

ΤΕΙ ΚΑΛΑΜΑΤΑΣ  
ΤΜΗΜΑ ΔΙΟΙΚΗΣΗΣ ΜΟΝΑΔΟΣ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ  
ΣΧΟΛΗ ΔΙΟΙΚΗΣΗ ΚΑΙ ΟΙΚΟΝΟΜΙΑ

ΤΕΙ ΚΑΛΑΜΑΤΑΣ  
ΤΜΗΜΑ  
ΕΚΔΟΣΕΩΝ & ΒΙΒΛΙΟΘΗΚΗΣ

# ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΘΕΜΑ : «ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ»



ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΑ:  
ΚΑΤΣΑΝΟΥ ΑΦΡΟΔΙΤΗ

ΕΙΣΗΓΗΤΡΙΑ:  
ΣΑΚΕΛΛΑΡΙΟΥ ΜΑΡΙΑ

ΚΑΛΑΜΑΤΑ 2004

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Τ Ε Ι Κ Α Λ Α Μ Α Γ Α Σ  
Τ Μ Η Μ Α  
ΕΚΔΟΣΕΩΝ & ΒΙΒΛΙΟΘΗΚΗΣ

▪ ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	7
▪ ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ.....	9
▪ Κληρονομικότητα.....	10
▪ Γεωγραφική κατανομή.....	10

### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1<sup>ο</sup>

1.1. ΑΙΜΑ ΚΑΙ ΑΙΜΟΠΟΙΗΤΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ.....	12
1.2. ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΙ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ.....	15
1.2.1. ΠΛΑΣΜΑ.....	15
1.2.2. ΕΜΜΟΡΦΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ.....	17
α) Ερυθροκύτταρα.....	17
β) Λευκοκύτταρα.....	22
γ) Αιμοπετάλια.....	23
1.3. ΑΙΜΟΛΥΣΗ.....	24
1.4. ΟΜΑΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ.....	26
1.5. ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΕΣ ΟΜΑΔΩΝ ΑΙΜΑΤΟΣ.....	28
1.6. ΣΥΣΤΗΜΑ RHESUS.....	29

### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2<sup>ο</sup>

2.1. ΓΕΝΙΚΑ ΠΕΡΙ ΑΝΑΙΜΙΩΝ.....	32
2.1.1 ΟΡΙΣΜΟΣ.....	32
2.2. ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΑΝΑΙΜΙΩΝ.....	36
2.2.1. Αιτιολογική ταξινόμηση.....	36
2.2.2. Μορφολογική ταξινόμηση.....	39

### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3<sup>ο</sup>

3.1. ΘΑΛΑΣΣΑΝΑΙΜΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ Η΄ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ...41	41
3.2. β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	41
3.2.1. ΟΡΙΣΜΟΣ.....	41
3.2.2. ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ – ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ.....	42
3.2.3. ΓΙΑΤΙ ΥΠΑΡΧΟΥΝ ΟΙ ΤΟΣΟ ΥΨΗΛΕΣ ΣΥΧΝΟΤΗΤΕΣ ΤΩΝ ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΩΝ ΓΟΝΩΝ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ.....	43
3.2.4. ΜΟΡΦΕΣ ΕΤΕΡΟΖΥΓΗΣ β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ...45	45

3.2.5. ΦΥΣΗ ΤΗΣ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΒΛΑΒΗΣ.....	46
3.3. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ.....	49
3.3.1. ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	49
3.3.2. ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	53
3.3.3. ΟΜΟΖΥΓΗ β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	55
3.4. α-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	57
3.4.1. ΜΟΡΦΕΣ.....	57
3.4.2. ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ.....	58
3.5. ΦΥΣΗ ΤΗΣ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΒΛΑΒΗΣ.....	60
3.6. ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ.....	61

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4<sup>ο</sup>

4.1. ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΠΡΟΣΠΕΛΑΣΗ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ	
4.1.1. ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ.....	64
4.1.2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ.....	64
4.2. ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	67
4.3. δβ-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	68
4.4. ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΑ Lepore(2α+2δβ).....	68
4.5. ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ α-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	69
4.6. ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ – ΕΚΤΙΜΗΣΗ.....	71
4.7. ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΕΣ ΠΡΟΣΠΑΘΕΙΕΣ.....	72
4.8. ΑΝΑΦΟΡΑ ΣΤΗ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΜΥΕΛΟΥ.....	72
4.8.1. Ποιος χρειάζεται μεταμόσχευση του μυελού των οστών.....	73
4.8.2. Πως αναγνωρίζεται η ομοιότητα μυελού;.....	73
4.8.3. Πόσο εύκολο είναι να βρεθεί μυελός;.....	73
4.8.4. Ποιος μπορεί να γίνει εθελοντής δότης μυελού;.....	74
4.8.5. Τι είναι μόσχευμα μυελού των οστών;.....	74
4.8.6. Πως γίνεται η λήψη του μυελού των οστών;.....	75
4.9. ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ.....	75
4.9.1. ΚΑΘΕ ΓΥΝΑΙΚΑ ΠΑΝΩ ΑΠΟ ΤΑ 35 ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΕΛΕΓΧΕΤΑΙ.....	76
▪ Αμνιοπαρακέντηση.....	77
▪ Εξέταση τροφοβλάστη – Το μέλλον της προγεννητικής...79	
▪ Εμβρυοσκόπηση.....	80
▪ Ομφαλοκέντηση.....	82
▪ Υπέρηχοι.....	82

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5<sup>ο</sup>

5.1. ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ.....	85
5.1.1. ΒΑΣΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ.....	85

5.2. ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ.....	85
5.2.1. ΠΡΑΚΤΙΚΗ ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΩΝ.....	90
5.3. ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ.....	96
5.4. ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗΣ.....	99
5.4.1. ΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ.....	99
5.5. ΣΥΜΠΛΗΡΩΜΑΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ.....	102
5.5.1. ΒΙΤΑΜΙΝΕΣ.....	102
5.6. ΧΗΜΕΙΟΠΡΟΦΥΛΑΞΗ.....	104
5.7. ΣΤΕΡΟΕΙΔΗ.....	104
5.8. ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΛΟΙΜΩΞΕΩΝ.....	105
5.9. ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΚΑΙ ΠΡΟΛΗΨΗ ΕΠΙΠΛΟΚΩΝ.....	107
5.9.1. ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ.....	107
▪ ΑΜΕΣΕΣ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΩΣ.....	108

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6<sup>ο</sup>

6.1. ΠΡΟΛΗΨΗ.....	112
6.2. ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟΥ ΣΥΝΟΛΟΥ ΚΑΙ ΠΟΛΙΤΕΙΑ....	115
6.3. ΠΩΣ ΒΛΕΠΟΥΝ ΟΙ ΠΑΣΧΟΝΤΕΣ ΤΗΝ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΑΝΤΙΛΗΨΗ ΓΙΑ ΤΗ ΑΣΘΕΝΕΙΑ ΤΟΥΣ.....	116
6.4. ΤΙ ΓΙΝΕΤΑΙ ΟΤΑΝ ΒΡΕΘΕΙ ΕΝΑ ΖΕΥΓΑΡΙ ΠΟΥ ΚΑΙ ΟΙ ΔΥΟ ΕΙΝΑΙ ΦΟΡΕΙΣ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ.....	119

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7<sup>ο</sup>

7.1. ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΚΑΤΑ ΤΑ ΕΤΗ 1996 – 1997.....	120
7.1.1. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΓΕΝΙΚΗΣ ΚΑΤΗΓΟΡΙΑΣ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΤΑ ΦΥΛΟ ΚΑΙ ΕΚΒΑΣΗ ΝΟΣΗΛΕΙΑΣ. ΤΑ ΕΤΗ 1996 – 1997.....	121
7.1.2. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΓΕΝΙΚΑ ΠΕΡΙ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ ΚΑΤΑ ΤΟΠΟ ΜΟΝΙΜΗΣ ΚΑΤΟΙΚΙΑΣ ΚΑΙ ΓΕΝΙΚΑ ΠΕΡΙ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΤΑ ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΟ ΔΙΑΜΕΡΙΣΜΑ ΜΟΝΙΜΗΣ ΚΑΤΟΙΚΙΑΣ. ΤΑ ΕΤΗ 1996 – 1997.....	123
7.1.3. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΓΕΝΙΚΗΣ ΚΑΤΗΓΟΡΙΑΣ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΤΑ ΟΜΑΔΕΣ ΗΛΙΚΙΩΝ ΚΑΙ ΦΥΛΟ. ΤΑ ΕΤΗ 1996 – 1997 .....	127
7.1.4. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΓΕΝΙΚΗΣ ΚΑΤΗΓΟΡΙΑΣ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΤΑ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΚΑΙ ΦΥΛΟ. ΤΑ ΕΤΗ 1996-1997....	131
7.1.5. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΓΕΝΙΚΗΣ ΚΑΤΗΓΟΡΙΑΣ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΤΑ ΟΜΑΔΕΣ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ. ΤΑ ΕΤΗ 1996 – 1997.....	133
7.1.6. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΓΕΝΙΚΗΣ ΚΑΤΗΓΟΡΙΑΣ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΤΑ ΦΥΛΟ ΚΑΙ ΜΕΣΟ ΟΡΟ ΝΟΣΗΛΕΙΑΣ. ΤΑ ΕΤΗ 1996 – 1997.....	136

▪ ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟΣ ΣΥΛΛΟΓΟΣ ΠΑΣΧΟΝΤΩΝ ΑΠΟ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ.....	137
▪ ΜΟΝΑΔΕΣ ΠΡΟΛΗΨΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ.....	138
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ.....	140

## ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΕΣ

M.A.	= Μεσογειακή Αναιμία
Θαλ.	= Θαλασσαιμία
MCH	= Μέση ποσότητα αιμοσφαιρίνης ανά ερυθρό
MCHC	= Μέση πυκνότητα αιμοσφαιρίνης
MCV	= Μέσος όγκος ερυθρών κυττάρων
HPFH	= Κληρονομική παραμονή εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης (Hereditary persistence of Fetal Hemoglobin)
Ht	= Αιματοκρίτης
Hb	= Αιμοσφαιρίνη
HbF	= Αιμοσφαιρίνη F (εμβρυϊκή)
HbC	= Αιμοσφαιρίνη C (ελαφρά αιμολυτική αναιμία)
HbS	= Αιμοσφαιρίνη S (της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας)
Hb Bart' s	= Αιμοσφαιρίνη Bart' s ( $\gamma_4$ )
HbA <sub>2</sub>	= Αιμοσφαιρίνη A <sub>2</sub>
HbH	= Αιμοσφαιρίνη H ( $\beta_4$ )
O <sub>2</sub>	= Οξυγόνο
H/Y	= Ηλεκτρονικός Υπολογιστής
IgG	= Ανοσοσφαιρίνη G
IgA	= Ανοσοσφαιρίνη A
IgM	= Ανοσοσφαιρίνη M
ΑντιIgA	= Αντισώματα κατά ανοσοσφαιρίνης A
Fe	= Σίδηρος
ATP	= Εϊ - τι - πι
DPG	= Διφωσφογλυκερικό οξύ (αποδίδει O <sub>2</sub> από ερυθρά κύτταρα σε ιστούς)
A	= Αρσενικό
Θ	= Θυλικό

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

«Να προλαμβάνεις μια αρρώστια είναι πάντα καλύτερο από το να πρέπει να την θεραπεύσεις».

Αυτό είναι ένα αναμφισβήτητο αξίωμα της Ιατρικής επιστήμης, που έχει ατράνταχτη λογική και η ορθότητά του έχει επιβεβαιωθεί πανηγυρικά στην πράξη.

Ιδιαίτερη σημασία και ενδιαφέρον έχει η εφαρμογή προληπτικών μέτρων κατά των κληρονομικών ασθενειών. Η πρόληψη, σε συνδυασμό με την προγεννητική διάγνωση μπορούν να περιορίσουν σημαντικά ή ακόμα και να εκμηδενίσουν την γέννηση παιδιών με κληρονομικά νοσήματα.

Μια από τις κληρονομικές νόσους είναι και η Μεσογειακή Αναιμία, η οποία αποτελεί μάλιστα για την χώρα μας, γεγονός που θα πρέπει όλους μας να μας προβληματίσει και να μας ευαισθητοποιήσει περισσότερο.

Οι πάσχοντες από την κληρονομική αυτή νόσο βρίσκονται συνεχώς κάτω από την ταλαιπωρία των μεταγγίσεων. Ριζική θεραπεία δεν υπάρχει και δεν είναι λίγα τα προβλήματα που δημιουργούνται στην οικογένεια και στο κοινωνικό σύνολο.

Σκοπός αυτής της μικρής προσπάθειας είναι να ενημερώσει, όσο μπορεί, πάνω στις πιο σημαντικές πλευρές αυτής της νόσου και κυρίως να τονίσει την μεγάλη σημασία που έχει ο τομέας της πρόληψης.

Ο ρόλος του ιατρικού και νοσηλευτικού προσωπικού στην πρόληψη και στην αντιμετώπιση της Μεσογειακής Αναιμίας είναι πολύ σημαντικός. Η συνεχής επαφή με τα άτομα, την οικογένεια και την κοινότητα, δίνει την ευκαιρία να παίξει το ρόλο του σαν σύμβουλος και δάσκαλος του πληθυσμού, να ενημερώσει το κοινό σχετικά με τη νόσο

και να τονίσει τη σημασία που έχει η εξέταση αίματος για το στίγμα, «ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης», πριν το γάμο.

Είναι λοιπόν, ανάγκη και χρέος όλων μας να μάθουμε τι είναι Μεσογειακή Αναιμία, να σταθμίσουμε την κοινωνική της διάσταση και πάνω απ' όλα να συνειδητοποιήσουμε ότι μπορούμε να την προλάβουμε. Γεγονός που εξαρτάται εξ' ολοκλήρου από εμάς.

Παρακάτω, θα δούμε λίγα πράγματα για την ιστορία της Μεσογειακής Αναιμίας, όπως επίσης στο 1<sup>ο</sup> κεφάλαιο, θα μιλήσουμε για το αίμα, που είναι ο κύριος παράγοντας αυτής της ασθένειας, τις λειτουργίες του, από τι αποτελείται και ποιες είναι οι ομάδες, που το κατατάσσουμε.

Στο 2<sup>ο</sup> κεφάλαιο, θα αναλύσουμε την έννοια γενικώς, περί των αναιμιών και θα ταξινομήσουμε τις αναιμίες ανάλογα με την κατηγορία που ανήκει η κάθε μία. Στο επόμενο κεφάλαιο, θα αναφερθούμε αναλυτικά σε όλες τις ομάδες των θαλασσαιμικών συνδρόμων.

Στο 4<sup>ο</sup> κεφάλαιο, θα δείξουμε πόσο σημαντική είναι η διάγνωση και ακόμα περισσότερο η προγεννητική διάγνωση στην εποχή μας ενώ στο 5<sup>ο</sup> κεφάλαιο, θα αναφέρουμε τους στόχους για την θεραπεία της Μεσογειακής Αναιμίας και τους τρόπους με τους οποίους γίνεται η θεραπεία, σήμερα.

Στο 6<sup>ο</sup> κεφάλαιο θα γίνει αναφορά για το πιο σημαντικό μέρος αυτής της εργασίας, την πρόληψη και τέλος στο 7<sup>ο</sup> κεφάλαιο θα δούμε στατιστικά στοιχεία από το έτος 1996 και 1997, ασθενών γενικής κατηγορίας αναιμιών.



## ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

Η νόσος είναι περισσότερο γνωστή ως αναιμία του Cooley, ο οποίος περιγράφει αυτή το 1925 σε Έλληνες και Ιταλούς αποίκους της Αμερικής. Αυτός πρώτος διέκρινε τη νόσο από την συγκεχυμένη έως τότε ομάδα των αναιμιών ή του τύπου Jaksch Hayem.<sup>1</sup>

Εξαιτίας της πολύ συχνότερης εμφάνισης της νόσου στους Μεσογειακούς λαούς Έλληνες, Ιταλούς, Μαλτέζους, Συρίους, Τούρκους, η νόσος ονομάστηκε Μεσογειακή Αναιμία. Ο όρος θαλασσαιμία, ο οποίος εισήχθη αργότερα ήταν λιγότερο επιτυχής, εφ' όσον δείχνει την παρουσία θάλασσας στο αίμα. Στηρίχθηκε στην αντίληψη ότι οι αρχαίοι Έλληνες με τον όρο θάλασσα εννοούσαν μόνο την Μεσόγειο.

Με βάση τις σημερινές αντιλήψεις η ονομασία Μεσογειακή Αναιμία ή Θαλασσαναιμία δεν ανταποκρίνεται πλέον στο περιεχόμενο μιας μόνο κλινικής οντότητας της νόσου του Cooley αλλά χρησιμοποιείται ευρύτερα για περισσότερες γενετικώς καθοριζόμενες αναιμίες των οποίων κοινό και κύριο βιοχημικό χαρακτηριστικό είναι η διαταραχή της σύνθεσης της φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης του ενηλίκου και κοινή φαινοτυπική εκδήλωση, η ύπαρξη άλλοτε άλλου βαθμού υποχρώμου μικροκυτταρικής αναιμίας.<sup>2</sup>

Ο όρος Μεσογειακή Αναιμία επικράτησε μέχρι σήμερα και χρησιμοποιείτε γενικά αν και οι έως τώρα έρευνες έδειξαν ότι η νόσος δεν απαντά μόνο επί των Μεσογειακών λαών. Εστίες Μ. Α. υπάρχουν και στο κέντρο της Αφρικής, την Ασία, την Περσία, την Ινδία, τη Κεϋλάνη, τη Ταϋλάνδη και σε νήσους του Ειρηνικού Ωκεανού. Θα ήταν παράλειψη να μην αναφερθεί εδώ το πρώτο σημαντικό προς την

---

<sup>1</sup> Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 3<sup>ο</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 263-264.

<sup>2</sup> Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ, «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 271

κατεύθυνση της κατανόησης της παθογένειας της νόσου, που ήταν η ανακάλυψη του Καμινόπετρο (Έλληνα γιατρού από την Ιεράπετρα της Κρήτης) και του Ιταλού Angelini ταυτόχρονα αλλά ανεξάρτητα ότι τα ερυθροκύτταρα των γονέων των πασχόντων έχουν αυξημένη αντίσταση σε υπότονα διαλύματα χλωριούχου Νατρίου ακριβώς όπως τα ερυθροκύτταρα των νοσούντων παιδιών τους. Έτσι γνωρίσαμε ότι η Μεσογειακή Αναιμία είναι κληρονομική.

Άλλοι σημαντικοί σταθμοί στη μελέτη της παθογένειας της M. A. είναι : **α)** η περιγραφή των βιοχημικών ιδιοτήτων της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης η οποία είναι αυξημένη στη M.A., **β)** ο προσδιορισμός της διάρκειας της ζωής των ερυθρών αιμοσφαιρίων που επιβεβαιώνει ότι πρόκειται για αιμολυτική αναιμία, **γ)** η παρατήρηση ότι για τη δημιουργία της αναιμίας εκτός της αυξημένης αιμολύσεως μεγάλη σημασία έχει η μη αποδοτική ερυθροποίηση στο μυελό των οστών και **δ)** η χημική ανάλυση της αιμοσφαιρίνης δι' ενζυμικής διάσπασης της γλοβίνης και η μελέτη του ρυθμού της σύνθεσης των πολυπεπτιδικών αλυσίδων δια των οποίων αποδείχθηκε ότι είναι διαταραγμένη η σύνθεση των τελευταίων.

#### ▪ **Κληρονομικότητα :**

Ο κληρονομικός χαρακτήρας της νόσου διαπιστώθηκε ταυτόχρονα και ανεξάρτητα το 1938, όπως είπαμε από τον Καμινόπετρο και τον Ιταλό Angelini. Αυτοί απέδειξαν ότι οι γονείς αυτών, που πάσχουν από τη νόσο παρουσιάζουν ελαφρύ βαθμού αναιμίας και ταυτόχρονα αυξημένη αντίσταση των ερυθρών αιμοσφαιρίων σε υπότονα διαλύματα χλωριούχου Νατρίου.<sup>3</sup>

#### ▪ **Γεωγραφική κατανομή:**

Στην Ελλάδα το μέσο ποσοστό των ετερόζυγων της β-μεσογειακής

---

<sup>3</sup> Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ, «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 271

αναιμίας ανέρχεται σε 8% περίπου. Υπάρχουν όμως περιοχές όπου η συχνότητα είναι πολύ πιο μεγάλη ακόμη και πάνω από 15%. Τέτοιες περιοχές είναι η Θεσσαλία, περιοχή Πύργου(18%). Μυτιλήνης, Κέρκυρας. Επομένως άτομα από αυτές τις περιοχές έχουν μεγαλύτερο κίνδυνο να αποκτήσουν παιδιά με τη νόσο.

**Σύμφωνα με τα στατιστικά στοιχεία από τη Μονάδα Πρόληψης  
Μεσογειακής Αναιμίας του Λαϊκού Νοσοκομείου το 1985  
εξετάστηκαν 9875 άτομα από τα οποία:**

---

7495	ήταν	75,8%	φυσιολογικοί
1041	ήταν	10,5%	ετερόζυγοι β-Μεσογειακής Αναιμίας
21	ήταν	0,2%	ετερόζυγοι δβ-Μεσογειακής Αναιμίας
73	ήταν	0,7%	ετερόζυγοι α-Μεσογειακής Αναιμίας
20	ήταν	0,20%	ετερόζυγοι πύλος
9	ήταν	0,09%	παραμονή εμβρυϊκής F
84	ήταν	0,85%	ετερόζυγοι S
19	ήταν	0,19%	έχουν οποιαδήποτε άλλη αιμοσφαιρινοπάθεια
1113	ήταν	11,47%	αδιευκρίνιστοι

**ΜΟΝΟ ΜΕΤΑ ΤΟΝ ΕΙΔΙΚΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ ΜΑΘΑΙΝΕΙ ΚΑΠΟΙΟΣ,  
ΕΑΝ ΕΙΝΑΙ ΦΟΡΕΑΣ β- ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ.**

# ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1<sup>ο</sup>

## 1.1. ΑΙΜΑ ΚΑΙ ΑΙΜΟΠΟΙΗΤΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ

Το *αίμα* είναι ο μόνος ρευστός ιστός του σώματος ο οποίος χάρη στην καταθλιπτική και αναρροφητική λειτουργία της καρδιάς κυκλοφορεί συνεχώς μέσα στο σύστημα των αιμοφόρων αγγείων (αρτηριών, φλεβών και τριχοειδών) μεταφέροντας σε όλα τα σημεία του οργανισμού στοιχεία απαραίτητα για τη συντήρηση, τη λειτουργία και την άμυνα του και παραλαμβάνοντας από αυτά τα άχρηστα ή/και δηλητηριώδη προϊόντα του μεταβολισμού τα οποία οδηγεί στα όργανα απέκκρισής τους.<sup>4</sup>

Οι λειτουργίες του αίματος μπορούν να υποδιαιρεθούν σε τρεις κατηγορίες:

### α) Λειτουργίες μεταφοράς

Αυτές αποτελούν την κυριότερη αποστολή του αίματος. Σε αυτές περιλαμβάνονται<sup>5</sup>:

1. Η μεταφορά των αναπνευστικών αερίων οξυγόνου και διοξειδίου του άνθρακος.
2. Η μεταφορά θρεπτικών και δομικών υλικών.
3. Η μεταφορά περιττών και απεκκριτέων διαμέσων προϊόντων του μεταβολισμού.
4. Η μεταφορά θερμότητας.
5. Η διατήρηση της οξεοβασικής ισορροπίας (σταθερού pH), λειτουργία η οποία γενικότερα δύναται να χαρακτηριστεί ως μεταφορά ιόντων  $H^+$ .

---

<sup>4</sup> - ΓΕΝΙΚΗ ΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ, ΥΓΕΙΑ-ΟΔΗΓΟΣ ΥΠΕΙΝΗΣ, ΤΟΜΟΣ 6<sup>ος</sup>, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΔΟΜΙΚΗ. ΣΕΛ. 1041  
- Dr Stephen Carroll, ΣΥΓΧΡΟΝΟΣ ΙΑΤΡΙΚΟΣ ΟΔΗΓΟΣ "ΖΩΗ ΚΑΙ ΥΓΕΙΑ", ΤΟΜΟΣ 2<sup>ος</sup>. ΣΕΛ. 220-221

<sup>5</sup> - Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ, «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 3<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 278  
- HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ"  
ΜΑΡΙΑ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1951

## β) Λειτουργίες αμύνης

Το αίμα παίζει σπουδαιότατο ρόλο στην άμυνα του οργανισμού εναντίον διαφόρων εξωτερικών και εσωτερικών βλαπτικών παραγόντων, εμβρύων και μη (μικρόβια, ιοί, τοξικές και δηλητηριώδεις ουσίες, φυσικοί και χημικοί παράγοντες, κτλ.). Στο πλαίσιο των εν λόγω λειτουργιών κύριο ρόλο παίζουν αφ' ενός μεν ορισμένες πρωτεΐνες που περιέχονται στο αίμα – τα αντισώματα – αφ' ετέρου δε, τα έμμορφα συστατικά του αίματος, κυρίως τα λευκά αιμοσφαίρια. Επιπλέον το φαινόμενο της πήξεως του αίματος δύναται να χαρακτηριστεί και αυτό πως αποτελεί ειδική αμυντική λειτουργία.<sup>6</sup>

## γ) Λειτουργίες ρυθμίσεως

Αυτές αντιστοιχούν στην τελική ανάλυση ειδικών περιπτώσεων λειτουργιών μεταφοράς. Πρόκειται για την παρουσία στο αίμα και μέσω αυτού μεταφοράς ορισμένων ουσιών, οι οποίες συμβάλλουν στη ρύθμιση του μεταβολισμού, της αύξησης και γενικά της λειτουργίας ορισμένων κυττάρων, ιστών και οργάνων ή και του οργανισμού. Οι ουσίες αυτές οι οποίες καλούνται ορμόνες παράγονται από ειδικά όργανα, τους ενδοκρινείς αδένες είτε από μεμονωμένα κύτταρα ή ομάδες κυττάρων εγκαταστημένες σε διάφορα σημεία του οργανισμού.

Το συνολικό ποσό αίματος που αντιστοιχεί στον ενήλικα είναι 5,5 - 8% του βάρους του σώματος.

Το αίμα αποτελείται από ένα υγρό συστατικό, το **πλάσμα**, και από τα στέρεα **έμμορφα** στοιχεία του τα οποία είναι εξειδικευμένα κύτταρα που παράγονται με τη διαδικασία της **αιμοποίησης** στους αιμοποιητικούς ιστούς (μυελό των οστών και δικτυολεμφικό ιστό) και ανανεώνονται σε

---

<sup>6</sup> ΠΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠΙΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>ο</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 584-586

μεγαλύτερα ή μικρότερα χρονικά διαστήματα ανάλογα με τις λειτουργίες που εκτελούν.<sup>7</sup>

Το ειδικό βάρος του αίματος αντιστοιχεί προς 1,052 – 1,060, του πλάσματος προς 1,024 – 1,029 και των ερυθρών αιμοσφαιρίων προς 1,093 – 1,100.

Ως αιματοκρίτης χαρακτηρίζεται η εκατοστιαία κατά όγκο αναλογία των ερυθρών αιμοσφαιρίων επί του συνολικού όγκου του αίματος. Επειδή ο όγκος των υπόλοιπων έμμορφων συστατικών του αίματος υπό φυσιολογικές συνθήκες είναι ελάχιστο σε σχέση προς τον όγκο των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι δυνατόν να ταυτισθεί κατά ουσία ο αιματοκρίτης και προς την εκατοστιαία κατά όγκο αναλογία του συνόλου των έμμορφων συστατικών του αίματος προς το συνολικό όγκο, αυτού. Αξιοσημείωτο είναι ότι οι τιμές του αιματοκρίτη μετρούμενες με τη συνήθη μέθοδο της φυγοκέντρησης δειγμάτων αίματος που λήφθηκαν με φλεβική παρακέντηση (φλεβικός αιματοκρίτης) δεν ανταποκρίνεται προς τη θεωρητική ορθή τιμή (σωματικός αιματοκρίτης).<sup>8</sup>

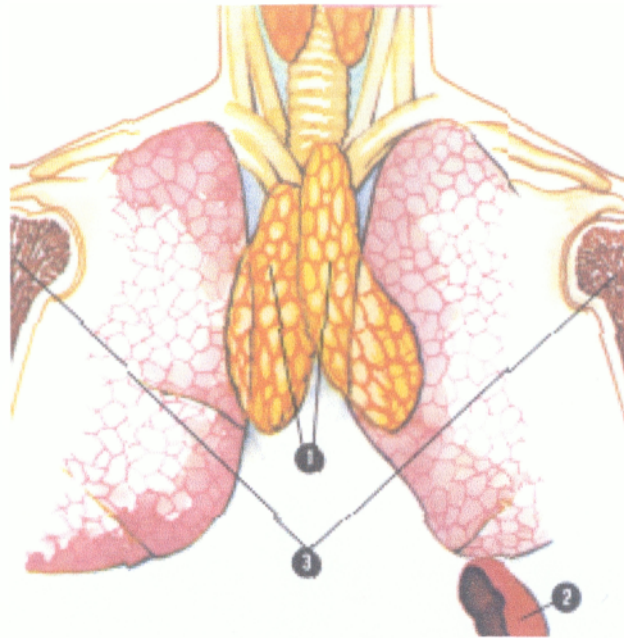
Η τιμή του αιματοκρίτη εξαρτάται από τρεις παράγοντες : **α)** τον αριθμό των ερυθρών αιμοσφαιρίων κατά μονάδα όγκου, **β)** από το μέσο όγκο ενός από αυτούς και **γ)** από τον όγκο του πλάσματος.

