τον παράγοντα Rhesus. (Mulroney & Myers 2010)

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΑΝΑΙΜΙΕΣ**

### **2.1 ΓΕΝΙΚΑ ΠΕΡΙ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

Η αναιμία ορίζεται ως μείωση της αιμοσφαιρίνης (Hb) ή του αιματοκρίτη (HCT) ή του αριθμού των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Η αναιμία δεν αποτελεί διάγνωση αλλά μια παρούσα κατάσταση στην οποία βρίσκεται ο οργανισμός. Μπορεί να υποδιαιρεθεί σε μακροκυτταρική, μικροκυτταρικής ή νορμοκυτταρικής. (Turner et al. 2019)

Πολλοί είναι οι παράγοντες οι οποίοι μπορούν να επηρεάσουν την αναιμία όπως για παράδειγμα το φύλο, η ηλικία και η οικονομική κατάσταση του ατόμου. Παρόλα αυτά πιο συχνή αίτια της αναιμίας στις μέρες μας αποτελεί η έλλειψη σιδήρου. (Warner & Kamran 2018)

Κλίμακα μέτρησης της αιμοσφαιρίνης κατά μέσο όρο:

- 13,3 έως 18,0 g / dL στους άνδρες
- 12,0 έως 15,0 g / dL στις γυναίκες
- 11,0 έως 16,0 g / dL στα παιδιά

Υπάρχουν συνθήκες κάτω από τις οποίες οι τιμές της αιμοσφαιρίνης μπορεί να είναι αποδεκτές ακόμη και αν αποκλείουν από την συνηθισμένη κλίμακα μέτρησης. Για παράδειγμα διαφορετικές είναι οι τιμές στην εγκυμοσύνη οι οποίες πιθανώς να διαφέρουν ανάλογα με το τρίμηνο, αλλά γενικά η τιμή της αιμοσφαιρίνης θα πρέπει να είναι μεγαλύτερη από 10,0 g / dL. Παρόλο όμως που υπάρχουν συνθήκες όπου είναι αποδεκτά πολύ χαμηλότερα επίπεδα αιμοσφαιρίνης, οι ασθενείς με καρδιακή νόσο χρειάζονται μετάγγιση εάν είναι συμπτωματικοί με μια αιμοσφαιρίνη μικρότερη από 7,0 g / dL ή μικρότερη από 8,0 g / dL λόγω του αυξημένου κινδύνου διαταραχής διάχυση του μυοκαρδίου κατά την αναιμία. (Turner & Badireddy 2019)

### **2.2 ΑΙΤΙΑ ΚΑΙ ΜΟΡΦΕΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

Η αναιμία ανάλογα με την αιτιολογία της μπορεί γενικά να χωριστεί σε:



- Οξεία αναιμία

Τα οξέα αίτια περιλαμβάνουν οξεία απώλεια αίματος, ακτινοθεραπεία, λοιμώξεις και άλλες αιτίες αιμόλυσης, για παράδειγμα, αιμολυτικές κρίσεις σε ασθενείς με δρεπανοκυτταρικά κύτταρα

- Χρόνια αναιμία.

Χρόνιες αιτίες μπορεί να είναι η χρόνια απώλεια αίματος, όπως γαστρεντερική αιμορραγία, τη διατροφική ανεπάρκεια συμπεριλαμβανομένου του χαμηλού σιδήρου, του φυλλικού οξέος ή του B12 ή της αναιμίας χρόνιας νόσου. Η χρόνια αναιμία μπορεί επίσης να προκληθεί από προβλήματα στα νεφρά που οδηγούν σε μειωμένη παραγωγή ερυθροποιητίνης. Ορισμένα φάρμακα, η κατανάλωση οινοπνεύματος και ο καρκίνος μπορούν επίσης να προκαλέσουν καταστολή του μυελού των οστών, οδηγώντας σε μειωμένη παραγωγή ερυθρών αιμοσφαιρίων. Ακόμη και ορισμένες μη αιματολογικές ασθένειες μπορεί να προκαλέσουν αναιμία, για παράδειγμα η νόσος του Crohn , με αποτέλεσμα την εξασθένιση της απορρόφησης B12.

### 2.3 ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΜΕ ΒΑΣΗ ΤΟΝ ΟΓΚΟ ΕΡΥΘΡΩΝ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΩΝ

#### 1. Μικροκυτταρική αναιμία (MCV <80 fL)

- Αναιμία από έλλειψη σιδήρου
- Αναιμία χρόνιας νόσου
- Σιδεροβλαστική αναιμία
- Θαλασσαιμία

Μικροκυτταρικές αναιμίες, οι οποίες χαρακτηρίζονται από υποχρωμία, πτώση των τιμών αιματοκρίτη και αιμοσφαιρίνης και πτώση των ερυθροκυτταρικών δεικτών. Εδώ συγκαταλέγεται και η σιδηροπενική που αποτελεί την πιο κοινή μορφή αναιμίας (Παπαϊωάννου & Γατσά 2013).

## 2. Ορθοκυτταρική αναιμία (MCV 80-100 fL)

- Αναιμία χρόνιας νόσου
- Καταστολή του μυελού των οστών

## 3. Μεγαλοβλαστική αναιμία (MCV > 100 fL)

- Αλκοόλ και ηπατική νόσο
- Υποθυρεοειδισμός
- Ανεπάρκεια φυλλικού οξέος και βιταμίνης B12
- Πρόκληση φαρμάκου

### 2.4 ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΑΝΑΙΜΙΩΝ

Η παθοφυσιολογία της αναιμίας ποικίλλει σημαντικά ανάλογα με την κύρια αιτία.

Για παράδειγμα:

- Στην οξεία αιμορραγική αναιμία, είναι η αποκατάσταση του όγκου του αίματος με ενδοκυτταρικό και εξωκυτταρικό υγρό που αραιώνει τα εναπομείναντα ερυθροκύτταρα για να δημιουργήσει αναιμία
- Σε σιδηροπενική αναιμία, επειδή δεν υπάρχει αρκετός σίδηρος για να παραχθεί πλήρως λειτουργική αιμοσφαιρίνη, λιγότερα ερυθρά αιμοσφαίρια ωριμάζουν και συχνά περιέχουν λιγότερη αιμοσφαιρίνη.
- Στην αναιμία χρόνιας νόσου, η παρατεταμένη φλεγμονή προκαλεί αλλαγές στον ενδοκυτταρικό μεταβολισμό του σιδήρου που οδηγεί σε μειωμένα επίπεδα σιδήρου στην κυκλοφορία του αίματος. Αυτό είναι πιθανό επειδή ο σίδηρος είναι εξαιρετικά καλός για βακτηριακή ανάπτυξη και λοιμώξεις, οπότε η μείωση της περιεκτικότητας σε σίδηρο του αίματος μπορεί να βοηθήσει στην επιβράδυνση της εξάπλωσης της λοίμωξης. Δυστυχώς, στις καταστάσεις χρόνιων παθήσεων, η διαδικασία αυτή αναστέλλει και οδηγεί σε παρατεταμένες αναιμίες τύπου

σιδηροπενικές. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια παράγονται στον μυελό των οστών και απελευθερώνονται στην κυκλοφορία. Περίπου 1% των ερυθρών αιμοσφαιρίων αφαιρούνται από την κυκλοφορία ανά ημέρα. Η έλλειψη ισορροπίας στην παραγωγή έως την απομάκρυνση ή την καταστροφή τους οδηγεί σε αναιμία. (Badireddy & Baradhi 2019)

## 2.5 ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗ ΑΝΑΙΜΙΩΝ

Η θεραπεία της αναιμίας εξαρτάται κυρίως από την αιτία που την προκάλεσε . Εάν η αναιμία προκληθεί λόγω διατροφικής ανεπάρκειας προτιμάται η χορήγηση από του στόματος σιδήρου, B12 και φυλλικού οξέος. Εάν ένας ασθενής είναι ασταθής και σοβαρά αναιμικός, την καλύτερη επιλογή θα αποτελούσε η μετάγγιση αίματος. Εάν η αναιμία προκαλούνταν λόγω απώλειας αίματος η καλύτερη διαχείριση θα μπορούσε να επιτευχθεί με την ελαχιστοποίηση της απώλειας αίματος. Εάν οφείλεται σε άλλους παράγοντες, αντιμετωπίζεται ανάλογα με την περίπτωση και εξετάζεται η συμπλήρωση σιδήρου, B12 και φυλλικού οξέως ώστε να επιτευχθεί η αποκατάσταση των ερυθρών αιμοσφαιρίων.( Turner & Badireddy 2019)

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ**

### 3.1 ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΕΣ

Οι αιμοσφαιρινοπάθειες συμπεριλαμβάνουν όλες τις γενετικές ασθένειες της αιμοσφαιρίνης. Ανήκουν σε δύο κύριες ομάδες: σύνδρομα θαλασσαιμίας και δομικές τροποποιήσεις αιμοσφαιρίνης. Η α- και β-θαλασσαιμία είναι οι κύριοι τύποι θαλασσαιμίας. Οι κύριες δομικές παραλλαγές αιμοσφαιρίνης είναι HbS, HbE και HbC. Υπάρχουν πολλοί υποτύποι και συνδυασμένοι τύποι σε κάθε ομάδα. Οι κλινικές εκδηλώσεις των αιμοσφαιρινοπαθειών μπορεί να κυμαίνονται από ήπιας ή μέτριας μορφής αναιμία έως σοβαρή αναιμία δια βίου εξαρτωμένη από μεταγγίσεις. (Kohne 2011)

### 3.2 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Οι θαλασσαιμίες αποτελούν μια από τις πιο κοινές αυτοσωμικές υπολειπόμενες διαταραχές παγκοσμίως και επικρατούν στους πληθυσμούς της Μεσογείου, της Μέσης Ανατολής, την Κεντρική Ασία, την Ινδία και την Άνω Ανατολή και την Αφρική. Εξαιτίας της μετανάστευσης πληθυσμού, οι θαλασσαιμίες μπορούν να συναντηθούν επίσης και στην Βόρεια Ευρώπη, την Αμερική και την Αυστραλία. Οι περισσότεροι από αυτούς τους ασθενείς γεννιούνται σε αναπτυσσόμενες χώρες και με χαμηλό εισόδημα χώρες. Εκτιμάται ότι, σε όλο τον κόσμο, 9 εκατομμύρια φορείς εγκυμονούν κάθε χρόνο και 1.33 εκατομμύρια εγκυμοσύνες κινδυνεύουν για θαλασσαιμία (Modell & Darlison 2008).

Η β-θαλασσαιμία επικρατεί στις μεσογειακές χώρες, στη Μέση Ανατολή, στην Κεντρική Ασία, στην Ινδία, στη Νότια Κίνα και στην Άνω Ανατολή, καθώς και στις χώρες της βόρειας ακτής της Αφρικής και της Νότιας Αμερικής. Η υψηλότερη συχνότητα φορέων αναφέρεται στην Κύπρο (14%), στη Σαρδηνία (10,3%) και στη Νοτιοανατολική Ασία. Η μετανάστευση του πληθυσμού και οι γάμοι μεταξύ διαφορετικών εθνικών ομάδων έχουν εισαγάγει τη θαλασσαιμία σε σχεδόν όλες τις χώρες του κόσμου, συμπεριλαμβανομένης της Βόρειας Ευρώπης. Εκτιμάται ότι περίπου το 1,5% του παγκόσμιου πληθυσμού (80 έως 90 εκατομμύρια άνθρωποι) είναι φορείς βήτα-θαλασσαιμίας, με περίπου 60.000 συμπτωματικά άτομα γεννημένα ετησίως, με μεγάλη πλειοψηφία στον αναπτυσσόμενο κόσμο. Η συνολική ετήσια

συχνότητα εμφάνισης συμπτωματικών ατόμων εκτιμάται ότι είναι 1 στα 100.000 σε ολόκληρο τον κόσμο και 1 στους 10.000 ανθρώπους στην Ευρωπαϊκή Ένωση. Ωστόσο, δεν υπάρχουν ακριβή στοιχεία σχετικά με τα ποσοστά μεταφορέων σε πολλούς πληθυσμούς. Σύμφωνα με τη Διεθνή Ομοσπονδία Θαλασσαιμίας, μόνο περίπου 200.000 ασθενείς με μείζονα θαλασσαιμία είναι ζωντανοί και έχουν καταγραφεί ότι λαμβάνουν τακτική θεραπεία σε όλο τον κόσμο. Ο πιο συνηθισμένος συνδυασμός βήτα-θαλασσαιμίας με μη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη είναι βήτα-θαλασσαιμία η οποία είναι πιο διαδεδομένη στη Νοτιοανατολική Ασία όπου η φέρουσα συχνότητα είναι περίπου 50%. Επίσης, εκτιμάται ότι, η μεσογειακή αναιμία θα λάβει ανησυχητικές διαστάσεις καθώς αναμένονται περίπου 900.000 γεννήσεις ατόμων με κλινικά σημαντική νόσο στα επόμενα 20 χρόνια. (Κουτελέκος & Χαλιάσος 2013)

### 3.3 ΟΡΙΣΜΟΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Οι θαλασσαιμίες είναι μια ομάδα κληρονομικών αιματολογικών διαταραχών που προκαλούνται από ελαττώματα στη σύνθεση μιας ή περισσότερων αλυσίδων αιμοσφαιρίνης. (Muncie & Campbell 2009)

Η θαλασσαιμία αποτελεί μια αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομική χρόνια αιμολυτική αναιμία λόγω μερικής ή πλήρους ανεπάρκειας στη σύνθεση αλυσίδων α-σφαιρίνης ή β-σφαιρίνης που συνθέτουν την κύρια ενήλικη αιμοσφαιρίνη. Οι ανισορροπίες των αλυσίδων σφαιρίνης προκαλούν αιμόλυση και βλάπτουν την ερυθροποίηση. (Fibach 2017)

- Η α-θαλασσαιμία προκαλείται από μειωμένη ή απουσία σύνθεσης των άλφα σφαιρινικών αλυσίδων
- Η β-θαλασσαιμία προκαλείται από μειωμένη ή απουσία σύνθεσης αλυσίδων βήτα σφαιρίνης

Τα άτομα με χαρακτηριστικά θαλασσαιμίας έχουν κανονικό προσδόκιμο ζωής. Ωστόσο τα άτομα με μείζονα β-θαλασσαιμία συχνά πεθαίνουν από καρδιακές επιπλοκές υπερφόρτωσης σιδήρου έως 30 ετών. Σημειώνεται ότι υπάρχουν και σπανιότερες μορφές οι οποίες είναι η γ θαλασσαιμία δ θαλασσαιμία και η βδ θαλασσαιμία . (Muncie & Campbell 2009)

### 3.4 Α ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

Η α-μεσογειακή αναιμία είναι κληρονομική πάθηση που χαρακτηρίζεται από περιορισμό ή καταστολή παραγωγής των αλυσών της α-σφαιρίνης. Η α θαλασσαιμία οφείλεται στην απώλεια ενός μεγάλου τμήματος DNA που περιλαμβάνει ένα ή και δυο γονίδια α-σφαιρίνης (Κουτελέκος & Χαλιάσος 2013). Οι σιωπηλοί φορείς της άλφα θαλασσαιμίας και των ατόμων με χαρακτηριστικό άλφα ή βήτα θαλασσαιμίας είναι ασυμπτωματικοί και δεν απαιτούν θεραπεία. Η ενδιάμεση α-θαλασσαιμία, προκαλεί αιμολυτική αναιμία. Η κύρια α-θαλασσαιμία με αιμοσφαιρίνη Bart συνήθως οδηγεί σε θανατηφόρο υδρόπλασμα του εμβρύου. (Muncie & Campbell 2009). Οι ασθενείς με α-θαλασσαιμία μπορεί να παραμείνουν ασυμπτωματικοί και συχνά υποψιάζονται με βάση τη συστηματική μέτρηση αίματος.

#### 3.4.1 ΤΑΞΙΝΟΜΙΣΗ Α' ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

- Σιωπηρή θαλασσαιμία:

Η κατάσταση αυτή προκύπτει όταν διαγράφεται μόνο ένα αλληλόμορφο α σε ένα χρωμόσωμα. Ο ασθενής παραμένει ασυμπτωματικός σε μια σιωπηλή κατάσταση φορέα. Αυτή η κατάσταση είναι γενικά συμπτωματική και ανιχνεύεται στις αιματολογικές εξετάσεις ρουτίνας.