Τα φυσιολογικά επίπεδα του αιματοκρίτη είναι : στους άνδρες 40-45%, στις γυναίκες 36-46% και στα παιδιά 35% (μέχρι δύο ετών) και 42% (στα μεγαλύτερα).

---

<sup>7-8</sup> ΠΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ - ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 584-586 ΚΑΙ 721-722

<sup>8</sup> Dr Stephen Carroll, ΣΥΓΧΡΟΝΟΣ ΙΑΤΡΙΚΟΣ ΟΔΗΓΟΣ "ΖΩΗ ΚΑΙ ΥΓΕΙΑ", ΤΟΜΟΣ 2<sup>ος</sup>. ΣΕΛ. 220-221



## ΑΙΜΟΠΟΙΗΤΑ ΟΡΓΑΝΑ

1. Θύμος αδένας
2. Σπλήνας
3. Μυελός οστών

## 1.2. ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΙ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ

### 1.2.1. Πλάσμα

Το πλάσμα είναι μέρος του εξωκυττάριου υγρού, συμμετέχει στις ανταλλαγές με το μεσοκυττάριο και το ενδοκυττάριο υγρό μέσα από διαδικασίες διήθησης, ώσμωσης και ενεργητικής μεταφοράς ουσιών και αποτελείται κατά 90%, περίπου, από νερό και κατά 10% από διαλυμένες ουσίες<sup>9</sup>:

---

<sup>9</sup> ΠΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 584-586

- Υδατάνθρακες (κυρίως γλυκόζη, απαραίτητη πηγή ενέργειας για τα κύτταρα του σώματος).
- Πρωτεΐνες (μεγαλομοριακές ενώσεις οι οποίες επί πλέον των θρεπτικών, αμυντικών, κ.ά. λειτουργιών τους ασκούν κολλοειδωσμητική πίεση στον αυλό των αγγείων).
- Λιπαρά οξέα (ενεργειακές πηγές).
- Αμινοξέα (στοιχεία της σύνθεσης πρωτεϊνών, απαραίτητα για τη ζωή).
- Βιταμίνες και ορμόνες, ηλεκτρολύτες, σίδηρο, μαγνήσιο και ιχνοστοιχεία, προϊόντα του μεταβολισμού (π.χ. αζωτούχες ενώσεις και οργανικά οξέα).
- Πλήθος άλλων ουσιών, π.χ. φαρμάκων, που διέρχονται από τον οργανισμό και αποβάλλονται.

Το πλάσμα αποτελεί επιπλέον την υγρή φάση μέσα στην οποία αιωρούνται και με την οποία μεταβάλλονται τα έμμορφα στοιχεία του σώματος. Στο υγιές άτομο η αναλογία όγκου πλάσματος προς το όγκο αίματος κυμαίνεται μεταξύ 46 και 60% στους άνδρες, 54 – 64% στις γυναίκες και μεταξύ 58 – 65% στα παιδιά.

Το πλάσμα αποτελεί το βασικό μέσο μεταφοράς πλήθους θρεπτικών ουσιών, θερμότητας, προϊόντων του μεταβολισμού αλλά και των έμμορφων στοιχείων του αίματος, συμμετέχει στην *πήξη* του αίματος (με τις ειδικές πρωτεΐνες – παράγοντες – της πήξης και με το ασβέστιο, που περιέχει) παίζει σημαντικό ρόλο στην *άμυνα* του οργανισμού (φλεγμονή, χημική και κυτταρική ανοσία) και στη διατήρηση φυσιολογικής της *αρτηριακής πίεσης*, της *ισορροπίας των υγρών* και των *ηλεκτρολυτών* και της *οξεοβασικής ισορροπίας* του σώματος.



### 1.2.2. Έμμορφα στοιχεία του αίματος

Τα έμμορφα στοιχεία του αίματος, που αιωρούνται στο πλάσμα και μεταφέρονται με αυτό, είναι τα *ερυθροκύτταρα*, τα *λευκοκύτταρα* (πολυμορφοπύρρηνα, λεμφοκύτταρα και μεγάλα μονοπύρρηνα) και τα *αιμοπετάλια*. Τα στοιχεία αυτά παράγονται με τον πολλαπλασιασμό και την ωρίμανση στους αιμοποιητικούς ιστούς (μυελό των οστών, λεμφαδένες, κτλ.) μητρικών (άωρων) κυττάρων, των οποίων η παρουσία στο περιφερικό αίμα συνήθως είναι ένδειξη παθολογικής εξεργασίας.<sup>10</sup>

#### (α) Ερυθροκύτταρα

Τα ερυθροκύτταρα (ή ερυθρά αιμοσφαίρια) είναι κύτταρα που παράγονται στο μυελό των οστών, αποβάλλουν τον πυρήνα τους πριν εξέλθουν στην κυκλοφορία και έχουν σχήμα αμφίκοιλου δίσκου με διάμετρο 7-8μ. Ο φυσιολογικός αριθμός των ερυθροκυττάρων ανά μL (κυβικό χιλιοστόμετρο) αίματος κυμαίνεται μεταξύ 4,5 – 6,2 εκατομμυρίων στους άνδρες, 3,5 – 5,3 στις γυναίκες και 4,5 – 5,0 στα παιδιά. Τα νεογνά έχουν πολύ περισσότερα ερυθροκύτταρα επειδή οξυγονώνονται με φλεβικό αίμα της μητέρας αλλά η περίσσεια καταστρέφεται γρήγορα αφού μετά τη γέννηση η οξυγόνωση εκτελείται με την αναπνοή. Μεγαλύτερο επίσης αριθμό ερυθροκυττάρων έχουν τα άτομα που ζουν σε μεγάλα υψόμετρα διότι σ' αυτά η συγκέντρωση οξυγόνου στην ατμόσφαιρα είναι μικρότερη και αυτή η σχετική υποξία λειτουργεί ως ερέθισμα για την παραγωγή ερυθροκυττάρων ώστε να μεταφέρεται πάντα η απαραίτητη ποσότητα οξυγόνου στους ιστούς.<sup>11</sup>

Η κυτταρική μεμβράνη των ερυθροκυττάρων περιέχει τα ένζυμα που χρειάζονται για τη ζωή τους, η οποία διαρκεί περίπου 120 ημέρες

<sup>10</sup> Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 3<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 48

<sup>11</sup> - HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ.ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ\*ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1951-1952

- ΓΕΝΙΚΗ ΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ, ΥΓΕΙΑ-ΟΔΗΓΟΣ ΥΠΕΙΝΗΣ, ΤΟΜΟΣ 6<sup>ος</sup>, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΔΟΜΙΚΗ. ΣΕΛ. 1043

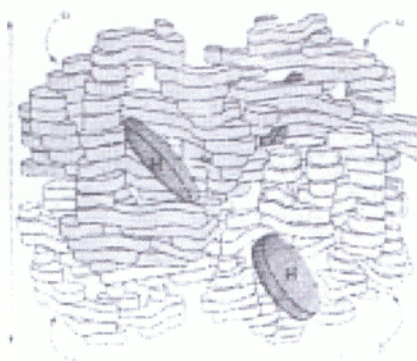
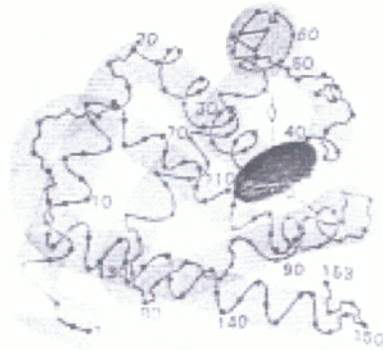
και η κύρια μάζα τους αποτελείται από ένα πρωτεϊνικό σκελετό με κυριότερη (κατά 95%) πρωτεΐνη, την *αιμοσφαιρίνη*<sup>12</sup> που αποτελείται από μια σιδηρούχο ένωση, την *αίμη*<sup>13</sup> και ένα πρωτεϊνικό μέρος, τη *σφαιρίνη*. Η αίμη, και ακολούθως η αιμοσφαιρίνη, συντίθεται στο άωρο ερυθροκύτταρο (ερυθροβλάστη) του μυελού των οστών και έχει χρώμα ερυθρό από το οποίο προέρχεται η ονομασία των ερυθροκυττάρων. Ενώ η σφαιρίνη αποτελείται από τέσσερις πρωτεϊνικές αλυσίδες που είναι ανά δύο όμοιες και οι οποίες αποτελούνται από μία σειρά αμινοξέων (περίπου 145 αμινοξέα η κάθε μία) και χαρακτηρίζονται με μικρά γράμματα του ελληνικού αλφαβήτου (α, β, κ.α.). Λειτουργία της αιμοσφαιρίνης είναι η μεταφορά οξυγόνου και διοξειδίου του άνθρακα (οξυαιμοσφαιρίνη και «αναχθείσα αιμοσφαιρίνη», αντίστοιχα). Το οξυγόνο που διαχέεται στα κυψελιδικά τριχοειδή από τον εισπνεόμενο αέρα συνδέεται χαλαρά με την αιμοσφαιρίνη, μεταφέρεται με τα ερυθροκύτταρα του αρτηριακού αίματος και απελευθερώνεται στους ιστούς. Την αντίστροφη πορεία ακολουθεί το διοξείδιο του άνθρακα για να αποσυνδεθεί από τα ερυθροκύτταρα του φλεβικού αίματος στους πνεύμονες και να αποβληθεί με τον εκπνεόμενο αέρα.

Το ερυθροκύτταρο αποτελεί την τελική μορφή ωρίμανσης της ερυθράς σειράς κυττάρων του μυελού των οστών, όπου με δύο διαδοχικές διαφοροποιήσεις ενός αρχέγονου αιμοποιητικού κυττάρου ( το οποίο μπορεί να διαφοροποιείται αλλά και να αναπαράγεται ώστε ο αριθμός του να μένει σταθερός) παράγεται το μητρικό κύτταρο της ερυθράς σειράς, η προερυθροβλάστη που έχει μεγάλο κοκκώδη πυρήνα και λίγο, έντονα βασεόφιλο, κυτταρόπλασμα. Τα επόμενα στάδια ωρίμανσης είναι η

<sup>12</sup> - Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 3<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 49-54  
- ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1837

- ΝΙΚ. Ξ. ΠΑΠΑΧΑΡΑΛΑΜΠΟΥΣ, ΚΑΘ. ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗΣ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗΣ ΚΑΙ ΓΕΝΙΚΗΣ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑΣ «ΓΕΝΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ». ΣΕΛ. 31

<sup>13</sup> - Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 3<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 59-63  
- ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 4<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 2237-2238



βασεόφιλη ερυθροβλάστη (με βασεόφιλο κυτταρόπλασμα και βαθυχρωματικό κοκκώδη πυρήνα μικρότερο από της προερυθροβλάστης), η πολυχρωματόφιλη ερυθροβλάστη (με ακόμα μικρότερο πυκνωτικό πυρήνα και κυτταρόπλασμα που αρχίζει να γίνεται και οξεόφιλο γι' αυτό χρωματίζεται ανοιχτό ιώδες – πολυχρωματόφιλο – με την χρωστική Wright Giemsa και τις παρόμοιες) και η οξεόφιλη ερυθροβλάστη η οποία έχει μικρότερο μέγεθος, οξεόφιλο κυτταρόπλασμα και μικρό σφαιρικό πυρήνα (ονομάζεται και «εμπύρηνο ερυθροκύτταρο»).

Ακολουθώς ο πυρήνας αποβάλλεται και από το κύτταρο μεταπίπτει στη μορφή του δικτυοερυθροκυττάρου, που περιέχει ακόμα ριβοσώματα και μιτοχόνδρια τα οποία χρωματίζονται με ειδικές χρώσεις, ενώ με τις συνηθισμένες προσδίδουν στο δικτυοερυθροκύτταρο πολύ ανοιχτή ιώδη απόχρωση (πολυχρωματόφιλο ερυθροκύτταρο). Η αποβολή και των παραπάνω ενδοκυττάρων στοιχείων συνεπάγεται τη διαμόρφωση του τυπικού ώριμου ερυθροκυττάρου. Η βασεόφιλη, η πολυχρωματοφίλη και η οξεοφίλη ερυθροβλάστες ονομάζονται, αντίστοιχα, και άωρη, ενδιάμεση και ώριμη ορθοβλάστες προς διάκριση από τις παθολογικές μεγαλοβλάστες που απαντούν στο μυελό των οστών στις μεγαλοβλαστικές αναιμίες<sup>14</sup>.

Η διαφοροποίηση και η ωρίμανση της ερυθράς σειράς αποσκοπεί στον ταυτόχρονο σχηματισμό της αιμοσφαιρίνης και του κυττάρου-φορέα της (ερυθροκυττάρου). Η αιμοσφαιρίνη είναι σφαιρικό πρωτεϊνικό μόριο που αποτελείται από δύο ζεύγη όμοιων πολυπεπτιδικών αλύσων καθεμιά από τις οποίες συνδέεται ομοιοπολικά με ένα μόριο αίμης (δηλαδή το μόριο της αιμοσφαιρίνης περιέχει 4 μόρια αίμης). Η αίμη είναι αιμοχρωστική η οποία παράγεται με αλληπάλληλες χημικές διαδικασίες που καταλήγουν στο σχηματισμό πορφοχολινογόνου και τελικά μιας πορφυρίνης, της πρωτοπορφυρίνης IX, στο μόριο της οποίας συνδέεται ένα μόριο σιδήρου με αποτέλεσμα το σχηματισμό του μορίου της αίμης. Ο αναγκαίος σίδηρος για τις ημερήσιες ανάγκες της ερυθροποίησης (περίπου 25mg) προέρχεται από τα αποθέματα που σχηματίζονται στο δικτυωτό ιστό με την καταστροφή των γερασμένων ερυθροκυττάρων. Ο σίδηρος που αντικαθιστά τις ημερήσιες απώλειες (περίπου 1mg στους άνδρες και 1,5mg στις γυναίκες αναπαραγωγικής ηλικίας) προέρχεται

---

<sup>14</sup> HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1975-1979

από τις ποσότητες που προσλαμβάνονται με την τροφή και απορροφώνται στο έντερο. Οι πεπτιδικές αλυσοί της αιμοσφαιρίνης παράγονται στα κύτταρα της ερυθράς σειράς κάτω από την επίδραση ειδικών γονιδίων που κωδικοποιούν τη σύνθεση 4 τύπων αλυσων, των α, β, γ και δ. από αυτές οι α και β είναι αφθονότερες και συνδυάζονται ανά ζεύγη στο μόριο της αιμοσφαιρίνης A ( $\alpha_2 \beta_2$ ), που αποτελεί την αφθονότερη αιμοσφαιρίνη του υγιούς ενήλικου (96,5-97%), ενώ οι γ και δ συνδυάζονται με τις α σχηματίζοντας την αιμοσφαιρίνη A<sub>2</sub> ( $\alpha_2 \delta_2$ ), η οποία στο υγιές άτομο απαντά σε ποσοστό μέχρι 3,5% και την αιμοσφαιρίνη F (Fetal= εμβρυϊκή,  $\alpha_2 \gamma_2$ ) η οποία επικρατεί στο έμβρυο αλλά κατά τη γέννηση έχει περιορισθεί σε ποσοστό μικρότερο του 2% της συνολικής αιμοσφαιρίνης. Αυτοί οι συνδυασμοί των πεπτιδίων αλυσων (και ένας ακόμα, ο  $\alpha_2 \epsilon_2$  με αλυσούς ε που παράγονται μόνο στα πρώιμα στάδια της εμβρυϊκής ζωής) είναι και οι μόνοι συμβατοί με τη ζωή. Οι γενετικές ανωμαλίες των πεπτιδίων αλυσων της αιμοσφαιρίνης συνεπάγονται νόσους που ονομάζονται αιμοσφαιρινοπάθειες. Στην ερυθροποίηση συντελούν πολλοί τροφικοί παράγοντες, ορμόνες (όπως η αυξητική, η θυροξίνη και κυρίως η ερυθροποιητίνη που παράγεται κατά 90% στους νεφρούς και κατά 10% στο ήπαρ και επιδρά



#### ΕΡΥΘΡΟ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΟ ή ΕΡΥΘΡΟΚΥΤΤΑΡΟ

(Το ερυθρό αιμοσφαίριο έχει σχήμα αμφίκιου δίσκου)

στην παραγωγή και ωρίμανση της ερυθράς σειράς) και βιταμίνες, με κυριότερες τη βιταμίνη B<sub>12</sub> (που προσλαμβάνεται με τις τροφές και απορροφάται μόνο αν προσκολληθεί στο μόριο του ενδογενούς

παράγοντα που παράγεται από τον ανέπαφο βλεννογόνο του στομάχου) και το φυλλικό οξύ (που επίσης προσλαμβάνεται από τις τροφές). Η βιταμίνη B<sub>12</sub> και το φυλλικό οξύ παρεμβαίνουν στη σύνθεση του DNA και η έλλειψη τους οδηγεί στην ανάπτυξη μεγαλοβλαστικών αναιμιών<sup>15</sup>.

### (β) Λευκοκύτταρα

Τα λευκοκύτταρα (ή λευκά αιμοσφαίρια, δηλαδή κύτταρα του αίματος που δεν περιέχουν την – ερυθρού χρώματος – αιμοσφαιρίνη) είναι εξειδικευμένα εμπύρνα κύτταρα που συμμετέχουν στο σύστημα της ανοσίας, δηλαδή στους μηχανισμούς άμυνας του σώματος εναντίον ξένων προς αυτό οργανισμών (μικροβίων, ιών, μυκήτων, κτλ.) ή ουσιών. Διακρίνονται στα<sup>16</sup> :

- Κοκκωτά ή μυελογενή πολυμορφοπύρνα (ή μονοκύτταρα)
- Άκοκκα ή λεμφογενή λεμφοκύτταρα
- Πλασματοκύτταρα

Τα μυελογενή λευκοκύτταρα είναι κυρίως : φαγοκύτταρα (μικροφάγα τα ουδετερόφιλα και μακρόφάγα τα μεγάλα μονοπύρνα) και κύτταρα απελευθέρωσης ουσιών που επιδρούν καταστρεπτικά στον εισβολέα (ηωσινόφιλα) ή συμμετέχουν στην φλεγμονή (βασεόφιλα), ενώ τα λεμφογενή είναι κύτταρα σύνθεσης και απελευθέρωσης ουσιών που συμμετέχουν στη χημική και στην κυτταρική ανοσία.

**Ο συνολικός αριθμός των λευκοκυττάρων του αίματος κυμαίνεται στα υγιή άτομα μεταξύ 4.000 και 10.000 ανά κυβικό χιλιοστόμετρο (μL). Η αύξηση του αριθμού των λευκοκυττάρων**

---

<sup>15</sup> ΠΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ, ΣΕΛ 113-116

<sup>16</sup> ΓΕΝΙΚΗ ΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ, ΥΓΕΙΑ-ΟΔΗΓΟΣ ΥΓΙΕΙΝΗΣ, ΤΟΜΟΣ 6<sup>ος</sup>, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΔΟΜΙΚΗ, ΣΕΛ. 1043-1044

ονομάζεται λευκοκυττάρωση και η ελάττωση του κάτω από τις 4.000 λευκοπενία. Η εκατοστιαία αναλογία των διαφόρων λευκοκυττάρων ονομάζεται **Λευκοκυτταρικός τύπος**, ο φυσιολογικός αποτελείται από : 50-65% βασεόφιλα, 0,2% ραβδοπύρρηνα ουδετερόφιλα, 25-45% λευκοκύτταρα και 1-7% μεγάλα μονοπύρρηνα.

### (γ) Αιμοπετάλια

Τα αιμοπετάλια (ή θρομβοκύτταρα)<sup>17</sup> κυκλοφορούν στο αίμα σε φυσιολογικούς αριθμούς 150.000-400.000/μL και αποτελούν τμήματα κυττάρων, των μεγακαρυοκυττάρων μυελού των οστών. Τα μεγακαρυοκύτταρα είναι πολύ μεγάλα κύτταρα με 8-32 ακανόνιστους πυκνοχρωματικούς πυρήνες και άφθονο κυτταρόπλασμα με πολλά μικρά κοκκία. Προέρχονται από το αρχέγονο αιμοποιητικό κύτταρο που διαφοροποιείται σε μεγακαρυοβλάστη (μεγάλο κύτταρο με βασεόφιλο κυτταρόπλασμα και πυκνοχρωματικό πυρήνα με πυρήνια) η οποία εξελίσσεται σε προμεγακαρυοκύτταρα (ή άωρο μεγακαρυοκύτταρο), μεγαλύτερου μεγέθους και με δίλοβο πυρήνα, από το οποίο προέρχεται το ακόμα μεγαλύτερο μεγακαρυοκύτταρο. Από το κυτταρόπλασμα του μεγακαρυοκυττάρου αποσπώνται τμήματα που αποκτούν δική τους μεμβράνη και περιέχουν μερικά μιτοχόνδρια και ένζυμα, ινωδογόνο και φωσφορολιποειδή στη μεμβράνη τους. Αυτά τα απύρρηνα τμήματα είναι τα αιμοπετάλια, που ζουν μόνο 7-10 ημέρες και παίζουν βασικό ρόλο τόσο στην αιμόσταση (προσκολλώντας στα σημεία βλάβης του ενδοθηλίου των αγγείων) όσο και στην πήξη του αίματος (εκκρίνουν θρομβοξάνη, προσκολλώνται μεταξύ τους υποβοηθώντας το σχηματισμό του δικτύου του ινώδους κτλ.).<sup>18</sup>

---

<sup>17</sup> HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡ.ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ"ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1952-1953

<sup>18</sup> ΓΙΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 670-672

### 1.3. ΑΙΜΟΛΥΣΗ

Αιμόλυση καλείται το φαινόμενο κατά το οποίο εμφανίζεται έξοδος της αιμοσφαιρίνης από τα ερυθρά αιμοσφαίρια, τα οποία καταστρέφονται συνεχώς. Αιμόλυση μπορεί να επέλθει από την επίδραση πολλών φυσικών και χημικών παραγόντων, ειδικότερα εκείνων οι οποίοι κατευθείαν διαλύουν ή βλάπτουν την κυτταρική μεμβράνη των ερυθρών αιμοσφαιρίων ή δημιουργούν οσμωτική ανισορροπία μεταξύ του εσωτερικού των κυττάρων αυτών και του εξωτερικού περιβάλλοντος<sup>19</sup>.

### ΗΛΕΚΤΡΟΦΟΡΗΣΗ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ

Η αιμοσφαιρίνη σαν πρωτεΐνη κινείται σε ένα ηλεκτρικό πεδίο προς μία κατεύθυνση και μία απόσταση ανάλογα με το ηλεκτρικό φορτίο του μορίου της (εξαρτάται από το ισοηλεκτρικό σημείο της πρωτεΐνης και το pH του διαλύματος). Σε αλκαλικό pH η αιμοσφαιρίνη έχει καθαρά αρνητικό φορτίο και κινείται προς τον θετικό πόλο, ενώ σε όξινο διάλυμα έχει θετικό φορτίο και κινείται προς τον αρνητικό πόλο.<sup>20</sup>

Η αρχική συνήθως ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης γίνεται σε πήκτη αμύλου σε αλκαλικό pH.

Μερικές αιμοσφαιρίνες κινούνται μαζί ιδιαίτερα οι αιμοσφαιρίνες S και D καθώς και η αιμοσφαιρίνη C με την A<sub>2</sub>. Η αιμοσφαιρίνη F ξεχωρίζει από την αιμοσφαιρίνη A και κινείται αργότερα. Ηλεκτροφόρηση σε άμυλο αλλά σε pH 6.8 διαχωρίζει την αιμοσφαιρίνη H από την αιμοσφαιρίνη Bart's που κινούνται μαζί σε pH 8.6.

<sup>19</sup> - Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 3<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 189

- Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 287

- ΝΙΚ. Ε. ΠΑΠΑΧΑΡΑΛΑΜΠΟΥΣ, ΚΑΘ. ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗΣ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗΣ ΚΑΙ ΓΕΝΙΚΗΣ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑΣ «ΓΕΝΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ». ΣΕΛ. 32

<sup>20</sup> ΓΙΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 187-189



Ηλεκτροφόρηση σε οξεική κυτταρίνη σε pH 8.9 είναι η καλύτερη μέθοδος για ποσοτικό προσδιορισμό των αιμοσφαιρινών παρά σαν μέθοδος screenign και χρησιμοποιείται ιδιαίτερα για την ποσοτική μέτρηση της αιμοσφαιρίνης A<sub>2</sub> (διάγνωση φορέων β-μεσογειακής αναιμίας) ενώ έχει το πλεόνασμα ότι δίνει γρήγορα αποτελέσματα.

Ηλεκτροφόρηση σε άγαρ σε όξινο pH 6.3 διαχωρίζει διάφορες ομάδες αιμοσφαιρινών που κινούνται όμοια με τις άλλες μεθόδους ηλεκτροφόρησης. Διαχωρίζεται έτσι με αυτόν τον τρόπο η αιμοσφαιρίνη S από την αιμοσφαιρίνη D, η αιμοσφαιρίνη C από την E και η αιμοσφαιρίνη E από την O. Επίσης διαχωρίζεται η αιμοσφαιρίνη A από την F (χρήσιμη όταν η κύρια αιμοσφαιρίνη είναι η F για να δείξει την ύπαρξη μικρής ποσότητας αιμοσφαιρίνης A όπως π.χ. σε νεογνά με β-μεσογειακή αναιμία).

Όταν γίνει ηλεκτροφόρηση σε άμυλο, άγαρ και οξεική κυτταρίνη μπορεί να γίνει διάκριση των συνήθων ποικίλων αιμοσφαιρινών, ενώ για διάφορες σπανιότερες αιμοσφαιρίνες χρησιμοποιούνται άλλες τεχνικές :

1. Διαφορισμός των α και β-αλυσίδες : Αντίδραση της αιμοσφαιρίνης με parachloromercuribenzoate (οι SH ομάδες της αιμοσφαιρίνης διαφορίζονται σε α και β αλυσίδες). Ακολουθεί ηλεκτροφόρηση σε αλκαλικό pH όπου οι αλυσίδες κινούνται ταχύτερα από τις αλυσίδες α.
2. Διάγνωση ασταθούς αιμοσφαιρίνης : Θέρμανση διαλύματος 1/25 αιμοσφαιρίνης στους 50°C για 60 λεπτά. Η ασταθής αιμοσφαιρίνη καθιζάνει ταχύτατα και μεταβάλλει τη συγγένεια της προς το οξυγόνο (μέτρηση καμπύλης, στο περιφερικό αίμα ευρήματα μη σφαιροκυτταρικής αιμολυτικής αναιμίας με υπόχρωμα ερυθρό, βασεόφιλη στίξη και σωμάτια Heinz επί σπληνεκτομής).
3. Έλεγχος για αναζήτηση μιας παράλληλης αιμοσφαιρίνης. Ανάλυση αποτυπωμάτων (fingerprints). Απόσταση της αίμης από την σφαιρίνη,

διάσπαση της σφαιρίνης στα 26 πεπτιδία και διαχωρισμός τους σε συνδυασμό ηλεκτροφόρησης και χρωματογραφίας. Σύγκριση με φυσιολογική αιμοσφαιρίνη A και ανίχνευση ενός παθολογικού πεπτιδίου. Μη ηλεκτροφόρηση σε όξινο pH, τα πεπτιδία κινούνται προς τον αρνητικό πόλο και διαχωρίζονται με βάση το ηλεκτρικό φορτίο τους και το μέγεθος τους. Ακολούθως η χρωματογραφία διαχωρίζει επιπλέον τα πεπτιδία με βάση τη διαλυτότητα τους στο διάλυμα. Τα πεπτιδία χρωματίζονται με νινυδρίνη (χρώση των N-τελικών αμινοομάδων).

#### 1.4. ΟΜΑΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ

Για πρώτη φορά το 1901 (CAAPSTIL), το 1907 (JALCKY) και το 1909 (MOSS) περιγράφηκαν οι ομάδες αίματος και διαπιστώθηκε ότι οι άνθρωποι δεν έχουν την ίδια ομάδα αίματος<sup>21</sup>.

Βασικά υπάρχουν δύο συστήματα ομάδων αίματος, το σύστημα AB<sup>0</sup> και το σύστημα RHESUS, που ανακαλύφθηκε πολύ αργότερα, το 1940.

Οι ομάδες αίματος του συστήματος AB<sup>0</sup> καθορίζονται από δύο αντιγόνα (συγκολλητινογόνα) που βρίσκονται επί της επιφάνειας των ερυθρών αιμοσφαιρίων και είναι τα συγκολλητινογόνα A και B.

Τα αντιγόνα αυτά μεταβιβάζονται κληρονομικώς σύμφωνα με τους νόμους του MENDEL και καθορίζονται από τρία αλληλόμορφα γονίδια. Τα αντιγόνα αυτά ανευρίσκονται νωρίς κατά την ενδομήτριο ζωή (5,5 εβδομάδες) και παραμένουν αμετάβλητα σ' ολόκληρη τη ζωή, γι' αυτό και οι ομάδες αίματος παραμένουν αμετάβλητες δια βίου.

---

<sup>21</sup> HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡ.ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ"ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1947-1951

Σύμφωνα με το σύστημα AB<sup>o</sup> υπάρχουν τέσσερις ομάδες αίματος, που είναι οι εξής<sup>22</sup> :

1. **Ομάδα αίματος A** : Τα άτομα της ομάδας αυτής έχουν στα ερυθροκύτταρά τους το συγκολλητιγόνο A και στον ορό τους, την συγκολλητίνη αντι-B (αντίσωμα που όταν έρθει σε επαφή με το συγκολλητινογόνο B προκαλεί συγκόλληση).
2. **Ομάδα αίματος B** : Τα άτομα αυτής της ομάδας έχουν τα ερυθροκύτταρά τους το συγκολλητινογόνο B και στον ορό τους την συγκολλητίνη αντι-A.
3. **Ομάδα αίματος AB** : Τα άτομα αυτά, έχουν και τα δύο συγκολλητινογόνα και στον ορό τους δεν έχουν καμία συγκολλητίνη.
4. **Ομάδα αίματος 0** : Τα άτομα αυτά στερούνται συγκολλητινογόνων, ενώ στον ορό τους έχουν και τις δύο συγκολλητίνες.