- Ασθένεια αιμοσφαιρίνης:

Αυτή η κατάσταση προκύπτει όταν ο απόγονος πάσχει από έλλειψη ή βλάβη τριών α-γονιδίων. Η φυσιολογική παραγωγή αιμοσφαιρίνης μειώνεται στο 25-35% και οι μη συζευγμένες αλυσίδες συσσωρεύονται στα ερυθρά αιμοσφαίρια. Οι ασθενείς εκδηλώνονται με ενδιάμεση θαλασσαιμία με μέτρια αιμολυτική αναιμία και αναποτελεσματική ερυθροποίηση. Μεταβλητός βαθμός ίκτερος, σπληνομεγαλία και μερικές φορές υπερσπληνισμός περιπλέκουν την κλινική εικόνα, που χαρακτηρίζεται από μέτρια αιμολυτική αναιμία και σπληνομεγαλία. Άλλη ενδιαφέρουσα δομική παραλλαγή αποτελεί η αιμοσφαιρινοπάθεια Hb Constant Spring

(Κουτελέκος & Χαλιάσος 2013)

- Ο εμβρυικός ύδρωπας αιμοσφαιρίνης Barte

Αυτή η ομόζυγη κατάσταση προκαλεί πλήρη απουσία σφαιρίνης α στο έμβρυο και επομένως δεν παράγεται χρήσιμη αιμοσφαιρίνη πέρα από το εμβρυϊκό στάδιο. Οφείλεται στην έλλειψη και των 4 α-γονιδίων σφαιρίνης και είναι ασύμβατη με τη ζωή. (Κουτελέκος & Χαλιάσος 2013) Ως αποτέλεσμα, οι εμβρυϊκοί ιστοί δεν είναι σε θέση να εκχυλίσουν οξυγόνο από αυτή την αιμοσφαιρίνη και να υποφέρουν από ασφυξία ιστού, οίδημα, επιβράδυνση στην εγκεφαλική ανάπτυξη, σκελετικές και καρδιαγγειακές παραμορφώσεις και ολική αύξηση του πλακούντα που τελικά οδηγεί σε θάνατο στη μήτρα.

### 3.5 Β- ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

Η μείζων μεσογειακή αναιμία αποτελεί τη συχνότερη μορφή θαλασσαιμίας και έχει την βαρύτερη κλινική εικόνα. Τα σύνδρομα βήτα-θαλασσαιμίας είναι μια ομάδα κληρονομικών διαταραχών του αίματος που χαρακτηρίζονται από μειωμένη ή απουσία σύνθεσης αλυσίδας βήτα σφαιρίνης, με αποτέλεσμα την ελαττωμένη αιμοσφαιρίνη, μειωμένη παραγωγή ερυθρών αιμοσφαιρίων και την αναιμία. Οι περισσότερες θαλασσαιμίες κληρονομούνται ως υπολειπόμενα χαρακτηριστικά.

(Aggarwal et al. 2014)

Οι β-θαλασσαιμίες μπορούν να ταξινομηθούν σε:

- Ελάσσων θαλασσαιμία
- Ενδιάμεση θαλασσαιμία
- Μείζων θαλασσαιμία

Η πιο ήπια μορφή αναιμίας είναι η ελάσσων θαλασσαιμία και αυξάνει τη σοβαρότητα από τις ενδιάμεσες σε μείζονες. Τα παιδιά αναπτύσσουν ωχρότητα, ίκτερο, προβλήματα διατροφής, επιβράδυνση της ανάπτυξης, ηπατοσπληνομεγαλία και σε κάποιες περιπτώσεις ενδοκρινική δυσλειτουργία. Προκαλείται επίσης επέκταση του μυελού των οστών και κατά συνέπεια οι σκελετικές παραμορφώσεις και τα παθολογικά κατάγματα των μακρών οστών και των σπονδύλων μπορεί να εμφανιστούν νωρίς. Η ευαισθησία σε λοιμώξεις και η ακατάλληλη μετάγγιση αίματος αποτελούν μεγάλο κίνδυνο και μπορεί να οδηγήσουν σε θάνατο κατά την πρώτη δεκαετία της ζωής σε σοβαρές περιπτώσεις. ( Aggarwal et al. 2014)

## Κλινική περιγραφή β θαλασσαιμιών

Τα άτομα με μείζονα θαλασσαιμία έρχονται συνήθως σε ιατρική φροντίδα κατά τα πρώτα δύο χρόνια της ζωής τους και απαιτούν τακτικές μεταγγίσεις για να επιβιώσουν. Η ενδιάμεση θαλασσαιμία περιλαμβάνει ασθενείς που εμφανίζονται αργότερα και δεν χρειάζονται τακτική μετάγγιση. Εκτός από τις σπάνιες κυρίαρχες μορφές, η ετερόζυγη βήτα-θαλασσαιμία έχει ως αποτέλεσμα την κλινικά σιωπηλή κατάσταση φορέα.

## Μείζων β-θαλασσαιμία

Η κλινική παρουσίαση της μείζων θαλασσαιμίας αρχίζει και παρουσιάζεται μεταξύ του διαστήματος 6 με 24 μηνών. Τα νεογνά τα οποία νοσούν μπορεί να εμφανίσουν προβλήματα διατροφής, διάρροια, ευερεθιστότητα, υποτροπιάζουσες κρίσεις πυρετού και διόγκωση της σπλήνας και του ήπατος, αναιμία η οποία εμφανίζεται κατά τους πρώτους μήνες ζωής

Όταν τα βρέφη γεννιούνται σε αναπτυσσόμενες χώρες οι οποίες δεν διαθέτουν τους πόρους ώστε να υποβληθούν σε θεραπεία η κλινική εικόνα τους μπορεί να περιλαμβάνει καθυστέρηση της ανάπτυξης του παιδιού η οποία γίνεται αισθητή στην ηλικία των 7 με 10 ετών καθώς και απουσία ή καθυστέρηση εμφάνισης δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου, ωχρότητα, ίκτερο, χολολιθίαση, αύξηση του ουρικού οξέος, αυξημένη προδιάθεση για λοιμώξεις, ηπατοσπληνομεγαλία, έλκη των ποδιών, και μεταβολές του σκελετού, παραμορφώσεις στα μακρά οστά των ποδιών και τυπικές διαταραχές του κρανίου, που προκύπτουν από την επέκταση του μυελού των οστών, όπου δημιουργούν το τυπικό μογγολοειδές προσωπείο. Τα άτομα που δεν έχουν υποβληθεί τακτικά σε θεραπεία συνήθως πεθαίνουν πριν από τη δεύτερη ή τρίτη δεκαετία της ζωής τους. (Κουτελέκος & Χαλιάσος 2013)

Εάν όμως το βρέφος ξεκινήσει ένα κανονικό πρόγραμμα μετάγγισης που διατηρεί μια ελάχιστη συγκέντρωση αιμοσφαιρίνης από 9,5 έως 10,5 g / dL, η ανάπτυξη τείνει να είναι κανονική έως 10 με 12 έτη. Από την άλλη πλευρά όμως οι ασθενείς με μεταγγίσεις μπορεί να αναπτύξουν επιπλοκές που σχετίζονται με την υπερφόρτωση σιδήρου. Η επιβίωση ατόμων που μεταγγίζονται τακτικά και έχουν υποβληθεί κάτω από την κατάλληλη θεραπεία αποσιδήρωσης εκτείνεται πέραν της



ηλικίας των 40 ετών. Στην πραγματικότητα, οι καρδιακές επιπλοκές είναι η αιτία θανάτου στο 71% των ασθενών με μείζονα β-θαλασσαιμία. (Giardina 2011 )

#### Βήτα-θαλασσαιμία ενδιάμεση

Τα άτομα με ενδιάμεση θαλασσαιμία έχουν ηπιότερη αναιμία και δεν απαιτούν ή μόνο περιστασιακά απαιτούν μετάγγιση. Στις σοβαρές περιπτώσεις ενδιάμεσης θαλασσαιμίας, οι ασθενείς εμφανίζουν μεταξύ 2 και 6 ετών και παρόλο που είναι ικανοί να επιβιώσουν χωρίς τακτική μετάγγιση αίματος, η ανάπτυξη τους καθυστερεί. Στις λιγότερο σοβαρές περιπτώσεις οι ασθενείς είναι εντελώς ασυμπτωματικοί μέχρι την ενήλικη ζωή τους με μόνο ήπια αναιμία. Οι συνέπειές της είναι οι χαρακτηριστικές παραμορφώσεις του οστού και του προσώπου, η οστεοπόρωση με παθολογικά κατάγματα μακρών οστών και οι επιπτώσεις που επηρεάζουν κυρίως τον σπλήνα, το ήπαρ, τους λεμφαδένες, το θώρακα και τη σπονδυλική στήλη. Μπορεί ακόμη να προκαλέσει νευρολογικά προβλήματα όπως η συμπίεση του νωτιαίου μυελού με παραπληγία. Ακόμη οι ασθενείς με ενδιάμεση θαλασσαιμία μπορεί να αναπτύξουν χολόλιθους, οι οποίοι εμφανίζονται συχνότερα από ότι στη μείζονα θαλασσαιμία. Οι ασθενείς με ενδιάμεση θαλασσαιμία συχνά αναπτύσσουν έλκη στα πόδια και έχουν αυξημένη προδιάθεση για θρόμβωση σε σύγκριση με τη μείζονα θαλασσαιμία, ειδικά εάν έχουν σπληνεκτομηθεί. Τέτοια επεισόδια περιλαμβάνουν τη θρόμβωση των φλεβών, εγκεφαλικό επεισόδιο και την πνευμονική εμβολή. Τέλος οι ενδοκρινολογικές διαταραχές είναι σπανιότερες στα άτομα με ενδιάμεση θαλασσαιμία.. (Aggarwal et al. 2014)

#### Βήτα-θαλασσαιμία ελάσσων( Στίγμα μεσογειακής αναιμίας)

Οι φορείς της αναιμίας της θαλασσαιμίας είναι συνήθως κλινικά ασυμπτωματικοί αλλά μερικές φορές μπορεί να εκδηλώσουν και μια ήπια αναιμία. Όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς, υπάρχει κίνδυνος 25% σε κάθε εγκυμοσύνη να γεννηθούν παιδιά με ομόζυγη θαλασσαιμία.

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΠΡΟΛΗΨΗ ΚΑΙ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

Τα προγράμματα πρόληψης παρέχουν γενετικούς ελέγχους ώστε να τεκμηριωθεί εάν και οι δύο σύντροφοι είναι φορείς μιας αιμοσφαιρινοπάθειας και συνεπώς σε κίνδυνο να αποκτήσουν ένα παιδί που να πάσχει από μεσογειακή αναιμία. Αυτοί οι έλεγχοι διεξάγονται πριν από μία εγκυμοσύνη ή νωρίς στην αρχή της, ή ακόμη και πριν το γάμο. Στα ζευγάρια σε κίνδυνο που περιμένουν παιδί μπορεί να προσφερθεί προγεννητική διάγνωση, ώστε να διαπιστωθεί εάν το παιδί είναι προσβεβλημένο. Το ζευγάρι μπορεί μετά να επιλέξει πώς να προχωρήσει. Η πρόληψη της β-θαλασσαιμίας βασίζεται στην ταυτοποίηση του φορέα, στη γενετική συμβουλευτική και στην προγεννητική διάγνωση. (Galanello & Origa 2010)

### 4.1 ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

Η συμβουλευτική αποτελεί συνήθως ευθύνη ενός γενετικού συμβούλου, ενός ειδικού ιατρού ή μια νοσηλεύτριας αιμοσφαιρινοπαθειών που είναι γνώστης της νόσου και έχει εκπαιδευτεί στην παροχή συμβουλευτικής. Η συμβουλευτική πρέπει να περιλαμβάνει επεξήγηση του τρόπου κληρονομικότητας της θαλασσαιμίας και τις επιλοκές για το αναμενόμενο μωρό, επιτρέποντας στο άτομο ή το ζευγάρι την ελευθερία να κάνει τις επιλογές του αφού πρωτίστως έχει πληροφορηθεί για την κατάσταση. Ο έλεγχος των συντρόφων πρέπει να γίνεται με την συγκατάθεση και των δυο. Η γενετική συμβουλευτική παρέχει πληροφορίες φορείς σχετικά με την κληρονομικότητα, τον γενετικό κίνδυνο εμφάνισης προσβεβλημένων παιδιών και το φυσικό ιστορικό της ασθένειας, καθώς και τις διαθέσιμες θεραπείες. (Aimiuwu et al. 2014)

### 4.2 ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η προγεννητική διάγνωση είναι μια εξέταση που διεξάγεται κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, ώστε να διαπιστωθεί εάν το μωρό έχει κληρονομήσει μια συγκεκριμένη αιμοσφαιρινοπάθεια. Η προγεννητική διάγνωση πρέπει να διεξάγεται σε περίπτωση που και οι δύο σύντροφοι είναι φορείς της β-θαλασσαιμίας. Σε αυτές τις περιπτώσεις υπάρχει πιθανότητα 25 % σε κάθε εγκυμοσύνη το παιδί να έχει έναν σοβαρό τύπο αναιμίας. Ένα προσβεβλημένο μωρό μπορεί να ανιχνευθεί στις 10 ή 11

εβδομάδες κύησης. Παρόλα αυτά, η απόφαση του ζευγαριού όσον αφορά το αν θα προχωρήσουν ή όχι σε προγεννητική διάγνωση πρέπει να γίνεται σεβαστή. (Aimiwu et al. 2014)

#### Υπάρχουν τρεις τρόποι διεξαγωγής προγεννητικής εξέτασης

- Λήψη εμβρυικού αίματος σε αυτή την εξέταση γίνεται μεταξύ 10 και 20 εβδομάδων κύησης. Δείγμα αίματος λαμβάνεται από τον ομφάλιο λώρο μέσω μιας βελόνας που εισάγεται διαμέσου του κοιλιακού τοιχώματος της μητέρας. Τοπικό αναισθητικό εφαρμόζεται εκ των προτέρων και χρησιμοποιείται υπερηχοτομογράφος ώστε ο γιατρός να δει ακριβώς που πρέπει να κατευθύνει τη βελόνα.

- Λήψη χοριακών λαχνών σε αυτή η εξέταση χρησιμοποιείται συχνά και μπορεί να γίνει από την 11η εβδομάδα της κύησης. Περιλαμβάνεται λήψη δείγματος από τις χοριακές λάχνες, που περιλαμβάνει αντίγραφα των γονιδίων που έχει κληρονομήσει το μωρό. Αυτή η εξέταση μπορεί να γίνει είτε διαμέσου του κόλπου και του τραχήλου, είτε εισάγοντας μια βελόνα διαμέσου του κοιλιακού τοιχώματος μετά την έγχυση ενός τοπικού αναισθητικού. Υπερηχογραφικός έλεγχος χρησιμοποιείται ώστε ο γιατρός να δει που κατευθύνει τη βελόνα. . Στη λήψη χοριακών λαχνών μια μικρή βελόνα εισάγεται μέσα στη μήτρα ώστε να αφαιρέσει ένα δείγμα από το υγρό που περιβάλλει το μωρό. Το υγρό στη συνέχεια εξετάζεται ώστε να αποκαλυφθούν τα γονίδια που έχει κληρονομήσει το μωρό.

- Αμνιοπαρακέντηση γίνεται μέχρι τις 20 εβδομάδες κύησης. Χρησιμοποιείται πολύ περιστασιακά, όταν η λήψη χοριακών λαχνών ή η λήψη εμβρυικού αίματος δε μπορεί να διεξαχθεί για κάποιους λόγους. (Aimiwu et al., 2014)

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

Άλλες προσεγγίσεις επί του παρόντος υπό ανάπτυξη εστιάζουν στη διάγνωση των εμβρύων υπό κίνδυνο μέσω εξέτασης του περιφερικού αίματος των εγκύων.

Είναι σημαντικό σε όλους τους ασθενείς, καθώς και στις έγκυες και τους συζύγους/ συντρόφους τους, να δίνονται όσο το δυνατόν περισσότερες, αξιόπιστες και ενημερωμένες πληροφορίες που θα τους βοηθήσουν στις επιλογές τους, συμπεριλαμβανομένων εξηγήσεων των μοτίβων κληρονομικότητας και διαχείρισης αυτών των καταστάσεων απαραίτητο, ώστε να υποστηριχθούν στη λήψη ενημερωμένων αποφάσεων σχετικά με την εγκυμοσύνη. (Μεταξωτού, 2000)

#### 4.3 ΚΛΙΝΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- Η μείζων θαλασσαιμία συνήθως συναντάται σε βρέφη μικρότερα των δύο ετών με σοβαρή μικροκυτταρική αναιμία, ήπιο ίκτερο και ηπατοσπληνομεγαλία.
- Η ενδιάμεση θαλασσαιμία παρουσιάζεται σε μεγαλύτερες ηλικίες με παρόμοια αλλά ηπιότερα κλινικά ευρήματα.
- Οι φορείς είναι συνήθως ασυμπτωματικοί, αλλά μερικές φορές μπορεί να παρουσιάσουν ήπια αναιμία. (Galanello & Origa 2010)

#### 4.4 ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑΣ

- Η μείζων θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από:
  1. Μειωμένο επίπεδο Hb (<7 g / dl),
  2. MCV> 50 <70 fl
  3. MCH> 12 <20 pg.
- Η ενδιάμεση θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από:
  1. επίπεδα Hb μεταξύ 7 και 10 g / dl
  2. MCV μεταξύ 50 και 80 fl και
  3. MCH μεταξύ 16 και 24 pg.