Τα νεογνά στερούνται συγκολλητινών κατά τη γέννηση τους και σε

---

<sup>22</sup> ΓΕΝΙΚΗ ΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ, ΥΓΕΙΑ-ΟΔΗΓΟΣ ΥΓΙΕΙΝΗΣ, ΤΟΜΟΣ 6<sup>ος</sup> , ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΔΟΜΙΚΗ, ΣΕΛ 1045-1046

ποσοστό 50% έχουν όμοιες συγκολλητίνες, με την μητέρα τους. Γι' αυτό όταν θέλουμε να τους κάνουμε μετάγγιση ο έλεγχος συμβατότητας γίνεται με το αίμα της μητέρας τους. Οι συγκολλητίνες αυτές ελαττώνονται τις πρώτες 10 ημέρες και προοθευτικά αντικαθίστανται από τις δικές τους συγκολλητίνες.

Συχνότητα ομάδων αίματος στους Έλληνες
Ομάδα A : 40%
Ομάδα B : 14%
Ομάδα AB : 41%
Ομάδα 0 : 42%

Αργότερα (1911) διαπιστώθηκε ότι υπάρχουν υποομάδες στο σύστημα AB<sup>o</sup>, διότι το συγκολλητινογόνο A μπορεί να είναι A<sub>1</sub> (80%) και A<sub>2</sub> (20%).

Έτσι οι ομάδες αίματος γίνονται έξι (6), δηλαδή :

A<sub>1</sub>, A<sub>2</sub>, B, A<sub>1</sub>B, A<sub>2</sub>B, και 0.

Τα άτομα της ομάδας A<sub>2</sub> σε ποσοστό 2% έχουν στον ορό τους και συγκολλητίνη αντι-B<sub>1</sub> και τα άτομα της ομάδος A<sub>2</sub>B ποσοστό 25%.

## 1.5. ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΕΣ ΟΜΑΔΩΝ ΑΙΜΑΤΟΣ

(Θεωρία BERRSTEIN 1924)

Οι ομάδες αίματος μεταβιβάζονται κληρονομικός σύμφωνα με τους νόμους του MENDEL και καθορίζονται από τρία γονίδια A, B, 0. Ένα από τα γονίδια αυτά υπάρχει πάνω στο χρωμόσωμα που κληρονομούμε από τον καθένα από τους γονείς μας. Έτσι από την ένωση δύο γονιδίων θα προκύψει η ομάδα αίματος. Τα γονίδια A και B επικρατούν έναντι του 0, γι' αυτό υπάρχουν έξι (6) γονότυποι και μόνο τέσσερις (4) φαινότυποι

(ομάδες).<sup>23</sup>

Ομάδα (φαινότυποι) υποδηλώνει Γονότυπο		
A	→	AA ή A0
B	→	BB ή B0
AB	→	AB
0	→	00

## 1.6. ΣΥΣΤΗΜΑ RHESUS

Με το σύστημα RHESUS τα άτομα διακρίνονται σε δύο τύπους :

RHESUS θετικά (85% των ατόμων) και RHESUS αρνητικά (15%).<sup>24</sup>

Η διάκριση σε θετικά και αρνητικά RHESUS άτομα γίνεται βάσει ενός αντιγόνου των ερυθρών αιμοσφαιρίων, του συγκολλητινογόνου D. Έτσι τα RHESUS θετικά άτομα έχουν τα συγκολλητινογόνο D στα ερυθρά τους αιμοσφαίρια, ενώ τα αρνητικά RHESUS στερούνται αυτού του αντιγόνου. Φυσική αντι-D συγκολλητίνη δεν υπάρχει. Αντι-D συγκολλητίνη υπάρχει μόνο σαν άνοση συγκολλητίνη σε αρνητικά RHESUS άτομα που έχουν ευαισθητοποιηθεί με τον παράγοντα D, είτε κατόπιν μεταγγίσεως RHESUS θετικού αίματος ή κατόπιν κυήσεως RHESUS θετικού εμβρύου υπό RHESUS αρνητικής μητρός.

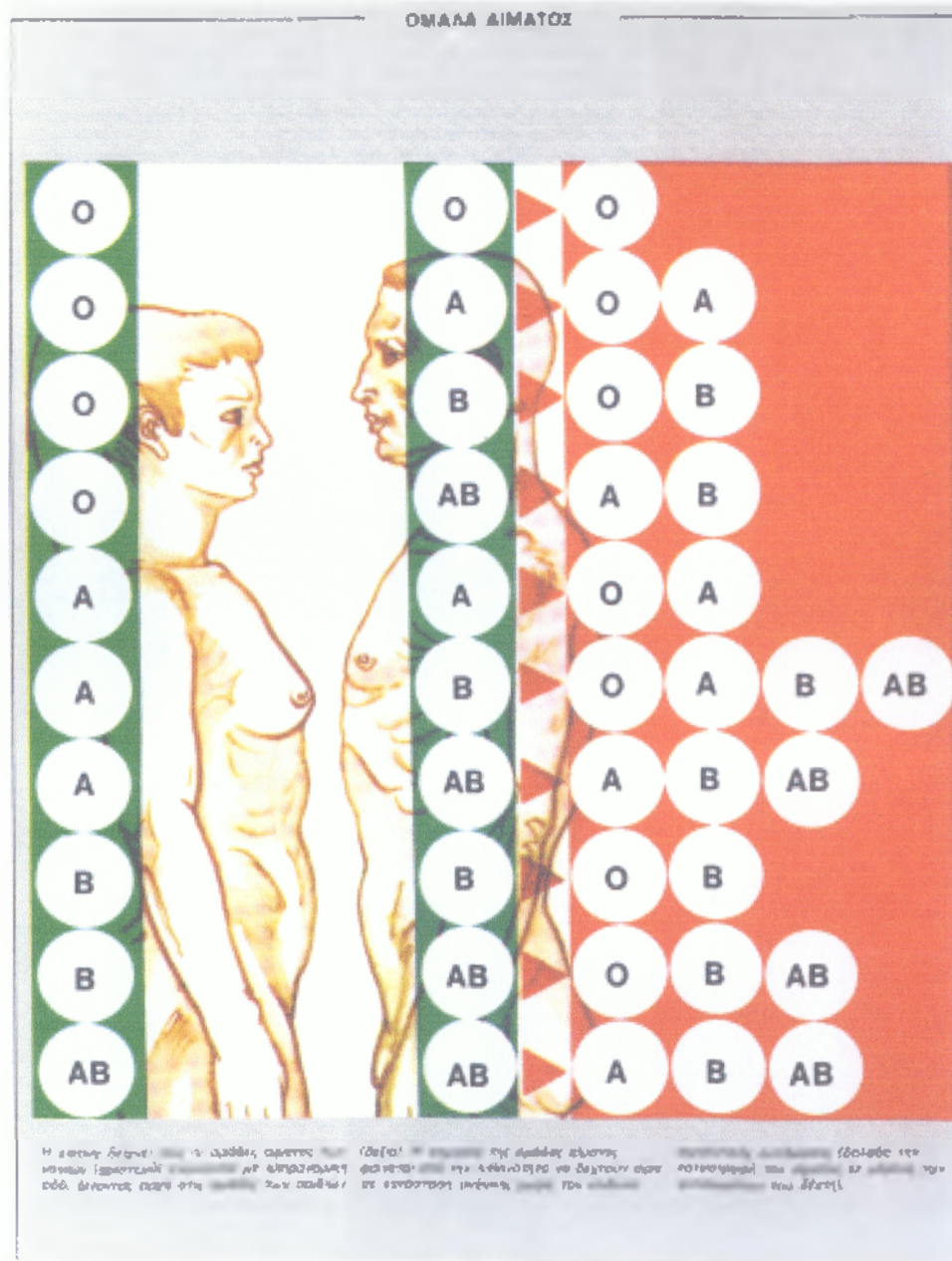
Πλην του αντιγόνου D στο σύστημα RHESUS υπάρχουν άλλα πέντε (5) αντιγόνα : C, A, D, E, L. Η πρακτική σημασία όμως αυτών είναι μικρότερη. Δηλαδή τα αλληλόμορφα γονίδια στο σύστημα RHESUS είναι έξι (6) και σε κάθε χρωμόσωμα που κληρονομούμε από το καθένα από τους γονείς μας υπάρχουν τρία (3) γονίδια. Εκ της ενώσεως των δύο χρωμοσωμάτων θα προκύψει ο γονότυπος RHESUS κάθε ατόμου με έξι

<sup>23</sup> ΓΕΝΙΚΗ ΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ, ΥΓΕΙΑ-ΟΔΗΓΟΣ ΥΓΕΙΝΗΣ, ΤΟΜΟΣ 6<sup>ος</sup>, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΔΟΜΙΚΗ. ΣΕΛ. 1045-1046

<sup>24</sup> ΓΕΝΙΚΗ ΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ, ΥΓΕΙΑ-ΟΔΗΓΟΣ ΥΓΕΙΝΗΣ, ΤΟΜΟΣ 6<sup>ος</sup>, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΔΟΜΙΚΗ. ΣΕΛ. 1045-1046

(6) γονίδια, σε διάφορους συνδυασμούς. Στο εμπόριο υπάρχουν μόνο πέντε (5) αντι-όροι (αντι-D, αντι-C, αντι-B, και αντι-L) γι' αυτό στην Αιμοδοσία ελέγχεται ο φαινότυπος RHESUS και όχι το γονότυπος.<sup>25</sup>

Το σύστημα RHESUS έχει πολύ μεγάλη σημασία τόσο για τις μεταγγίσεις αίματος όσο και για τις κυήσεις. Με τις οργανωμένες όμως υπηρεσίες Αιμοδοσίας δε προκύπτουν σήμερα προβλήματα μεταγγίσεων



\* HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ.ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ-ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ, ΣΕΛ. 1949-1950

αίματος σε RHESUS αρνητικά άτομα. Εξακολουθούν όμως να μας απασχολούν τα προβλήματα RHESUS αρνητικών γυναικών με συζύγους RHESUS θετικούς. Σ' αυτές τις περιπτώσεις όταν το έμβρυο είναι RHESUS αρνητικό δεν υπάρχει πρόβλημα, όταν όμως είναι RHESUS θετικό υπάρχει περίπτωση να ευαισθητοποιηθεί η RHESUS αρνητική μητέρα από τα RHESUS θετικά.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2<sup>ο</sup>

### 2.1 ΓΕΝΙΚΑ ΠΕΡΙ ΑΝΑΙΜΙΩΝ

#### 2.1.1. Ορισμός

Ο όρος αναιμία δεν αναφέρεται σε συνολική μείωση της ποσότητας του αίματος αλλά αφορά μόνο την ερυθρά σειρά. Στην πράξη ο πιο αξιόπιστος δείκτης αναιμίας είναι η ελάττωση της αιμοσφαιρίνης (κάτω από 13,5 g/dl στους άνδρες και 12 g/dl στις γυναίκες), οι οποία κατά κανόνα συνοδεύεται και από ελάττωση του αιματοκρίτη (κάτω από 40% στους άνδρες και 36% στις γυναίκες). Ο αριθμός των ερυθρών αιμοσφαιρίων συνήθως μειώνεται επίσης (κάτω από 4.500.000/μl στους άνδρες και 4.000.000/μl στις γυναίκες), αλλά μερικές φορές παραμένει φυσιολογικός, όπως π. χ. σε μια μέτρια υπόχρωμη μικροκυτταρική αναιμία. Επειδή όλες αυτές οι τιμές εκφράζονται σε συνάρτηση με τον ολικό όγκο του αίματος είναι φυσικό να επηρεάζονται από τυχόν μεταβολές του: Έτσι επί υπερυδατώσεως μπορεί να έχουμε χαμηλή τιμή αιματοκρίτη χωρίς αληθινή αναιμία, ενώ αντίθετα μετά από μια οξεία αιμορραγία, οι τιμές του ενδέχεται να παραμένουν για αρκετές ώρες φυσιολογικές λόγω αιμοσυμπύκνωσης.<sup>26</sup>

Η μειωμένη παρουσία της ερυθράς σειράς στο αίμα συνεπάγεται ανεπαρκή οξυγόνωση των ιστών, ιδιαίτερα όταν οι ανάγκες τους είναι αυξημένες. Έτσι εξηγούνται και τα συνήθη κοινά συμπτώματα κάθε αναιμίας, που είναι εύκολη κατάπτωση, δύσπνοια στην προσπάθεια, αίσθημα ζάλης, ανορεξία, αδυναμία συγκέντρωσης και επίταση των στηθαγχικών εκδηλώσεων σε άτομα με προϋπάρχουσα στεφανιαία νόσο. Αντικειμενικά ο άρρωστος με αναιμία παρουσιάζει ωχρότητα,

---

<sup>26</sup> ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ\* ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1811



ταχυκαρδία και ενδεχομένως άλλες εκδηλώσεις υπερκινητικής κυκλοφορίας. Γενικά η βαρύτητα των εκδηλώσεων εξαρτάται από το βαθμό της αναιμίας, την ταχύτητα με την οποία αυτή εγκαταστάθηκε και την προηγούμενη κατάσταση του κυκλοφορικού συστήματος του αρρώστου.

**Φυσιολογικές ερυθροκυτταρικές τιμές σε ενήλικες<sup>1</sup>**

	<b>ΑΝΔΡΕΣ</b> (200 άτομα)		<b>ΓΥΝΑΙΚΕΣ</b> (200 άτομα)	
	Μέση τιμή	Εύρος τιμών	Μέση τιμή	Εύρος τιμών
<b>Αιματοκρίτης % (Ht)</b> (εκατοστιαία αναλογία όγκου ερυθροκυττάρων στο ολικό αίμα)	47,4	41-53,8	41,2	36,8-45,6
<b>Αιμοσφαιρίνη (Hb)</b> (γραμμάρια στα 100 κ.ε. αίματος)	15,4	13,4-17,4	13,3	11,9-14,7
<b>Ερυθροκύτταρα</b> (εκατομύρια κατά χιλιοστόμετρο)	5,17	4,78-5,95	4,40	3,85-5,13

<sup>1</sup> ΦΕΣΣΑΣ Φ., «ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΩΝ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΣΤΗΝ ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ Π. Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ, ΣΕΛ. 13

<sup>2</sup> ΦΕΡΤΑΚΗΣ ΑΡΙΣΤΟΜ., «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ Π. Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ, ΣΕΛ. 33

**Ερυθροκυτταρικές τιμές σε ενήλικες με ετερόζυγη  
β-Μεσογειακή Αναιμία<sup>1</sup>**

	<b>ΑΝΔΡΕΣ</b> (111 άτομα)		<b>ΓΥΝΑΙΚΕΣ</b> (159 άτομα)	
	Μέση τιμή	Εύρος τιμών	Μέση τιμή	Εύρος τιμών
<b>Αιματοκρίτης % (Ht)</b> (εκατοστιαία αναλογία όγκου ερυθροκυττάρων στο ολικό αίμα)	44,2	36,8-51,6	37,5	33,7-41,3
<b>Αιμοσφαιρίνη (Hb)</b> (γραμμάρια στα 100 κ.ε. αίματος)	13,3	11,7-14,9	11,3	9,1-13,5
<b>Ερυθροκύτταρα</b> (εκατομύρια κατά χιλιοστόμετρο)	6,03	5,2-6,8	5,23	3,97-6,49

<sup>1</sup> ΦΕΣΣΑΣ Φ., «ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΩΝ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΣΤΗΝ ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ Π. Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ, ΣΕΛ. 30

## 2.2. ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΑΝΑΙΜΙΩΝ

### 2.2.1. Αιτιολογική ταξινόμηση

**A)** Αναιμία οφειλόμενη σε έλλειψη παράγοντα απαραίτητη για την ερυθροποίηση.<sup>27</sup>

1. Βιταμίνη B<sub>12</sub> και φυλλικό οξύ.
2. Σίδηρος.
3. Θυροξίνη και κορτικοειδή.
4. Ασκορβινικό οξύ.
5. Πυριδοξίνη.

**B)** Αναιμία οφειλόμενη σε αυξημένη καταστροφή των ερυθροκυττάρων (αιμολυτική αναιμία).<sup>28</sup>

#### i. Αιμολυτική αναιμία από εξωερυθροκυτταρικά αίτια.

1. Οφειλόμενη σε εξωερυθροκυτταρικά εξωσωματικά αίτια (χημικές ουσίες, δηλητήρια, λοιμώξεις, εγκαύματα και σε ψύχος).

2. Οφειλόμενη σε εξωερυθροκυτταρικά ενδοσωματικά αίτια.

α) Χρόνια αιμολυτική αναιμία με ψυχροσυγκολλητίνες.

β) Σε μηχανικά αίτια εντός της κυκλοφορίας (σε τεχνητές βαλβίδες της καρδιάς, σε μικροαγγειοπαθητικής αιμολυτικής αναιμίας).

<sup>27</sup> Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 3<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 99

<sup>28</sup> W.A.D. ANDERSON & T. SCOTTI, ΤΟΜΟΣ 2<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 651

γ) Αιμολυτική αναιμία των νεογνών.

δ) Αυτοάνοσοι αιμολυτικές αναιμίες.

ε) Υπερσπληνισμός.

## ii. Αιμολυτικές αναιμίες οφειλόμενες σε ενδοερυθροκυτταρικά αίτια

### 1. Συγγενείς :

α) Οφειλόμενη σε διαταραχή της κυτταρικής μεμβράνης (οικογένειας σφαιρικοκυττάρωση).

β) Οφειλόμενη σε ενδοερυθροκυτταρικές διαταραχές (κληρονομική ενζυμοπάθεια).

γ) Αιμοσφαιρινοπάθεια – θαλασσαιμικά σύνδρομα. Μεικτά σύνδρομα.

δ) Αγνώστου αιτιολογίας (ελλιπτοκυττάρωση).

### 2. Επίκτητες :

Χρόνια αιμολυτική αναιμία συνοδευόμενη με νυκτερινή παροξυσμική αιμοσφαιρινουρία.

Γ) Αναιμία οφειλόμενη σε μυελική ανεπάρκεια.<sup>29</sup>

1. Απλαστική αναιμία.

2. Απλασία ερυθράς σειράς.

3. Μυελοσκλήρυνση.

4. Αντικατάσταση των μυελικών στοιχείων.

---

<sup>29</sup> Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 3<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 100

**Δ) «Τοξικές» αναιμίες<sup>30</sup>:**

1. Λοιμώξεις.
2. Νεφρική ανεπάρκεια.
3. Νεοπλάσματα.
4. Ρευματοειδής αρθρίτις.
5. Αναιμία ακαθορίστου αιτιολογίας.

**Ε) Σιδηροβλαστικές αναιμίες :**

Σε πολλές περιπτώσεις υπάρχουν περισσότερα από ένα αίτια όπως λόγω χάρη επί μεγαλοβλαστικής αναιμίας η έλλειψη βιταμίνης Β12 ή φυλλικού οξέος συνοδεύεται με βράχυνση της ζωής των ερυθροκυττάρων. Οι θαλασαιμίες και οι αιμοσφαιρινοπάθειες κατατάσσονται μεν στις αιμολυτικές αναιμίες, διότι η ζωή των ερυθρών αιμοσφαιρίων είναι βραχύτερη του φυσιολογικού, αλλά η βασική διαταραχή έγκειται στην μειονεξία κατά την βλάβη της αιμοσφαιρίνης, ποσοτική ή ποιοτική.<sup>31</sup>

---

<sup>30</sup> Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 3<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 100-101

<sup>31</sup> W.A.D. ANDERSON & T. SCOTTI, ΤΟΜΟΣ 2<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 652

### 1.2.2. Μορφολογική ταξινόμηση.

**A)** Αναλόγως του μεγέθους του ερυθροκυττάρου οι αναιμίες διακρίνονται ως εξής<sup>32</sup>:

α) Μακροκυτταρική : Οι περισσότερες οφείλονται σε έλλειψη βιταμίνης B<sub>12</sub> ή φυλλικού οξέος, επίσης συνυπάρχει μεγαλοβλάστωση στο μυελό. Υπάρχουν όμως και μακροκυτταρικές αναιμίες, στις οποίες δεν υπάρχει έλλειψη μιας από τις δύο αναφερόμενες ουσίες κι ο μυελός δεν είναι μεγαλοβλαστικός. Αυτές οι μακροκυτταρώσεις εμφανίζονται επί έντονης αναγεννήσεως στο μυελό, εξαιτίας της οποίας πολλά άωρα ερυθροκύτταρα εξέρχονται στην περιφέρεια.

β) Ορθοκυτταρική : Τέτοιες αναιμίες είναι οι απλαστικές, οι οξείες μεθαιμορραγικές και οι αιμορραγικές αναιμίες.

γ) Μικροκυτταρική : Αυτές είναι συνήθως και υπόχρωμες, οφειλόμενες σε έλλειψη σιδήρου (σιδηροπενική αναιμία).

**B)** Αναλόγως του ποσού της αιμοσφαιρίνης το οποίο περιέχεται στα ερυθροκύτταρα, οι αναιμίες διακρίνονται ως εξής<sup>32</sup>:

α) Υπέρχρωμη

β) Ορθόχρωμη

γ) Υπόχρωμη

---

<sup>32</sup> Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 3<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 101

Από συνδυασμό των δύο παραπάνω μορφολογικών χαρακτήρων, οι αναιμίες μπορούν να διακριθούν ως εξής<sup>33</sup>:

- α) Ορθοχρωμική και ορθοκυτταρική (MCHC και MCV φυσιολογικά).
- β) Ορθοχρωμική και μακροκυτταρική (MCHC φυσιολογική και MCV αυξημένη).
- γ) Υπόχρωμη και μικροκυτταρική (MCHC και MCV ελαττωμένα).

Ο όρος υπέρχρωμη είναι ανεπαρκής και μπορεί να οδηγήσει σε παρεξήγηση. Φυσιολογικά το ποσό της αιμοσφαιρίνης των ερυθροκυττάρων είναι σχεδόν στα όρια κορεσμού υδάτινου διαλύματος. Στις υπέρχρωμικές αναιμίες το ποσό της αιμοσφαιρίνης σε κάθε ερυθροκύτταρο είναι αυξημένο λόγω του αυξημένου μεγέθους του κυττάρου, η κατά μονάδα όγκου ποσότητα αιμοσφαιρίνης ούτε είναι ούτε μπορεί να είναι ανώτερη του φυσιολογικού.

---

<sup>33</sup> ΦΕΡΤΑΚΗΣ ΑΡΙΣΤΟΜ., «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ Π. Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ, ΣΕΛ. 33



## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3<sup>ο</sup>

### 3.1. ΘΑΛΑΣΣΑΝΑΙΜΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ Ή ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Στα θαλασσαναιμικά σύνδρομα υπάγεται ετερογενής ομάδα κληρονομικών διαταραχών με κύριο χαρακτηριστικό τη μείωση σε ποικίλο βαθμό της παραγωγής μιας ή περισσοτέρων σφαιρινικών αλυσίδων. Κοινά γνωρίσματα όλων των θαλασσαναιμικών συνδρόμων είναι η ενδομυελική καταστροφή των ερυθροβλαστών (ineffective erythropoiesis), η προβάλλουσα υποχρωμία, οι μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθρών αιμοσφαιρίων και η αιμόλυση στην περιφέρεια, ανάλογα με την σφαιρινική αλυσίδα της οποίας επηρεάζεται η σύνθεση, η Μεσογειακή Αναιμία χαρακτηρίζεται ως α, β, δβ, δ και γβδ Μεσογειακή Αναιμία.<sup>34</sup>

### 3.2. β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

#### 3.2.1. Ορισμός

Η β-Μεσογειακή Αναιμία (ομόζυγη ή Μείζων β-Μεσογειακή Αναιμία ή Μείζων Θαλασσαναιμία ή Αναιμία Cooley) είναι κληρονομική αιμολυτική αναιμία μεταβιβαζόμενη με υπολειπόμενο σωματικό γονίδιο. Οφείλεται σε διαταραχή της σύνθεσης των β-αλυσίδων, με αποτέλεσμα την ελάττωση του συνολικού ποσού αιμοσφαιρίνης που περιέχεται στο ερυθροκύτταρο και επομένως τη δημιουργία βαριάς υποχρωμίας. Η

---

<sup>34</sup> - Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ, 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 270-271  
- ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1843  
\* HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡ.ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ"ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 2020

κληρονομικότητα είναι πολύπλοκη, αλλά μπορούν να αναγνωρισθούν δύο μορφές πάθησης : η ομοζυγη μορφή-μείζων β-Μεσογειακή Αναιμία και η ετερόζυγη-ελάσσων β-Μεσογειακή Αναιμία.<sup>35</sup>

Εξαιτίας της μειωμένης παραγωγής των β-αλυσίδων επέρχεται, κατά κανόνα σχεδόν, αύξηση της παραγωγής των γ ή δ αλυσίδων με αποτέλεσμα την αύξηση της ποσότητας των F ( $\alpha_2\gamma_2$ ) ή και A<sub>2</sub> ( $\alpha_2\delta_2$ ) αιμοσφαιρινών που περιέχονται στα ερυθροκύτταρα. Άτομο που φέρει ένα παθολογικό γονίδιο για τη β-αλυσίδα (ετεροζυγώτης) εμφανίζει μικρή ελάττωση της αιμοσφαιρίνης A ( $\alpha_2\beta_2$ ) και μικρή αύξηση των αιμοσφαιρινών F και A<sub>2</sub>. Στα άτομα που φέρουν δύο παθολογικά γονίδια για την β-αλυσίδα (ομοζυγώτες), η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης A υπολείπεται σημαντικά ή δεν λαμβάνει χώρα καθόλου.

### 3.2.2. Επιδημιολογία - Στατιστική

Η β-Μεσογειακή Αναιμία έχει υψηλή επίπτωση στους μεσογειακούς λαούς, στους λαούς των Βαλκανίων και εκδηλώνεται με σταθερά υψηλή συχνότητα στους λαούς της Μέσης και Άπω Ανατολής. Στην Ελλάδα έχει άνιση κατανομή κυμαινόμενη από 5-20% και με μέση συχνότητα 5,5-8%.<sup>36</sup>

Ιδιαίτερα επιβεβαρημένες περιοχές είναι η Ρόδος (20%), η Λέσβος (19%), η Βόρεια Εύβοια (17%) καθώς επίσης Κέρκυρα, Τρίκαλα, Αχαΐα και Ηλεία (12-14%). Για τη δβ Μεσογειακή Αναιμία και αιμοσφαιρινοπάθεια Lepore αναφέρεται συχνότητα 0,17- 0,60% και 0,079-0,120% αντίστοιχα. Η συχνότητα της ΗΡFH στον ελληνικό πληθυσμό είναι περίπου 0,25%.

---

<sup>35</sup> - HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡ.ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 2020

- ΠΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ - ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠΙΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 189-192 ΚΑΙ 195

<sup>36</sup> ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1844

Στην Ασία, η συχνότητα των φορέων β-Μεσογειακή Αναιμία κυμαίνεται από λιγότερο του 1 % μέχρι 40%, ποσοστού παρατηρούμενου σε μερικές περιοχές των Ινδιών. Ενδιάμεσες συχνότητες ανευρίσκονται στα διάφορα κράτη της π.χ. στο Ισραήλ 20%, στην Ταϊλάνδη από 4,8%-10%.

Στην Ευρώπη ανευρίσκεται σε συχνότητα μικρότερη γενικώς του 1% στην Μ.Βρετανία, ενώ σε μερικές περιοχές της χώρας αυτής ανευρέθη συχνότητα 18%. Στην Ιταλία το ποσοστό κυμαίνεται μεταξύ 4-28% ενώ στις περιοχές της Σαρδηνίας ανέρχεται μέχρι 34%.

Στην Αφρική, το ποσοστό των φορέων β-Μεσογειακή Αναιμία γενικά χαμηλό. Πάντως εμφανίζεται ανομοιογενώς κατανεμημένη σχετικά υψηλότερη συχνότητα στο Σουδάν (5%), Αλγερία (3%) και Τυνησία (4%). Στην Κεντρική και Ανατολική Αφρική σπάνια ανευρίσκεται, ενώ στη Γκάνα το ποσοστό είναι μικρότερο του 1 %.

Στην Αμερική το ποσοστό των φορέων κυμαίνεται από 1% περίπου (Βενεζουέλα) μέχρι 11% (Γουιάνα).

Στην Αυστραλία και κυρίως στην Ν. Γουινέα, ανευρίσκεται συχνότητα φορέων μέχρι και 25%.

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

Πολλοί επιστήμονες έχουν διερωτηθεί γιατί οι παθολογικοί γόνοι της αιμοσφαιρίνης ανευρίσκονται σε τόσο υψηλές συχνότητες σε μερικές χώρες και σε άλλες όχι. Η απάντηση πιθανότατα βρίσκεται στους νόμους της φυσικής επιλογής: κατά την άποψη που επικρατεί, τα άτομα που έχουν ένα γόνο Μεσογειακής αναιμίας ή αιμοσφαιρίνης S είναι πιο ικανά να αντισταθούν σε προσβολές από ορισμένες, κυρίως θανατηφόρες, μορφές ελονοσίας (κακοήθη τριταίο πυρετό). Το παράσιτο της ελονοσίας,

όπως είναι γνωστό, ζει μέσα στα ερυθροκύτταρα και δεν μπορεί να ευδοκιμήσει αν το ερυθροκύτταρο είναι αλλιώτικο.<sup>37</sup>

Έτσι σε περιοχές όπου η ελονοσία ήταν συνεχώς ενδημική, το πλεονέκτημα αυτό των ετεροζυγωτών έναντι των άλλων (των υγιών) τους επέτρεψε να επιζούν και να αποκτούν απογόνους συχνότερα, με αποτέλεσμα να αυξάνεται η αναλογία τους (παρόλο που χάνονται μερικά άτομα από τις ομόζυγες καταστάσεις). Αυτός είναι ένας άλλος λόγος οι ετεροζυγώτες να μη θεωρούν τους εαυτούς τους μειονεκτικούς, κατά πάσα πιθανότητα υπό ορισμένες συνθήκες πλεονεκτούν.