- Η ελάσσων θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μειωμένες τιμές MCV και MCH.

(Galanello & Origa 2010)

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΘΕΡΑΠΕΙΑ

### 5.1 ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ

Η θεραπεία της νόσου είναι συμπτωματική και περιλαμβάνει την αντιμετώπιση της αναιμίας με συστηματικές μεταγγίσεις και με προφύλαξη από την αιμοσιδήρωση των οργάνων. Η μετάγγιση διορθώνει την αναιμία, καταστέλλει την αναποτελεσματική ερυθροποίηση, αποτρέπει τη διόγκωση του ήπατος και της σπλήνας και προλαμβάνει άλλες επιπλοκές σχετιζόμενες με σοβαρή αναιμία. Η αξιολόγηση των επιπέδων της αιμοσφαιρίνης κρίνεται απαραίτητη πριν από κάθε μετάγγιση. Οι μεταγγίσεις με μικρό όγκο αίματος κάθε 2 - 3 εβδομάδες αποτελούν το πλέον αποδοτικό σχήμα. (Rachmilewitz & Giardina 2011)

Η απόφαση για την έναρξη ενός τακτικού προγράμματος μετάγγισης σε ένα παιδί που πρόσφατα διαγνώστηκε με θαλασσαιμία πρέπει να λαμβάνει υπόψη τόσο τα εργαστηριακά όσο και τα κλινικά ευρήματα. Εάν το παιδί αναπτύσσεται ανεπαρκώς και έχει αναπτύξει ανωμαλίες του προσώπου ή άλλων οστών και / ή όταν τα επίπεδα Hb είναι <7 g / dL, οι τακτικές μεταγγίσεις θα είναι επωφελείς.

Πριν από την πρώτη μετάγγιση, πρέπει να είναι γνωστά τα αντιγόνα Rh και καθώς και η ομάδα αίματος των μεταγγιζόμενων. Οι γονείς και οι συγγενείς πρώτου βαθμού δεν πρέπει να είναι αιμοδότες για αυτούς τους υποψηφίους. Ο εμβολιασμός κατά της ηπατίτιδας Β χορηγείται πριν από τη θεραπεία μετάγγισης, όπως και το εμβόλιο κατά της ηπατίτιδας Α όταν η ηλικία είναι κατάλληλη. (Di Marco et al. 2010)

Για τον υπολογισμό της ετήσιας απαίτησης μετάγγισης είναι απαραίτητο να γίνεται καταγραφή του βάρους του ασθενή, της ποσότητας αίματος που μεταγγίζεται σε κάθε επίσκεψη. (Rachmilewitz & Giardina 2011)

Τα ιδανικά επίπεδα αιμοσφαιρίνης δεν είναι εύκολο να καθορισθούν με ακρίβεια, ωστόσο η θεραπεία θεωρείται ικανοποιητική, αν η αιμοσφαιρίνη διατηρείται σε επίπεδα μεταξύ 9 - 14 g/dL για τους ενήλικες και μεταξύ 10 - 13 g/dL για τα παιδιά. (Aimiuwu et al., 2014)

Εξετάσεις που πρέπει να γίνουν πριν την πρώτη μετάγγιση:

- Επαναλαμβανόμενες μετρήσεις Hb

- Πλήρης ερυθροκυτταρικός φαινότυπος
- Εξετάσεις ηπατικής λειτουργίας
- Επίπεδο αναφοράς φεριτίνης
- Αντιγόνο ηπατίτιδας Β ή άλλοι ορολογικοί δείκτες σε περίπτωση εμβολιασμού (anti-hbs)
- Αντισώματα ηπατίτιδας C (και HCV-RNA επί θετικού αποτελέσματος) (Aimiuwu et al. 2014)

### 5.1.1 ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗΣ

- Μη-αιμολυτικές αντιδράσεις εμπύρετης μετάγγισης

Αυτά ήταν κοινά στις προηγούμενες δεκαετίες ασθενείς που αντιμετωπίζουν τέτοιες αντιδράσεις θα πρέπει να λαμβάνουν αντιπυρετικά πριν από τις μεταγγίσεις τους. Σε τέτοιες περιπτώσεις πρέπει να γίνεται άμεση διακοπή της μετάγγισης, ενημέρωση του γιατρού της αιμοδοσίας, τακτική θερμομέτρηση του ασθενούς καθώς και χορήγηση αντιπυρετικών.

- Αλλεργικές αντιδράσεις

Οφείλονται συνήθως στις πρωτεΐνες του πλάσματος. Μικρότερες αντιδράσεις περιλαμβάνουν κνίδωση, ερυθρότητα προσώπου και έξαψη. Μπορεί να εμφανιστούν πιο σοβαρές αντιδράσεις, όπως ο βρογχόσπασμος, η υπόταση ή άλλα συμπτώματα αναφυλαξίας. Οι ήπιες αλλεργικές αντιδράσεις μπορούν να προληφθούν με τη χρήση αντιισταμινικών ή κορτικοστεροειδών πριν από τη μετάγγιση.

- Οξεία αιμολυτική αντίδραση

Χαρακτηρίζονται από την απότομη έναρξη πυρετού, ρίψεων, πόνου στην κάτω πλάτη, δύσπνοιας, και σοκ. Αυτές οι ασυνήθιστες αντιδράσεις συνήθως προκύπτουν από σφάλματα στην ταυτοποίηση του ασθενούς. Σε τέτοιες περιπτώσεις καλό θα ήταν να διακόψουμε την μετάγγιση και να γίνει ενημέρωση του γιατρού, καταγραφή των προσλαμβανόμενων και αποβαλλόμενων υγρών, χορήγηση οξυγόνου για

αντιμετώπιση της δύσπνοιας, αποστολή φιάλης ομάδας αίματος στην αιμοδοσία για επανέλεγχο συμβατότητας.

- Όψιμες αντιδράσεις μετάγγισης

Εμφανίζονται συνήθως 10 με 15 μέρες μετά την μετάγγιση. Τα κύρια συμπτώματα αποτελούν η αδιαθεσία και ο ίκτερος και η πιθανότερη αιτιολογία είναι τα αντισώματα τα οποία δεν είναι ανιχνεύσιμα κατά την στιγμή της μετάγγισης η ανάπτυξη ενός νέου αντισώματος.

- Οξεία πνευμονική βλάβη που σχετίζεται με τη μετάγγιση

Αποτελεί μια σοβαρή επιπλοκή με συμπτώματα όπως η δύσπνοια και η υπόταση ,ταχυκαρδία και ο πυρετός κατά τις 6 πρώτες ώρες της μετάγγισης. Επίσης πιθανόν είναι να υπάρξει υποξαιμία και η ακτινογραφία θώρακος να έχει την εικόνα του τυπικού πνευμονικού οιδήματος. Η αντιμετώπιση τέτοιων περιστατικών περιλαμβάνει χορήγηση οξυγόνου καθώς και στεροειδών και διουρητικών.

- Η μεταμόσχευση προκαλούμενη ασθένεια μοσχεύματος έναντι ξενιστή

Προκαλείται από βιώσιμα λεμφοκύτταρα σε μονάδες μεταγγισμένων ερυθρών αιμοσφαιρίων. Είναι μια σπάνια επιπλοκή μετάγγισης αλλά συχνά θανατηφόρα,. Οι ανοσοκατεσταλμένοι ασθενείς αποτελούν την συχνότερη ομάδα κίνδυνου. Εμφανίζεται συνήθως εντός 1-4 εβδομάδων μετάγγισης και χαρακτηρίζεται από πυρετό, εξάνθημα, ηπατική δυσλειτουργία, και διάρροια .Η αποφυγή της δωρεάς αίματος από ένα μέλος της οικογένειας βοήθα στην μείωση του κινδύνου εμφάνισης αυτής της επιπλοκής.

- Συσχετιζόμενη με τη μετάγγιση υπερφόρτωση

Συμβαίνει συχνά σε περιπτώσεις όπου υπάρχει κάποια καρδιακή δυσλειτουργία όπως η καρδιακή ανεπάρκεια ή όταν ο ρυθμός έγχυσης του αίματος είναι υπερβολικά γρήγορος. Τα συμπτώματα περιλαμβάνουν δύσπνοια, ταχυκαρδία, και η ακτινογραφία θώρακα δείχνει τα κλασικά ευρήματα πνευμονικού οιδήματος. Η θεραπεία επικεντρώνεται στη μείωση του όγκου των προσλαμβανόμενων υγρών και στην καρδιακή υποστήριξη, όπως απαιτείται.



- Μετάδοση λοιμωδών παραγόντων

Τέτοιοι λοιμώδεις παράγοντες μπορεί να είναι οι ιοί, τα βακτήρια και τα παράσιτα, όπου αποτελούν έναν σημαντικό κίνδυνο κατά την διαδικασία της μετάγγισης.

( Cappellini et al.2008)

## 5.2 ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ

Οι ασθενείς με θαλασσαιμία σε χρόνιες μεταγγίσεις είναι ευαίσθητοι στην εμφάνιση υπερφόρτωσης σιδήρου. Με τον όρο αποσιδήρωση ορίζεται η διαδικασία απομάκρυνσης της περίσσειας του σιδήρου. Από το 1962, με την εισαγωγή της παρεντερικής χορήγησης δεσφερριζαμίνης, η ποιότητα ζωής των ασθενών βελτιώθηκε σημαντικά (Κουτελέκος & Χαλιάσος 2013). Οι ασθενείς που λαμβάνουν περισσότερες από 100 μονάδες συσκευασμένων ερυθρών αιμοσφαιρίων συνήθως αναπτύσσουν αιμοσιδήρωση.

Η μέτρηση της φερριτίνης ορού καθώς και η βιοψία του ήπατος αποτελούν μεθόδους της μέτρησης σιδήρου του οργανισμού. Η κίρρωση του ήπατος, η ενδοκρινική δυσλειτουργία όπως ο σακχαρώδης διαβήτης, ο υπογοναδισμός, υπερθυρεοειδισμός και ο υποπαραθυρεοειδισμός, καθώς και η καρδιοπάθεια αποτελούν επιπλοκές οι οποίες οφείλονται στην υπερφόρτωση σιδήρου. Για την πρόληψη τέτοιων επιπλοκών απαραίτητη κρίνεται η μέθοδος της αποσιδήρωσης που σε περιπτώσεις χορήγησης από του στόματος πρέπει να λαμβάνεται τουλάχιστον μια φορά ημερησίως (Galanello et al. 2003).

Ο ακριβής υπολογισμός του φορτίου σιδήρου έχει ουσιαστική σημασία για την εκτίμηση των κλινικών επιπτώσεων, την ανάγκη έναρξης αποσιδήρωσης, το σχεδιασμό, την παρακολούθηση και την αναπροσαρμογή του θεραπευτικού σχήματος. Οι νέες θεραπευτικές μέθοδοι δια στόματος χορήγησης φαρμάκων και συγκεκριμένα η εισαγωγή της δεφεριπρόνης και της δεφερασιρόξης έχουν συμβάλει ουσιαστικά στην καλύτερη συμμόρφωση των ασθενών.

Η χορήγηση των χηλικών φαρμάκων μπορεί να γίνει είτε σε συνδυασμό μεταξύ τους είτε μεμονωμένα και έχει ως αποτέλεσμα την σημαντική μείωση του ολικού φορτίου σιδήρου στον οργανισμό. Αρχικά, υπήρξαν ανησυχίες σχετικά με τις

πιθανές παρενέργειες της δεπεριφρόνης. Οι νεότερες και καλύτερες μέθοδοι εκτίμησης του ολικού φορτίου σιδήρου του οργανισμού και της σιδήρωσης οργάνων αποτέλεσαν σημαντικό σταθμό στη θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας.

(Κουτελέκος & Χαλιάσος 2013)

## 5.2. 1ΦΑΡΜΑΚΑ ΠΟΥ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΟΥΝΤΑΙ ΜΕ ΣΤΟΧΟ ΤΗΝ

### ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ

#### ΔΕΣΦΕΡΙΟΞΑΜΙΝΗ

Η δεσφериοξαμίνη ήταν ο πρώτος χηλικός παράγοντας που εισήχθη στην αγορά. Παρασκευάστηκε τη δεκαετία του 1960 με σκοπό τη θεραπεία της μείζονος θαλασσαιμίας.

#### Πότε χρησιμοποιείται η δεσφериοξαμίνη

Οι ασθενείς με θαλασσαιμία αρχίζουν να χρησιμοποιούν αυτό το φάρμακο όταν αρχίζουν τακτικές μεταγγίσεις αίματος, μετά τις πρώτες 10-20 μεταγγίσεις ή όταν η φερριτίνη φτάσει το επίπεδο των 1000  $\mu\text{g/l}$ .

#### Πως χρησιμοποιείται η δεσφериοξαμίνη

Η δεσφериοξαμίνη χορηγείται υποδορίως ή ενδοφλεβίως μέσω μιας ειδικά σχεδιασμένης αντλίας ώστε η έγχυση να διαρκεί μια περίοδο 8-12 ωρών. Η δεσφериοξαμίνη πρέπει να χορηγείται αργά επειδή έχει μικρό χρόνο ημιζωής. Δηλαδή, απομακρύνεται γρήγορα από το αίμα εντός 20-30 λεπτών.

Τα περισσότερα παιδιά αρχίζουν να την χρησιμοποιούν στην ηλικία των 2 ή 3 ετών. Η θεραπεία αυτή χορηγείται εφ' όρου ζωής,έτσι είναι απαραίτητο να διδαχθούν πρώτα οι γονείς, και αργότερα ο ασθενής, πώς να διεξάγουν αυτή τη διαδικασία και στο σπίτι. (Aimiwu et al. 2014)

#### ΔΕΦΕΡΑΣΙΡΟΞΗ

Η δεφερασιρόξη είναι ο νεότερος χηλικός παράγοντας, και λαμβάνεται επίσης από του στόματος.

Ένα σημαντικό πλεονέκτημα της δεφερασιρόξης είναι ότι παραμένει σε υψηλά επίπεδα στο αίμα για μια σημαντικά μεγάλη χρονική περίοδο (12-18 ώρες) και η ημερήσια δόση μπορεί να λαμβάνεται ολόκληρη άπαξ.

Η δεφερασιρόζη πρέπει να λαμβάνεται περίπου την ίδια ώρα κάθε μέρα, με άδειο στομάχι. Μετά τη λήψη της, ο ασθενής πρέπει να περιμένει τουλάχιστον 30 λεπτά προτού φάει. Τα δισκία πρέπει να διαλύονται με ανάδευση σε ένα ποτήρι με νερό, χυμό μήλου ή χυμό πορτοκαλιού. Η χρήση της δεφερασιρόζης μπορεί να προσαρμόζεται ανάλογα με τις ανάγκες του ασθενούς, σε ένα δοσολογικό σχήμα προσαρμοσμένο στο φορτίο σιδήρου κάθε μεμονωμένου ασθενούς. (Aimiuwu et al. 2014)

### 5.3 ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ

Η σοβαρή αιμόλυση έχει ως αποτέλεσμα προοδευτική υπεραντιδραστικότητα της σπλήνας, η οποία επιδεινώνει τελικά τη σοβαρότητα της αναιμίας και συνεπώς αυξάνει τις απαιτήσεις μετάγγισης. (Κουτελεκος & Χαλιάσος 2013)

Πάσχοντες που δεν υποβάλλονται σε συστηματικές μεταγγίσεις εμφανίζουν αυξημένη εξωμυελική ερυθροποιητική δραστηριότητα κυρίως στον σπλήνα, που οδηγεί σε προοδευτική αύξηση του μεγέθους του, με αποτέλεσμα την αυξημένη φαγοκυτταρική του ικανότητα. Εκτός από τον πρωτοπαθή αιμολυτικό μηχανισμό που οφείλεται στη μειονεκτικότητα των ερυθρών αιμοσφαιρίων, προστίθεται και δεύτερος, εξωκυτταρικός, μηχανισμός που επιβαρύνει την αναιμία με την πρόωρη καταστροφή και των μεταγγιζόμενων φυσιολογικών ερυθρών, αλλά και των λευκών και των αιμοπεταλίων. Η κατάσταση αυτή χαρακτηρίζει το σύνδρομο του υπερσπληνισμού, που οδηγεί σε αύξηση των αναγκών σε αίμα και επιβάρυνση της αιμοσιδήρωσης (Λαδής & Γραφάκος 2013).

Μετά την έναρξη ενός τακτικού προγράμματος μετάγγισης από νεαρή ηλικία, η σπληνομεγαλία μπορεί να αποφευχθεί, αλλά μπορεί να αναπτυχθεί υπερσπληνισμός, συνήθως σε παιδιά ηλικίας μεταξύ 5 και 10 ετών. (Κουτελέκος & Χαλιάσος 2013)

Το θεραπευτικό σκεπτικό της σπληνεκτομής, ιδιαίτερα σε ασθενείς με επιβράδυνση της ανάπτυξης και κακή υγεία, είναι να προστατεύσει από την ανάπτυξη εξωμυελικής αιμοποίησης, βελτιώνοντας το επίπεδο αιμοσφαιρίνης, μειώνοντας την απαίτηση μετάγγισης και κατά συνέπεια μειώνοντας την υπερφόρτωση σιδήρου πρέπει να σημειωθεί ότι υπάρχουν ασθενείς που βρίσκονται σε τακτικά προγράμματα

μετάγγισης που αναπτύσσουν υπερσπληνισμό χωρίς σπληνομεγαλία. Η αύξηση του μεγέθους του σπληνός, που συνοδεύεται από συμπτώματα όπως άλγος στο αριστερό επιγάστριο ή πρώιμο αίσθημα κορεσμού.

Ενδείξεις σπληνεκτομής

- Αύξηση της ετήσιας κατανάλωσης συμπυκνωμένων ερυθρών >220-250 mL/kg
- Λευκοπενία ή και θρομβοπενία
- Αύξηση του φορτίου του σιδήρου παρά την εντατική αποσιδήρωση
- Συμπτωματολογία από την αύξηση του μεγέθους του σπλήνα

(Λαδής & Γραφάκος 2013)

Η ευαισθησία σε συντριπτικές μολύνσεις μετά από σπληνεκτομή μπορεί να μειωθεί με ανοσοποίηση με πνευμονιοκοκκικά και μηνιγγοκοκκικά εμβόλια πριν τη σπληνεκτομή και την αντιμικροβιακή προφύλαξη με πενικιλίνη μετά από σπληνεκτομή.

Επιφυλάξεις στην επιλογή ασθενών που θα υποστούν σπληνεκτομή

- Κίνδυνος σοβαρών λοιμώξεων, ιδιαίτερα σε παιδιά κάτω των 5 ετών και β
- Κίνδυνος θρομβοεμβολικών επεισοδίων και αύξησης της συχνότητας πνευμονικής υπέρτασης, κυρίως σε μη μεταγγισιοεξαρτώμενους ασθενείς.

(Λαδής & Γραφάκος 2013)

#### 5.4 ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η γονιδιακή θεραπεία περιλαμβάνει in vivo γενετικό χειρισμό των αυτόλογων αιμοποιητικών βλαστοκυττάρων, οι οποίες στη συνέχεια μεταμοσχεύονται στον ασθενή για ανασύσταση. Η γονιδιακή θεραπεία έχει την υπόσχεση ότι θα "σταθεροποιήσει" τα κύτταρα του μυελού των οστών, μεταφέροντας το φυσιολογικό γονίδιο β-σφαιρίνης ή γ-σφαιρίνης σε αιματοποιητικά βλαστοκύτταρα για να παράγουν μόνιμα φυσιολογικά ερυθρά αιμοσφαίρια. Οι απαιτήσεις για

αποτελεσματική γονιδιακή μεταφορά για τη θεραπεία της β-θαλασσαιμίας ρυθμίζονται, εξειδικευμένη σε ερυθροειδή, σταθερή και υψηλού επιπέδου έκφραση β-σφαιρίνης ή γ-σφαιρίνης. (Arumugam & Malik 2010)

Αυτή η προσέγγιση εστιάστηκε σε δύο περιοχές:

- Αύξηση της παραγωγής της γ-σφαιρίνης με την προσθήκη του γονιδίου της.
- Αύξηση της παραγωγής της β-σφαιρίνης με την προσθήκη ενός φυσιολογικού γονιδίου ή διόρθωση του μεταλλαγμένου γονιδίου.

Από τις τρέχουσες προσεγγίσεις τροποποίησης του γονιδίου, μόνο η προσθήκη β-σφαιρίνης έχει δοκιμαστεί σε ασθενείς με β θαλασσαιμία. Μέχρι σήμερα, υπάρχουν ασθενείς που έχουν υποβληθεί σε θεραπεία με ενθαρρυντικά αποτελέσματα όσον αφορά την ανεξαρτησία από την μετάγγιση. Τα δεδομένα από την τελευταία μελέτη σχετικά με τρεις ασθενείς με β μείζων θαλασσαιμία έδειξαν ικανοποιητική εμφύτευση, με ήπια και αναστρέψιμη ανεπιθύμητη ενέργεια. Οι πρώτες προσπάθειες για τη θεραπεία των ασθενών με β-θαλασσαιμία με την εισαγωγή του γονιδίου β-σφαιρίνης σε κύτταρα μυελού των οστών, το 1980, ήταν εντελώς ανεπιτυχείς.

## 5.5 ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ

Η Μεταμόσχευση Αιμοποιητικών Κυττάρων αποτελεί σήμερα την μοναδική διαθέσιμη θεραπεία για την ριζική αντιμετώπιση της Μεσογειακής Αναιμίας. Το χορηγούμενο αλλογενετικό μόσχευμα, αντικαθιστά την μη αποδοτική ερυθροποίηση του λήπτη, διορθώνοντας την αιματολογική διαταραχή. (Λαδής & Γραφάκος 2011)

Απαραίτητη προϋπόθεση μεταμόσχευσης είναι η καλή γενική κατάσταση της υγείας του ασθενή και η ύπαρξη ιστοσυμβατού συγγενή δότη. Ωστόσο, ο κύριος περιορισμός της αλλογενούς μεταμόσχευσης είναι η έλλειψη δότη αδελφικού ανθρώπινου λευκοκυτταρικού αντιγόνου.

Τα κύτταρα συλλέγονται είτε από το μυελό των οστών, μετά από γενική αναισθησία, είτε από το περιφερικό αίμα. Τα κύτταρα χορηγούνται στο λήπτη από περιφερική φλέβα, εγκαθίστανται στο μυελό των οστών και δίνουν ώριμα αιμοποιητικά κύτταρα μέσα σε 2-4 εβδομάδες.

Οι επιπλοκές και η θνητότητα της μεταμόσχευσης αιμοποιητικών κυττάρων εξαρτώνται από την ηλικία του ασθενούς, τον βαθμό αιμοσιδήρωσης, τη βλάβη ζωτικών οργάνων. Η πλειοψηφία των πασχόντων από μεσογειακή αναιμία, που υποβάλλονται σε μεταμόσχευση είναι παιδιά, διότι στους ενήλικους ασθενείς η βλάβη ζωτικών οργάνων που προκαλείται από την υπερφόρτωση σιδήρου επιβαρύνει την πρόγνωση. Η μεταμόσχευση έχει επιτυχία στα 2/3 των ενήλικων ασθενών. Το ποσοστό απόρριψης είναι χαμηλό (8%), αλλά η θνητότητα είναι υψηλή (27%). Στα πλαίσια αυτά, είναι προφανές ότι δεν προτείνεται εύκολα η μεταμόσχευση μυελού των οστών σε θαλασσαιμικούς άνω των 16 ετών. Μετά από επιτυχή μεταμόσχευση, οι πρώην θαλασσαιμικοί ασθενείς απαλλάσσονται από μεταγγίσεις, αλλά υπάρχει ακόμη φορτίο σιδήρου στους ιστούς που προκαλεί τοξικές βλάβες.(Λαδής & Γραφάκος 2011).

#### 5.6. Διατροφή στη μεσογειακή αναιμία

Τις τελευταίες δεκαετίες, ο ρόλος της διατροφής στην υγεία των ασθενών με θαλασσαιμία έχει γίνει θέμα πολλών ερευνών. Έχουν παρατηρηθεί τραγικά μειωμένες τιμές κυκλοφορίας των βιταμινών C, D και E, καθώς και σε κάποια σημαντικά ιχνοστοιχεία όπως ο ψευδάργυρος και ο χαλκός. Η επάρκεια της διατροφικής πρόσληψης πολλών σημαντικών θρεπτικών ουσιών, όπως το ασβέστιο, η βιταμίνη D, το φυλλικό οξύ, τα ιχνοστοιχεία(ψευδάργυρος, χαλκός, σελήνιο) και αντιοξειδωτικές βιταμίνες συνιστάται να αξιολογείται κάθε 6 μήνες.

Οι νεαροί ασθενείς λόγω του ότι έχουν περισσότερες ενεργειακές απαιτήσεις ο ρόλος της διατροφής είναι πολύ σημαντικός.

Οι ασθενείς με θαλασσαιμία έχουν αυξημένες ανάγκες σε θρεπτικά συστατικά λόγω :

- της χαμηλής απορρόφησης θρεπτικών ουσιών
- των αυξημένων απωλειών

Ακόμη γνωστό είναι το γεγονός ότι η ανεπάρκεια σε ορισμένα θρεπτικά συστατικά εμπλέκεται με κάποιες επιπλοκές της θαλασσαιμίας όπως η ανεπάρκεια ανάπτυξης, ο σακχαρώδης διαβήτης, καρδιοπάθειες, χαμηλή οστική πυκνότητα οι

οποίες μπορεί να βελτιωθούν με την βελτίωση των διατροφικών συνηθειών (Fung 2016)

### Πρόσληψη θρεπτικών ουσιών, απαιτήσεις και δαπάνες

Η διατροφική επάρκεια βασίζεται στην ισορροπία μεταξύ της πρόσληψης και των απαιτήσεων των θρεπτικών ουσιών. Οι θερμιδικές δαπάνες στην μεσογειακή αναιμία είναι αυξημένες λόγω της αυξημένης καρδιακής λειτουργίας εξαιτίας της χρόνιας αναιμίας. Επομένως υπάρχουν αυξημένες απαιτήσεις για θερμίδες όπως και για συγκεκριμένα θρεπτικά συστατικά. Το πιο ξεκάθαρο παράδειγμα αυτού είναι όσον αφορά τον μεταβολισμό του φυλλικού οξέος. Τέλος σύμφωνα με έρευνες έχει αποδειχτεί κάποια συσχέτιση μεταξύ των αυξημένων δεικτών του οξειδωτικού στρες και της υπερφόρτωσης σιδήρου. Ακόμη και η αντιοξειδωτική πρόσληψη έχει συσχετιστεί με οξειδωτικό στρες. Η υπερφόρτωση σιδήρου μπορεί επίσης να διαταράξει την ουσία ιχνοστοιχείων. Πολλές θρεπτικές ουσίες τείνουν να μειώνονται με την αύξηση ηλικίας, δηλαδή τα πιο νεαρά άτομα που είχαν την τάση να έχουν υψηλότερα επίπεδα κυκλοφορούν επίπεδα θρεπτικών συστατικών σε σύγκριση με τα γηραιότερα άτομα. (Fung 2016)

- Βιταμίνη D

Η θαλασσαιμία είναι μία από τις χρόνιες παθολογικές καταστάσεις που εντοπίστηκε ότι συνηθίζεται να υπάρχει έλλειψη βιταμίνης D.

Η βιταμίνη D είναι μοναδική, καθώς είναι το μόνο απαραίτητο θρεπτικό συστατικό για το οποίο είμαστε επίσης σε θέση να συνθέσουμε στο σώμα. Εκτιμάται ότι έως και το 80% της απαίτησης της βιταμίνης D συντίθεται στο δέρμα, ενώ το υπόλοιπο προέρχεται από διαιτητικές πηγές.

Η βιταμίνη D έχει επίσης μοναδικές ορμονικές λειτουργίες. Έχει αποδειχθεί να έχει πολλαπλούς ρόλους στο σώμα όχι μόνο σε σχέση με την υγεία των οστών, (όπου σε ασβέστιο τρόφιμα ή συμπληρώματα ασβεστίου σε συνδυασμό με βιταμίνη D πρέπει να ενθαρρυνθούν για να μειώσουν τον κίνδυνο της οστεοπόρωσης) και τη μείωση των θραυσμάτων αλλά και την καρδιαγγειακή υγεία, την ανοσοποιητική λειτουργία, την αρτηριακή πίεση, και την πρόληψη του καρκίνου. (Fung 2016)

- Βιταμίνη C

Τα συμπληρώματα βιταμίνης C πρέπει να λαμβάνονται μόνο με τη θεραπεία με της δεφεροξαμίνης δεδομένου ότι από μόνη της, μπορεί να αυξήσει την τοξικότητα του σιδήρου. Η βιταμίνη C μπορεί να αυξήσει τον «χηλικοποιήσιμο σίδηρο» που είναι διαθέσιμο στο σώμα, αυξάνοντας έτσι την αποτελεσματικότητα της χηλικοποίησης με δεσφερριοξαμίνη. Ωστόσο, επί του παρόντος δεν υπάρχουν στοιχεία που να υποστηρίζουν τη χρήση συμπληρωμάτων βιταμίνης C σε ασθενείς που λαμβάνουν δεφεριπρόνη, δεφερασιρόζη ή θεραπεία συνδυασμού. Πράγματι, η λήψη βιταμίνης C μπορεί να αυξήσει την απορρόφηση σιδήρου από το έντερο, και συνεπώς τη τοξικότητα του σιδήρου. Επομένως, τα συμπληρώματα πρέπει να λαμβάνονται υπόψη μόνο για ασθενείς που λαμβάνουν δεσφερριοξαμίνη .

(Cappellini et al. 2008)

- Ψευδάργυρος

Ο ψευδάργυρος είναι ένα βασικό ιχνοστοιχείο που απαιτείται για την κυτταρική διαίρεση, τη διαφοροποίηση και έκφραση των γονιδίων. Επηρεάζει τη λειτουργία πάνω από 300 ενζύμων, ως τέτοια είναι σημαντικό για μια μυριάδα των σωματικών λειτουργιών συμπεριλαμβανομένης της ανάπτυξης και της διατήρησης του ανοσοποιητικού συστήματος, της υγείας των οστών, του μεταβολισμού της βιταμίνης A, και τις δράσεις του θυρεοειδούς, της ινσουλίνης, της τεστοστερόνης και της τεστοστερόνης ορμόνη ανάπτυξης. Μπορεί να παρουσιαστεί ανεπάρκεια ψευδαργύρου κατά τη διάρκεια της αποσιδήρωσης, ανάλογα με το ηλικικό παράγοντα, τη δόση και τη διάρκεια. Η συμπλήρωση ψευδαργύρου απαιτεί στενή παρακολούθηση.

Σημαντικό ρόλο επίσης μπορεί να παίζουν και οι ανωμαλίες μεταβολισμού ψευδαργύρου που μπορεί να επιδεινώσουν την οστεοπόρωση των ασθενών. (Fung 2016)

- Σίδηρος:

Λόγω της σχέσης μεταξύ υπερφόρτωσης σιδήρου και δυσλειτουργία οργάνων στη θαλασσαιμία , οι ασθενείς εδώ κ δεκαετίες συμβουλευόνταν να καταναλώνουν μια διατροφή χαμηλή σε σίδηρο. Συνήθως, μια διατροφή που είναι χαμηλή σε τρόφιμα πλούσια σε σίδηρο όπως κόκκινα κρέατα και τα ενισχυμένα δημητριακά πρωινού



συνιστάται για όλους τους ασθενείς. Ωστόσο, υπάρχει συζήτηση σχετικά με την αποτελεσματικότητα της μείωσης της διατροφικής κατανάλωσης σιδήρου για το μεταγγιζόμενο άτομο. Μια χαμηλή διατροφή με σίδηρο μπορεί να μειώσει την ποιότητα ζωής σε ορισμένους ασθενείς που εξαρτώνται από τη μετάγγιση και να δημιουργήσει μια ψεύτικη αίσθηση ασφάλειας. Για τον ασθενή που δεν εξαρτάται από μετάγγιση η μείωση του σιδήρου στη διατροφή είναι ένα σημαντικό μέρος αφού αυτοί οι ασθενείς έχουν την τάση να απορροφούν υπερβολικά σίδηρο.

Η συμπλήρωση της δίαιτας γίνεται μετά από έρευνα της διατροφής, του ιστορικού και των εκτιμώμενων αναγκών και την εξέταση της κατάστασης της ανάπτυξης και υγείας των οστών. Συνήθως, ένα καθημερινό πολυβιταμινούχο συμπλήρωμα χωρίς σίδηρο προτείνεται για τους περισσότερους μεταγγιζόμενους ασθενείς. (Fung 2016)

Ασθενείς με θαλασσαιμία δεν πρέπει ποτέ να λαμβάνουν συμπληρώματα σιδήρου.