Πρακτικό συμπέρασμα που προκύπτει είναι ότι, σε περιοχές όπου άλλοτε η ελονοσία ήταν ενδημική, είναι πιο πιθανό να βρούμε υψηλές συχνότητες των παθολογικών γόνων ανάμεσα απογόνους των παλαιών κατοίκων τους. Τέτοιες είναι κυρίως οι πεδινές και ημιορεινές περιοχές, ελώδεις περιοχές, πλησίον εκβολών ποταμών κ.ο.κ.. Πράγματι στη χώρα μας οι συχνότητες είναι πιο υψηλές σε τέτοιους τόπους.

Βέβαια, οι πρόσφατες και σημερινές μετακινήσεις πληθυσμών τείνουν να αλλοιώσουν τη σύνθεση αυτή και γι' αυτό ο τόπος κατοικίας ή έστω η σχετικά πρόσφατη εγκατάσταση μιας οικογένειας έχουν ελάχιστη σημασία, ενώ είναι πιο σημαντικό να γνωρίζουμε τον τόπο απώτερης καταγωγής των προϊόντων μας.

---

<sup>37</sup> Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 3<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 247-251

### 3.2.4. ΜΟΡΦΕΣ ΕΤΕΡΟΖΥΓΗΣ $\beta$ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Ο βαθμός που η θαλασσαναιμική βλάβη καταστέλλει τη σύνθεση  $\beta$  αλυσίδας στη  $\beta$ -Μεσογειακή αναιμία κυμαίνεται ευρέως. Όταν απουσιάζει η σύνθεση  $\beta$  αλυσίδας χαρακτηρίζεται  $\beta^0$ , ενώ όταν περιορίζεται απλώς η απόδοση του  $\beta$  γόνου χαρακτηρίζεται ως  $\beta^+$ .<sup>38</sup>

Υπάρχει ομάδα θαλασσαναιμικών διαταραχών (HPFH,  $\delta\beta^0$  Μεσογειακή αναιμία, αιμοσφαιρινοπάθεια Lepore) με εντόπιση της θαλασσαναιμικής βλάβης (εξάλειψη) σε ποικίλη έκταση της  $\delta\beta$  ή  $\gamma\delta\beta$  περιοχής του χρωμοσώματος 11. Κοινό γνώρισμα των διαταραχών αυτών είναι η σημαντική αύξηση της HbF. Η αιμοσφαιρινοπάθεια Lepore, αν και προκύπτει επίσης από βλάβη της  $\delta\beta$  περιοχής με διαφορετικό μοριακό μηχανισμό συμπεριφέρεται γενετικά ως ήπιος ή ακόμα και οξύς  $\beta$  θαλ. γόνος ( $\delta\beta^0$  Lepore). Ο αμιγής  $\delta\beta^0$  γόνος είναι σχετικά ήπιος. Όταν η θαλασσαναιμική βλάβη περιλαμβάνει και τον  $\gamma$  γόνο τότε προκύπτει  $\delta\beta$  Μεσογειακή αναιμία ( $\gamma\delta\beta$ ) χωρίς αύξηση της HbF. Η HPFH στην ετερόζυγη μορφή δεν έχει αιματολογική ή κλινική έκφραση πέρα από την αύξηση της HbF. Όμως σε συνδυασμό με  $\beta$  θαλ. γόνο μπορεί να δώσει ενδιάμεση Μεσογειακή αναιμία. Ανάλογα με την ομοιόμορφη ή ετερογενή κατανομή της HbF στα ερυθρά αιμοσφαίρια η HPFH διακρίνεται σε: α) παγκυτταρική μορφή (HbF 10-30%) και β) ετεροκυτταρική (HbF 1-10%) αντίστοιχα. Στις παγκυτταρικές μορφές ελλείπει τελείως στην Cis θέση (πάσχον χρωμόσωμα) η σύνθεση  $\beta$  και  $\delta$  αλυσίδας. Αντίθετα στις ετεροκυτταρικές μορφές δεν συμβαίνει αυτό.<sup>39</sup>

<sup>38</sup> ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ\* ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1843-1844

<sup>39</sup> ΠΙΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 190

### 3.2.5. ΦΥΣΗ ΤΗΣ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΒΛΑΒΗΣ ΣΤΗ $\beta$ - ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η μοριακή βλάβη στη  $\beta$ -Μεσογειακή αναιμία συνίσταται σε απλή αντικατάσταση μιας βάσης από άλλη (point mutation) ή έλλειψη (deletion) ή προσθήκη (insertion) μικρού αριθμού βάσεων και σπανιότερα εξάλειψη βάσεων σε μεγαλύτερη έκταση του DNA.<sup>40</sup>

Αποτέλεσμα των μεταλλάξεων αυτών μπορεί να είναι η δημιουργία προβλημάτων σε όλες τις φάσεις εξέλιξης του  $\beta$  mRNA (μεταγραφή, «κατεργασία» - processing, που οδηγεί στην ωρίμανση, στη συνέχεια μεταφορά και μετάφραση στα ριβοσώματα). Στα ριβοσώματα δε φθάνει καθόλου mRNA ή φθάνει σε μειωμένα ποσά. Στην τελευταία περίπτωση αν το mRNA είναι φυσιολογικής δομής, προκύπτει  $\beta^+$  Μεσογειακή Αναιμία ενώ, αν είναι ανώμαλης δομής, προκύπτει και πάλι  $\beta^0$  Μεσογειακή Αναιμία, γιατί δεν αρχίζει ή δεν ολοκληρώνεται η μετάφρασή του στα ριβοσώματα. Οι παραπάνω μεταλλάξεις βρίσκονται στο κυρίως γόνιο (exons ή introns) ή ακόμα έξω και ιδιαίτερα στην περιοχή κοντά στο πέμπτο άκρο του  $\beta$  γόνου. Στην περιοχή αυτή που είναι καθοριστικής σημασίας για τη σωστή έναρξη και ρύθμιση της μεταγραφής (promoter region) έχουν περιγραφεί μέχρι σήμερα πάνω από έξι μεταλλάξεις με προτίμηση τις νουκλεοτιδικές σειρές «ATA» και «CACA». Οι τελευταίες μεταλλάξεις περιορίζουν την απόδοση του  $\beta$  γόνου κατά 10-20% και κατά συνέπεια εκφράζονται ως  $\beta^+$  Μεσογειακή Αναιμία ποικίλης βαρύτητας. Αντίθετα μεταλλάξεις στον κυρίως  $\beta$  γόνιο και ιδιαίτερα στα όρια exonsintrons συνεπάγεται μεταγραφή mRNA με ανώμαλη δομή (βραχύτερο ή με αδυναμία αποκοπής των παρεμβαλλομένων περιοχών) που δε φθάνει στα ριβοσώματα ή αν φθάσει δεν μεταφράζεται σε βιώσιμη σφαιρική αλυσίδα και επομένως

---

<sup>40</sup> ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ\* ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1844-1845

εκφράζονται ως β<sup>ο</sup> Μεσογειακή Αναιμία. Συνολικά έχουν περιγραφεί μέχρι σήμερα 100 και πλέον θαλασσαιμικές μεταλλάξεις του β γόνου. Οι σημερινές μεταλλάξεις στη θέση 39 (exon 2) του β γόνου (nonsense 39C → T) και στις θέσεις 1, 6, 110 της πρώτης παρεμβαλλόμενης περιοχής (intron 1, splicing mutations, βIVS1-1, βIVS1-6, βIVS1-110 αντίστοιχα) ευθύνονται για το 80% περίπου των θαλασσαιμικών μεταλλάξεων στους Μεσογειακούς λαούς και το 94% στη Σικελία. Στον Ελληνικό πληθυσμό η συχνότητα των μεταλλάξεων αυτών βρέθηκε 17%, 13%, 7% και 42% αντίστοιχα, όπως διαπιστώθηκε από μελέτες στο νοσοκομείο «Αγία Σοφία» (ομάδα καθηγητού Καττάμη). Εξάλειψη του γόνου, σε έκταση που απαντά στους α γόνους στην α-Μεσογειακή Αναιμία σπάνια απαντά στη β-Μεσογειακή Αναιμία, με εξαίρεση τους Ασιάτες Ινδούς στους οποίους το 30% της β-Μεσογειακής αναιμίας είναι τύπου β<sup>ο</sup> και έχει γενετική βάση την εξάλειψη σειράς από 619 βάσεις που ξεκινά από την δεύτερη παρεμβαλλόμενη περιοχή και περιλαμβάνει την αποκωδικοποιούμενη περιοχή 3 (exon 3).

Η δβ<sup>ο</sup> Μεσογειακή αναιμία (HbF 5-20%) και η παγκυτταρική μορφή της ΗΡFH (HbF 25-30%) οφείλονται σε εξάλειψη της βδ περιοχής. Η έλλειψη κλινικών και εργαστηριακών ευρημάτων στην ετερόζυγη ΗΡFH αποδίδεται στην επαρκή αναπλήρωση του ελλείμματος της HbA από την αυξημένη Παραγωγή HbF. Υπάρχουν ενδείξεις ότι η εκτεταμένη εξάλειψη στην ΗΡFH περιλαμβάνει και σειρά νουκλεοτιδίων (Alu family) κοντά στον δ γόνο, τα οποία έχουν ανασταλτική επίδραση στη σύνθεση γ αλυσίδας. Όταν η εξάλειψη της δβ περιοχής αφορά και γ γόνο, τότε προκύπτει δβ<sup>ο</sup> Μεσογειακή Αναιμία χωρίς αύξηση HbF. Η ΗΡFH μπορεί να προκύψει και με σημειακές μεταλλάξεις στη ρυθμιστική περιοχή του γ γόνου (non-deletion mutations). Στην κατηγορία αυτή υπάγονται οι ετεροκυτταρικές μορφές της ΗΡFH (HbF 0,3-12%) αλλά και παγκυτταρικές μορφές (HbF 10-20%). Τελευταία από την ερευνητική

ομάδα του καθηγητού κ. Χ. Κατάμη περιγράφηκε η δβ Μεσογειακή Αναιμία τύπου Κερκύρας (Corfu-type) με εξάλειψη 7,2Kb (με αρχή 3 Kb δεξιά του ψβ γόνου-3 Kb 3' και τέλος στη δεύτερη παρεμβαλλόμενη περιοχή του δ γόνου) και μια σημειακή μετάλλαξη (G → A) στην πρώτη παρεμβαλλόμενη περιοχή του β γόνου (IVSI-5G → A). Η μορφή αυτή καλύπτει το 30% περίπου των περιπτώσεων σιωπηρής μορφής β-Μεσογειακής Αναιμίας με φυσιολογική HbA<sup>2</sup> και HbF. Αξίζει να σημειωθεί ότι το 10% περίπου της ετερόζυγης β-Μεσογειακής Αναιμίας στη χώρα μας, έχει σιωπηρό φαινότυπο.



### 3.3. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Η κλινική εικόνα της β-Μεσογειακής Αναιμίας εμπίπτει σε τρεις κλινικές διαβαθμίσεις : α) ετερόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία, β) ενδιάμεση β-Μεσογειακή Αναιμία και γ) μείζων Μεσογειακή Αναιμία ή αναιμία Cooley.<sup>41</sup>

#### 3.3.1. ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ Η'

##### ΕΛΑΣΣΩΝ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η ετερόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία<sup>42</sup> είναι συνήθως ασυμπτωματική. Μικρός αριθμός ατόμων έχει ήπια αναιμία με ή χωρίς συμπτώματα αδυναμίας και ελαφρό ίκτερο με μικρή σπληνική διόγκωση. Στη βιβλιογραφία η διόγκωση του σπλήνα αναφέρεται σε αναλογία που κυμαίνεται από 11-50%. Χολολιθίαση διαπιστώνεται σε αναλογία 4% περίπου. Σήμερα γίνεται δεκτό ότι στις αμιγείς περιπτώσεις ετερόζυγης β-Μεσογειακής Αναιμίας, η διόγκωση ήπατος και σπλήνα απαντά σε μικρότερη συχνότητα και σε κάθε αξιόλογη σπληνομεγαλία θα πρέπει να αναζητείται άλλη αιτία. Σοβαρή επιδείνωση της αναιμίας μπορεί να προκύψει κατά την διάρκεια λοιμώξεων ή εγκυμοσύνης. Η κλινική εικόνα της ετερόζυγης β-Μεσογειακής Αναιμίας κυμαίνεται από τη σιωπηρή μορφή, χωρίς καμία κλινική και αιματολογική εκδήλωση, μέχρι τη βαρύτερη μορφή με κλινική εικόνα στα όρια ενδιάμεσης Μεσογειακής Αναιμίας. Για τις τελευταίες μορφές υπάρχει αρκετή συζήτηση στη βιβλιογραφία αν πράγματι αντιπροσωπεύουν γνήσια β-Μεσογειακή Αναιμία ή πρόκειται για ετερογενή γενετική διαταραχή που την μιμείται, όπως π.χ. αυξημένη παραγωγή α αλυσίδας (τριπλασιασμός αγόνου) ή πολύ ασταθής β αλυσίδα η οποία παράγεται και σε μειωμένα ποσά

<sup>41</sup> - ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ\* ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. Σελ.1845

- HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ.ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ\*ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 2021-2022

\* ΓΕΝΙΚΗ ΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ, ΥΓΕΙΑ-ΟΔΗΓΟΣ ΥΠΕΙΝΗΣ, ΤΟΜΟΣ 6<sup>ος</sup>, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΔΟΜΙΚΗ. ΣΕΛ. 1050

<sup>42</sup> ΠΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 196

(αιμοσφαιρίνη τύπου Indianapolis). Η ασταθής β αλυσίδα αναμένεται να επαυξάνει σοβαρά την κυτταρική βλάβη αφού στα έγκλειστα της α αλυσίδας προστίθενται και τα δικά της έγκλειστα.<sup>43</sup>

### **Τι πρέπει να γνωρίζουν οι ετερόζυγοι της β-Μεσογειακής Αναιμίας:**

Τα άτομα με ετερόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία πρέπει να γνωρίζουν:

1. Δεν υπάρχει πρόβλημα στην υγεία τους.
2. Αν έχουν ένα μικρό βαθμό αναιμίας αυτό είναι απλώς, η έκφραση της γενετικής ανωμαλίας και δεν απαιτεί καμία θεραπεία.
3. Η γενετική ανωμαλία δεν διορθώνεται ούτε εξαλείφεται με τίποτε.
4. Δυνατόν να μεταβιβάσουν τη γενετική ανωμαλία στα παιδιά τους.

Συγκεκριμένα για τη μεταβίβαση της γενετικής ανωμαλίας θα πρέπει να γνωρίζουν ότι αυτή εξακολουθεί τους κλασικούς νόμους της γενετικής.

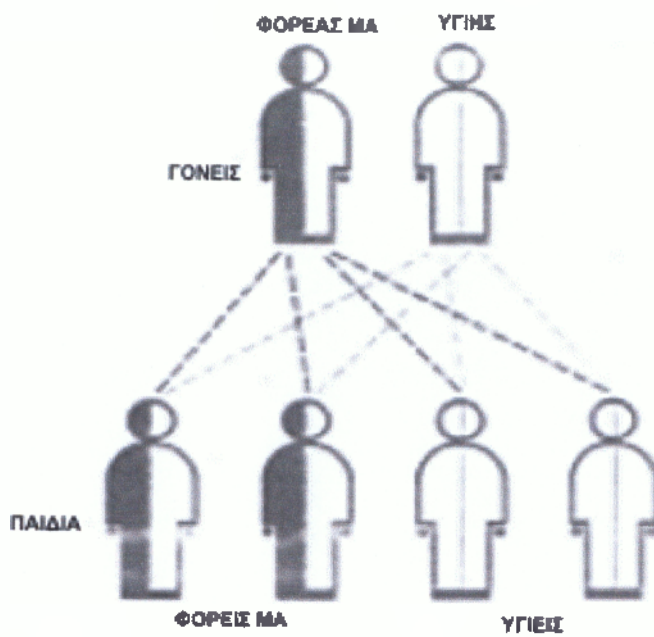
#### **Επομένως σε ένα ζευγάρι:**<sup>44</sup>

- Όταν ο ένας είναι ετερόζυγος για β-Μεσογειακή Αναιμία και ο άλλος όχι, τότε τα παιδιά τους θα είναι γερά και σε ποσοστό 50% θα είναι ετερόζυγα για β-Μεσογειακή Αναιμία όπως ο ένας γονιός. (ΕΙΚΟΝΑ 2).
- Όταν και οι δύο είναι ετερόζυγοι β-Μεσογειακής Αναιμίας τότε υπάρχει κίνδυνος να γεννηθεί άρρωστο παιδί με ομόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία σε ποσοστό 25% δηλαδή ένα στα 4 παιδιά (ΕΙΚΟΝΑ 1).

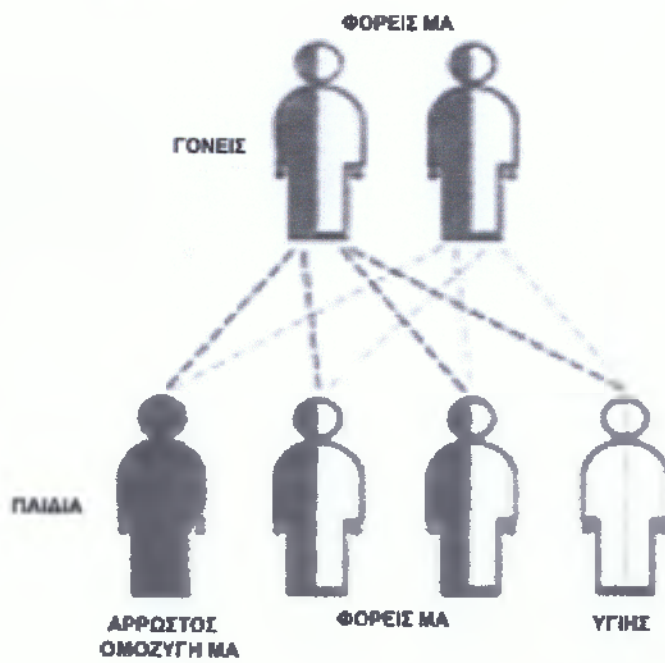
---

<sup>43</sup> Κ.Δ.ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ, 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ, ΣΕΛ. 274

<sup>44</sup> [www.locus-medicus.gr](http://www.locus-medicus.gr)



ΕΙΚΟΝΑ 2



ΕΙΚΟΝΑ 1

Αυτό δεν ακολουθεί καμία σειρά στα παιδιά. Δηλαδή δεν μπορεί να ξέρει κανείς αν θα είναι άρρωστο το πρώτο ή το δεύτερο ή το τελευταίο παιδί ή όλα ή και κανένα. Είναι θέμα τύχης. Το ποσοστό 25% δίνεται από τους πιθανούς συνδυασμούς σύμφωνα με τους νόμους της κληρονομικότητας και ανταποκρίνεται στις στατιστικές αναλύσεις. Ισχύει ο ίδιος κίνδυνος για κάθε εγκυμοσύνη και η ύπαρξη υγιούς παιδιού δε σημαίνει ότι αποκλείεται να γεννηθεί ένα άρρωστο παιδί σε επόμενη γέννα. Ούτε η ύπαρξη ενός άρρωστου παιδιού μειώνει τις πιθανότητες στα επόμενα.

Τα ζευγάρια που έχουν αυτόν τον κίνδυνο θα πρέπει να γνωρίζουν ότι η ομόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία είναι μία βαρεία αναιμία με σοβαρές συνέπειες σ' όλο τον οργανισμό.

### 3.3.2. ΕΝΔΙΑΜΕΣΗ β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η κλινική βαρύτητα της ενδιάμεσης Μεσογειακής αναιμίας βρίσκεται μεταξύ της ετερόζυγης μορφής και της ομόζυγης ή μείζονος β-Μεσογειακής Αναιμίας. Οι ασθενείς έχουν σπληνομεγαλία μετρίου βαθμού αναιμία (9-10 g Hb ή λιγότερο) και παρά την έλλειψη μεταγγίσεων δεν εμφανίζουν σημαντικές σκελετικές ανωμαλίες ή αξιόλογες ενδοκρινικές διαταραχές. Στην αντίθετη περίπτωση θα πρέπει να θεωρούνται περισσότερο ως παραμελημένες περιπτώσεις μείζονος Μεσογειακής Αναιμίας και όχι ενδιάμεσες μορφές. Η ενδιάμεση Μεσογειακή Αναιμία περιλαμβάνει ευρύ φάσμα γενετικών διαταραχών που κυμαίνεται από σπάνιες περιπτώσεις ετερόζυγης β-Μεσογειακής Αναιμίας με βαριά έκφραση και διπλές ετερόζυγες μορφές [ $\beta^+$  ή  $\beta^0$  θαλ./HPFH,  $\beta^0$  ή  $\beta^+$  θαλ./ $\delta\beta^0$  θαλ. συνδυασμός  $\alpha+\beta$  Μεσογειακής Αναιμίας, Hb Lepore/ $\delta\beta^0$  θαλ., HbS/ $\delta\beta^0$  θαλ.,  $\beta$  θαλ./3<sup>ο</sup> γόνοι] μέχρι ομόζυγες μορφές (ήπια - silent  $\beta^+$  θαλ./ βαρύς  $\beta$  θαλ. γόνος,  $\delta\beta^0$  θαλ./ $\delta\beta^0$  θαλ. με 100% HbF). Η συνήθης ετερόζυγη β-Μεσογειακή αναιμία, όταν προστεθούν επίκτητοι παράγοντες, όπως εγκυμοσύνη, έλλειψη σιδήρου ή φυλλικού οξέος, συμπεριφέρεται κλινικά ως ενδιάμεση μορφή. Η αιμοσφαιρινοπάθεια Η εκφράζεται επίσης κλινικά ως ενδιάμεση Μεσογειακή Αναιμία.<sup>45</sup>

Οι γενετικοί μηχανισμοί που μετριάζουν την βαρύτητα του β θαλασσαναιμικού γόνου είναι, η αυξημένη παραγωγή γ αλυσίδας (σχετιζόμενη άμεσα με τη φύση της θαλασσαναιμικής βλάβης ή με τη συνύπαρξη HPFH), ή ακόμα η παρουσία α θαλασσαναιμίας.

---

<sup>45</sup> - ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ\* ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1845

- Κ. Δ. ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ, 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 273-274

**Επιπλοκές:** Η παρά τη σχετική σταθερότητα της αναιμίας ενδιάμεση Μεσογειακή αναιμία συνοδεύεται όχι σπάνια από ποικίλης βαρύτητας επιπλοκές, όπως είναι: έλλειψη φυλλικού οξέος, υπερουριχαιμία, χολολιθίαση, αιμοσιδήρωση, υπερσπληνισμός, λοιμώξεις (στρεπτόκοκκος, σταφυλόκοκκος), αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία, άτονα έλκη κνησμών, εξωμυελική ερυθροποίηση και μυελική απλασία (απλαστικές κρίσεις).<sup>46</sup>

---

<sup>46</sup> ΠΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 643-647

### 3.3.3. ΟΜΟΖΥΓΗ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

#### (ΜΕΙΖΩΝ Β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ)

Οι κλινικές εκδηλώσεις της νόσου στο 60% των περιπτώσεων εμφανίζονται μέσα στο πρώτο έτος, όταν η σύνθεση της γ αλυσίδας περιορίζεται σημαντικά για να δώσει τη θέση της στη β αλυσίδα. Αρχικά προέχει η λεμονοειδής χρώση του δέρματος, η υπικτερική χροιά των επιπεφυκώτων και τα γενικά συμπτώματα, όπως ανορεξία, πυρετική κίνηση, διαρροϊκό σύνδρομο και συχνές λοιμώξεις. Παρατηρείται καθυστέρηση της σωματικής ανάπτυξης αλλά με φυσιολογική ανάπτυξη της νοημοσύνης. Οι μυϊκές μάζες και η εναπόθεση λίπους υστερούν και οι κνήμες είναι συνήθως μακρές και λεπτές. Τα μορφολογικά χαρακτηριστικά του προσώπου γίνονται μογγολοειδή με προβολή των μετωπιαίων και ζυγωματικών, κύρτωση της ράχης της ρινός, προβολή της άνω γνάθου και οδοντικές ανωμαλίες. Ο σπλήνας και το ήπαρ εμφανίζουν προοδευτική διόγκωση. Ο ακτινολογικός έλεγχος του σκελετού αναδεικνύει τη σημαντική πάχυνση της διπλής στο κρανίο, με ψηκτροειδή παρυφή, λέπτυνση του φλοιού των μακρών οστών και πορώδη αραιωτική εικόνα ιδιαίτερα στα άνω και κάτω άκρα. Το μέγεθος της καρδιάς είναι μεγάλο και διαπιστώνονται ποικίλης έντασης συστολικά φυσήματα απότοκα της υπερδυναμικής κυκλοφορίας.<sup>47</sup>

**Επιπλοκές:** Η νόσος συχνά ακολουθείται από υποτροπιάζουσες λοιμώξεις κυρίως από στρεπτόκοκκο, πνευμονιόκοκκο και σταφυλόκοκκο. Η ευαισθησία στις λοιμώξεις δεν έχει πλήρως διευκρινισθεί παρά το γεγονός ότι έχουν διαπιστωθεί ποικίλες ανοσολογικές διαταραχές σε επίπεδο χημικής και κυτταρικής ανοσίας. Υπάρχουν ενδείξεις ότι συμβάλλει σημαντικά η αναιμία, βαθμός

---

<sup>47</sup> - ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1845-1846  
- HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 2022  
- ΓΕΝΙΚΗ ΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ, ΥΓΕΙΑ-ΟΔΗΓΟΣ ΥΓΕΙΝΗΣ, ΤΟΜΟΣ 6<sup>ος</sup>, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΔΟΜΙΚΗ. ΣΕΛ. 1050  
- Κ. Δ. ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ, 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 272-273

ανεπάρκειας του ΔΕΣ και η λευκοπενία σε έδαφος υπερσπληνισμού. Η υποτροπιάζουσα περικαρδίτιδα είναι συχνή, κυρίως μετά από σπληνεκτομή κατά μερικούς συγγραφείς. Η περικαρδίτιδα έχει συσχετισθεί με στρεπτοκοκκικές λοιμώξεις, ιούς ή ακόμη και με την αιμοσιδήρωση. Αν και η Μεσογειακή αναιμία αποτελεί απάντηση γενετικής βάσης στην ελονοσία, εντούτοις η ελονοσία διατρέχει βαρύτατα στους ασθενείς αυτούς, ιδιαίτερα μετά από σπληνεκτομή. Η ηπατίτιδα Β και τελευταία το AIDS αποτελούν αυξημένο κίνδυνο που συνδέεται με τις μεταγγίσεις. Όμως, σήμερα ο κίνδυνος αυτός έχει ελαχιστοποιηθεί με την γενίκευση του σχετικού ελέγχου στο μεταγγιζόμενο αίμα. Άλλες επιπλοκές είναι: έλλειψη φυλλικού οξέος, υπερουριχαιμία, αιμορραγική διάθεση από θρομβοπενία σε έδαφος υπερσπληνισμού, χολολιθίαση, άτονα έλκη κνημών, αυτόματα κατάγματα και εξωμυελική ερυθροποίηση. Τα άτονα έλκη των κνημών προκύπτουν συνήθως ύστερα από μικροτραυματισμούς και στην χρονιότητά τους συμβάλλουν πιθανώς, ρεολογικές μεταβολές στην μικροκυκλοφορία και η αυξημένη συγγένεια της HbF με το O<sub>2</sub>.<sup>48</sup>

Τα παιδιά που δεν υποβάλλονται σε μεταγγίσεις και αποσιδήρωση αποθνήσκουν κατά τη δεύτερη δεκαετία από αιμοσιδήρωση. Η τοξικότητα του σιδήρου αφορά κυρίως το μυοκάρδιο, με συχνότερο αίτιο θανάτου την καρδιακή, την ηπατική και την ενδοκρινική ανεπάρκεια. Οι κυριότερες ενδοκρινικές ανωμαλίες είναι: η καθυστέρηση της σωματικής ανάπτυξης, ο σακχαρώδης διαβήτης, πρωτογενής ή δευτερογενής υπογοναδισμός και ο υποπαραθυρεοειδισμός. Με την αιμοσιδήρωση συνδέεται επίσης η ευαισθησία σε λοιμώξεις από υερσίνια, υποτροπιάζουσα περικαρδίτιδα, αρθρίτιδα ή πολυαρθρίτιδα και η μελάγχρωση του δέρματος. Η μελάγχρωση του δέρματος οφείλεται σε αυξημένη εναπόθεση μελανίνης.