- Βιταμίνη E

Η απαίτηση της βιταμίνης E είναι υψηλή στη θαλασσαιμία. Θα πρέπει να συστήνεται τακτική κατανάλωση φυτικών ελαίων ως μέρος μιας ισορροπημένης διατροφής. (Cappellini et al. 2008)

- Ασβέστιο

Πολλοί παράγοντες στη θαλασσαιμία προάγουν την πρόσληψη του ασβεστίου. Μια δίαιτα που περιέχει επαρκές ασβέστιο (π.χ. γάλα, τυρί, γαλακτοκομικά προϊόντα και φρούτα) συνιστάται πάντα. Ωστόσο, παρατηρείται νεφρολιθίαση σε μερικούς ενήλικες με μείζονα θαλασσαιμία και τα συμπληρώματα ασβεστίου δεν πρέπει να χορηγούνται εκτός εάν υπάρχει σαφής ένδειξη (Cappellini et al. 2008)

Οι ασθενείς πρέπει να αξιολογούνται συστηματικά με διατροφολόγος και συστάσεις με βάση το ιστορικό της διατροφής και τις επιπλοκές της θαλασσαιμίας. Οι διαβητικοί ασθενείς απαιτούν ειδική συμβουλευτική από έναν διαιτολόγο και ένα ενδοκρινολόγο (Cappellini et al. 2008)

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΕΙΔΙΚΕΣ ΠΕΡΙΠΤΩΣΕΙΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

### 6.1 ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Η θαλασσαιμία αποτελεί μια νόσο η οποία μπορεί να παρουσιάσει αρκετές επιπλοκές. Η πιο κοινή αίτια αυτών των επιπλοκών είναι η υπερφόρτωση σιδήρου η οποία συνήθως οφείλεται στις συνεχείς μεταγγίσεις. Τέτοιες επιπλοκές μπορεί να είναι είτε ενδοκρινολογικά προβλήματα όπως η καθυστέρηση της ήβης, η επιβράδυνση της ανάπτυξης, ο υποθυρεοειδισμός και ο υπογοναδισμός ,είτε οστικές ανωμαλίες είτε καρδιακές , ηπατική ανεπάρκεια η υπερσπληνισμός. (Capellini et al. 2002)

Πιο αναλυτικά οι επιπλοκές της θαλασσαιμίας:

#### Ανεπαρκής ανάπτυξη

Μελέτες έχουν αποδείξει την ανεπάρκεια έκκρισης της αυξητικής ορμόνης σε ασθενείς με μείζων θαλασσαιμία οι οποίοι όμως είχαν ικανοποιητική ανταπόκριση στην θεραπεία.

#### Υποθυρεοειδισμός

Προσεκτική παρακολούθηση με εντατικοποίηση της θεραπείας χηλίωσης απαιτείται σε περιπτώσεις υποθυρεοειδισμού. Η θεραπεία μπορεί να συνιστάται σε ασθενείς με ανωμαλίες του θυρεοειδούς και ασαφή συμπτώματα που οφείλονται στον υποθυρεοειδισμό. Σε εμφανές υποθυρεοειδισμό, με σημεία και συμπτώματα όπως ψυχική και σωματική υποτονικότητα, αύξηση βάρους, αίσθημα κρύου, υπνηλία, βραδυκαρδία και δυσκοιλιότητα,. Η μη φυσιολογική λειτουργία του θυρεοειδούς μπορεί να είναι αναστρέψιμη σε πρώιμο στάδιο μέσω εντατικής αποσιδηρωσης (Farmaki 2010)

#### Οστεοπόρωση

Δεδομένου ότι η οστεοπόρωση είναι προοδευτική ασθένεια, η πρόληψη αποτελεί τη βάση της διαχείρισης. Απαγορεύεται το κάπνισμα, η πλούσια σε ασβέστιο διαίτα, η διόρθωση του υπογοναδισμού με θεραπεία αντικατάστασης

ορμονών και η τακτική άσκηση. Αρκετά δυσφωσφορικά έχουν χρησιμοποιηθεί σε ασθενείς με θαλασσαιμία για τη θεραπεία της οστεοπόρωσης με μεταβλητά αποτελέσματα.

### Καρδιακές επιπλοκές

Η καρδιακή ανεπάρκεια και οι σοβαρές αρρυθμίες είναι οι κυριότερες αιτίες της απειλητικής για τη ζωή νοσηρότητας και θνησιμότητας σε ασθενείς με υπερφόρτωση σιδήρου. Πριν από τη διαθεσιμότητα της θεραπείας χηλίωσης, η καρδιακή νόσο ήταν αναπόφευκτη κατά τη διάρκεια της δεύτερης δεκαετίας και εξακολουθεί να εμφανίζεται σε ηλικιωμένους ασθενείς ή σε ασθενείς με χαμηλή συμμόρφωση με τη θεραπεία χηλίωσης. Συνεπώς, η καρδιακή λειτουργία παρακολουθείται ετησίως αρχίζοντας από την ηλικία των 7 ή 8 ετών με ηλεκτροκαρδιογράφημα, ηχοκαρδιογράφημα, παρακολούθηση Holter 24 ωρών.

Η προκαλούμενη από σίδηρο καρδιακή ανεπάρκεια και αρρυθμίες είναι η πιο συχνές αιτίες θανάτου στη θαλασσαιμία σε μείζονες ασθενείς που αντιπροσωπεύουν το 67% όλων των θανάτων. Θάνατοι από καρδιακές παθήσεις είναι ασυνήθιστο πριν από την ηλικία των 15 ετών εκτός αν η αποσιδήρωση ήταν ανεπαρκής. Υπάρχουν ακόμα πολλά αναπάντητα ερωτήματα ως προς οι καλύτεροι τρόποι διάγνωσης και παρακολούθησης, τη συχνότητα των δοκιμών και τη βέλτιστη θεραπεία που είναι σχετιζόμενη με το σίδηρο και την καρδιοτοξικότητα.

Τέλος επιβάλλεται η συχνή παρακολούθηση της καρδιακής δυσλειτουργίας και φορτίου σιδήρου. Όλοι οι ασθενείς θα πρέπει να εξετάζονται για τυχόν συμπτώματα της καρδιακής νόσου σε κάθε επίσκεψη. Οποιαδήποτε ανωμαλία θα πρέπει να οδηγήσει σε καρδιολογική αξιολόγηση. ( Κοσκίνας & συν. 2011)

### Σκελετικές ανωμαλίες

Οι μεταγγίσεις έχουν συμβάλει στην μείωση των σκελετικών ανωμαλιών ωστόσο η οστική υγεία των ασθενών πρέπει να παρακολουθείται στενά ακόμη και από την παιδική ηλικία ώστε να εντοπίζεται η χαμηλή οστική μάζα ανάλογα και με την ηλικία των ασθενών. Έτσι ετήσιες μελέτες πρέπει να γίνονται ώστε να ελέγχεται η οστική πυκνότητα, οι τιμές του ασβεστίου, ο μεταβολισμός της βιταμίνης D3 και η λειτουργία του θυρεοειδούς.

Όλοι αυτοί οι παράγοντες συμβάλλουν στην ανάπτυξη οστεοπενίας και οστεοπόρωσης. Διαταραχές των οστών μπορεί να παρουσιαστούν ως σκελετικές παραμορφώσεις, επιβράδυνση ανάπτυξης, αρθροπάθειες, κατάγματα ή πόνο. Η θεραπεία μετάγγισης πρέπει να ξεκινά νωρίς στα παιδιά για την πρόληψη των αλλαγών των οστών και παραμορφώσεων που σχετίζονται με την επέκταση του μυελού των οστών. Οποιοσδήποτε αλλαγές στα οστά πρέπει να αντιμετωπίζονται με κατάλληλες μεταγγίσεις, κατάλληλη ηλικιοποίηση μείωση της δόσης του φαρμάκου ανάλογα με την υποκείμενη αιτία. Οι έφηβοι και οι ενήλικες ασθενείς πρέπει να έχουν παρακολούθηση ρουτίνας για την οστεοπενία και οστεοπόρωση, και εάν ανιχνευθεί, πρέπει να γίνει αναφορά σε έναν κατάλληλο ειδικό και να ακολουθηθούν οι κατάλληλες οδηγίες θεραπείας.

### Υπερπηκτική κατάσταση

Οι βελτιώσεις στην ιατρική διαχείριση των ασθενών οδήγησαν σε σημαντική παράταση της ζωής όμως οι επιπλοκές δεν παύουν να υπάρχουν. Τέτοιες επιπλοκές περιλαμβάνουν την ύπαρξη υπερπηκτικής κατάστασης, ιδιαίτερα σε ασθενείς με σπληνεκτομή που δεν λαμβάνουν τακτικές μεταγγίσεις. Προθρομβωτικές αιμοστατικές ανωμαλίες, συμπεριλαμβανομένων χαμηλών επιπέδων αναστολέων πήξης, καθώς και θρομβοκυττάρωσης, έχουν επίσης παρατηρηθεί σε αυτούς τους ασθενείς. Πρέπει να εξεταστεί η προσθήκη προφυλακτικής αντιθρομβωτικής θεραπείας για ασθενείς υψηλού κινδύνου που έχουν συναφείς παράγοντες κινδύνου, όπως χειρουργική επέμβαση, ακινητοποίηση και εγκυμοσύνη, καθώς και η χρήση αντιθρομβωτικών παραγόντων για ασθενείς με σημαντική θρομβοκυττάρωση.

### Ηπατική νόσος

Η ηπατική νόσος είναι μια συνηθισμένη επιπλοκή στους ηλικιωμένους ασθενείς με θαλασσαιμία. Συχνές αιτίες του ήπατος νόσου περιλαμβάνουν την ιογενή ηπατίτιδα που σχετίζεται με τη μετάγγιση, υπερφόρτωση σιδήρου, τοξικότητα φαρμάκων και χολική ασθένεια λόγω χολόλιθων.

- Η συγκέντρωση σιδήρου ήπατος πρέπει να παρακολουθείται η ρουτίνα και η θεραπεία χηλίωσης ξεκίνησαν και προσαρμοσμένο για να μειώσει τις επιπλοκές του σιδήρου υπερφόρτιση

- Πρέπει να καταβληθεί κάθε δυνατή προσπάθεια για τη μείωση του κινδύνου της ιογενούς ηπατίτιδας με ασφαλείς μεταγγίσεις, ηπατίτιδα Β εμβολιασμού και την τακτική παρακολούθηση.
- Οι ενήλικες ασθενείς πρέπει να ενθαρρύνονται να αποφεύγονται τοξίνες του ήπατος, συμπεριλαμβανομένων των οιοπνευματωδών και τοξικών φαρμάκων στο ήπαρ

### Ενδοκρινολογικές επιπλοκές

Φαίνεται ότι η έγκαιρη χορήγηση χηλικοποίησης σιδήρου είναι αποτελεσματική στην πρόληψη ενδοκρινικών επιπλοκών. Ωστόσο, αυτό δεν συμβαίνει πάντοτε επειδή μερικοί ασθενείς μπορεί να αναπτύξουν ενδοκρινικές επιπλοκές παρά την χηλικοποίηση.

(Κουτελέκος & Χαλιάσος 2013 , Rachmilewitz & Giardina 2011)

### 6.2 ΔΙΑΒΗΤΗΣ ΣΤΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Παρόλο που σακχαρώδης διαβήτης και η μειωμένη ανοχή στην γλυκόζη δεν είναι η συνηθέστερη ενδοκρinoπάθεια είναι μια σημαντική επιπλοκή μεταξύ των ανεπαρκώς χηλικών ασθενών.

Ο επιπολασμός του σακχαρώδη διαβήτη κυμαίνεται από 6,4 έως 14,1%. Ασθενείς με θαλασσαιμία θα μπορούσαν να αναπτύξουν διαβήτη δευτερογενώς στην ασθένειά τους και ως επιπλοκή της επαναλαμβανόμενης μετάγγισης αίματος. Οι συνεχείς μεταγγίσεις χωρίς αποτελεσματική αποσιδηρωση οδηγούν σε αύξηση της συχνότητας εμφάνισης σακχαρώδους διαβήτη. Ο ασθενής μπορεί να αναπτύξει διαβήτη τύπου 1 ή τύπου 2, ανεξάρτητα της θαλασσαιμίας. Η υπερφόρτωση σιδήρου που οφείλεται στην η μετάγγιση είναι ο βασικός παράγοντας που καταστρέφει τα β κύτταρα παγκρέατος , κακή συμμόρφωση με τη θεραπεία χηλίωσης και καθυστέρηση στην έναρξη της θεραπείας χηλίωσης είναι άλλοι σημαντικοί παράγοντες που συμβάλλουν στην ανάπτυξη του διαβήτη. Επίσης μπορεί να υπάρχει παγκρεατική αυτοανοσία που προκαλείται από την εναπόθεση σιδήρου και επιλεκτική βλάβη των β-κυττάρων. Η ηπατική νόσος και μόλυνση από ηπατίτιδα C επηρεάζουν επίσης το μεταβολισμό της γλυκόζης.

## Διάγνωση

Από την εμφάνιση ασθενών με θαλασσαιμία διαβήτη πολύ σταδιακά, μπορεί να μην έχουν αρχικό συμπτώματα υπεργλυκαιμίας. Ως εκ τούτου, είναι απαραίτητη η ανίχνευση της υπεργλυκαιμίας νωρίς. Η Διεθνής Ομοσπονδία και τα βρετανικά πρότυπα περίθαλψης έχουν κατευθυντήριες γραμμές οι οποίες συνιστούν τη δοκιμή ανοχής γλυκόζης για διάγνωση του διαβήτη σε ασθενείς με θαλασσαιμία. Αυτό πρέπει να γίνεται σε κάθε ασθενή μετά από τα 10 έτη ή νωρίτερα εάν χρειαστεί. Τα διαγνωστικά κριτήρια είναι παρόμοια με το μη θαλασσαιμικό πληθυσμό.

## Διαχείριση

Οι ασθενείς με θαλασσαιμία έχουν περίπλοκες ανάγκες. Εκτός από τη διαχείριση της θαλασσαιμίας και τις σχετικές επιπλοκές, η διάγνωση του διαβήτη επιβαρύνει τον ασθενή τόσο φυσικά όσο και ψυχολογικά. Σημαντικά ψυχολογικά θέματα συμπεριλαμβανομένου το άγχος και η κατάθλιψη έχουν σημειωθεί μεταξύ αυτών. Για τον λόγο αυτό, η αντιμετώπιση του διαβήτη σε ασθενείς με θαλασσαιμία είναι ένα δύσκολο έργο εκτός αν αντιμετωπιστεί προσεκτικά. Οι βασικοί στόχοι της διαχείρισης του διαβήτη είναι γλυκαιμικός έλεγχος, η πρόληψη αγγειακών επιπλοκών και μείωση καρδιαγγειακού κινδύνου. Η αντίσταση στην ινσουλίνη παίζει επίσης ρόλο στην παθογένεση του διαβήτη στη θαλασσαιμία.

Συνολικά, υπάρχει περιορισμένη πληροφόρηση σχετικά με την επίδραση των αντιδιαβητικών φαρμάκων από του στόματος στη θαλασσαιμία. Η ινσουλίνη παραμένει ο βασικός πυρήνας της θεραπείας σε συμπτωματικούς ασθενείς ή σε ασθενείς με σοβαρή υπεργλυκαιμία. (Karuppiah2015)

## 6.3 ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΚΥΗΣΗ

Παρά την πρόοδο της θεραπείας χηλίωσης σιδήρου σε ασθενείς με μείζονα θαλασσαιμία, ο υπογοναδισμός, επηρεάζει το 40% έως 90% των ασθενών με εξαρτώμενη από τη μετάγγιση θαλασσαιμία. (Origa & Federica 2019)

Η ωοθηκική λειτουργία διατηρείται συνήθως σε γυναίκες με θαλασσαιμία, όπως αποδεικνύεται από εγκυμοσύνες μετά από ορμονική διέγερση. Δεν υπάρχουν δεδομένα σχετικά με τις επιβλαβείς επιδράσεις της θεραπείας χηλίωσης σιδήρου κατά τη διάρκεια της θεραπείας με ορμονική διέγερση. (Origa & Federica 2019)

Μια προγραμματισμένη εγκυμοσύνη είναι απαραίτητη τόσο σε περίπτωση αυθόρμητης σύλληψης όσο και τεχνικών υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, προκειμένου να ελαχιστοποιηθούν οι κίνδυνοι για τη μητέρα και το μωρό. Η ψυχολογική στήριξη θα πρέπει να είναι διαθέσιμη εάν απαιτείται. (Origa & Federica 2019)

Πτυχές που πρέπει να εξετάζονται σε περίπτωση επιθυμίας μιας γυναίκας που πάσχει από μεσογειακή αναιμία να συλλάβει:

- Συνιστάται η εξέταση του συντρόφου για την κατάσταση της β-θαλασσαιμίας, με σχετική γενετική συμβουλή, εξετάσεις αίματος και σπερματογράφημα.
- Αξιολόγηση της γονιμότητας της γυναίκας που περιλαμβάνει ανάλυση της δοκιμασιών των ορμονών, πρότυπη πυελική εξέταση, υπερηχογραφία της πύελου και υστεροσαλπιγγογραφία.
- Εξέταση περίπτωσης υπερφόρτωσης σιδήρου. Δεδομένου του κινδύνου σημαντικής αύξησης της υπερφόρτωσης σιδήρου κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, οι θαλασσαιμικές γυναίκες που επιθυμούν να μείνουν έγκυες θα πρέπει να υποβληθούν σε πλήρη αξιολόγηση της υπερφόρτωσης σιδήρου οργάνου, η περίπτωση σοβαρής αιμοσχερίωσης, η εγκυμοσύνη θα πρέπει να αναβληθεί και θα πρέπει να εξεταστεί το ενδεχόμενο εντατικοποίησης της θεραπείας χηλίωσης.
- Εξέταση καρδιακής λειτουργίας. Πολλοί παράγοντες μπορεί να θέσουν σε κίνδυνο την καρδιακή λειτουργία κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Κατά συνέπεια, όλες οι γυναίκες με θαλασσαιμία θα πρέπει να έχουν μια λεπτομερή αξιολόγηση της καρδιακής τους λειτουργίας πριν από τη σύλληψη, συμπεριλαμβανομένου ενός ηλεκτροκαρδιογραφήματος, μιας 24ωρης παρακολούθησης Holter, μιας εκτίμησης καρδιακής λειτουργίας με ηχοκαρδιογράφημα και αξιολόγηση από έναν καρδιολόγο.
- Εξέταση ηπατικής λειτουργίας. Πρέπει να διεξάγονται βιοχημικές εξετάσεις και υπέρηχοι του ήπατος. Οι γυναίκες με κίρρωση που έχουν μολυνθεί από HCV θα πρέπει να συμβουλευούνται σχετικά με τον αυξημένο κίνδυνο. Σε

ασθενείς με ενδείξεις χολόλιθων, η χολοκυστοεκτομή μπορεί να ληφθεί υπ' όψιν πριν από τη σύλληψη

- Εξέταση ενδοκρινικής λειτουργίας. Δεδομένου του υψηλού επιπολασμού της οστεοπενίας και της οστεοπόρωσης σε άτομα με θαλασσαιμία, συνιστάται η εκτίμηση της πυκνότητας οστικής πυκνότητας. Τα επίπεδα βιταμίνης D θα πρέπει να βελτιστοποιηθούν πριν από την εγκυμοσύνη. Σύμφωνα με πρόσφατες μελέτες στο γενικό πληθυσμό, τα βέλτιστα επίπεδα βιταμίνης D μπορεί να επηρεάσουν όχι μόνο την υγεία των οστών αλλά και τον κίνδυνο διαβήτη κύησης. Δεδομένου ότι η πλειοψηφία των στοιχείων φαίνεται να υποστηρίζει μια συσχέτιση μεταξύ της εμφανής δυσλειτουργίας του θυρεοειδούς και του αυξημένου κινδύνου στειρότητας, η λειτουργία του θυρεοειδούς θα πρέπει να αξιολογείται. Σε ασθενείς με διαβήτη, ο έλεγχος της γλυκόζης αίματος θα πρέπει να βελτιστοποιείται. Η ινσουλίνη είναι ο προτιμώμενος παράγοντας για τη διαχείριση τόσο του διαβήτη τύπου 1 όσο και του τύπου 2 κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης (Origa & Federica 2019)

Οι γυναίκες μπορεί να έχουν επιτυχή αυθόρμητη εγκυμοσύνη. Ωστόσο, εάν οι μεταγγίσεις αίματος είναι απαραίτητες κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, αυτοί που δεν υποβάλλονται ποτέ ή ελάχιστα μεταγγισμένοι διατρέχουν τον κίνδυνο να αναπτύξουν αιμολυτικά αλλοαντισώματα και αυτοαντισώματα ερυθροκυττάρων. Η επιβράδυνση ενδομήτριας ανάπτυξης, παρά την τακτική αγωγή μετάγγισης, έχει αναφερθεί (Origa & Federica 2019)



## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΚΟΙΝΩΝΙΚΟΣ ΑΝΤΙΚΤΥΠΟΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ ΣΤΟΝ ΑΣΘΕΝΗ ΚΑΙ ΤΗΝ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ**

Η θαλασσαιμία αποτελεί μια απειλητική για τη ζωή κατάσταση που προκαλεί σημαντικές διαταραχές στην εκπαίδευση και τις κοινωνικές δραστηριότητες.

Μπορεί να επηρεάσει σημαντικά και τις οικογένειες των πασχόντων. Πολλοί από αυτούς τους ασθενείς υπέφεραν από θλίψη, θυμό και μοναξιά, Το ψυχολογικό βάρος που επιφέρει η νόσος στους ασθενείς μπορεί να οφείλεται στις συνεχείς μεταγίσεις, στις νυχτερινές υποδόριες ενέσεις αποσιδήρωσης οι οποίες διαταράσσουν τον ύπνο και στις επιπλοκές που μπορεί να παρουσιαστούν. Το ψυχολογικό βάρος που επιφέρει η νόσος στους γονείς των πασχόντων οφείλεται κυρίως στον φόβο ότι το παιδί θα πεθάνει, στις επιπλοκές της νόσου, στις ενοχές σχετικά με τη μη πραγματοποίηση προγεννητικής διάγνωσης, στην αδυναμία οικονομικής ανταπόκρισης στην απαιτούμενη θεραπεία, στην έλλειψη αντοχής μπροστά στον πόνο του παιδιού και την έλλειψη οικογενειακής ισορροπίας. Ακόμη, η νόσος επηρεάζει την κοινωνική ζωή των οικογενειών και των πασχόντων, αφού η συνεχής απουσία από το σχολείο συμβάλλει στην κακή ακαδημαϊκή κατάσταση η οποία με τη σειρά της θα μπορούσε να οδηγήσει σε απομόνωση και κατάθλιψη ενώ αναφέρονται αισθήματα απελπισίας και παραίτησης από τη ζωή, συμπτώματα κατάθλιψης ή ακόμα και ψυχοσωματικά προβλήματα. (Mazzone et al. 2009)

Οι φυσικές αναπηρίες, κοινωνικές πιέσεις, οικονομικές επιβαρύνσεις και προβλήματα με την εκπαίδευση και την καριέρα τους να τους κάνει πολύ ευάλωτους σε ψυχολογικές τραύμα πολύ νωρίς στη ζωή τους. Περισσότερο από το ένα τρίτο της θαλασσαιμίας οι ασθενείς συμφώνησαν ότι οι γονείς τους αντιμετωπίζουν οικονομικά προβλήματα λόγω της μακροχρόνιας ασθένειας τους. Όλα αυτά δημιουργούν ένα εμπόδιο στο δρόμο της ανάπτυξης σε αυτόνομη λειτουργούν ενήλικες. (Siddiqui 2014)

Ψυχολόγοι θα πρέπει να επανεξετάζουν τακτικά τους ασθενείς και να τους παρέχουν στήριξη ειδικά στις κρίσιμες περιπτώσεις όπως η διάγνωση της ασθένειας, οι πρώτες μεταγίσεις ,η έναρξη της θεραπείας της αποσιδήρωσης και σε σημαντικά γεγονότα της ζωής. Οι ασθενείς θα πρέπει να έχουν εύκολη πρόσβαση σε υπηρεσίες

ψυχολογίας. Πρέπει να υπάρχει όλη η ψυχολογική και κοινωνική υποστήριξη παρέχεται με πολιτιστικά ευαίσθητο τρόπο.

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ**

Ο ρόλος της νοσηλεύτριας είναι κρίσιμος στην αντιμετώπιση χρόνιων παθήσεων όπως η θalasσαιμία διαδραματίζει ζωτικό ρόλο στη φροντίδα των ασθενών με Θαλασσαιμία. Είναι επομένως εξαιρετικής σημασίας έχουν μια νοσηλευτική υπηρεσία που είναι ολοκληρωμένη, χωρίς προβλήματα και κατάλληλο για ασθενείς τόσο σε οξεία όσο και σε κοινοτικό περιβάλλον, ανεξάρτητα από το μέρος του κόσμου που βρίσκονται αποτελούν βασικό στοιχείο στην διαχείριση της θαλασσαιμίας καθώς παρέχουν υποστήριξη και ενθάρρυνση κατά την διάρκεια της θεραπείας όσο και κατά την διάγνωση της ασθένειας .Παρέχουν στους ασθενείς εκπαίδευση τόσο για την αυτοφροντίδα τους ,διδάσκουν αποτελεσματικές τεχνικές αυτοδιαχείρισης καθώς και πληροφορίες σχετικά με την συμμόρφωση των ασθενών στην θεραπεία .Επιπλέον παρέχουν πληροφορίες για τον προσυμπτωματικο έλεγχο, την συμβουλευτικής και την προγεννητική διάγνωση. Τέλος στην περίπτωση παιδιατρικών ασθενών βοηθούν στην μετάβαση τους στην ομάδα επαγγελματιών υγείας που παρακολουθούν τους ενήλικες.(Elsayed 2015)

### **8.1 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΣΤΗΝ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ ΚΑΙ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΗ**

Ο νοσηλευτής θα έχει καθημερινή επικοινωνία με τον ασθενή συνεπώς θα πρέπει να έχει ανεπτυγμένες κοινωνικές δεξιότητες. Είναι ο πρώτος επαγγελματίας υγείας τον οποίο ο ασθενής θα συναντήσει θα μιλήσει και θα εμπιστευτεί. Συνήθως τα άτομα το οποία πάσχουν από τέτοια χρόνια προβλήματα υγείας όπως η μεσογειακή αναιμία αισθάνονται ανασφάλεια, φόβο και αβεβαιότητα για την έκβαση της κατάστασης τους και συχνά διστάζουν να (ενοχλήσουν) τον γιατρό, γι'αυτό το λόγο ο νοσηλευτής θα πρέπει να είναι ένα άτομο το οποίο θα τους εμπνέει εμπιστοσύνη και θα δείχνει κατανόηση και φιλικότητα. Πρέπει να είναι ένας πολύ κάλος ακροατής να έχει χρόνο για τον ασθενή και να μπορεί να τον βοηθήσει όποτε την χρειάζεται. Ειδικά σε τέτοιες περιπτώσεις χρόνιων ασθενειών οι νοσηλευτές είναι εκείνοι οι οποίοι περνούν περισσότερο χρόνο με τον ασθενή Συγκεκριμένα, οι νοσηλευτές θα

πρέπει να είναι βέβαιοι ότι οι ασθενείς εκπαιδεύονται σωστά σχετικά με τις διαθέσιμες επιλογές θεραπείας. (Aimiwu et al. 2014)

Ο ρόλος της νοσηλεύτριας είναι να δίνει στον ασθενή χρόνο να εκφράζει συναισθήματα και φόβους, να υποστηρίζει και να ενθαρρύνει, να καθησυχάζει και να ηρεμεί. Οι ασθενείς με αιμοσφαιρινοπάθειες έχουν μια ισόβια εμπειρία δεινών, τόσο σωματικών όσο και συναισθηματικών. Ο πόνος και η αβεβαιότητα για το τι μπορεί να φέρει το αύριο προκαλούν χρόνια ανησυχία και δυσφορία, που συχνά δεν εκφράζονται άμεσα. (Aimiwu et al. 2014)

## 8.2 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΣΤΗΝ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΗ ΚΑΙ ΣΤΗΝ ΣΥΜΜΟΡΦΩΣΗ ΜΕ ΤΗΝ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Το βασικό στοιχείο της φροντίδας που παρέχεται από τον νοσηλευτή είναι το να κάνει τον ασθενή ικανό να συμβιβαστεί με τα προβλήματα και τις απογοητεύσεις που δημιουργεί η ασθένεια.. Κάθε. Το αναπτυξιακό στάδιο του ασθενούς είναι σημαντικό, με διαφορετικά θέματα να ανακύπτουν καθώς το άτομο ωριμάζει, ιδίως κατά τη διάρκεια της εφηβείας. Κάθε ασθενής είναι μια διαφορετική προσωπικότητα με διαφορετικό χαρακτήρα και ανάγκες και πρέπει να αντιμετωπίζεται διαφορετικά. Η νοσηλεύτρια πρέπει να λάβει υπ' όψιν όλους αυτούς τους παράγοντες όταν καθησυχάζει έναν ανήσυχο ασθενή .Ο νοσηλευτής παίζει κρίσιμο ρόλο στην προετοιμασία του ασθενούς για την επιτυχή διαχείριση των προκλήσεων της ζωής. Πρέπει να ενθαρρύνει τους ασθενών να ακολουθήσουν το θεραπευτικό σχήμα σωστά και με συνέπεια, χωρίς κενά. Αυτό θα βοηθήσει να διασφαλιστεί πως περιττές επιπλοκές θα αποφεύγονται και μακροπρόθεσμα θα διατηρείται μια καλύτερη ποιότητα ζωής. Οι πρακτικές και ψυχολογικές προκλήσεις της τακτική μετάγγιση και χηλικοποίηση, συμπεριλαμβανομένης τις συνέπειες της μη συμμόρφωσης να συζητηθεί με ασθενείς και οικογένειες.. Ψυχολογικός θέματα όπως η φοβία των βελόνων ή ο φόβος για το αίμα θα πρέπει να αντιμετωπίζονται σε νεαρή ηλικία. Η ομάδα θα πρέπει να διευκολύνει δημιουργώντας ένα αίσθημα αυτονομίας, αυτοπεποίθησης, και την αυτοεκτίμηση. Οι έφηβοι και οι ενήλικες πρέπει να λαμβάνουν ειδική στήριξη σε φάσεις όσον αφορά τις προσαρμογές σχέσεις, εργασία, γάμος, γονεϊκότητα, τους στόχους ζωής και τις κοινωνικές προσδοκίες. Μια άλλη πτυχή της προετοιμασίας του ασθενούς για τις προκλήσεις της ζωής είναι το να

καταστεί ο ασθενής ικανός να ακολουθήσει ένα θεραπευτικό σχήμα όσο πιο εύκολα γίνεται. Αυτό σημαίνει χορήγηση θεραπείας σε βολικές ώρες, ελαχιστοποιώντας έτσι την παρεμβολή με τις απαιτήσεις του σχολείου ή της δουλειάς. Ασθενείς που νοιώθουν κοινωνικά ή επαγγελματικά απομονωμένοι, που δεν αισθάνονται ενσωματωμένοι ή αναγνωρισμένοι ως πολύτιμα μέλη της κοινωνίας, απογοητεύονται και χάνουν το ηθικό τους, χάνοντας έτσι το κίνητρο να σταθούν αντάξιοι των απαιτήσεων της διαχείρισης της ασθένειάς τους. (Aimiwu et al. 2014)

Ο νοσηλευτής έχει ένα σημαντικό ρόλο σε αυτό το πλαίσιο ως συνήγορος του ασθενούς, ενημερώνοντας δασκάλους και εργοδότες σχετικά με το ρόλο που παίζει η θεραπεία στη βελτίωση της ποιότητας ζωής του ασθενούς. Η νοσηλεύτρια μπορεί επίσης να επιχειρηματολογήσει υπέρ των συμφερόντων των ασθενών στις υγειονομικές αρχές και γενικά στην κοινωνία, βοηθώντας στην καταπολέμηση της άγνοιας που οδηγεί στις διακρίσεις. Οι νοσηλευτές είναι επίσης απαραίτητο για να βοηθήσουν τα παιδιά να συνειδητοποιήσουν την ιδιαιτερότητα τους, να συμβάλουν στην διδασκαλία αποτελεσματικών τεχνικών για αυτοδιαχείριση, πρόληψη των επιπλοκών και μετάβαση των παιδιατρικών ασθενών στην ομάδα ενηλίκων της υγειονομικής περίθαλψης καθώς και στη γενετική συμβουλευτική.