---

<sup>48</sup> ΓΙΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠΙ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 193



### 3.4. α-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

#### 3.4.1. ΜΟΡΦΕΣ

Η α-Μεσογειακή αναιμία περιλαμβάνει ετερογενή ομάδα αναιμιών, η κλινική βαρύτητα των οποίων εξαρτάται από το βαθμό μείωσης της σύνθεσης της α αλυσίδας.<sup>49</sup>

Υπάρχουν δύο τύποι φορέων (ετεροζυγώτες)<sup>50</sup>, ο ήπιος τύπος α θαλ. ή α<sup>+</sup> θαλ. και ο βαρύτερος τύπος α θαλ.1 ή α<sup>0</sup> θαλ. Όπως και στη β-Μεσογειακή αναιμία, ο χαρακτηρισμός α<sup>+</sup> ή α<sup>0</sup> υποδηλώνει στην πρώτη περίπτωση μείωση σύνθεσης και στη δεύτερη πλήρη καταστολή της παραγωγής α αλυσίδας στο χρωμόσωμα όπου εντοπίζεται ο θαλασσαναιμικός γόνος. Οι φορείς δεν παρουσιάζουν κλινικές εκδηλώσεις. Στον τύπο α<sup>+</sup> θαλ. ανευρίσκεται κατά τη γέννηση στο αίμα του ομφαλίου λώρου Hb Bart' s σε αναλογία 0-2% με ελάχιστες ή χωρίς αιματολογικές αλλοιώσεις στους ενηλίκους (σιωπηρός γόνος). Αντίθετα, ο τύπος α<sup>0</sup> θαλ. χαρακτηρίζεται από περισσότερη Hb Bart' s κατά τη γέννηση (5-10%) και στη συνέχεια υποχρωμία, σαφής μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων με έγκλειστα HbH, μείωση των ερυθροκυτταρικών δεικτών MCV και της α:β συνθετικής σχέσης. Η έλλειψη α αλυσίδας εκφράζεται κατά την εμβρυϊκή ζωή, με το σχηματισμό τετραμερών γ αλυσίδας (Hb Bart' s: γ<sub>4</sub>) και στη μετέπειτα ζωή με τετραμερή β αλυσίδας (HbH: β<sub>4</sub>). Οι αιμοσφαιρίνες Bart' s και H είναι ασταθής, λειτουργικά ανενεργά μόρια και τρέχουν στην ηλεκτροφόρηση μπροστά από την HbA (ταχεία κλάσματα). Οι αιμοσφαιρίνες Bart' s και H χαρακτηρίζουν την α-Μεσογειακή Αναιμία και επομένως έχουν μεγάλη διαγνωστική αξία. Η Hbcs (Constant Spring), όπως ήδη αναφέρθηκε,

<sup>49</sup> ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ\* ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1846-1847

<sup>50</sup> ΓΙΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 196-198

ισοδυναμεί με ήπιο α θαλ.2 (α<sup>+</sup> θαλ.). Κατά τη γέννηση ανευρίσκεται Hb Bart' s 0-2% και Hbcs 0,5-1 % που τρέχει στην ηλεκτροφόρηση pH 8,5 πίσω από την HbA<sub>2</sub>.

Σε ομόζυγη κατάσταση ο ήπιος α θαλ.2 γόνος δίνει α θαλ.1. Το ίδιο συμβαίνει και με το γόνο της Hbcs αλλά με κάπως βαρύτερη κλινική και αιματολογική εικόνα (Hbcs 5-6%). Αντίθετα, η α θαλ.1 σε ομόζυγη κατάσταση (α θαλ.1/α θαλ.1) δίνει τον εμβρυϊκό ύδρωπα. Ο **εμβρυϊκός ύδρωπας** είναι η βαρύτερη μορφή της α-Μεσογειακής αναιμίας και είναι κατάσταση ασυμβίβαστη με τη ζωή. Το έμβρυο πεθαίνει ενδομητρίως ή αμέσως μετά τη γέννηση με εικόνα ύδρωπα ανά σάρκα. Στα νεογνά αυτά η αιμοσφαιρίνη αποτελείται από Hb Bart's (20%) και Hb Portland (80%). Η διπλή ετερόζυγη κατάσταση (α θαλ.1/α θαλ.2) είναι η αιμοσφαιρινοπάθεια Η.<sup>51</sup> Η τελευταία συμπεριφέρεται κλινικά ως ενδιάμεση Μεσογειακή Αναιμία με έντονες μορφολογικές αλλοιώσεις στα ερυθροκύτταρα και ανεύρεση με κατάλληλη χρώση άφθονων εγκλείστων Η. Σε ηλεκτροφόρηση πρόσφατου αιμολύματος φαίνεται το ταχύ κλάσμα HbH σε αναλογία 4-30%. Η α/β συνθετική σχέση είναι αρκετά χαμηλή.<sup>52</sup>

### 3.4.2. ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ:

Η νόσος απαντά με αυξημένη συχνότητα στη Νοτιοανατολική Ασία, Σαουδική Αραβία, Μεσογειακές χώρες (κυρίως Σαρδηνία, Κύπρο) και στους μαύρους της Αμερικής. Υπάρχει αρκετή συζήτηση όσον αφορά τη συχνότητα της α-Μεσογειακής Αναιμίας στον Ελληνικό πληθυσμό. Αναφέρεται συχνότητα κυμαινόμενη από 0,3 μέχρι 0,4-1,2% σε ορισμένες περιοχές (Άρτα). Τελευταία με σύγχρονη μεθοδολογία,

---

<sup>51</sup> MARCUS A. KRUPP, MILTON J. CHATTON, LAWRENCE M. TIERNEY, Jr., «ΣΥΓΧΡΟΝΗ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ», ΤΟΜΟΣ Α', ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ, ΣΕΛ. 462-463

<sup>52</sup> Κ. Δ. ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ, 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 280

περιλαμβάνει συνδυασμό ηλεκτροφορητικών μεθόδων και μελέτη σε επίπεδο γόνων, η συχνότητα βρέθηκε συνολικά αρκετά ψηλότερα, στο επίπεδο του 7,9% (α θαλ.2 6,6%, α θαλ.1 0,88%). Ο εμβρυϊκός ύδρωπας είναι συχνός στις χώρες της Ασίας. Στους Μεσογειακούς λαούς αντίθετα, όπως και η αιμοσφαιρινοπάθεια Η, απαντά σποραδικά και δεν έχει περιγραφεί στους νέγρους, παρά το γεγονός της μεγάλης συχνότητας του α θαλασσαναιμικού γόνου στον πληθυσμό αυτό.

### 3.5. ΦΥΣΗ ΤΗΣ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΒΛΑΒΗΣ

Το φυσιολογικό άτομο φέρει, όπως είναι γνωστό, 4 α γόνους στο χρωμόσωμα 16, ανά δύο σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα (αα/αα). Η συνηθέστερη μοριακή βλάβη στην α-Μεσογειακή αναιμία είναι η εξάλειψη (deletion) ενός μέχρι και τεσσάρων α γόνων (αποτέλεσμα άνισου χιασμού κατά τη μείωση), γεγονός που ερμηνεύει την κλινική ετερογένεια της νόσου. Στην α θαλ.2 λείπει ένας από τους τέσσερις γόνους (-α/αα) και στην α θαλ.1 οι δύο από τους τέσσερις σε θέση Cis (--/αα) ή θέση trans (-α/-α). Η μεγάλη συχνότητα του γονότυπου --/αα στους Ασιάτες ερμηνεύει την αυξημένη επίπτωση του εμβρυϊκού ύδρωπα στους λαούς αυτούς. Αντίθετα, στους νέγρους, που κυριαρχεί ο γονότυπος -α/-α, εμβρυϊκός ύδρωπας δεν έχει περιγραφεί και η αιμοσφαιρινοπάθεια Η είναι σπάνια, αφού οι φορείς μεταβιβάζουν μικρότερη "δόση" γενετικής βλάβης. Ανάλογο φαινόμενο παρατηρείται και στη χώρα μας. Στην κλασική μορφή της αιμοσφαιρινοπάθειας Η λείπουν τρεις από τους τέσσερις α γόνους (--/-α) και στον εμβρυϊκό ύδρωπα και οι τέσσερις α γόνοι (--/--).<sup>53</sup>

Εκτός από την εξάλειψη, η α-Μεσογειακή Αναιμία μπορεί να προκύψει και με άλλους μοριακούς μηχανισμούς. Στις περιπτώσεις αυτές ο α γόνος υπάρχει αλλά δεν λειτουργεί (non deletion type of a thalassaemia).

---

<sup>53</sup> ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1847

### 3.6. ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

Η παθοφυσιολογία της Μεσογειακής Αναιμίας απορρέει από το περίσσειμα της συνόδου αλυσίδας, της α στη β-Μεσογειακή Αναιμία και της β στην α-Μεσογειακή Αναιμία και όχι τόσο από την έλλειψη της πάσχουσας ποσοτικά αλυσίδας.<sup>54</sup>

Αναλυτικότερα η μειωμένη σύνθεση της μιας σφαιρινικής αλυσίδας, αλλά και οι δευτερογενείς διαταραχές στα διάφορα στάδια βιοσύνθεσης της αίμης, συνεπάγονται ανάλογη μείωση στη σύνθεση μορίων αιμοσφαιρίνης με αποτέλεσμα την έντονη υποχρωμία (MCH) και μικροκυττάρωση (MCV). Στη β-Μεσογειακή Αναιμία ο περιορισμός στη σύνθεση β αλυσίδας δημιουργεί σχετικά περίσσειμα α αλυσίδας, η οποία μερικώς διατίθεται για παραγωγή HbF, αφού ενωθεί με τη γ αλυσίδα, υπόκειται σε πρωτεολυτική διάσπαση ή καθιζάνει υπό μορφή εγκλείστων σωματίων. Στην ετερόζυγη Μεσογειακή Αναιμία η απομάκρυνση της ελεύθερης αλυσίδας με την πρωτεόλυση είναι επαρκής και γι' αυτό σπάνια ανευρίσκονται έγκλειστα στους ερυθροβλάστες. Αντίθετα, στην ομόζυγη, η μαζική προσφορά της ελεύθερης αλυσίδας οδηγεί στο κορεσμό των υπεύθυνων πρωτεολυτικών συστημάτων, με αποτέλεσμα μεγάλο περίσσειμα ελεύθερης αλυσίδας, καθίζηση και σχηματισμό εγκλείστων. Κατά τη διαδικασία παραγωγής των εγκλείστων παράγονται ελεύθερες δραστικές ρίζες (υπεροξειδία, περοξειδία, υδροξυλικές ρίζες), οι οποίες μέσω μηχανισμών αυτοοξειδωσης πρωτεϊνών και λιπιδίων παραβλάπτουν την κυτταρική μεμβράνη και της προκαλούν λειτουργικές και δομικές διαταραχές. Επιπρόσθετα τα έγκλειστα σε συνδυασμό με τον σε αφθονία αθροιζόμενο σίδηρο στα μιτοχόνδρια βλάπτουν άμεσα τον μεταβολισμό των ωριμαζόντων ερυθροβλαστών και τους κάνουν ανεπαρκείς όσον

<sup>54</sup> ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ\* ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1847-1848

αφορά την παραγωγή πηγών ενέργειας (ATP) ή τη χρήση πηγών ενέργειας (γλυκογόνου).<sup>55</sup>

Οι παραπάνω βλάβες συνεπάγονται ενδομυελική καταστροφή μεγάλου αριθμού ερυθροβλαστών, τα ερυθρά αιμοσφαίρια που προέρχονται από τους μειονεκτικούς αυτούς ερυθροβλάστες έχουν μικρή επιβίωση και καταστρέφονται στην περιφέρεια ή αποσύρονται κυρίως από το ΔΕΣ του σπλήνα, ο οποίος υπερπλάσσεται και διογκώνεται σημαντικά. Η μη αποτελεσματική ερυθροποίηση υπερέχει στη β-Μεσογειακή Αναιμία, ενώ η αιμόλυση στην περιφέρεια, στην α-Μεσογειακή αναιμία. Η γρήγορη απομάκρυνση του ραδιενεργού σιδήρου από το περιφερικό αίμα (αυξημένη clearance), αλλά με καθυστερημένη επανεμφάνιση του στην κυκλοφορούσα αιμοσφαιρίνη, αποτελεί το κύριο χαρακτηριστικό της μη αποτελεσματικής ερυθροποίησης. Η σημαντική διόγκωση του σπλήνα προκαλεί λίμναση (pool) μεγάλης ποσότητας αίματος και επιγενή αύξηση του όγκου του πλάσματος (σπληνική υδραιμία), παράγοντες που επιδεινώνουν την αναιμία. Στην περίπτωση αυτή η συνολική μάζα των ερυθρών είναι δυσανάλογα μεγάλη σε σχέση με το χαμηλό αιματοκρίτη. Με την παράλληλη αυτή διαταραχή στην αιμοσφαιρινογένεση και ερυθροποίηση, αιμόλυση στην περιφέρεια και υπερσπληνισμό, προκαλείται βαριά αναιμία, η οποία συνεπάγεται υποξία και παραγωγή ερυθροποιητίνης. Η τελευταία διεγείρει το μυελό προς αιμοποίηση και η μάζα των ερυθροποιητικών κυττάρων αυξάνει κατά 20-30 φορές. Η υπερπλασία αυτή του μυελού των οστών ευθύνεται για τις οστικές παραμορφώσεις. Μερικές φορές συμβαίνει εξωμυελική επέκταση των ερυθροποιητικών κυττάρων, τα οποία σχηματίζουν χαρακτηριστικές μάζες (αιμοκυτοβλαστώματα) κυρίως στο θώρακα και παρασπονδυλικά με κίνδυνο πίεσης του νωτιαίου μυελού και εγκατάσταση πυραμιδικής συνδρομής ή ακόμα παραπληγίας.

---

<sup>55</sup> Κ. Δ. ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ, 4<sup>ο</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 276-278

Η αυξημένη απορρόφηση σιδήρου από το γαστρεντερικό σύστημα, εξαιτίας της αναιμίας, σε συνδυασμό με τον προσφερόμενο σίδηρο με τις μεταγγίσεις ευθύνονται για την αιμοσιδήρωση των ασθενών με ομόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία. Ο αθροιζόμενος σίδηρος μαζί με την ιστική υποξία προκαλεί βλάβη (μέσω ελευθέρωσης δραστικών ριζών) ποικίλων οργάνων, όπως της καρδιάς, ήπατος και ενδοκρινών αδένων. Η αύξηση της HbF ερμηνεύεται κυρίως από την αυξημένη παραγωγή F-κυττάρων στα πλαίσια της μεγάλης υπερπλασίας της ερυθροποιητικής μάζας και της εκλεκτικής επιβίωσής των, έναντι των A-κυττάρων με αυξημένα ποσά ελεύθερης α αλυσίδας. Όμως, η αυξημένη χημική συγγένεια της HbF με το O<sub>2</sub> περιορίζει την αξία της αύξησης των επιπέδων της HbF ως αντιρροπιστικό φαινόμενο.<sup>56</sup>

---

<sup>56</sup> ΠΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 159-160

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4<sup>ο</sup>

### **4.1 ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΠΡΟΣΠΕΛΑΣΗ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

#### **4.1.1. ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ:**

Η διάγνωση της Μεσογειακής αναιμίας βασίζεται στο ιστορικό (ατομικό και οικογενειακό) στην κλινική εξέταση και σε σειρά γενικών ή εξειδικευμένων εργαστηριακών εξετάσεων. Για τη διάγνωση και ιδιαίτερα για τον καθορισμό του γονότυπου, απαιτείται συχνά πλήρης οικογενειακή μελέτη. Ο εργαστηριακός έλεγχος περιλαμβάνει<sup>57</sup>:

α) Πλήρη αιματολογικό έλεγχο.

β) Ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης.

γ) Μελέτη της ωσμωτικής αντίστασης των ερυθρών.

δ) Βιοσύνθεση των αλυσίδων της σφαιρίνης και τέλος την ανάλυση των γόνων.

#### **4.1.2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ:**

(Μείζων Μεσογειακή αναιμία, ενδιάμεση β-Μεσογειακή αναιμία και αιμοσφαιρινοπάθεια Η).<sup>58</sup>

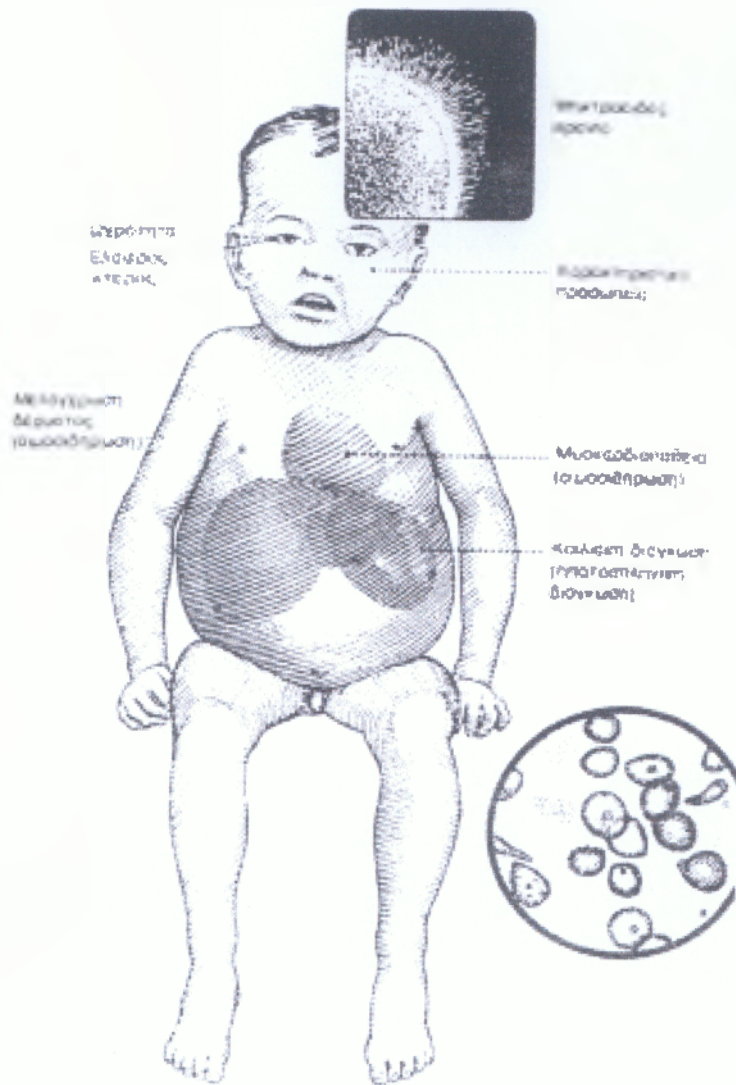
Το ιστορικό και τα κλινικά ευρήματα, όπως η χαρακτηριστική μορφολογία του προσώπου, η μεγάλη διόγκωση ήπατος και σπλήνα, σε συνδυασμό με τη σοβαρή αναιμία, τις σημαντικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθρών και τη συνήθως μεγάλη αύξηση της HbF θέτουν ασφαλώς τη διάγνωση στις περισσότερες περιπτώσεις, μείζονος

<sup>57</sup> ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ, ΣΕΛ. 1848-1849

<sup>58</sup> ΠΑΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ, ΣΕΛ. 160-161



Μεσογειακής Αναιμίας. Στην ομόζυγο β-Μεσογειακή αναιμία η HbA απουσιάζει ή είναι χαμηλή, ενώ η HbA<sub>2</sub> κυμαίνεται συνήθως από 4-10%. Η βιοσύνθεση των αλύσων αποκαλύπτει έλλειψη ή σημαντική μείωση στη σύνθεση β αλυσίδας. Για τον καθορισμό του ακριβούς γονοτύπου και ιδιαίτερα στις ενδιάμεσες μορφές, απαιτείται επιπρόσθετα, ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης και πλήρης οικογενειακή μελέτη. Η αιμοσφαιρινοπάθεια Η χαρακτηρίζεται από τα άφθονα έγκλειστα HbH που δίνουν στα ερυθροκύτταρα μouroειδή όψη και από το ταχύ κλάσμα της HbH στην ηλεκτροφόρηση. Έχει περιγραφεί και η επίκτητη μορφή της αιμοσφαιρινοπάθειας Η σε συνδυασμό με ερυθρολευχαιμία, μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα και οξεία μυελογενή λευχαιμία. Η σωστή διάγνωση της ετερόζυγης Μεσογειακής Αναιμίας είναι συχνά αρκετά δύσκολη, εξαιτίας της μεγάλης γενετικής και κλινικής ετερογένειας της νόσου.



**ΕΥΡΗΜΑΤΑ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

## 4.2. ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Οι μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων ποικίλουν σε βαρύτητα από ελάχιστες μέχρι εικόνα μείζονος Μεσογειακής Αναιμίας. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια είναι αρκετά συχνά πάνω από  $5,5 \times 10^{12} L^{-1}$  και η αιμοσφαιρίνη εντός των φυσιολογικών ορίων ή ελαφρά μειωμένη (κατά μέσον όρο 11g% στις γυναίκες και 12g% στους άνδρες). Οι ερυθροκυτταρικοί δείκτες MCH και MCV βρίσκονται μειωμένοι σε 80% των περιπτώσεων με διακυμάνσεις 18-28 pg ( $22 \pm 2$ ) και 72-83 ( $76 \pm 4$ ) αντίστοιχα. Επί συνύπαρξης α με β-Μεσογειακή Αναιμία οι δείκτες αυτοί είναι φυσιολογικοί. Αύξηση της HbA<sub>2</sub> πάνω από 3,5% χαρακτηρίζει την κλασική ετερόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία. Η οσμωτική αντίσταση των ερυθροκυττάρων στα υπότονα διαλύματα NaCl είναι αυξημένη και αυξάνει ακόμα περισσότερο ύστερα από επώαση (σε αντίθεση με τα φυσιολογικά ερυθροκύτταρα). Η αύξηση της HbA<sub>2</sub> μπορεί να λείπει επί σιδηροπενίας ή σε σιωπηρές μορφές Μεσογειακής Αναιμίας που χαρακτηρίζονται από φυσιολογική HbA<sub>2</sub> και HbF με ή χωρίς ήπιες μορφολογικές αλλοιώσεις. Η διόρθωση της σιδηροπενίας επαναφέρει την HbA<sub>2</sub> σε παθολογικά επίπεδα. Αντίθετα με την επικρατούσα μέχρι σήμερα άποψη το επίπεδο της HbF επηρεάζεται επίσης αρνητικά από τη σιδηροπενία. Όταν η τιμή της HbF βρίσκεται πάνω από 5% τότε κατά κανόνα με τη β-Μεσογειακή Αναιμία συνυπάρχει και άλλη γενετική διαταραχή που συχνότερα είναι η ετεροκυτταρική μορφή της HPFH (Ελβετικός τύπος).<sup>59</sup>

Οι φορείς β-Μεσογειακής Αναιμίας έχουν σχετικά αυξημένα ποσά HbF κατά τα δύο πρώτα χρόνια της ζωής. Στην κλινική πράξη σε οριακές περιπτώσεις και ιδιαίτερα όταν ο ένας εκ των συζύγων είναι φορέας Μεσογειακής αναιμίας και απαιτείται ακριβής διάγνωση, η βιοσύνθεση

<sup>59</sup> ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ, ΣΕΛ. 1849

των αλυσίδων της σφαιρίνης ή η ανάλυση του DNA προσφέρουν σημαντική βοήθεια. Η α/β συνθετική σχέση κυμαίνεται από 1,3-2 ή και περισσότερο.

Θα πρέπει να τονισθεί ότι η HbF μπορεί να αυξηθεί επικτήτως, στην εγκυμοσύνη, σε ποικίλα αιματολογικά (απλαστική αναιμία, NPH, νεανική χρόνια μυελογενή λευχαιμία κ.ά.) και νεοπλασματικά (χοριακά και ίνωμα, ηπάτωμα κ.ά.) νοσήματα.

#### **4.3. δβ - ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ**

Η δβ-Μεσογειακή αναιμία χαρακτηρίζεται από αύξηση της HbF πάνω από 5% (5-20%, μέση τιμή 11%). Στα όρια αυτά κυμαίνεται η HbF και στον Ελληνικό τύπο HPFH. Όμως, στην τελευταία διαταραχή, δεν υπάρχουν κλινικά και αιματολογικά ευρήματα και η HbF κατανέμεται ομοιόμορφα στα ερυθρά αιμοσφαίρια. Στη δβ-Μεσογειακή Αναιμία μπορεί να λείπει η αύξηση της HbF όταν η θαλασσαιμική βλάβη πλήν της δβ περιοχής περιλαμβάνει και τους γ γόνους -(γδβ)Ο Μεσογειακή Αναιμία- ή είναι δβ-Μεσογειακή Αναιμία τύπου Κερκύρας. Η εκατοστιαία αναλογία της HbA<sub>2</sub> βρίσκεται μέσα στα φυσιολογικά όρια αν και είναι κατά απόλυτη τιμή μειωμένη (0,53 pg, ΦΤ>0,7 pg).<sup>60</sup>

#### **4.4. ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΑ LEPORE (2α+2δβ)**

Η ετερόζυγη μορφή της αιμοσφαιρινοπάθειας Lepore μοιάζει κλινικά και αιματολογικά με ετερόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία. Η HbLepore βρίσκεται σε ποσοστά 5-15%, η HbA<sub>2</sub> είναι φυσιολογική ή λίγο

---

<sup>60</sup> - Κ. Δ. ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ, 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 275-276  
- ΓΙΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠΙΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 635

μειωμένη (1,2-2,6%) και η HbF κυμαίνεται από 1,3-14%. Η διάκριση της αιμοσφαιρινοπάθειας Lepore από τη β-Μεσογειακή Αναιμία με φυσιολογική HbA<sub>2</sub> ή δβ-Μεσογειακή Αναιμία γίνεται με την ηλεκτροφόρηση η οποία αποκαλύπτει το κλάσμα της Hb Lepore, σε αναλογία 10% περίπου μεταξύ της HbA<sub>2</sub> και HbA, πρακτικά στην ίδια θέση με εκείνη της HbS. Η αναλογία της HbS στην ετερόζυγη δρεπάνωση σπάνια, επί συνύπαρξης με Μεσογειακή Αναιμία ή σιδηροπενίας, είναι κάτω από 28%.<sup>61</sup>

#### 4.5. ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ α-ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η α θαλ.2 συνήθως είναι σιωπηρή χωρίς κλινικά και αιματολογικά ευρήματα. Ασφαλής διάγνωση τίθεται μόνο με πλήρη οικογενειακή μελέτη ή μελέτη σε επίπεδο γόνων. Σπάνια υπάρχουν ελαφρές μορφολογικές αλλοιώσεις και συχνότερα διαπιστώνονται χαμηλές τιμές για τους δείκτες MCH και MCV. Όμοια ευρήματα έχουμε στην αιμοσφαιρινοπάθεια Constant Spring (Hb Αθήνα, Hb Ικαρία) με εμφάνιση στην ηλεκτροφόρηση με pH 8,5 μικρού κλάσματος Hb<sup>CS</sup> πίσω από την HbA<sup>2</sup>. Η α θαλ.1 έχει μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων όπως η ετερόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία, αλλά με φυσιολογική ή μειωμένη HbA<sup>2</sup>. Η HbF είναι επίσης φυσιολογική. Ίχνη Hb Bart' s ή HbH βρίσκονται κατά τη νεογνική ζωή στους ενήλικους αντίστοιχα. Έγκλειστα HbH βρίσκονται στην α θαλ.1 και πολύ σπάνια στην α θαλ.2. Η α/β συνθετική σχέση στην α θαλ.2 κυμαίνεται από 0,890-0,95, στην α θαλ.1 από 0,70-0,90 και την αιμοσφαιρινοπάθεια H από 0,20-0,60. Στην κλινική πράξη σε κάθε περίπτωση που υπάρχει υποχρωμία σε χαμηλές τιμές MCH, MCV, φυσιολογική HbA<sup>2</sup> και HbF, εφόσον αποκλεισθεί η σιδηροπενία κατά κανόνα πρόκειται για α οικογενειακό ιστορικό, η

<sup>61</sup> - ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1849

- Κ. Δ. ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 276

- ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗ (ΜΕ ΣΥΜΒΟΛΗ 72 ΣΥΓΓΡΑΦΕΩΝ), ΠΡΟΛΟΓΟΣ - ΕΠΙΒΛΕΨΗ: ΣΠΥΡΟΥ ΔΟΞΙΑΝΗ, ΤΟΜΟΣ 2<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 739-743

αναζήτηση εγκλείστων ΗbΗ και η αντίσταση των-Μεσογειακή Αναιμία. Το ερυθρών αιμοσφαιρίων προσφέρουν επιπρόσθετη διαγνωστική βοήθεια πριν προχωρήσουμε στη βιοσύνθεση αλυσίδων ή ακόμη σε απόλυτη ανάγκη να γίνει ανάλυση γόνων.<sup>62</sup>

---

<sup>62</sup> ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1849-1850

#### 4.6. ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ - ΕΚΤΙΜΗΣΗ

1. Οι αιματολογικές μελέτες αποκαλύπτουν τυπικές μορφολογικές αλλοιώσεις των ερυθροκυττάρων (ανισοκυττάρωση, ποικιλοκυττάρωση, σχιστοκυττάρωση, στοχοκυττάρωση, υποχρωμία). Ο αριθμός των ερυθρών αιμοσφαιρίων κυμαίνεται από 1.500.000-3.000.000 Κ.Κ. χιλιομ. και το ποσό της αιμοσφαιρίνης από 4-8g HL. Ο αιματοκρίτης επίσης είναι ελαττωμένος, αλλά σε μικρότερο βαθμό απ' ότι η αιμοσφαιρίνη. Η αντίσταση των ερυθροκυττάρων σε υπότονα διαλύματα NaCl είναι αυξημένη.
2. Η ηλεκτροφορητική μελέτη της αιμοσφαιρίνης είναι πολύ βοηθητική στη διάγνωση του τύπου και της βαρύτητας των διαφόρων θαλασσαιμιών, διότι αναλύει την ποσότητα και τα ειδικά αιμοσφαιρινικά κλάσματα (variants) που βρίσκονται στο αίμα. Στη β-Μεσογειακή αναιμία οι HbF και HbA<sub>2</sub> είναι αυξημένες, διότι η σύνθεσή τους δεν εξαρτάται από τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες.
3. Μυελόγραμμα. Σ' αυτό παρατηρείται συνήθως έντονη υπερπλασία της ερυθράς σειράς.
4. Η ακτινολογική μελέτη δείχνει αλλοιώσεις του κρανίου και του λοιπού σκελετού. Παρατηρείται αύξηση της πάχυνσης της διπλής και λέπτυνση του έξω πετάλου (ψηκτοειδής κρανίο). Στα μικρά οστά παρατηρείται λέπτυνση της φλοιώδους (συμπαγούς) ουσίας και διεύρυνση της μυελικής κοιλότητας (λόγω υπερπλασίας του μυελού των οστών) με οστική αφαλάτωση.
5. Αμνιοπαρακέντηση και εμβρυοσκόπηση. Η β-Μεσογειακή Αναιμία μπορεί τώρα να διαγνωσθεί προγεννητικώς με ανάλυση του DNA των εμβρυϊκών ινοβλαστών, που παίρνονται με αμνιοπαρακέντηση, η οποία

γίνεται την 10η εβδομάδα της κύησης, ενώ με εμβρυοσκόπηση την 20η εβδομάδα.