### 8.3 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΣΤΗΝ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ

Ο νοσηλευτής προσφέρει πολύτιμη στήριξη στην οικογένεια του ασθενούς ιδιαίτερα όταν ο ασθενής βρίσκεται σε μικρή ηλικία. Αρχικά πρέπει να τονίσει στην οικογένεια την ανάγκη της προληπτικής φροντίδας, διατήρησης της τακτικής θεραπείας καθώς επίσης και να τους καθοδηγεί σχετικά με πρακτικά θέματα φροντίδας των ασθενών. Για παράδειγμα, οι γονείς μπορεί να το βρίσκουν συναισθηματικά δύσκολο να εισάγουν μια βελόνα στο παιδί. Η νοσηλεύτρια προσφέρει συμβουλές σχετικά με τον λιγότερο επώδυνο τρόπο να εισάγουν μια βελόνα, χρησιμοποιώντας τοπικές αναισθητικές αλοιφές ή ψυκτικά σπρέι πριν από το τρύπημα. Η νοσηλεύτρια επίσης διδάσκει ασθενείς και γονείς σχετικά με την ανάγκη για καθαριότητα, και πώς να εντοπίζουν και να αναφέρουν σοβαρά συμπτώματα, όπως πυρετό ή πόνο. Η θεραπεία της μεσογειακής αναιμίας αποτελεί μια μακροχρόνια κατάσταση του περιλαμβάνει πολλά καθήκοντα τα οποία οι γονείς και οι ίδιοι οι ασθενείς θα πρέπει να μάθουν να τα διαχειρίζονται και μόνοι τους. Ο

νοσηλευτής παίζει ένα κρίσιμο ρόλο στο να βοηθά τις οικογένειες να αποκτήσουν ανεξαρτησία από το κέντρο ή το νοσοκομείο, επιμορφώνοντας γονείς και ασθενείς. Ο νοσηλευτής που γνωρίζει τον ασθενή, την οικογένεια και την κοινωνική τους κατάσταση παρέχει μια απαραίτητη σχέση μεταξύ του αιματολόγου, του ασθενούς και των άλλως επαγγελματιών υγείας. Το παιδί με θαλασσαιμία στοχεύει πρωτίστως στην υποστήριξη του το παιδί και οι οικογένειές τους για να ελαχιστοποιήσουν την επίδραση της ασθένειας. Οι παιδίατροι νοσηλευτές εκπαιδεύονται να συμβουλεύουν όλους τα μέλη της οικογένειας σχετικά με τα μέτρα πρόληψης και θεραπείας σοβαρές επιπλοκές. Οι νοσηλευτές διαδραματίζουν ζωτικό ρόλο στη βοήθεια και υποστήριξη των ασθενών και της οικογένειάς τους (Aimiwu et al., 2014)

#### 8.4 ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗ

Ένας σημαντικός ρόλος της νοσηλεύτριας είναι να συμπληρώνει το γιατρό στην ανταλλαγή πληροφοριών με τον ασθενή. Πολλοί ασθενείς φεύγουν από το γραφείο του γιατρού με ερωτήσεις που ζητούν διευκρινίσεις ή επιβεβαίωση από τη νοσηλεύτρια. Ο νοσηλευτής πρέπει λοιπόν να έχει εμβαθύνει στην ασθένεια και να είναι σε θέση να πληροφορήσει τους ασθενείς σχετικά με την διαχείριση της ασθένειας και την πρόληψη των επιπλοκών. Ο νοσηλευτής χρησιμοποιεί απλή γλώσσα και αφιερώνει αρκετό χρόνο ώστε να επιβεβαιώσει πως ο ασθενής κατανοεί τις πληροφορίες που χρειάζεται και θέλει. Ταυτόχρονα η πρώιμη παρότρυνση σε γιατρό με ειδικευση στην αιματολογία ή σε μία νοσηλεύτρια αιμοσφαιρινοπαθειών είναι εξαιρετικά σημαντική, σε σκοπό να εξασφαλιστεί έγκαιρη πρόσβαση σε φροντίδα και ένα σχέδιο διαχείρισης της νόσου. Η συνεχιζόμενη εκπαίδευση γονέων και ασθενών, συμπεριλαμβανομένων της αναγνώρισης και διαχείρισης σημείων και συμπτωμάτων της νόσου, είναι απαραίτητη. Από αυτό το σημείο και μετά, η νοσηλεύτρια παίζει έναν κρίσιμο ρόλο, παρέχοντας σε ασθενείς και γονείς ισόβια υποστήριξη, βοήθεια και έλεγχο. (Aimiwu et al., 2014)

#### 8.5 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΠΡΙΝ ΚΑΙ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ :

Η λανθασμένη ομάδα αίματος) αποτελεί με διαφορά το πιο συνηθισμένο αναφερόμενο λάθος στους θανάτους που σχετίζονται με μετάγγιση. Οι υπηρεσίες αιμοδοσίας πρέπει λοιπόν να εφαρμόζουν αυστηρές πολιτικές για να εξασφαλίζουν

ότι οι σωστές διαδικασίες μετάγγισης πάντα ακολουθούνται και το ιατρικό προσωπικό πρέπει να εφαρμόζει αυστηρά τα καθορισμένα πρότυπα και πρωτόκολλα μετάγγισης ώστε να προστατεύεται η υγεία και η ασφάλεια των ασθενών. Ο νοσηλευτής παίζει ένα ρόλο-κλειδί στην πρόληψη και των πρώιμη αναγνώριση σημείων αντίδρασης στη μετάγγιση.(Aimiwu et al. 2014)

Σημαντικές πτυχές αυτού του ρόλου συμπεριλαμβάνουν την εξασφάλιση των παρακάτω: (Aimiwu et al. 2014)

- Δείγματα για καθορισμό ομάδος αίματος και διασταύρωση έχουν ξεκάθαρα στοιχεία ταυτοποίησης.
- Το ονοματεπώνυμο και η ημερομηνία γέννησης του ασθενούς είναι καθαρά σημειωμένα στην ετικέτα των φιαλιδίων πριν τη λήψη του δείγματος και τα δεδομένα στο παραπεμπτικό είναι ελεγμένα προσεκτικά.
- Μέλος του ιατρικού προσωπικού πιστοποιεί ότι τα συστήματα έγχυσης χρησιμοποιούνται σύμφωνα με τις συστάσεις των κατασκευαστών.
- Μέλος του ιατρικού προσωπικού διεξάγει οπτικό έλεγχο της μονάδας αίματος
- Συμβατότητα μεταξύ ασθενούς και μονάδας αίματος πιστοποιείται, συγκρίνοντας την ομάδα αίματος του ασθενούς έναντι της ομάδας αίματος στην ετικέτα της μονάδας.
- Ο ασθενής παρακολουθείται προσεκτικά κατά τη διάρκεια της μετάγγισης, ιδίως στα πρώτα στάδια όπου και μια αντίδραση είναι πιο πιθανό να συμβεί.
- Τα παράγωγα αίματος μεταγγίζονται εντός του συνιστώμενου χρόνου.
- Η ταχεία μετάγγιση κρύου αίματος μπορεί να είναι επικίνδυνη. Ο χειρισμός παγωμένων μονάδων πρέπει να γίνεται με μεγάλη φροντίδα.
- Οι παρατηρούμενες αντιδράσεις καταγράφονται και αναφέρονται. Όλες οι σοβαρές επιπλοκές πρέπει να διερευνώνται.

Είναι σημαντικό για τον ασθενή να καταλάβει ότι μόλις ξεκινήσει η διαδικασία της μετάγγισης του αίματος οποιαδήποτε σημάδια ή συμπτώματα εμφανισθούν θα πρέπει

να αναφερθούν αμέσως στον νοσηλευτή που παρακολουθεί την διαδικασία. Πριν ξεκινήσει η μετάγγιση ωστόσο ο νοσηλευτής λαμβάνει ιστορικό των μεταγγίσεων που έχει υποβληθεί ο ασθενής. Αυτό το ιστορικό θα περιλαμβάνει πληροφορίες σχετικά με τις προηγούμενες μεταγγίσεις, σχετικά με αλλεργίες εάν έχει ο ασθενής, σχετικά με αντιδράσεις που ίσως έχει εμφανίσει κατά την μετάγγιση οι οποίες είναι ζωτικής σημασία να μην προκληθούν (McPhee et al, 2009)

Οι αρμοδιότητες των νοσηλευτών στην μετάγγιση πιο συγκεκριμένα :

- Επαλήθευση της διαταγής του γιατρού και ενημέρωση του ασθενούς και επεξήγηση του σκοπού της διαδικασίας.
- Λήψη και καταγραφή ζωτικών σημείων.
- Εφαρμογή αυστηρά άσηπτης τεχνικής.
- Τουλάχιστον δυο νοσηλευτές απαιτούνται για να ελέγξουν την ετικέτα της μετάγγισης αίματος.
- Ελέγχονται τα εξής:
  - ✓ Σειριακός αριθμός
  - ✓ Συστατικό αίματος
  - ✓ Ομάδα αίματος
  - ✓ Rh παράγοντα
  - ✓ Ημερομηνία λήξης
- Το αίμα πριν την μετάγγιση πρέπει να έχει θερμοκρασία δωματίου ώστε να αποφευχθούν πιθανές επιπλοκές .
- Έλεγχος της ταυτότητας του ασθενή. Δύο νοσηλευτές ελέγχουν την ταυτότητα του ασθενή.
- Χρήση βελόνας μεγέθους 18g έως 19g ώστε να διευκολυνθεί η ροή του αίματος.

- Χρήση σετ με ειδικό φίλτρο μικρών πλεγμάτων ώστε να αποτραπεί η χορήγηση θρόμβων αίματος.
- Χορήγηση αίματος αργά στα 10 gtts / λεπτό και παραμονή στο κρεβάτι για 15 έως 30 λεπτά. Η ανεπιθύμητη αντίδραση συνήθως εμφανίζεται κατά τη διάρκεια των πρώτων 15 έως 20 λεπτών.
- Παρακολούθηση ζωτικών σημείων για τυχόν επιπλοκές
- Απαγορεύεται η ανάμιξη φάρμακων με μετάγγιση αίματος ώστε να αποφευχθούν ανεπιθύμητες ενέργειες.
- Παρατήρηση πιθανών επιπλοκών και ειδοποίηση του κατάλληλου ιατρού.

#### 8.6 ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΣΕ ΥΠΟΨΙΑ ΑΝΤΙΔΡΑΣΗΣ ΣΤΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΗ

Σε περίπτωση που ο νοσηλευτής υποψιαστεί πιθανή αντίδραση στην μετάγγιση ενημερώνει αμέσως τον ιατρό. (Aimiwu et al. 2014)

Σε συνεργασία μπορεί να προβούν σε:

- Διακοπή της μετάγγισης
- Διατήρηση φλεβικής γραμμής
- Παρακολούθηση ζωτικών σημείων όπως θερμοκρασία, σφύξεις, αρτηριακή πίεση, αναπνοή και κορεσμός οξυγόνου
- Όπου απαιτείται, αναζωογόνηση του ασθενούς με φυσιολογικό ορό ή κρυσταλλοειδή διαλύματα σε χαμηλό ρυθμό έγχυσης. Αν η υπόταση παρατείνεται, ο ασθενής μπορεί να χρειαστεί ινότροπα.
- Επανάλεγχο ταυτοποίησης του ασθενούς έναντι της μονάδος αίματος.
- Καταγραφή αποβαλλόμενου όγκου ούρων. Τα πρώτα ούρα που θα αποβληθούν πρέπει να σταλούν στο εργαστήριο για ανίχνευση ελεύθερης αιμοσφαιρίνης.



- Αποστολή δείγματος αίματος στο εργαστήριο για επανάληψη διασταύρωσης, γενική αίματος, ουρία, ηλεκτρολύτες και ηπατικές δοκιμασίες.
- Η μονάδα αίματος πρέπει να επιστραφεί στο εργαστήριο μαζί με το σετ χορήγησης για επιπλέον διερεύνηση.

(Aimiwu et al., 2014)

### 8.7 Η ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΑΣΘΕΝΟΥΣ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗ

Η νοσηλευτική φροντίδα σε ασθενείς με μεσογειακή αναιμία κατά την αποσιδήρωση είναι εξής (Aimiwu et al. 2014). :

- Ενημέρωση γονέων και παιδιού σχετικά με την χορήγηση δεσφεριοξαμίνης για μείωση του φορτίου του σιδήρου
- Ενημέρωση του αρρώστου για τη διαδικασία, σκοπό και αναγκαιότητα της αποσιδήρωσης
- Επεξήγηση του τρόπου υποδόριας έγχυσης του φαρμάκου. Με τη μέθοδο αυτή, χρησιμοποιείται ειδική αντλία υποδόριας έγχυσης, σύριγγα μιας χρήσης που εφαρμόζεται στην αντλία και πεταλούδα για την υποδόρια έγχυση του φαρμάκου
- Προσεκτική επιλογή του σημείου που θα γίνει η υποδόρια ένεση του φαρμάκου
- Εκπαίδευση των γονέων και του ίδιου του παιδιού, αν είναι μεγάλο στην τεχνική της έγχυσης, ώστε να μπορεί να εφαρμόζεται στο σπίτι.

Εδώ η νοσηλεύτρια έχει μεγάλο ρόλο να διαδραματίσει. Ο γιατρός μπορεί να έχει εξηγήσει το πόσο αναγκαία είναι η διαδικασία και ίσως ακόμη να έχει περιγράψει πως γίνεται, όμως η νοσηλεύτρια πρέπει να αναλάβει το έργο της διδασκαλίας και επίδειξης της χρήσης της στην πράξη. Αυτό δεν είναι ένα εύκολο έργο. Ούτε οι γονείς ούτε οι ασθενείς είναι πιθανό να έχουν έρθει σε επαφή με οποιοσδήποτε από τις εμπλεκόμενες διαδικασίες. Επιπλέον, οι γονείς συνήθως υποφέρουν από αισθήματα τύψεων και φόβου για την υποβολή των παιδιών τους σε τέτοιες θεραπείες. Το να

τοποθετεί κανείς μια βελόνα στο ίδιο του το παιδί, το να του προκαλεί πόνο, είναι μια πηγή μεγάλης ενόχλησης. Ο ρόλος του νοσηλευτή, λοιπόν, ξεκινά προσφέροντας υποστήριξη και καθησυχασμό. (Aimiwu et al., 2014)

#### 8.8 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΣΤΗΝ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΤΗΣ ΖΩΗΣ ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

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

Η/ο νοσηλεύτρια/ής παίζει κρίσιμο ρόλο στην προετοιμασία του ασθενούς για την επιτυχή διαχείριση των προκλήσεων της ζωής. Μια όψη αυτού του ρόλου είναι η ενθάρρυνση των ασθενών να ακολουθήσουν το θεραπευτικό σχήμα σωστά και με συνέπεια, χωρίς κενά. Αυτό θα βοηθήσει να διασφαλιστεί πως περιττές επιπλοκές αποφεύγονται και μακροπρόθεσμα διατηρείται μια καλύτερη ποιότητα ζωής. Μια άλλη πτυχή της προετοιμασίας του ασθενούς για τις προκλήσεις της ζωής είναι το να καταστεί ο ασθενής ικανός να ακολουθήσει ένα θεραπευτικό σχήμα όσο πιο εύκολα γίνεται. Αυτό σημαίνει χορήγηση θεραπείας σε βολικές ώρες, ελαχιστοποιώντας έτσι την παρεμβολή με τις απαιτήσεις του σχολείου ή της δουλειάς (Aimiwu et al., 2014). Ασθενείς που νοιώθουν κοινωνικά ή επαγγελματικά απομονωμένοι, που δεν αισθάνονται ενσωματωμένοι ή αναγνωρισμένοι ως πολύτιμα μέλη της κοινωνίας, απογοητεύονται και χάνουν το ηθικό τους, χάνοντας έτσι το κίνητρο να σταθούν αντάξιοι των απαιτήσεων της διαχείρισης της ασθένειάς τους. Τέτοια συναισθήματα είναι ιδιαίτερα πιθανό να εμφανιστούν στα τέλη της εφηβείας και στην ενήλικη ζωή, γύρω από θέματα σεξουαλικών σχέσεων, επαγγελματικής προόδου και οικονομική (απ)εξάρτησης. ο νοσηλευτής έχει ένα σημαντικό ρόλο σε αυτό το πλαίσιο ως

συνήγορος του ασθενούς, ενημερώνοντας δασκάλους και δασκάλους σχετικά με το ρόλο που παίζει η θεραπεία στη βελτίωση της ποιότητας ζωής του ασθενούς. (Aimiwu et al. 2014).

## **ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ**

## **ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ**

### Ορισμός νοσηλευτικής διεργασίας

«Η νοσηλευτική διεργασία ορίζεται ως ένας τακτικός, συστηματικός τρόπος καθορισμού της κατάστασης υγείας του ατόμου, προσδιορίζει προβλήματα που ορίζονται ως διαταραχές στην εκπλήρωση των ανθρώπινων αναγκών, αναπτύσσει σχέδια για την επίλυσή του, εισάγει και εφαρμόζει το σχέδιο και εκτιμά την έκταση που το σχέδιο ήταν αποτελεσματικό στην προαγωγή της βέλτιστης ευεξίας και στην επίλυση των προβλημάτων που έχουν ανιχνευθεί». Χαρακτηριστικά της νοσηλευτικής διεργασίας Συστηματική Δυναμική Διαπροσωπική Προσανατολισμένη σε στόχους Καθολικά εφαρμόσιμη

### Το μοντέλο της νοσηλευτικής διεργασίας αποτελείται από 5 στάδια:

#### 1. Αξιολόγηση της κατάστασης του ασθενή

Αξιολόγηση των σημείων καθώς και της κλινικής εικόνας ή των συμπτωμάτων που αναφέρει ο ασθενής

#### 2. Νοσηλευτική διάγνωση

Η ανάλυση των δεδομένων του ασθενή και αναγνώριση των πραγματικών ή δυνητικών προβλημάτων υγείας, των παραγόντων που τα προκαλούν ή συμβάλλουν σε αυτά καθώς και των τρόπων αντιμετώπισής τους

#### 3. Προγραμματισμός νοσηλείας: σχεδιασμός φροντίδας

Είναι ο καθορισμός των σκοπών από τον νοσηλευτή για την πρόληψη, ελάττωση ή επίλυση των προβλημάτων του ασθενή που εντοπιστήκαν από τις νοσηλευτικές διαγνώσεις..Περιέχει τις νοσηλευτικές παρεμβάσεις οι οποίες έχουν την δυνατότητα να επιλύσουν η να αντιμετωπίσουν τα προβλήματα του ασθενή. Ο νοσηλευτής καταγράφει τους σκοπούς και τις αναμενόμενες εκβάσεις και επιλεγεί τις κατάλληλες νοσηλευτικές παρεμβάσεις

#### 4. Εφαρμογή νοσηλείας: εκτέλεση φροντίδας

Είναι η εκτέλεση του σχεδίου φροντίδας με τις παρεμβάσεις που στοχεύουν:

- Στην προαγωγή της ευεξίας
- Στην πρόληψη της ασθένειας
- Στην αποκατάσταση της υγείας
- Στην διευκόλυνση αντιμετώπισης των δυσλειτουργιών

Κατά την εφαρμογή ο νοσηλευτής:

- Εκτελεί το σχέδιο φροντίδας,
- Συνεχίζει τη συλλογή πληροφοριών
- Τροποποιεί το σχέδιο αν χρειάζεται.