#### **4.7. ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΕΣ ΠΡΟΣΠΑΘΕΙΕΣ**

Το παιδί με ομόζυγο β-Μεσογειακή Αναιμία χωρίς θεραπεία δεν ζει πέρα των πέντε χρονών. Σε ανάλυση σαράντα δύο (42) θανάτων, οι είκοσι (20) οφείλονται σε αιμοσιδήρωση, οι δεκαπέντε (15) σε αναιμία και οι υπόλοιποι σε άλλες αιτίες.

Στις μελλοντικές προοπτικές θα μπορούσαμε να συμπεριλάβουμε :

- α) Μετάγγιση νεαρών ερυθρών : Αν εφαρμοστεί θα έχουμε αύξηση των μεσοδιαστημάτων μετάγγισης ελαφρότερη αιμοσιδήρωση, αφού σε κάθε 100ml συμπεπυκνωμένων ερυθρών περιέχουν 75 σιδήρου και μία μετάγγιση επιβαρύνει τον οργανισμό με 250 σιδήρου. Η μέθοδος αυτή απαιτεί πολλές ώρες σύνδεση του αιμοδότη με μηχανήμα επιλογής ερυθρών.
- β) Θεραπεία με χημικές ενώσεις από το στόμα.
- γ) Μεταμόσχευση μυελού.
- δ) Αντικατάσταση γονιδίων, η μετατροπή της παραγωγής της Hb ώστε να αυξάνεται σε τέτοιο βαθμό που να αντιρροπεί την αναιμία.
- ε) Χορήγηση τεχνητού αίματος.

#### **4.8. Αναφορά στην Μεταμόσχευση Μυελού**

Ένας μεγάλος αριθμός συνανθρώπων μας, μεταξύ των οποίων πολλά παιδιά, πεθαίνει κάθε χρόνο γιατί ο μυελός των οστών του, το “εργοστάσιο” που φτιάχνει το αίμα του, ανεπαρκή, έχει καταστραφεί ή έχει διηθηθεί από κακοήθη κύτταρα.



Η εξέλιξη της επιστήμης δίνει σήμερα την δυνατότητα σε μας να σώσουμε αυτούς τους ανθρώπους προσφέροντας κάτι από τον εαυτό μας. Η εθελοντική προσφορά μυελού των οστών αποτελεί το κορύφωμα της δωρεάς του ανθρώπου προς τον άνθρωπο, χαρίζοντας ζωή.<sup>63</sup>

#### **4.8.1. Ποιος χρειάζεται μεταμόσχευση μυελού των οστών**

Η μεταμόσχευση μυελού των οστών γίνεται για θεραπεία ασθενών, που έχουν μυελική απλασία (ανεπάρκεια του μυελού να φτιάξει τα κύτταρα του αίματος), λευχαιμία (παραγωγή παθολογικών κυττάρων), κληρονομική αναιμία (π.χ. μεσογειακή αναιμία) ή κάποιες άλλες σπανιότερες ασθένειες. Οι ασθενείς αυτοί, οι οποίοι παλαιότερα ήταν καταδικασμένοι σε θάνατο, μπορούν σήμερα να σωθούν αν τους δοθεί μόσχευμα μυελού των οστών, το οποίο μοιάζει όσο το δυνατόν περισσότερο με το δικό τους μυελό.<sup>64</sup>

#### **4.8.2. Πως αναγνωρίζεται η ομοιότητα μυελού των οστών μεταξύ δύο ατόμων**

Από το εργαστήριο καθορίζονται σε δείγμα αίματος τα αντιγόνα ιστοσυμβατότητας, τα οποία εκφράζονται πάνω σε όλα τα κύτταρα του οργανισμού και τα οποία αποτελούν την “Ιστική Ταυτότητα” κάθε ατόμου. Η σύγκριση της ταυτότητας δύο ατόμων έχει σαν αποτέλεσμα την εκτίμηση της ομοιότητας – συμβατότητας μεταξύ τους.<sup>65</sup>

#### **4.8.3. Πόσο εύκολο είναι να βρεθεί μυελός των οστών όσο το δυνατόν ταυτόσημος με εκείνον του αρρώστου**

Σε μία στις τρεις περιπτώσεις βρίσκεται ένα τέτοιος μυελός σε ένα μέλος την οικογενείας του αρρώστου.

---

<sup>63-64</sup> HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ “ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ” ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 2047

<sup>65</sup> HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 1<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ “ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ” ΜΑΡΙΑ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 459-460

Στις υπόλοιπες περιπτώσεις πρέπει να αναζητηθεί ένας εθελοντής δότης. Οι ιστικές όμως διαφορές μεταξύ των ατόμων είναι τόσο μεγάλες ώστε χρειάζονται αρκετές χιλιάδες εθελοντές δότες, για να βρεθεί ένας ο οποίος να είναι συμβατός με τον άρρωστο (μόνο από αδερφό και όχι από γονείς, πολύ σπάνια).

#### **4.8.4. Ποιος μπορεί να γίνει εθελοντής δότης μυελού των οστών**

Κάθε ενήλικας, ο οποίος μπορεί να είναι αιμοδότης, μπορεί να γίνει και εθελοντής δότης μυελού. Από τη στιγμή, που θα καταγραφεί σε λίστα εθελοντών, ο ιστικός του τύπος καταχωρείται σε Η/Υ και έτσι γίνεται γνωστό σε όλα τα κέντρα μεταμοσχεύσεως του κόσμου, τα οποία συνεργάζονται σε μια κοινή προσπάθεια ανεύρεσης συμβατών δοτών. Αν βρεθεί ότι έχει ταυτότητα με έναν άρρωστο-υποψήφιο λήπτη και επιβεβαιωθεί με επιπλέον εξετάσεις, πηγαίνει για τη λήψη του μυελού στο Κέντρο όπου νοσηλεύεται ο άρρωστος αν και σήμερα με τα τεχνητά μέσα είναι δυνατόν ο μυελός του να μεταφερθεί σε οποιοδήποτε μέρος του κόσμου για να γίνει η μεταμόσχευση.<sup>66</sup>

#### **4.8.5. Τι είναι το μόσχευμα μυελού των οστών**

Ο μυελός είναι ένας ρευστός ιστός που μοιάζει με το αίμα, μιάς και έχει μέσα τα πρόδρομα στοιχεία του αίματος και βρίσκεται μέσα στα οστά του οργανισμού. Όταν μέρος του μυελού ληφθεί από τον δότη χορηγείται ενδοφλέβια στον άρρωστο όπως μια μετάγγιση αίματος. Ο μεταγγιζόμενος αυτός μυελός εγκαθίσταται μέσα στα οστά του λήπτη όπου αντικαθιστά τον άρρωστο μυελό του.<sup>67</sup>

---

<sup>66-67</sup> HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 2047-2048

#### 4.8.6. Πως γίνεται η λήψη του μυελού των οστών

Ο μυελός λαμβάνεται με παρακέντηση κάτω από αναισθησία από τους ειδικούς αιματολόγους, που ασχολούνται με την μεταμόσχευση. Ο δότης παραμένει στο νοσοκομείο για δύο ημέρες και ο μυελός του αναγεννάτε γρήγορα χωρίς να επηρεάζεται η γενική του κατάσταση.<sup>68</sup>

#### **4.9. ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ**

Αυτό που έχει σημασία, τελικά, είναι η πρόληψη της νόσου αφού ριζική θεραπεία δεν υπάρχει. Σημαντική βοήθεια στο τομέα αυτό είναι η προγεννητική διάγνωση.<sup>69</sup>

“Γερό να είναι και ό,τι να’ ναι” λένε τα ζευγάρια που περιμένουν παιδί. Και πίσω από αυτά τους τα λόγια κρύβεται το άγχος μήπως φέρουν στο κόσμο κάποιο άρρωστο παιδί. Σήμερα όμως, η επιστήμη δίνει τη δυνατότητα μιας προγεννητικής διάγνωσης. Την ανείπωτη χαρά της πιο μεγάλης στιγμής του ζευγαριού, την τεκνοποίηση, αρκετές φορές τη σκιάζει ένα οδυνηρό γεγονός, η γέννηση ενός ανώμαλου παιδιού γιατί σε κάθε εγκυμοσύνη υπάρχει η πιθανότητα να γεννηθούν άρρωστα παιδιά. Σήμερα όμως, χάρη στην αλματώδη πρόοδο της ιατρικής είναι δυνατό να γίνει διάγνωση για πολλές αρρώστιες πριν γεννηθεί το παιδί και να διακοπεί έγκαιρα η εγκυμοσύνη. Τι είναι όμως ακριβώς η προγεννητική διάγνωση και ποιες εξετάσεις περιλαμβάνει; Ποιες γυναίκες επιβάλλεται να ελεγχθούν και ποιες αρρώστιες μπορούν να διαγνωστούν προγεννητικά;

Οι προγεννητική είναι μια συλλογική ειδικότητα που χρειάζεται τη

---

<sup>68</sup> HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ “ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ” ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 2048-2049

<sup>69</sup> ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ “ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΓΙΑΡΙΣΙΑΝΟΣ” ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1852-1853

στενή συνεργασία μαιευτήρων, παιδίατρων και γενετιστών. Όταν λέμε κάνω προγεννητική διάγνωση εννοούμε ότι με ορισμένες εξετάσεις που γίνονται στην έγκυο γυναίκα, είναι δυνατό να προσδιοριστούν μερικές αρρώστιες του εμβρύου, όπως ο μογγολισμός, η μεσογειακή και διάφορες χρωμοσωμιακές βλάβες. Με ορισμένες τεχνικές προσπελάσεις του εμβρύου, που αναπτύχθηκαν τα τελευταία χρόνια, είναι δυνατό σε συγκεκριμένες στιγμές της κύησης να πάρουμε αμνιακό υγρό και αίμα από το έμβρυο, χωρίς να το βλάψουμε. Είναι μια πράξη συλλογική, γιατί για να βγει μια σωστή διάγνωση χρειάζονται οι μαιευτήρες, που ανάλογα με το ιστορικό κατευθύνουν τις γυναίκες να κάνουν προγεννητική. Οι παιδίατροι, που αν ξέρουν ότι μια γυναίκα έχει ένα παιδί παθολογικό, πρέπει όταν μείνει έγκυος να της συστήσουν να ελεγχθεί προγεννητικά και τέλος οι γενετιστές που κάνουν τη διάγνωση μελετώντας τα ευρήματα δηλαδή τον ειδικό προγεννητικό έλεγχο για μεσογειακή αναιμία.<sup>70</sup>

#### **4.9.1. Κάθε γυναίκα πάνω από τα 35 πρέπει να ελέγχεται**

Κάθε γυναίκα που μένει έγκυος έχει κίνδυνο, που προσδιορίζεται 1 στα 200, να γεννήσει ένα παιδί με κάποια χρωμοσωμιακή βλάβη. Οι βλάβες αυτές δεν είναι άμεσα μεταβιβάσιμες από τους γονείς και δεν μπορούμε με κανένα έλεγχο των γονέων από πριν να ξέρουμε σε ποια κύηση και σε ποιο ζευγάρι θα παρουσιαστεί αυτό το πρόβλημα. Είναι ένα λάθος του γενετικού κυττάρου του πατέρα ή της μητέρας, εκείνου δηλαδή που συνέβαλε στη σύλληψη του παιδιού. Η πιο συχνή χρωμοσωμιακή βλάβη είναι η μογγολοειδής ιδιοτεία, δηλαδή μογγόλοι. Όλες οι γυναίκες μπορούν να κάνουν παιδί με χρωμοσωμιακό πρόβλημα, αλλά έχει αποδειχθεί ότι μία γυναίκα πάνω από τα 35 έχει πολύ περισσότερες πιθανότητες που αυξάνονται όσο ανεβαίνει η ηλικία. Από τις 15.000 γυναίκες 20 χρονών η μία μόνο θα κάνει μογγόλο. Ενώ από τις 40

<sup>70</sup> ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ Γ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ, ΣΕΛ. 1852-1853

γυναίκες 40 χρονών η μία θα κάνει μογγόλο.

Η πρώτη ένδειξη λοιπόν για προγεννητικό έλεγχο είναι η ηλικία. Κάθε γυναίκα πάνω από τα 35 πρέπει να ελέγχεται, άσχετα αν έχει κάνει προηγουμένως γερά παιδιά. Τελευταία μάλιστα έχει βρεθεί ότι παίζει ρόλο και η ηλικία του άντρα. Αν ο άντρας είναι ηλικιωμένος, δηλαδή 55 χρονών, η γυναίκα πρέπει να ελέγχεται ακόμα αν είναι κάτω από 35 χρονών. Το ιδανικότερο βέβαια θα ήταν να κάνουν όλες οι γυναίκες προγεννητικό έλεγχο γιατί μόνο έτσι θα εξαφανιστούν εντελώς οι μογγόλοι και η μεσογειακή αναιμία, αλλά αυτό δεν είναι δυνατό να γίνει, προς το παρόν τουλάχιστον.<sup>71</sup>

Ένδειξη για προγεννητικό έλεγχο αποτελούν επίσης και οι γυναίκες, ανεξάρτητα από ηλικία που είναι φορείς μεσογειακής αναιμίας και όσες έχουν ένα άρρωστο παιδί. Προγεννητικό έλεγχο κάνουμε πάντοτε στη γυναίκα, για ένα συγκεκριμένο πρόβλημα. Δεν υπάρχει εξέταση που να μας δίνει τη δυνατότητα να πούμε πως το παιδί που θα γεννηθεί θα είναι εντελώς γερό. Εμείς μπορούμε να βρούμε αν π.χ. το παιδί θα έχει ή όχι μεσογειακή αναιμία, αλλά αυτό δεν αποκλείει τη συνύπαρξη και κάποιας άλλης βλάβης, όπως συγγενούς καρδιοπάθειας ή κάποιας άλλης νόσου.

Οι εξετάσεις που κάνουμε σήμερα για προγεννητικό έλεγχο είναι πέντε : η αμνιοπαρακέντηση, η λήψη τροφοβλάστης, η εμβρυοσκόπηση, οι υπέρηχοι και η ομφαλοκέντηση.

### ➤ Αμνιοπαρακέντηση

Η αμνιοπαρακέντηση αποτελεί τη συχνότερη μέθοδο για τη προγεννητική διάγνωση. Άρχισε να εφαρμόζεται στην Ελλάδα πριν 10 χρόνια και σήμερα είναι μία εξέταση ρουτίνας, που γίνεται στα εξωτερικά

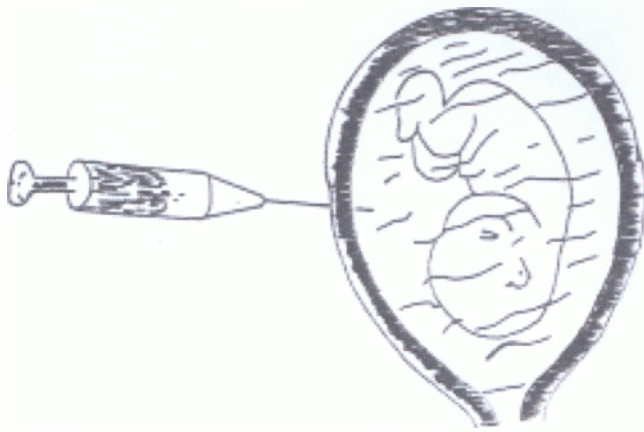
---

<sup>71</sup> Κ. Δ. ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ, 4<sup>ο</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 285-286

ιατρεία, δεν χρειάζεται δηλαδή να νοσηλευτεί η γυναίκα. Από πολλές χιλιάδες περιπτώσεις που έχουν ανακοινωθεί, η θνησιμότητα, που σχετίζεται με την αμνιοπαρακέντηση είναι 0,5%. Οι κίνδυνοι από την εξέταση συνίστανται σε λοίμωξη, αιμορραγία ή αποβολή. Η αμνιοπαρακέντηση πρέπει να γίνεται μια συγκεκριμένη βδομάδα της κύησης, την 17<sup>η</sup>, γιατί τότε το αμνιακό υγρό είναι πολύ σε σχέση με το έμβρυο και έτσι δεν υπάρχει κανένας κίνδυνος να το τρυπήσουμε. Με υπέρηχους βλέπουμε την ακριβή θέση του εμβρύου και κάνοντας μία μικρή τρύπα στη κοιλιά, με τοπική αναισθησία, παίρνουμε με μια πολύ λεπτή βελόνα λίγο αμνιακό υγρό. Το υγρό αυτό χρησιμοποιείται για χημική ανάλυση, τα δε εμβρυϊκά κύτταρα που περιέχει, καλλιεργούνται για κυτταρογενετική και ενζυμική ανάλυση. Ο γιατρός μπορεί σήμερα να διαγνώσει 80 περίπου διαταραχές του μεταβολισμού, γιατί στη κάθε μία απ' αυτές παρατηρείται ειδική ενζυμική διαταραχή. Η ανάλυση των χρωματοσωμάτων επιτρέπει την αναγνώριση ειδικών συνδρόμων, καθώς επίσης και την πιστοποίηση του φύλου σε οικογένειες που έχουν περιπτώσεις νόσων που μεταβιβάζονται. Η αύξηση της α-εμβρυϊκής σφαιρίνης στο αμνιακό υγρό αποτελεί μη ειδική ένδειξη για την παρουσία ανωμαλίας του ανοιχτού νευρικού σωλήνα στο έμβρυο π.χ. ανεγκεφαλία ή μηνιγγομυελοκήλη. Η συχνότητα βέβαια στην Ελλάδα είναι μια στις 1000, αλλά σ' άλλες χώρες, όπως στην Αγγλία, η εξέταση αυτή γίνεται σε ρουτίνα.

Το μεγαλύτερο μειονέκτημα της αμνιοπαρακέντησης είναι η καθυστέρηση των τριών εβδομάδων που απαιτείται για την απάντηση. Σε περίπτωση που το έμβρυο είναι άρρωστο, πρέπει να γίνει η διακοπή της κύησης τον 5<sup>ο</sup> μήνα, αλλά η έγκυος γυναίκα σ' αυτούς τους πέντε μήνες έχει ζήσει με το παιδί, το έχει ακούσει. Για ψυχολογικούς λόγους, λοιπόν, είναι πολύ άσχημο να της πεις ότι πρέπει να κάνει έκτρωση.

Αυτό έκανε τους ειδικούς να αναθεωρήσουν μερικές απόψεις και να στραφούν προς άλλες εξετάσεις, που γίνονται στο πρώτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης. Με την εξέλιξη της μοριακής βιολογίας είμαστε σήμερα σε θέση να κάνουμε προγεννητική το 2<sup>ο</sup> μήνα της κύησης.



ΠΑΡΑΣΤΑΤΙΚΗ ΑΠΕΙΚΟΝΙΣΗ ΑΜΝΙΟΠΑΡΑΚΕΝΤΗΣΗΣ ΣΤΟΥΣ ΤΕΛΕΥΤΑΙΟΥΣ ΜΗΝΕΣ ΤΗΣ ΚΥΗΣΗΣ

#### ➤ Εξέταση τροφοβλάστη – Το μέλλον της προγεννητικής

Η λήψη τροφοβλάστη είναι μια πολύ καινούργια τεχνική, που άρχισε να εφαρμόζεται σ' όλο τον κόσμο από το δεύτερο εξάμηνο του 1983. μέχρι σήμερα έχουν γίνει 100 εξετάσεις σε παγκόσμιο επίπεδο και 15 περίπου στην Ελλάδα. Η εξέταση αυτή μελλοντικά θα καταργήσει την αμνιοπαρακένηση, όχι γιατί δεν αποδίδει σαν τεχνική, αλλά για άλλους λόγους που αναφέραμε παραπάνω.

Με την εξέταση τροφοβλάστη μπορούμε να βρούμε όλες τις χρωμοσωμιακές βλάβες του εμβρύου και πάρα πολλά μεταβολικά και κληρονομικά νοσήματα.

Τροφοβλάστη είναι ένας ιστός που όταν αρχίζει η κύηση βρίσκεται γύρω από το κύημα. Όσο προχωράει η εγκυμοσύνη, σε ένα σημείο ατροφεί, και σε άλλο σημείο γίνεται πλακούντας. Πριν λοιπόν ατροφήσει και πριν δημιουργηθεί ο πλακούντας την 8<sup>η</sup> ή 9<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης,

παίρνουμε ένα πολύ μικρό κομμάτι από αυτόν τον ιστό, που γενετικώς είναι εμβρυϊκό υλικό και το ελέγχουμε. Η ποσότητα που παίρνουμε είναι πολύ μικρή και όπως φαίνεται η τεχνική βρίσκεται ακόμη σε πειρατικό στάδιο δεν επηρεάζει την περαιτέρω εξέλιξη της εγκυμοσύνης. Η εξέταση αυτή γίνεται από τον κόλπο, με τοπική αναισθησία, όπως όλες οι προγεννητικές εξετάσεις. Με υπέρηχους βλέπουμε την ακριβή θέση του εμβρύου και βάζοντας πολύ μικρούς καθετήρες, απορροφούμε μικρή ποσότητα τροφοβλάστη.

Η εξέταση αυτή στοιχίζει πολύ περισσότερο από την αμνιοπαρακέντηση, λόγω του βιολογικού μέρους της καλλιέργειας, αλλά έχει το βασικό πλεονέκτημα ότι η γυναίκα μπορεί να ξέρει από τον 2<sup>ο</sup> μήνα, αν το παιδί της είναι γερό ή όχι.

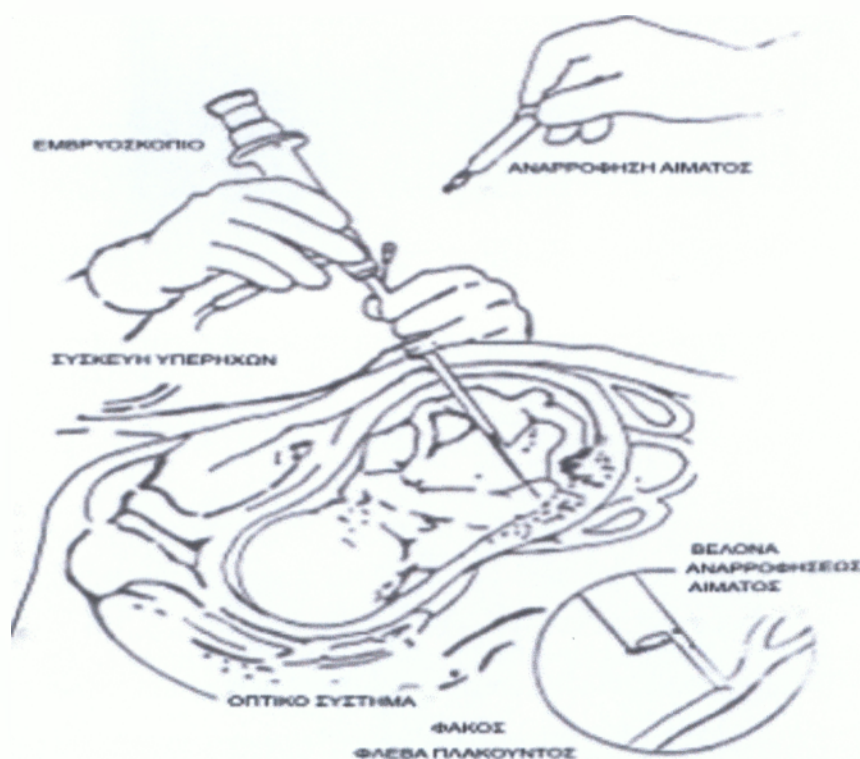
#### ➤ **Εμβρυοσκόπηση**

Η εμβρυοσκόπηση είναι μία πολύ καινούργια εξέταση με την οποία παίρνουμε αίμα από το έμβρυο στο 5<sup>ο</sup> μήνα της κύησης και σε επτά ημέρες ξέρουμε αν το παιδί πάσχει ή όχι από μεσογειακή ή δρεπανοκυτταρική αναιμία. Με τοπική αναισθησία και με την βοήθεια των υπέρηχων, κάνουμε μια μικρή τρύπα στην κοιλιά, απ' όπου βάζουμε ένα πολύ μικρό τηλεσκόπιο με διάμετρο 1,7 χιλιοστά. Μ' αυτό βλέπουμε το έμβρυο και με πολύ λεπτές βελόνες τρυπάμε ορισμένα αγγεία του πλακούντα ή του ομφάλιου λώρου και παίρνουμε λίγο αίμα. Οι γενετιστές με ειδική επεξεργασία του εμβρυϊκού αίματος βρίσκουν αν το παιδί πάσχει ή όχι. Με την εμβρυοσκόπηση μπορούμε να βρούμε και άλλα νοσήματα του αίματος και επίσης μερικές παθήσεις του δέρματος. Από το 1977 που άρχισε να εφαρμόζεται στην Ελλάδα έχουν ελεγχθεί 1600 περίπου γυναίκες, ενώ είναι ζήτημα αν σ' όλο τον κόσμο έχουν γίνει 3.000 εμβρυοσκοπήσεις. Η εμπειρία του κέντρου προγεννητικής "ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ" είναι πολύ μεγάλη. Έρχονται εδώ γυναίκες από όλα τα



μέρη του κόσμου, για να εξεταστούν και επίσης μετεκπαιδεύονται γιατροί από τη Μέση Ανατολή, τις Ινδίες, την Αγγλία. Όταν άρχισε να γίνεται η εξέταση αυτή οι κίνδυνοι αποβολής ήταν 12% και σήμερα το ποσοστό έχει μειωθεί στο 1,3%.

Μοναδικό μειονέκτημα είναι ότι γίνεται τον 5<sup>ο</sup> μήνα της κύησης, όπως η αμνιοπαρακέντηση, με τα γνωστά για τη γυναίκα δυσάρεστα επακόλουθα. Ήδη βρίσκουμε τη δρεπανοκυτταρική ή μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία με την εξέταση τροφοβλάστη το 1<sup>ο</sup> ή το 2<sup>ο</sup> μήνα της κύησης. Χρειάζεται να λυθούν ορισμένες τεχνικές λεπτομερείες, όχι όσον αφορά τη λήψη τροφοβλάστη, αλλά την επεξεργασία της, για να μπορέσει να γίνει διάγνωση μεσογειακής αναιμίας, τα προσεχή χρόνια όλο το μέλλον της προγεννητικής είναι η λήψη τροφοβλάστη και ο έλεγχος των νοσημάτων και οι υπέρηχοι.



#### ΠΑΡΑΣΤΑΤΙΚΗ ΑΠΕΙΚΟΝΙΣΗ ΕΜΒΡΥΟΣΚΟΠΗΣΗΣ

### ➤ Ομφαλοκέντηση (τρώπημα ομφαλικής φλέβας)

Η διαγνωστική αυτή εξέταση γίνεται τη 18<sup>η</sup> – 22<sup>η</sup> εβδομάδα. Με την καθοδήγηση των υπέρηχων γίνεται η παρακέντηση, το αίμα που συλλέγεται εξετάζεται να μην έχει προσμίξεις με μητρικό αίμα. Στη συνέχεια γίνεται η βιοσύνθεση. Από εκεί υπολογίζεται η ποσότητα των β-αλυσίδων αιμοσφαιρίνης.

Στην ηλικία αυτή της κύησης οι ομοζυγώτες δεν παράγουν καθόλου αλυσίδες. Ενώ οι ετεροζυγώτες και οι φυσιολογικοί παράγουν ίχνη από αυτές τις αλυσίδες ή μικρές ποσότητες και από εκεί βγαίνει και η διάγνωση.

Η ομφαλοκέντηση γίνεται μόνο στην Αθήνα στο Μαιευτήριο “ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ”.