#### 5. Εκτίμηση αποτελεσμάτων

Αποτελεί τον βαθμό κατά τον οποίο επετεύχθησαν οι στόχοι που είχαν θέσει οι νοσηλευτικές παρεμβάσεις του νοσηλευτή.

## Περιστατικά μεσογειακής αναιμίας

### 1.1 ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ 1

Ασθενής ετών 35 που πάσχει από ενδιάμεση β-θαλασσαιμία εισήλθε στο νοσοκομείο για την προγραμματισμένη μετάγγιση. Ύστερα από αιματολογικές εξετάσεις στις οποίες υπεβλήθει παρατηρήθηκαν αυξημένα επίπεδα φεριτίνης ορού, σιδήρου και ηπατικών ενζύμων. Ο ασθενής εισήχθη στο νοσοκομείο 05/08/2019

Ατομικό ιστορικό ασθενούς :

Ο ασθενής μεταγγίζεται εδώ και 10 χρόνια κάθε 15 με 20 ημέρες λόγω αναιμίας .Δεν παρουσίασε ποτέ αλλεργική αντίδραση στο παρελθόν ούτε κάποια επιπλοκή όσο αναφορά την μετάγγιση. Δεν φέρει βλάβη σε κάποιο άλλο όργανο όπως και ούτε ενδοκρινολογικές η καρδιαγγειακές επιπλοκές. Ο ασθενής δεν έχει υποβληθεί στο παρελθόν σε θεραπεία αποσιδήρωσης.

Σημεία και συμπτώματα: ο ασθενής δεν αναφέρει συμπτώματα ούτε έχει κάποιες κλινικές εκδηλώσεις παρά μόνο σημεία τα οποία είναι οι αυξημένες τιμές εργαστηριακών ευρημάτων της φεριτίνης ορού ,σιδήρου και των ηπατικών ενζύμων.

Θεραπεία: Για την αντιμετώπιση αυτού του περιστατικού αρχικά θα πρέπει να ενημερώσουμε τον ασθενή σχετικά με την κατάσταση στην οποία βρίσκεται και να εξαλείψουμε το άγχος που τον διακατέχει. Απαιτείται λεπτομερής ενημέρωση σχετικά με την διαδικασία της αποσιδήρωσης.

## ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ

<b>1. Αξιολόγηση – Νοσηλευτική διάγνωση</b>	<b>2. Αντικειμενικός σκοπός</b>	<b>3. Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας</b>	<b>4. Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας</b>	<b>5. Εκτίμηση αποτελέσματος</b>
1. Άγχος ασθενή λόγω έλλειψης εκπαίδευσης	1. Εξάλειψη του άγχους του ασθενούς	1. Λήψη ζωτικών σημείων	1. Ενημέρωση των ιατρών για τα εργαστηριακά ευρήματα του ασθενούς ώστε να προτείνουν την κατάλληλη θεραπεία	1. Μείωση του άγχους του ασθενούς
2. Αυξημένες τιμές αποτελεσμάτων εργαστηριακών εξετάσεων σιδήρου, φεριτίνης ορού και ηπατικών ενζύμων	2. Επιλογή της κατάλληλης μεθόδου ώστε να απεξέλθει η πτώση εργαστηριακών τιμών φεριτίνης και σιδήρου	2. Επανάληψη αποστολής δείγματος αίματος ώστε να διαβεβαιωθούν τα εργαστηριακά αποτελέσματα	2. Ενημέρωση του ασθενούς για τους σχετικούς τρόπους αποσιδήρωσης	2. Ο ασθενής έχει ενημερωθεί για την κατάσταση του καθώς και για τους πιθανούς τρόπους αντιμετώπισης αυτής της επιπλοκής
	3. Πρόληψη επιπλοκών λόγω αιμοσιδήρωσης	3. Προγραμματισμός διαγνωστικών εξετάσεων ώστε να διαβεβαιωθεί ότι η αιμοσιδήρωση δεν έχει επηρεάσει άλλα όργανα του σώματος	3. Εκπαίδευση του ασθενούς σχετικά με την διαδικασία της αποσιδήρωσης	



## 1.2 ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ 2

Ασθενής ετών 30 με μείζων μεσογειακή αναιμία εισήλθε σε νοσοκομείο για την προγραμματισμένη του μετάγγιση. Ο ασθενής εισήχθη στο νοσοκομείο 1/8/2019

Ατομικό ιστορικό: ο ασθενής πάσχει από μείζων μεσογειακή αναιμία και μεταγγίζεται συχνά, περίπου μια φορά την εβδομάδα. Λαμβάνει θεραπεία αποσιδήρωσης όμως δεν παρουσιάζει βλάβη ούτε επιπλοκές σε άλλα όργανα του σώματος του. Δεν έχει αναφέρει ποτέ κάποια οξεία επιπλοκή ή αλλεργία στην μετάγγιση

Ευρήματα κατά την μετάγγιση: ταχυκαρδία, δυσφορία, δύσπνοια με μορφή ταχύπνοιας, βήχα παραγωγικό, κεντρική κυάνωση και πνευμονικό οίδημα

Θεραπευτική αντιμετώπιση: καταλαβαίνουμε ότι πρόκειται για υπερφόρτωση του κυκλοφορικού συστήματος λόγω της μετάγγισης και πρέπει να ακολουθήσει μια σειρά ενεργειών με στόχο την αντιμετώπιση της. Καταρχάς πρώτο μας μέλημα αποτελεί η διακοπή της μετάγγισης καθώς και η ενημέρωση του ιατρού. Επίσης σημαντική ενέργεια αποτελεί και η στενή παρακολούθηση των ζωτικών σημείων όπως και η τοποθέτηση του ασθενούς σε ανάρροπη θέση. Η θεραπεία θα πρέπει να στοχεύει στην μείωση του όγκου υγρών του ασθενούς και στην κατάλληλη υποστήριξη της καρδιακής λειτουργίας αν χρειαστεί.

## ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ

<b>1. Αξιολόγηση – Νοσηλευτική διάγνωση</b>	<b>2. Αντικειμενικός σκοπός</b>	<b>3. Προγραμματισμός νοσηλευτικής φροντίδας</b>	<b>4. Εφαρμογή νοσηλευτικής φροντίδας</b>	<b>5. Εκτίμηση αποτελέσματος</b>
1. Δύσπνοια	1. Ανακούφιση του ασθενούς	1. Λήψη ζωτικών σημείων	1. Διακοπή μετάγγισης	1. Υποχώρηση δύσπνοιας
2. Ταχυκαρδία, δυσφορία	2. Υποχώρηση της δύσπνοιας	2. Χορήγηση διουρητικών ώστε να αποφορτιστεί η κυκλοφορία	2. Τοποθέτηση ασθενούς σε ανάρροπη θέση	2. Υποχώρηση ταχυκαρδίας ασθενούς
3. Κεντρική κυάνωση	3. Υποχώρηση κυάνωσης και πνευμονικού οιδήματος	3. Ενημέρωση κατάλληλου ιατρού	3. Συχνή λήψη ζωτικών σημείων	
4. Βήχας και πνευμονικό οίδημα		4. Διακοπή μετάγγισης	4. Χορήγηση διουρητικών	

## ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η μεσογειακή αναιμία αποτελεί μια νόσο η οποία πλήττει παγκοσμίως τον πληθυσμό. Τα τελευταία χρόνια λόγω της εξέλιξης της επιστήμης έχουν έρθει στο φως νέες μεθόδους αντιμετώπισης της νόσου οι οποίες μπορεί να οδηγήσουν και στην οριστική θεραπεία της. Η ποιότητα ζωής των πασχόντων έχει βελτιωθεί σημαντικά. Υπάρχουν διάφοροι τύποι αναιμίας. Οι κυριότερες μορφές είναι η α θαλασσαιμία και η β θαλασσαιμία οι οποίες μπορούν να υποδιαιρεθούν σε υποκατηγορίες. Η πιο σοβαρή περίπτωση θαλασσαιμίας είναι η μείζων θαλασσαιμία η οποία αποτελεί υποκατηγορία της β θαλασσαιμίας. Μέχρι στιγμής ο πιο παραδοσιακός τρόπος θεραπείας σε σοβαρές περιπτώσεις όπως η μείζων θαλασσαιμία είναι η μετάγγιση και η αποσιδήρωση. Ακόμη συντηρητική θεραπεία είναι και η σπληνεκτομή.

Τα τελευταία χρόνια έχουν κάνει την εμφάνιση του δυο καινούργιες μέθοδοι θεραπείας, η γονιδιακή θεραπεία και η μεταμόσχευση μυελού των οστών οι οποίες μπορούν να επιφέρουν την οριστική θεραπεία της νόσου. Επίσης πρέπει να αναφερθούν και οι καινούριοι τρόποι αποσιδήρωσης από του στόματος οι οποίες έχουν διευκολύνει σημαντικά και έχουν αλλάξει την ψυχολογία και τον τρόπο ζωής των ασθενών. Ένα σημαντικό κομμάτι που πρέπει να εξεταστεί είναι και η πρόληψη της νόσου. Ο τραγικός αριθμός καθημερινών γεννήσεων παιδιών με θαλασσαιμία μας αποδεικνύει την έλλειψη ενημέρωση των ανθρώπων.

Η θαλασσαιμία είναι μια κληρονομούμενη νόσο η οποία με την σωστή ενημέρωση και συμμετοχή στα προγράμματα πρόληψης μπορεί να αποφευχθεί. Ακόμη σημαντική είναι και η αναφορά στους προγεννητικούς ελέγχους οι οποίοι μπορούν να γίνουν. Επίσης λόγω της αιμοσιδήρωσης και των συνεχών μεταγγίσεων η μεσογειακή αναιμία αποτελεί μια νόσο η οποία μπορεί να επιφέρει φάσμα επιπλοκών στους ασθενείς. Ο ρόλος του νοσηλευτή αποτελεί αναπόσπαστο κομμάτι λόγω της συντηρητικής θεραπείας κάτω από την οποία οι ασθενείς θα βρίσκονται για όλη τους την ζωή και λόγω των επιπλοκών οι οποίες μπορεί να εμφανιστούν.

## **ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ**

### **Α' ΞΕΝΟΓΛΩΣΣΗ**

- Arumugam P., Malik P. (2010). Genetic therapy for beta-thalassemia: from the bench to the bedside . American society of hematology, education program, 1, 445-450
- Aggarwal R, Prakash A, Aggarwal M. (2014). Thalassemia: An overview. Journal of the scientific society, 41(1),3-6
- Badireddy M., Baradhi K .(2018) .Chronic Anemia .StatPearls
- Borgna-Pignatti C. (2007). Modern treatment of Thalassaemia intermedia. British Journal of Haematology , 3 ,291-304
- Cao A. , Kan Y.(2013) .The Prevention of Thalassemia .Cold spring harb respect med
- Conley L. ,Schwartz R. (2019) .BLOOD ‘ Definition, Composition and functions of blood’
- Cappellini MD, Cohen A, Eleftheriou A (2008) Blood Transfusion Therapy in β-Thalassaemia Major .Thalassaemia International Federation , Nicosia (CY)
- Cappellini M. et al. (2008) . Guidelines for the Clinical Management of Thalassaemia, 2nd Revised edition .Thalassaemia International Federation , Nicosia (CY)
- Di Marco V, et al. (2010). Management of chronic viral hepatitis in patients with thalassemia: recommendations from an international panel. Blood American society of hematology , 116,2875-2883
- Rachmilewitz E., Giardina P. (2011) .How I treat thalassemia. Blood American society of hematology ,118 (13),3479-3488

- Farmaki K. ,Tzoumari I., Pappa C., Chouliaras G., Berdoukas V.,(2010) Normalization of total body iron load with very intensive combined chelation reverses cardiac and endocrine complications of thalassemia major .British journal of hematology, 3,466-475
- Farzana Sayani et al. ( 2009) .Guidelines for the Clinical Care of Patients with Thalassemia in Canada.
- Fibach E. , Rachmilewitz E. (2017). Pathophysiology and treatment of patients with beta-thalassemia – an update .F1000 Research
- Fung E. (2016). The importance of nutrition for health in patients with transfusion-dependent thalassemia .Annals of the New York Academy of sciences, 1368 (1), 40-48
- Galanello R. ,Origa R. (2010) . Beta-thalassemia . Orphanet Journal of Rare Diseases , 5 (11)
- Karuppiah (2015). Evaluation and management of diabetes in patients with thalassaemia major .Journal of the Ceylon College of Physician ,Journal of the Ceylon College of Physicians, 46, 39-41
- Kohne E. (2011) .Hemoglobinopathies Clinical Manifestations, Diagnosis, and Treatment. DEUTSCHES ÄRZTEBLATT INTERNATIONAL ,108(3), 1-32
- Mazzone L., et al. (2009).Emotional impact in  $\beta$ -thalassaemia major children following cognitive-behavioural family therapy and quality of life of care giving mothers .Clinical Practice & Epidemiology in Mental Health, 5 (5)
- Elsayed L. (2015). Nursing Guidelines for Children Suffering from Beta Thalassemia . Journal of Nursing Science, 5(4), 131-135

- Lemone, P., Burke, K., (2004). Παθολογική-Χειρουργική Νοσηλευτική 'Κριτική Σκέψη κατά την φροντίδα ασθενούς' Τόμος Β. 3η έκδοση. Ιατρικές εκδόσεις: Λαγός Δημήτριος. Πόντου 8, Αθήνα
- Mathew J., Varacallo M. (2019). Blood, Physiology, Blood Plasma. StatPearls
- Modell B., Darlison M. (2008). Global epidemiology of haemoglobin disorders and derived service indicators .Bulletin of world health organization, 86(6), 480–487
- Muncie H., Campbell J. (2009). Alpha and beta thalassemia. American family physician ,80(4), 339-344.
- Murloney, S., Myers, A. (2010). Βασικές Αρχές Φυσιολογίας του Ανθρώπου. Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης. Τετραπόλεως 14, Αθήνα
- Origa R. (2019). PREGNANCY IN THALASSEMIA. Mediterranean journal of hematology and infectious diseases, 11 (1)
- Siddiqui S. , Ishtiaq R, Sajid F. , Sajid R. (2014). Quality of life in patients with thalassemia major in a developing country
- Turner J, Badireddy M (2019). Anemia. StatPearls
- Warner MJ, Kamran M. ( 2018). Anemia, Iron Deficiency . StatPearls

## Β' ΕΛΛΗΝΙΚΗ

- Aimiwu E, Thomas A, Roheemun N, Khairallah T , Ajami Nacouzi, Γεωργίου Α, Παπαδοπουλος Χ. ( 2014). Οδηγός νοσηλευτικής για τις αιμοσφαιρινοπάθειες . Διεθνής Ομοσπονδία Θαλασσαιμίας
- Κοσκίνας Ι., Κουντουράς Δ., Φατούρου Β. (2011). Οι καρδιολογικές επιπλοκές στις αιμοσφαιρινοπάθειες: Παθοφυσιολογία και κλινική έκφραση. The Journal of the Hellenic Society of hematology , 2 (3),289
- Κουτελέκος, Ι. & Χαλιάσιος, Ν. ( 2013). Μεσογειακή Αναιμία. Περιεγχειρητική Νοσηλευτική, 12(2), 101-112
- Ladis V. , Graphakos S. (2011) . Management of Thalassaemia ( Transfusions- Splenectomy- Haematopoietic Stem Cell Transplantation) .The Journal of the Hellenic Society of HEMATOLOGY,2(3), 304-313
- Μεταξωτού, Α. ( 2000). Materia Medica Creca
- Papaioannou M., Gatsa E. (2013) .Iron deficiency anemia .The Journal of the Hellenic Society of hematology, 4 (1) ,1-13