### ➤ Υπέρηχοι

Πολλές κληρονομικές αναιμικές διαταραχές και οι περισσότερες συγγενείς νόσοι, εμφανίζονται χωρίς εμφανείς κυτταρογεννητικές είτε βιοχημικές ανωμαλίες. Οι ανωμαλίες αυτές μπορούν με τους υπέρηχους, που αποτελούν την πιο ασφαλή μέθοδο προγεννητικής να διαγνωστούν. Με τους υπέρηχους μπορούμε να δούμε το κύημα από την αρχή της εγκυμοσύνης μέχρι το τέλος, χωρίς να το βλάψουμε καθόλου. Αυτό θεωρείτε το μεγαλύτερο πλεονέκτημα της εξέτασης. Το ηχόγραμμα μπορεί να επαναληφθεί όσες φορές θέλουμε, χωρίς κανένα κίνδυνο γιατί έχει ακτινοβολία. Είναι ήχος, ο οποίος αντανακλά και αφήνει μια Α εικόνα με ορισμένα ηλεκτρονικά περιγράμματα. Από το 1960 που άρχισαν να εφαρμόζονται οι υπέρηχοι μέχρι σήμερα, έχουν γίνει καταπληκτικές πρόοδοι και έχουν φτάσει σήμερα σε μια τελειότητα μηχανημάτων, με την οποία μπορούμε να δούμε πολλά πράγματα στο έμβρυο (αν έρχεται με τα πόδια ή με το κεφάλι), το βάρος του η ποιότητα της εικόνας στους

υπέρηχους είναι σήμερα τέτοια που μπορεί να δείξει πάρα πολλούς σχηματισμούς ή μέρη του εμβρύου και να διαπιστώσουμε έτσι αν υπάρχουν και πως λειτουργούν. Μπορούν να διαγνωσθούν σκελετικές δυσπλασίες καθώς και διαταραχές του σχηματισμού των οστών, που είναι γνωστό ότι συσχετίζονται με ειδικές νόσους. Μπορούν επίσης να ανιχνευτούν ορισμένες ανωμαλίες που χαρακτηρίζονται από άθροιση υγρού, όπως είναι οι πολυκιστικοί νεφροί ή η απόφραξη της γαστρεντερικής οδού γιατί υφίστανται μεγάλη αντίθεση μεταξύ του υγρού και των γύρω ιστών. Ακόμη μπορούν να διαγνωστούν αποφράξεις του εντέρου, όγκοι στο κεφάλι, πολύ πριν αρχίσουν να μεγαλώνουν.

Είναι πολύ σημαντικό να ξέρει η μητέρα από τι μπορεί να πάσχει το παιδί που θα γεννήσει, ώστε αν π.χ. χρειάζεται κάποια εγχείρηση να είναι προετοιμασμένη για να την κάνει αμέσως. Οι παθήσεις της καρδιάς (συγγενείς καρδιοπάθειες) μπορούν να βρεθούν με τους υπέρηχους, αλλά χρειάζεται πολύ καλός τεχνικός εξοπλισμός κομπιούτερ και ειδικά ειδικευμένος γιατρός για να κάνει την διάγνωση.

Όταν προχωρήσει η κύηση μπορεί να βρεθεί και το φύλο του παιδιού, αν και δεν έχει τόση σημασία. Άλλωστε και τις περισσότερες γυναίκες δεν τις ενδιαφέρει, τι θα κάνουν αλλά να βγει γερό. Η εξακρίβωση του φύλου κρίνεται αναγκαία μόνο σε ορισμένες περιπτώσεις όταν υπάρχει κληρονομικό νόσημα που εμφανίζεται στα αγόρια και όχι στα κορίτσια και να διαπιστωθεί με βεβαιότητα, χρειάζεται παράλληλα αμνιοπαρακέντηση και καλλιέργεια χρωμοσωμάτων.

Οι υπέρηχοι είναι πάρα πολύ χρήσιμοι, όπως ήδη αναφέραμε και για τις άλλες προγεννητικές εξετάσεις, την αμνιοπαρακέντηση και την εμβρυοσκόπηση πριν ή κατά την διάρκεια της εξέτασης για να αποφευχθούν λάθη στην παρακέντηση.

Σ' όλα τα πολιτισμένα κράτη του κόσμου το ηχογράμμα γίνεται στην έγκυο γυναίκα δύο οπωσδήποτε φορές κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης. Την πρώτη φορά γύρω στην 20<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης, για να διαπιστωθούν ορισμένες μεγάλες συγγενείς ανωμαλίες και μια δεύτερη φορά, στη 32<sup>η</sup> εβδομάδα, για να διαπιστωθεί η αύξηση του παιδιού και η θέση του πλακούντα για να είμαστε έτοιμη για τον τοκετό.

Κέντρα προγεννητικού ελέγχου στην Αθήνα υπάρχουν, στο Μαιευτήριο "ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ", όπου γίνονται οι προγεννητικές εξετάσεις, στο "ΜΑΡΙΚΑ ΗΛΙΑΔΗ" όπου γίνονται αμνιοπαρακεντήσεις, στο "ΛΑΪΚΟ" ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ και στο "ΚΕΝΤΡΟ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ" όπου επεξεργάζονται το αίμα για τις αιμοσφαιρινοπάθειες, στο "ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ" όπου επεξεργάζονται αίμα για αιμοφιλίες και κάνουν αμνιοπαρακεντήσεις ενώ τα μαιευτήρια, ιδιωτικά και δημόσια, διαθέτουν μηχανήματα για υπέρηχους.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5<sup>ο</sup>

### **5.1. ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΤΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ**

#### **5.1.1. ΒΑΣΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ**

Η θεραπευτική αντιμετώπιση της Μεσογειακής Αναιμίας, βασίζεται στην παθογένειά της και στοχεύει στην αντιμετώπιση της αναιμίας, στην πρόληψη των οστικών αλλοιώσεων και του υπερσπληνισμού, και στην αντιμετώπιση της αιμοσιδήρωσης, η οποία είναι απότοκος όχι τόσο της αυξημένης απορρόφησης σιδήρου όσο της σύγχρονης θεραπείας με μεταγγίσεις.<sup>72</sup>

Η βασική αυτή αντιμετώπιση συμπληρώνεται με κοινωνική και ψυχολογική υποστήριξη του αρρώστου και της οικογένειάς του και με μέτρα πρόληψης και θεραπείας των επιπλοκών της νόσου ή και των επιπλοκών της βασικής θεραπείας.

Η κάλυψη των βασικών θεραπευτικών στόχων επιτυγχάνεται σήμερα με τις μεταγγίσεις, τη σπληνεκτομή και την αποσιδήρωση. Το σκέλος της θεραπείας που αφορά τις μεταγγίσεις και τη σπληνεκτομή έχει επανειλημμένα ανασκοπηθεί γι' αυτό και θα περιγραφεί σε συντομία. Λεπτομερέστερα θα αναλυθεί η θεραπεία της αποσιδήρωσης με χημικές ουσίες και η εφαρμογή διαφόρων μεθόδων αποσιδήρωσης των οποίων οι θεωρητικές και πρακτικές πτυχές δεν είναι ευρύτερα γνωστές.

### **5.2. ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΙΣ**

#### **Βασικές αρχές και αποτελέσματα**

Ο μόνος τρόπος αντιμετώπισης της αναιμίας είναι η θεραπεία υποκατάστασης με μεταγγίσεις, δεδομένου ότι ο οργανισμός δεν είναι σε θέση να συνθέσει αιμοσφαιρίνη. Την τελευταία δεκαπενταετία έχουν

---

<sup>72</sup> - ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ, ΣΕΛ. 1850

- ΚΑΤΤΑΜΗΣ ΧΡΗΣΤΟΣ «ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ», 2<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΣΕΛ. 80

προταθεί διάφορα σχήματα θεραπείας (Woiman 1964, Berad et al. 1969, Piomalli et al. 1969). Όλα αποσκοπούν στο να αποκαταστήσουν επίπεδα αιμοσφαιρίνης ικανά να επιτρέψουν τη φυσιολογική οξυγόνωση των ιστών και τη φυσιολογική ανάπτυξη των ασθενών. Τα ιδανικά επίπεδα αιμοσφαιρίνης δεν είναι εύκολο να καθοριστούν με ακρίβεια. Το πλέον αποδοτικό σχήμα είναι εκείνο των πολύ συχνών μεταγγίσεων (κάθε δεκαπενθήμερο περίπου) με μικρά ποσά αίματος. Το σχήμα στοχεύει στη διατήρηση της αιμοσφαιρίνης σε υψηλά επίπεδα 12-15 g/dl, χωρίς να προκαλεί μεγάλες διακυμάνσεις των επιπέδων τη αιμοσφαιρίνης στους ασθενείς (Piomelli et al. 1969).<sup>73</sup>

Το θεραπευτικό αυτό σχήμα δεν είναι εύκολο στην εφαρμογή του γιατί απαιτεί συνεχή προσελεύσεις στο Νοσοκομείο. Ειδικά σε χώρες με μεγάλο αριθμό αρρώστων, όπως η Ελλάδα, το σχήμα αυτό είναι πρακτικά ανεφάρμοστο για το σύνολο των αρρώστων, αφ' ενός λόγω της έλλειψης αίματος, αφ' ετέρου γιατί απαιτεί σημαντική αύξηση του ιατρικού, νοσηλευτικού και εργαστηριακού δυναμικού το οποίο είναι ήδη ανεπαρκές για να καλύψει ικανοποιητικά τις ανάγκες των ασθενών (Καττάμης 1973, 1977).

Τόσο από της εμπειρία μας όσο και από την εμπειρία άλλων κέντρων, η θεραπεία της Μεσογειακής Αναιμίας θεωρείται ικανοποιητική αν η αιμοσφαιρίνη διατηρείται μεταξύ 10-14 g/dl με μέση τιμή 12 g/dl με μεταγγίσεις κάθε 3-4 εβδομάδες.

Σημασία έχουν και τα επίπεδα Hb μετά τη μετάγγιση που δεν πρέπει να ξεπερνούν τα 15-16 g/dl για τους ενήλικες και το 14 g/dl για τα παιδιά. Με υψηλότερες τιμές αιμοσφαιρίνης υπάρχει κίνδυνος για καρδιακή κάμψη, απορύθμιση της οξυγόνωσης των ιστών και

---

<sup>73</sup> ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1850

θρομβώσεις ειδικά όταν συνυπάρχουν λοιμώξεις, διαβήτης ή μεταβολική οξέωση.

Ασθενείς οι οποίοι μεταγγίζονται με το σχήμα αυτό δύσκολα διαχωρίζονται μέχρι την ενηλικίωσή τους από τα φυσιολογικά παιδιά της ηλικίας τους. Η σωματική τους ανάπτυξη είναι φυσιολογική, οι οστικές αλλοιώσεις περιορισμένες, η δραστηριότητά τους και η κοινωνική τους προσαρμογή, με κατάλληλη υποστήριξη κυρίως των γονιών, είναι φυσιολογική.

Η ευεργετική επίπτωση των μεταγγίσεων στη σωματική αύξηση είχε διαπιστωθεί από τα πρώτα χρόνια της εφαρμογής των συχνών μεταγγίσεων σε πολλές κλινικές μελέτες (Wolman 1964, Kattamis et al. 1970).

Πιο εντυπωσιακές όμως είναι πρόσφατες παρατηρήσεις σε αρρώστους της μονάδας μας που ξεκίνησαν τη θεραπεία με συχνές μεταγγίσεις αμέσως μετά τη διάγνωση της αρρώστιας.

Στις μελέτες αυτές διαπιστώθηκε πως η διατήρηση της αιμοσφαιρίνης σε επίπεδα πάνω από 8-9 g/dl είχε σαν αποτέλεσμα τη φυσιολογική ανάπτυξη των αρρώστων τουλάχιστον μέχρι την ηλικία των 10-12 ετών.

Με την αύξηση της ηλικίας και την επίταση της αιμοσφαιρίνης λόγω των συχνών μεταγγίσεων, παρατηρήθηκε αναστολή της αυξημένης κατά την προεφηβική και εφηβική ηλικία, περισσότερο έκδηλη σε αρρώστους με υψηλά αποθέματα σιδήρου.

Οι διαταραχές της αύξησης στους εφήβους φαίνεται ότι εξαρτώνται από πολλούς παράγοντες και διαφέρουν από τη μια μελέτη στην άλλη. Είναι όμως χαρακτηριστικό πως η συχνότητα και η βαρύτητα των διαταραχών σχετίζονται απόλυτα με την πληρότητα της θεραπείας, τόσο

σε ότι αφορά τις μεταγγίσεις όσο και την αποσιδήρωση. Χαρακτηριστικά είναι τα ευρήματα σχετικά με την αύξηση σε 405 αρρώστους με Μεσογειακή Αναιμία που παρακολουθούνται στην μονάδα μας, ηλικίας 1-25 ετών. Πρόκειται για αρρώστους με μείζονα Μεσογειακή Αναιμία του τύπου 1 (80%) ή τύπου 2 (20%), ενώ έχουν αποκλεισθεί όλοι οι άρρωστοι με ενδιάμεση Μεσογειακή Αναιμία. Παρά ταύτα υπάρχει ετερογένεια μεταξύ των αρρώστων τόσο ως προς τις μεταγγίσεις όσο και την αποσιδήρωση. Οι άρρωστοι ηλικίας πάνω από 15 ετών μεταγγιζόταν στα αρχικά στάδια της νόσου με χαμηλά σχετικά επίπεδα αιμοσφαιρίνης και προοδευτικά προσαρμόστηκαν στο σημερινό σχήμα θεραπείας. Επιπλέον άρχισαν αποσιδήρωση όταν τα αποθέματα σιδήρου είχαν ήδη σημαντικά αυξηθεί. Αντίθετα στη γενιά των νέων αρρώστων, ιδιαίτερα των κάτω από 10 ετών, η θεραπευτική αγωγή τόσο σε ότι αφορά τις μεταγγίσεις όσο και την αποσιδήρωση είναι πιο συστηματική και πλήρης. Χαρακτηριστική είναι επίσης η κατανομή της ηλικίας των αρρώστων. Στο μεγαλύτερο ποσοστό, περίπου 60% η ηλικία κυμαίνεται από 10-20 ετών, 25% είναι κάτω των 10 και 14% είναι πάνω από 20.

Οι διαταραχές στην αύξηση αντικατοπτρίζονται από την κατανομή των ατομικών τιμών του ύψους και του βάρους στους πίνακες αυξήσεως, τόσο για τα αγόρια όσο και για τα κορίτσια.

Από τη μελέτη διασποράς των ατομικών τιμών του βάρους και του ύψους, είναι εμφανές ότι: α) Στην πρώτη δεκαετία η αύξηση είναι απόλυτα φυσιολογική. β) Στην αρχή της δεύτερης δεκαετίας παρατηρείται μια αναστολή στο ρυθμό αύξησης, ή απλούστερα δεν παρατηρείται η επιτάχυνση του ρυθμού αύξησης που απαντάται στην προεφηβική ηλικία στα φυσιολογικά παιδιά. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα στην περίοδο αυτή, ένα ποσοστό παιδιών, να βρίσκονται κάτω από την 3 η εκατοστιαία θέση (ή κάτω από δύο σταθερές αποκλίσεις από τη μέση τιμή τόσο στο βάρος όσο και στο ύψος). Διαφορές υπάρχουν ακόμα



μεταξύ των δύο φύλων. Η συχνότητα είναι μεγαλύτερη στα αγόρια παρά στα κορίτσια, με αιχμή στις ηλικίες των 15-20 ετών. Σε αντίθεση στα κορίτσια η μεγαλύτερη συχνότητα αφορά τις ηλικίες των 10-15 ετών. γ) Είναι ενδιαφέρον πως στους αρρώστους της τρίτης δεκαετίας (>20 ετών), παρατηρείται τάση για επάνοδο στα φυσιολογικά επίπεδα.<sup>74</sup>

Έτσι ενώ σε αρρώστους πάνω από 15 ετών, η συχνότητα καθυστέρησης «3ης εκατοστιαίας θέσης», είναι 36% για τα αγόρια και 14% για τα κορίτσια, στους αρρώστους πάνω από 20 ετών η συχνότητα μειώνεται σε 24% για τους άνδρες και 14% για τις γυναίκες. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι, η αύξηση συνεχίζεται με βραδύτερο από το φυσιολογικό ρυθμό πέρα από το 150 έτος της ηλικίας για τα κορίτσια και το 170 έτος για τα αγόρια, όπως αποδείχθηκε από τη μακροχρόνια παρακολούθηση των αρρώστων.

Από τα ευρήματα αυτά φαίνεται καθαρά πως με τις συχνές μεταγγίσεις και την αποσιδήρωση, η αύξηση βελτιώνεται σημαντικά στους αρρώστους με μείζονα Μεσογειακή Αναιμία και αναμένεται να βελτιωθεί ακόμα περισσότερο με την έγκαιρη και σωστή εφαρμογή της αποσιδήρωσης ώστε να προληφθεί η αιμοσιδήρωση.

Στη δική μας σειρά η συχνότητα της σωματικής καθυστέρησης είναι σχετικά μικρότερη από άλλες σειρές αρρώστων.

Η θεραπεία με συχνές μεταγγίσεις έχει πρόσθετα πλεονεκτήματα :

1. Περιορίζει στο ελάχιστο την εμφάνιση των σοβαρών λοιμώξεων. Προσχεδιασμένη μελέτη απέδειξε ότι η συχνότητα των λοιμώξεων σε ασθενείς με συχνές μεταγγίσεις δεν διαφέρει από εκείνη των φυσιολογικών μαρτύρων. Επίσης δεν υπάρχουν διαφορές και στα επίπεδα των ανοσοσφαιρινών IgG, IgA, IgM, μεταξύ ασθενών και

---

<sup>74</sup> Κ. Δ. ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ, 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 283-284

φυσιολογικών μαρτύρων.

2. Αναστέλλει την αυξημένη απορρόφηση Fe από το έντερο η οποία απαντάται σε ασθενείς με χαμηλά επίπεδα Hb.

3. Παρεμποδίζει ή περιορίζει την εκδήλωση έντονου υπερσπληνισμού (σε έγκαιρη έναρξη θεραπείας). Όλο και περισσότεροι ασθενείς αποφεύγουν την σπληνεκτομή, διατηρώντας το σπλήνα ως πρόσθετο μέσο προστασίας εναντίον της υπερφόρτωσης με σίδηρο και πιθανά των κεραυνοβόλων βαρέων λοιμώξεων. Άρρωστοι ηλικίας 2-4 ετών με έντονη σπληνική διόγκωση, λόγω ατελούς θεραπείας, βελτιώνονται κατόπιν συστηματικής θεραπείας με μεταγγίσεις και η διόγκωση του σπληνός υποχωρεί σημαντικά (αδημοσίευτες παρατηρήσεις).

4. Αποκατάσταση του όγκου του κυκλοφορούντος αίματος στο φυσιολογικό. Σε ασθενείς με χαμηλή αιμοσφαιρίνη ο όγκος του κυκλοφορούντος αίματος είναι αυξημένος, με αποτέλεσμα την ευκολότερη εμφάνιση καρδιακής κάμψης με τις μεταγγίσεις.

Από τα πιο πάνω, είναι φανερό ότι με τη σύγχρονη θεραπευτική αγωγή η κλινική εικόνα της Μεσογειακής Αναιμίας έχει σημαντικά διαφοροποιηθεί. Την παλαιότερη βαριά και χρόνια νόσο, η οποία ήταν έκδηλη από τη βρεφική ηλικία αντικατέστησε μια αντιρροπούμενη νόσος στην παιδική ηλικία μέχρι την ενήβωση, οπότε αρχίζουν να εμφανίζονται τα πρώτα σημεία της τοξικής επίδρασης του σιδήρου.

### **5.2.1. Πρακτική μεταγγίσεων**

Στη θεραπεία των αρρώστων με μεταγγίσεις υπάρχουν μερικά βασικά ερωτήματα που πρέπει να απαντηθούν, όπως<sup>75</sup>:

---

<sup>75</sup> ΠΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 153-159

1. Ποιος ο χρόνος έναρξης της θεραπείας;
2. Ποιο το καταλληλότερο σκεύασμα αίματος;
3. Ποιο το ποσό του αίματος;
4. Ποια η συχνότητα των μεταγγίσεων;
5. Πως ελέγχεται η αποτελεσματικότητα των μεταγγίσεων;  
(Mediterranean Committee for thalassemia 1987)

### 1. Έναρξη θεραπείας.

Ο χρόνος έναρξης της θεραπείας από τον κλινικό, σε συνδυασμό με τον αιματολογικό φαινότυπο. Σε περιπτώσεις ομόζυγου β-Μεσογειακής Αναιμίας, οι μεταγγίσεις αρχίζουν σε πολύ μικρή ηλικία, ακόμα και με υψηλή Hb>g/dl, εφόσον συνυπάρχουν εκδηλώσεις συμβατές μείζονα Μεσογειακή Αναιμία.

Σε περιπτώσεις ενδιάμεσης Μεσογειακής Αναιμίας οι ενδείξεις μεταγγίσεων εξατομικεύονται και συσχετίζονται εκτός από τα επίπεδα και με το είδος της αιμοσφαιρίνης, τη βαρύτητα των υπολοίπων κλινικών εκδηλώσεων, όπως επίσης και με τον αιματολογικό φαινοτυπο.

### 2. Είδος αίματος.

Για την μετάγγιση χρησιμοποιούνται συμπυκνωμένα ερυθρά κατά προτίμηση πτωχά σε λευκά αιμοσφαίρια για τον περιορισμό των πυρεκτικών αντιδράσεων που οφείλονται σε αντιλευκοκυτταρικά αντισώματα. Τα πλυμένα ερυθρά φαίνεται αν αποτελούν τον οικονομικότερο τρόπο χορήγησης ερυθρών πτωχών σε λευκά αιμοσφαίρια. Προτιμάται ακόμα πρόσφατο αίμα μικρότερης ηλικίας των 7 ημερών γιατί έχει μεγαλύτερο χρόνο επιβίωσης, και υψηλότερα επίπεδα ATP και 2, 3, DPG που εξασφαλίζουν φυσιολογική απόδοση οξυγόνου στους ιστούς και καλεί παραμορφωσιμότητα στα ερυθρά. Η έλλειψη όμως πρόσφορου αίματος δεν πρέπει να καθυστερεί την

μετάγγιση. Πρέπει να τονισθεί πως φορείς Μεσογειακής Αναιμίας με φυσιολογική αιμοσφαιρίνη μπορούν να χρησιμοποιούνται σαν κανονικοί δότες.

Για τους αρρώστους με Μεσογειακή αναιμία χρειάζεται ιδιαίτερη φροντίδα στη διασφάλιση ποιοτικά κατάλληλου αίματος, που να προφυλάσσει από την ανάπτυξη αλλοαντισωμάτων, και σε περιπτώσεις ευαισθητοποίησης σχολαστικός έλεγχος για χορήγηση συμβατού αίματος.

Για τη διασφάλιση του κατάλληλου αίματος απαιτείται:

α) Προσδιορισμός του φαινότυπου των αμετάγγιστων αρρώστων για τα κοινά αντιγόνα των συστημάτων Rhesus, Kell, Duffy, Kidd πριν από την έναρξη θεραπείας με μετάγγιση.

β) Μετάγγιση με αίμα συμβατό στα συστήματα AB<sub>0</sub> και Rhesus και συχνός έλεγχος για εμφάνιση αντισωμάτων στα ερυθροκύτταρα αντιγόνα.

γ) Σε περιπτώσεις ευαισθητοποίησης, ταυτοποιούνται τα αλλοαντισώματα και χορηγείται αίμα συμβατό για τα αντίστοιχα αντιγόνα.

Ιδιαίτερη προσοχή χρειάζεται σε αρρώστους με ενδιάμεση Μεσογειακή Αναιμία που αρχίζουν μεταγγίσεις σε μεγαλύτερη ηλικία ή σε αρρώστους που μεταγγίζονται περιστασιακά. Στους αρρώστους αυτούς η αλλοανοσοποίηση είναι συχνότερη με την έννοια της ανάπτυξης πολλών αλλοαντισωμάτων.

### 3. Ποσό αίματος.

Το ολικό ποσό χορηγούμενου αίματος εκτιμάται με βάση την ηλικία του αρρώστου και την κλινική του κατάσταση. Ο ολικός όγκος του

αίματος κυμαίνεται μεταξύ 10-20 ml/kg βάρους σώματος συμπεπυκνωμένων ερυθρών (αιματοκρίτης 75%). Υπολογίζεται ότι 3 ml συμπεπυκνωμένων ερυθρών ανά kg σώματος αυξάνει την Hb κατά 1 g/dl. Ποσά μεγαλύτερα των 20 ml/kg βάρους σώματος, ανά μετάγγιση θα πρέπει να αποφεύγονται. Ιδιαίτερη προσοχή χρειάζεται σε αρρώστους που διατηρούν χαμηλή αιμοσφαιρίνη για μεγάλο χρονικό διάστημα. Οι άρρωστοι αυτοί μεταγγίζονται με μικρές ποσότητες αίματος, γιατί υπάρχει κίνδυνος καρδιακής κάμψης. Σε πολύ βαριές περιπτώσεις συνίσταται ακόμα και αφαιμαξομετάγγιση.

Προσοχή χρειάζεται και στο ρυθμό των μεταγγίσεων, που δεν πρέπει να υπερβαίνει τα 4 ml/kg την ώρα.

#### 4-5. Συχνότητα και έλεγχος αποτελεσματικότητας.

Η συχνότητα των μεταγγίσεων ως ένα βαθμό εξαρτάται με βάση τα στοιχεία που έχουν ήδη συζητηθεί. Για κάθε άρρωστο η συχνότητα των μεταγγίσεων ρυθμίζεται ώστε ο άρρωστος να μεταγγίζεται με Hb  $\geq$  10-11 g/dl και η Hb μετά τη μετάγγιση να μην υπερβαίνει τα 14 g/dl για τα παιδιά και τα 15-16 g/dl για τους ενήλικους.

Σε αρρώστους χωρίς επιπλοκές (υπερσπληνισμός-αλλοανοσοποίηση) οι παράμετροι αυτοί επιτυγχάνονται με μεταγγίσεις κάθε 2-4 εβδομάδες.

Για την παρακολούθηση της θεραπείας συνίσταται καταγραφή των πιο κάτω στοιχείων:

α) Ημερομηνία μετάγγισης.

β) Καθαρό βάρος αιματοκρίτη και αιμοσφαιρίνης του μεταγγιζόμενου αίματος (συμπεπυκνωμένων ερυθρών).

γ) Αιμοσφαιρίνη και αιματοκρίτης πριν και μετά τη μετάγγιση. Ο προσδιορισμός Hb και Hbc γίνεται κάθε 1-2 ώρες μετά το τέλος της μετάγγισης.

δ) Ακριβής μέτρηση βάρους σώματος 2-4 φορές τον χρόνο.

Τα στοιχεία αυτά δίνουν χρήσιμες πληροφορίες για το άμεσο αποτέλεσμα της μετάγγισης και συγχρόνως επιτρέπουν τον υπολογισμό ορισμένων δεικτών, που αξιολογούν το μακροπρόθεσμο αποτέλεσμα των μεταγγίσεων.

Οι πιο βασικοί δείκτες είναι:

α) Η μέση ετήσια κατανάλωση αίματος. Υπολογίζεται σε ml συμπυκνωμένων ερυθρών, ανά kg βάρους σώματος, με βάση την εξίσωση :

$$\text{Ετήσια κατανάλωση PRV σε ml/Kg} = \frac{\text{Ολικός όγκος σε ml μεταγγισθέντων ερυθρών ετησίως}}{\text{Βάρος σε kg (μέσο βάρος έτους)}}$$

Σημείο αναφοράς των ετησίων αναγκών θεωρείται η μέση ετήσια κατανάλωση σπληνεκτομηθέντων αρρώστων που υπολογίζεται σε 250-300 ml συμπυκνωμένων ερυθρών (PRC) ανά kg.

Αύξηση της κατανάλωσης πάνω από 50%, υποδηλώνει αύξηση των αναγκών που μπορεί να οφείλεται σε υπερσπληνισμό, αλλοανοσοποίηση ή και σε αίμα κακής ποιότητας.

Λόγω των ατομικών διαφορών που υπάρχουν στην κατανάλωση αίματος, στη μονάδα μας χρησιμοποιούμε σαν μέτρο αναφοράς τις

ετήσιες ανάγκες του ίδιου του αρρώστου τα πρώτα δύο χρόνια της θεραπείας. Θεωρούμε ότι υπάρχει αύξηση της κατανάλωσης όταν η ετήσια κατανάλωση αυξηθεί πάνω από 50% της ετήσιας κατανάλωσης των πρώτων ετών θεραπείας. Ο δείκτης αυτός είναι πιο ακριβής και είναι εφαρμόσιμος σε αρρώστους με συνεχή και συστηματική παρακολούθηση.

β) Η μέση ετήσια Hb πριν τη μετάγγιση. Πρόκειται για το μέσο όρο της Hb πριν από κάθε μετάγγιση στη διάρκεια του χρόνου. Χρήσιμος δείκτης για την αξιολόγηση της θεραπείας. Σε περιπτώσεις που η μέση ετήσια Hb πριν τη μετάγγιση είναι <10 g/dl δεν υπάρχει επαρκής καταστολή της ερυθροποίησης.

γ) Καθορισμός ημερομηνίας μετάγγισης, με βάση το φυσιολογικό ρυθμό ημερήσιας πτώσης αιμοσφαιρίνης. Ο υπολογισμός αυτός χρησιμοποιείται ενδεικτικά για τον καθορισμό της ημερομηνίας της επόμενης μετάγγισης, με την θεωρητική σκέψη ότι η ημερήσια πτώση της Hb είναι το 1% της προμεταγγισιακής. Υπολογίζεται με την εξίσωση:

$$\frac{100 \times (\text{Hb μετά-αναμενόμενη} - \text{Hb προ της μετάγγισης})}{\text{Hb μετά την μετάγγιση}} = \text{Αριθμός ημερών για επόμενη μετάγγιση}$$

### 5.3. ΣΠΛΗΝΕΚΤΟΜΗ

Ο υπερσπληνισμός είναι συχνή επιπλοκή της μεσογειακής αναιμίας, ιδιαίτερα σε αρρώστους οι οποίοι δεν μεταγγίζονται συστηματικά. Στις περιπτώσεις αυτές ο σπλήνας δραστηριοποιείται και καταστρέφει τόσο τα ερυθρά του αρρώστου και του δότη, όσο και τα λευκά και τα αιμοπετάλια. Οι ενδείξεις σπληνεκτομής δεν είναι απόλυτα καθορισμένες. Η χρήση ραδιοϊσοτοπικών τεχνικών για τον προσδιορισμό του χρόνου ζωής των ερυθρών και της λειτουργικότητας του σπληνός, είναι διαφωτιστικές για την εκτίμηση της υπερλειτουργίας του σπληνός, αλλά δεν συσχετίζονται πάντοτε με τις κλινικές ενδείξεις και τα αποτελέσματα της σπληνεκτομής. Άρρωστοι με μεγάλη ελάττωση του χρόνου επιβίωσης, έχουν πτωχότερα αποτελέσματα μετά τη σπληνεκτομή από αρρώστους με σχετική μόνο ελάττωση της επιβίωσης ερυθρών. Για το λόγο αυτό, και σε συνδυασμό με την ταλαιπωρία του αρρώστου και την οικονομική επιβάρυνση, ο προσδιορισμός του χρόνου επιβίωσης ερυθρών σπάνια χρησιμοποιείται σαν καθοριστικός δείκτης ένδειξης σπληνεκτομής (Καττάμης 1980).<sup>76</sup>

Σήμερα, η βασική ένδειξη σπληνεκτομής επικεντρώνεται στην αύξηση της ετήσιας κατανάλωσης αίματος που οδηγεί σε υπερφόρτωση του οργανισμού σε σίδηρο. Η αύξηση των αναγκών σε αίμα σε ετήσια βάση υπολογίζεται με τον τρόπο που έχει περιγραφεί στο κεφάλαιο των μεταγγίσεων. Αύξηση των ετήσιων αναγκών υπάρχει όταν η ετήσια κατανάλωση έχει αυξηθεί πάνω από 1,5 του φυσιολογικού. Ο δείκτης αυτός είναι ακόμα πιο ακριβής αν η σύγκριση της κατανάλωσης αίματος γίνεται με τις ετήσιες ανάγκες του ίδιου του αρρώστου των πρώτων ετών θεραπείας.

Ο υπολογισμός της ετήσιας κατανάλωσης αίματος προϋποθέτει

---

<sup>76</sup> Κ. Δ. ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ, 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 284



συστηματική παρακολούθηση των αρρώστων και συλλογή των παραμέτρων που ήδη περιγράφηκαν.

Εκτός της αύξησης της ετήσιας κατανάλωσης αίματος, ενδείξεις για σπληνεκτομή αποτελούν διόγκωση του σπληνός που συνοδεύεται από μηχανικά κωλύματα, βράχυνση του χρονικού διαστήματος μεταξύ των μεταγγίσεων, ώστε να διατηρηθεί σταθερή η προ της μετάγγισης Hb, και τα εργαστηριακά ευρήματα υπερσπληνισμού, κυρίως η λευκοπενία και η θρομβοπενία.

Η απότομη βράχυνση του χρονικού διαστήματος μεταξύ των μεταγγίσεων δεν οφείλεται συνήθως σε υπερσπληνισμό, αλλά σε ανάπτυξη άλλων αιμολυτικών μηχανισμών, όπως η αλλοανοσοποίηση σε σπάνια ερυθροκυτταρικά αντιγόνα ή και η αυτοανοσοποίηση. Περιπτώσεις αυτοανοσοποίησης παρατηρήσαμε ύστερα από λοιμώξεις των ανωτέρων αναπνευστικών οδών. Οι ασθένειες παρουσίασαν σημεία επιπρόσθετης αιμολυτικής συνδρομής, θετική αντίδραση Coombs, και βελτίωση με θεραπεία με κορτικοστεροειδή (αδημοσίευτες παρατηρήσεις).<sup>77</sup>

Είναι απαραίτητο πριν από την σπληνεκτομή να επιβεβαιωθεί ότι η αύξηση των αναγκών σε αίμα δεν οφείλεται σε ανοσοποιητικούς παράγοντες.

Τα αποτελέσματα της σπληνεκτομής διαφέρουν σημαντικά από την μία στατιστική στην άλλη. Με βάση την δική μας εμπειρία οι διαφορές αυτές μπορούν να ερμηνευθούν από την γενετική ετερογένεια των αρρώστων με Μεσογειακή Αναιμία, όπως επίσης και από διαφορές στα κριτήρια που έχουν χρησιμοποιηθεί για την ένδειξη αλλά και την αξιολόγηση των αποτελεσμάτων της σπληνεκτομής.

---

<sup>77</sup> HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>ο</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 1<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ «ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ» ΜΑΡΙΑ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 461-462

Καθοριστικός παράγοντας για τα αποτελέσματα της σπληνεκτομής είναι κυρίως ο αιματολογικός φαινότυπος, σε συνδυασμό με τον κλινικό. Πολύ καλά αποτελέσματα παρατηρήθηκαν σε αρρώστους με κλινικές εκδηλώσεις ενδιάμεσης Μεσογειακής Αναιμίας και συγκεκριμένους αιματολογικούς φαινότυπους ( $\beta/\delta\beta$ ,  $\beta/\beta^{++}$  σιωπηρός I ), σε ασθενείς με μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία, και αιμοσφαιρινοπάθεια Η. Λιγότερο ικανοποιητικά ήταν τα αποτελέσματα σε ομόζυγη  $\beta$ -Μεσογειακή Αναιμία. Στην ομάδα αυτή, παρατηρήθηκε επίσης σημαντική μείωση των αναγκών σε αίμα, αλλά η μείωση διέφερε από τον ένα άρρωστο στον άλλο. Είναι χαρακτηριστικό ότι τα καλύτερα αποτελέσματα παρατηρούνται στις περιπτώσεις αρρώστων με ηπιότερη κλινική μορφή.

Με βάση την αύξηση του ατομικού δείκτη κατανάλωσης σπληνεκτομήθηκαν άρρωστοι με χαμηλή ετήσια κατανάλωση (120-200 ml ερυθρών/kg), με αποτέλεσμα να διατηρούν υψηλή Hb, αρκετά χρόνια μετά τη σπληνεκτομη χωρίς μετάγγιση.<sup>76</sup>

Παρά το γεγονός ότι η ανάγκη για σπληνεκτομή σε αρρώστους με Μεσογειακή Αναιμία, που βρίσκεται σε συστηματική θεραπεία, συνεχώς μειώνεται ή μετατίθενται σε μεγαλύτερες ηλικίες, οι ενδείξεις έχουν αποσαφηνισθεί όπως και τα αναμενόμενα από τη σπληνεκτομή αποτελέσματα.

Από όσα έχουν αναλυθεί βασική ένδειξη σπληνεκτομής αποτελεί η αύξηση των ετήσιων ατομικών αναγκών στο αίμα, ενώ η αποτελεσματικότητα βρίσκεται σε στενή σχέση με τον αιματολογικό και κλινικό φαινότυπο.

Η επιφυλάξεις για την σπληνεκτομή σχετίζονται με τον κίνδυνο σοβαρών λοιμώξεων ιδιαίτερα σε παιδιά κάτω των 5 ετών, και την

---

<sup>76</sup> ΓΙΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 181-184

αύξηση των αιμοπεταλίων που μπορεί να προκαλέσει μικρές εμβολές. Για την προφύλαξη από τις λοιμώξεις στους αρρώστους που σπληνεκτομούνται, συνιστάται ο εμβολιασμός με εμβόλιο πνευμονιόκοκκου και η προφυλακτική χορήγηση πενικιλίνης (200-500 mg την ημέρα) για δύο χρόνια. Συγχρόνως ευαισθητοποιούνται οι γονείς σε περίπτωση πυρετού να αυξάνουν τις δόσεις της πενικιλίνης και να επισκέπτονται αμέσως το γιατρό.

Για την πρόληψη θρομβώσεων συνιστανται η χορήγηση μικρών δόσεων ασπιρίνης (100-250 mg) την ημέρα.

Για την αντιμετώπιση του υπερσπληνισμού, προτάθηκαν ο σπληνικός εμβολιασμός και η μερική σπληνεκτομή. Η εμπειρία με τις μεθόδους αυτές είναι περιορισμένη και τα αποτελέσματα όχι πάντοτε ενθαρρυντικά.

## **5.4. ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΑΠΟΣΙΔΗΡΩΣΗΣ**

### **5.4.1. Παθογένεια**

Η αυξημένη πρόσληψη σιδήρου με τις μεταγγίσεις διαταράσσει το μεταβολισμό του σιδήρου στους ασθενείς με Μεσογειακή Αναιμία και οδηγεί σε σημαντικό θετικό ισοζύγιο.<sup>79</sup>

Σε φυσιολογικές συνθήκες, ο οργανισμός διαθέτει ρυθμιστικούς μηχανισμούς για τη διαφύλαξη του προσλαμβανόμενου σιδήρου και την αποτροπή εμφάνισης αρνητικού ισοζυγίου το οποίο οδηγεί σε σιδηροπενική αναιμία, ιδιαίτερα συχνή στην παιδική ηλικία. Η απορρόφηση σιδήρου από το έντερο αυξάνεται επί αναιμίας και γενικά υποξίας, ενώ οι δυνατότητες αποβολής του είναι περιορισμένες. Ουσιαστικά, οι μηχανισμοί στοχεύουν στη διαφύλαξη και ορθή διακίνηση

---

<sup>79</sup> ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ\* ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1850-1852

των αποθεμάτων σιδήρου.

Ειδικότερα, στους ασθενείς με Μεσογειακή Αναιμία τα χαμηλά επίπεδα της αιμοσφαιρίνης διεγείρουν τους μηχανισμούς απορρόφησης σιδήρου, γι' αυτό και σε ασθενείς με ενδιάμεση Μεσογειακή Αναιμία που δεν μεταγγίζονται παρατηρείται θετικό ισοζύγιο σιδήρου, το οποίο οδηγεί σε αύξηση των ολικών αποθεμάτων και σε προχωρημένη ηλικία σε κλινικές εκδηλώσεις αιμοσιδήρωσης.<sup>80</sup>

Τα ολικά αποθέματα σιδήρου αυξάνονται σημαντικά σε μεταγγιζόμενους ασθενείς, δεδομένου ότι ο σίδηρος, ο οποίος προσφέρεται με τις μεταγγίσεις παραμένει εξ' ολοκλήρου στον οργανισμό. Υπολογίζεται ότι κάθε μονάδα μεταγγιζόμενου αίματος προσφέρει περίπου 200 mg σιδήρου τα οποία προστίθενται στα ολικά αποθέματα του οργανισμού (1 λίτρο αίματος περιέχει 470 mg Fe, 1 λίτρο με αντιπηκτικό ACD 400 mg Fe και 1 λίτρο συμπυκνωμένων ερυθρών με αιματοκρίτη 100% 116 mg Fe).

Ο οργανισμός δεν διαθέτει δυστυχώς εφεδρικούς μηχανισμούς αποβολής σιδήρου σε περίπτωση υπερφόρτωσης. Έτσι παρά το γεγονός ότι στους μεταγγιζόμενους ασθενείς ο απορροφούμενος από το έντερο σίδηρος είναι σαφώς ελαττωμένος σε σχέση με τους μη μεταγγιζόμενους. Ο προσφερόμενος με τις μεταγγίσεις σίδηρος υπολογίζεται ότι προσφέρει στους ασθενείς θετικό ημερήσιο πλεόνασμα κυμαινόμενο από 10-15 mg σιδήρου. Η περίσσεια του σιδήρου εναποτίθεται σε όλους τους ιστούς του οργανισμού και οδηγεί σε προϊούσα ίνωση και λειτουργική ανεπάρκεια διαφόρων ζωτικών οργάνων.

Οι κλινικές εκδηλώσεις της αιμοσιδήρωσης αρχίζουν να

---

<sup>80</sup> ΓΙΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 32

εμφανίζονται στη δεύτερη δεκαετία της ζωής, όταν τα ολικά αποθέματα σιδήρου αυξηθούν σημαντικά (πάνω από 20-25 g). Πολύ χαρακτηριστικές είναι οι λειτουργικές διαταραχές από την καρδιά, το ήπαρ και τους ενδοκρινείς αδένες.

Εξάλλου, οι κύριες αιτίες θανάτου συνδέονται κυρίως με επιπλοκές με την καρδιά (υπερτροφία κοιλιών, καρδιακή διάταση, καρδιακή ανεπάρκεια, αρρυθμία, άσηπτος περικαρδίτιδα), το ήπαρ (χρόνια ηπατική ανεπάρκεια και εκσεσημασμένη ίνωση), και σπανιότερα σε βαριές λοιμώξεις.

Είναι φανερό πως η αιμοσιδήρωση αποτελεί το βαρύ τίμημα που καλούνται να καταβάλουν οι άρρωστοι με Μεσογειακή Αναιμία σε μεγαλύτερη ηλικία, ενώ η Ιατρική καλείται να αντιμετωπίσει το δύσκολο έργο της θεραπείας αλλά κυρίως της προφύλαξης από την αιμοσιδήρωση.

## 5.5. ΣΥΜΠΛΗΡΩΜΑΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ

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

### 5.5.1. ΒΙΤΑΜΙΝΕΣ

Στη θεραπεία της Μεσογειακής αναιμίας έχουν δοκιμασθεί το φυλλικό οξύ, η βιταμίνη C, η βιταμίνη D και η βιταμίνη E.<sup>81</sup>

- **Φυλλικό οξύ**

Στη Μεσογειακή Αναιμία υπάρχουν αυξημένες ανάγκες φυλλικού οξέος λόγω της υπερλειτουργίας του μυελού. Συνίσταται η χορήγηση 2-5 mg φυλλικού οξέος την ημέρα, τουλάχιστον για τις ενδιάμεσες μορφές Μεσογειακής Αναιμίας, που δεν μεταγγίζονται. Αντίθετα πολυμεταγγιζόμενοι άρρωστοι δεν φαίνεται να έχουν ανάγκη συστηματικής χορήγησης.

- **Βιταμίνη C .**

Οι ενδείξεις χορήγησης βιταμίνης C, για επαύξηση του απεκκρινόμενου σιδήρου, έχουν ήδη αναλυθεί. Θυμίζουμε πως μεγάλες δόσεις μπορεί να έχουν τοξικές επιπτώσεις σε αρρώστους με βαριά αιμοσιδήρωση στην αρχή της αποσιδήρωσης.

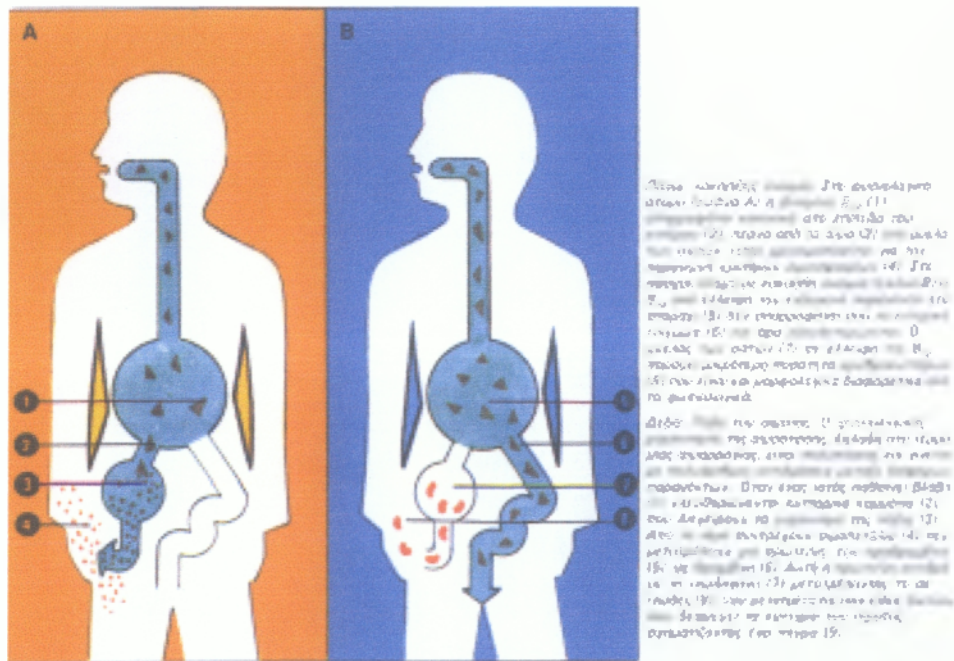
---

<sup>81</sup> ΠΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 725-726

- **Βιταμίνη D**

Η χορήγηση βιταμίνης D με τη μορφή 25 (OH)D<sub>3</sub>, έχει προταθεί σαν συμπληρωματική θεραπεία σε συνδυασμό με φωσφορικά σε αρρώστους με έντονες αλλοιώσεις και οστεαλγίες. Προφυλακτικές δόσεις βιταμίνης D (400-600 I.U.), συνιστώνται τους χειμερινούς τουλάχιστον μήνες, γιατί έχουν διαπιστωθεί χαμηλά επίπεδα σε μεγάλο ποσοστό αρρώστων.

Η χορήγηση της βιταμίνης D, και μάλιστα στη 25 (OH)D<sub>3</sub> μορφή της, σε συνδυασμό με ασβέστιο, χρησιμοποιείται σε αρρώστους με βιοχημικές διαταραχές υποπαραθυρεοειδισμού (χαμηλά επίπεδα ασβεστίου, υψηλά φωσφόρου). Οι άρρωστοι χρειάζονται στενή παρακολούθηση και ρύθμιση των δόσεων για να αποφευχθούν τοξικές παρενέργειες από υπερβιταμίνωση D.<sup>82</sup>



- **Βιταμίνη E**

Ομάδα ερευνητών ισχυρίστηκε ότι μεγάλες δόσεις βιταμίνης E (200-400 mg ημερησίως) έχουν σαν αποτέλεσμα την αύξηση του χρόνου

<sup>82</sup> ΓΕΝΙΚΗ ΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ, ΥΓΕΙΑ-ΟΔΗΓΟΣ ΥΓΙΕΙΝΗΣ, ΤΟΜΟΣ 6<sup>ος</sup>, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΔΟΜΙΚΗ, ΣΕΛ. 1076-1079

ζωής των ερυθρών και την ελάττωση των αναγκών σε αίμα. Τα αποτελέσματα αυτά δεν έχουν επιβεβαιωθεί σε άλλες κλινικές μελέτες.

## **5.6. ΧΗΜΕΙΟΠΡΟΦΥΛΑΞΗ**

Η χημειοπροφύλαξη εφαρμόζεται σε αρρώστους σπληνεκτομή, που προδιατίθεται σε βαριές μικροβιακές λοιμώξεις που οφείλονται κυρίως στον πνευμονιόκοκκο. Αυξημένη προδιάθεση παρουσιάζουν άρρωστοι που σπληνεκτομούνται σε μικρή ηλικία.

Στους αρρώστους με σπληνεκτομή συνίστανται

α) Χημειοπροφύλαξη, τουλάχιστον για δύο χρόνια μετά την σπληνεκτομή με πενικιλίνη από το στόμα σε δόσεις 250.000 μονάδες εφ' άπαξ.

β) Σε περίπτωση λοιμωξης άμεση και στενή κλινική παρακολούθηση του αρρώστου και έναρξη χημειοθεραπείας

γ) Ανοσοποίηση με εμβόλιο πνευμονιόκοκκου και μηνιγγιτιδόκοκκου. Έλεγχος, αντισωμάτων σε μια ομάδα εμβολιασθέντων ασθενών, έδειξε ικανοποιητική αντισωματική απάντηση στον εμβολιασμό με εμβόλιο πνευμονιόκοκκου. Είναι ενδιαφέρον ότι δεν παρατηρήθηκαν διαφορές στην αντισωματική απάντηση μεταξύ των αρρώστων που εμβολιάστηκαν πριν τη σπληνεκτομή και εκείνων που εμβολιάστηκαν μετά.

## **5.7. ΣΤΕΡΟΕΙΔΗ**

Τα στεροειδή χορηγούνται σε περιπτώσεις συνύπαρξης αυτοάνοσου αιμολυτικής συνδρομής, όπως και σε αλλοανοσοποίηση με σπάνια ερυθροκυτταρικά αντιγόνα και αυξημένη ανάγκη σε αίμα. Ένδειξη χορήγησης κορτικοστεροειδών υπάρχει και σε ορισμένες μυοκαρδιοπάθειες, ιδιαίτερα σε περικαρδίτιδα.



## 5.8. ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΛΟΙΜΩΞΕΩΝ

Σε περιπτώσεις λοιμώξεων επιβάλλεται έγκαιρη διάγνωση και έναρξη εντατικής θεραπείας με το κατάλληλο αντιβιοτικό.<sup>83</sup>

Συγχρόνως χρειάζεται αναπροσαρμογή της θεραπείας με μεταγγίσεις, ώστε η αιμοσφαιρίνη να βρίσκεται σε ικανά επίπεδα ώστε να επιτυγχάνεται φυσιολογική οξυγόνωση των ιστών, ιδιαίτερη σημασία έχουν οι μεταγγίσεις σε λοιμώξεις του αναπνευστικού που συνοδεύεται με ιστική υποξεία.

Όπως τονίσθηκε οι άρρωστοι με Μεσογειακή Αναιμία προδιατίθενται σε λοιμώξεις με *Yersinia Enterocolitica*. Η προδιάθεση έχει συσχετισθεί με την υπερφόρτωση σιδήρου του οργανισμού από τις συχνές μεταγγίσεις, όπως και στη χορήγηση της DFO. Οι δύο αυτοί παράγοντες προδιαθέτουν στην εμφάνιση βαριών κλινικών συμπτωμάτων στους αρρώστους, ενώ σε φυσιολογικά άτομα οι λοιμώξεις με *Yersinia Enterocolitica* είναι κατά κανόνα ασυμπτωματικές. Η εμπειρία μας από την αξιολόγηση των συμπτωμάτων δεκάδων αρρώστων με Μεσογειακή Αναιμία, έδειξε ότι παρά τη μεγάλη ποικιλία συμπτωμάτων, τα προέχοντα ευρήματα είναι υψηλός πυρετός που συνοδεύεται με συμπτώματα από το πεπτικό σύστημα, κυρίως κοιλιακά άλγη και διάρροια. Παθογνωμονικό εύρημα αποτελεί η παρουσία επώδυνης μάζας στο δεξιό λαγώνιο βόθρο, που οφείλεται σε διόγκωση των επιχωρίων λεμφαδένων (Kattamis et al. 1987a). Ιδιαίτερα διαφωτιστικά είναι τα ευρήματα από το υπερηχογράφημα που επιβεβαιώνει την παρουσία των διογκωμένων αδένων και την ύπαρξη ειλεΐτιδος.

Στα κλασικά συμπτώματα, αξίζει να αναφερθούν η σηψαιμία, οι

---

<sup>83</sup> Κ. Δ. ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 3<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΣΕΛ. 276-278

αρθραλγίες και το εξάνθημα, και στις επιπλοκές η νεφρίτιδα, η σηψαιμία και η διάχυτη ενδοαγγειακή πήξη.

Χωρίς θεραπεία η λοίμωξη με *Yersinia Enterocolitica* σε αρρώστους με Μεσογειακή Αναιμία μπορεί να είναι και θανατηφόρα. Η *Yersinia* είναι ευαίσθητη σε μια σειρά αντιβιοτικών. Κλινική δοκιμασία με ενδοφλέβια χορήγηση συνδυασμού amoxicillin clavulanic acid (Augmentin) έδωσε ιδιαίτερα καλά αποτελέσματα (Kattamis et, al, 1984).<sup>84</sup>

---

<sup>84</sup> ΠΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ - ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠΙΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 591-593

## 5.9. ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΚΑΙ ΠΡΟΛΗΨΗ ΕΠΙΠΛΟΚΩΝ

Όσοι ασχολούνται με την παρακολούθηση και θεραπεία αρρώστων με Μεσογειακή Αναιμία γνωρίζουν ότι, εκτός από τη βασική θεραπεία που έχει αναλυθεί, υπάρχει μια μεγάλη ποικιλία ειδικών προβλημάτων που χρειάζεται αντιμετώπιση.<sup>85</sup>

Τα ειδικά αυτά προβλήματα προέρχονται από :

- α) Επιπλοκές της θεραπείας.
- β) Μακροπρόθεσμες επιπλοκές της νόσου.
- γ) Ψυχικά και κοινωνικά προβλήματα του αρρώστου αλλά και ολόκληρης της οικογένειας, που είναι αποτέλεσμα της χρονιότητας της αρρώστιας ή και των προβλημάτων θεραπείας.
- δ) Ιατρικά και νοσηλευτικά προβλήματα.

### 5.9.1. ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

Οι βασικότερες επιπλοκές της θεραπείας σχετίζονται με τις μεταγγίσεις και θα μπορούσαν να ταξινομηθούν, σε :

1. Άμεσες, που πρέπει να είναι ήπιες αλλά και ιδιαίτερα βαριές.
2. Απώτερες: α) μετάδοση λοιμωδών νοσημάτων.

β) αλλοανοσοποίηση

Επίσης επιπλοκές και προβλήματα μπορεί να υπάρξουν στην αποσιδήρωση και τη σπληνεκτομή, όπου αναλύθηκαν παραπάνω.

---

<sup>85</sup> ΠΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. ΣΕΛ. 158-159

## ΑΜΕΣΕΣ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΤΑΓΓΙΣΕΩΣ

### 1. Πυρετικές αντιδράσεις

Οι πυρετικές αντιδράσεις είναι οι πιο συχνές και παρατηρούνται συνήθως προς το τέλος ή αμέσως μετά τη μετάγγιση. Οφείλονται στην παρουσία λευκών ή και αιμοπεταλίων στο μεταγγιζόμενο αίμα και αναλόγων αλλοαντισωμάτων στον ορό των αρρώστων. Αντιμετωπίζονται με τη χορήγηση αντιπυρετικών και με διακοπή της μετάγγισης σε απότομη και έντονη αντίδραση.<sup>86</sup>

Σε αρρώστους με επανειλημμένες πυρετικές αντιδράσεις χρησιμοποιούνται παρασκευάσματα αίματος πτωχά σε λευκά, όπως είναι τα πλυμένα ερυθρά<sup>87</sup> ή φιλτραρισμένα με ειδικά φίλτρα. Υπάρχουν δύο ειδών φίλτρα. Φίλτρα από νάιλον που χρησιμοποιούνται την ώρα της μετάγγισης, αφού προηγουμένως το αίμα φυγοκεντρηθεί και παραμείνει στο ψυγείο τουλάχιστον για τρεις ώρες πριν την μετάγγιση. Αν δεν τηρηθούν οι προϋποθέσεις καλής φυγοκέντρησης και ψύξης η αποτελεσματικότητα του φίλτρου με νάιλον είναι ιδιαίτερα πτωχή, όπως έδειξε προσχεδιασμένη κλινική μελέτη σε αρρώστους της μονάδας μας. Η δεύτερη μέθοδος φιλτραρίσματος γίνεται με φίλτρο από βάμβακα, με ή χωρίς συνδυασμό πλύσης των ερυθροκυττάρων. Η μέθοδος είναι πιο αποτελεσματική, αλλά και πιο επίπονος και δεν μπορεί να εφαρμοστεί εύκολα σε μεγάλο αριθμό αρρώστων.

Σε περίπτωση που παρά τη χρήση αίματος πτωχού σε λευκά, εξακολουθούν οι πυρετικές αντιδράσεις, χρησιμοποιούνται κορτικοστεροειδή πριν από τη μετάγγιση. Με τη χρήση αίματος πτωχού σε λευκά οι πυρετικές αντιδράσεις έχουν σημαντικά περιορισθεί.

<sup>86</sup> HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΕΛ. 1953-1955

<sup>87</sup> ΠΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠΙΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙ. ΣΕ ΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ. 580

## **2. Αλλεργικές αντιδράσεις**

Αυτές εκδηλώνονται συνήθως με τη μορφή του αλλεργικού εξανθήματος και σπανιότερα του αλλεργικού σοκ (shock). Οι αλλεργικές αντιδράσεις συνδυάζονται με τη μετάγγιση πλάσματος και όχι των έμμορφων συστατικών του αίματος. Το αλλεργικό εξάνθημα αντιμετωπίζεται με αντιϊσταμινικά. Σε περίπτωση επανειλημμένων επεισοδίων αλλεργικού εξανθήματος χορηγούνται πλυμένα ερυθρά και αντιϊσταμινικά πριν τη μετάγγιση.<sup>88</sup>

Σπανιότερες αλλά σοβαρές είναι οι εκδηλώσεις αλλεργικού σοκ (shock) με χαρακτηριστικά συμπτώματα το βήχα, προκάρδιο άλγος, ναυτία, εμετούς, διάρροια, υπόταση και απώλεια συνείδηση. Επιβάλλεται άμεση διακοπή της μετάγγισης και χορήγηση αδρεναλίνης. Αυτός ο τύπος της αλλεργικής αντίδρασης απαντάται σε άτομα με έλλειψη IgA, που έχουν αναπτύξει αντιIgA αντισώματα. Η ενδεδειγμένη πρόληψη είναι η χορήγηση αίματος από δότη με έλλειψη IgA.

## **3. Μετάγγιση μολυσμένου αίματος**

Σπάνια αλλά σοβαρή επιπλοκή που μπορεί να είναι θανατηφόρος. Η παρουσία ενδοτοξινών στο αίμα προκαλεί πυρετό, shock, αιμοσφαιρινουρία, διάχυτο ενδοαγγειακή πήξη και νεφρική ανεπάρκεια. Τα πρώτα συμπτώματα εκδηλώνονται με την έναρξη της μετάγγισης που πρέπει να διακοπεί αμέσως και ο άρρωστος να αντιμετωπισθεί όπως σε κάθε περίπτωση περιφερικής ανεπάρκειας. Ανεύρεση μικροβίων θετικών κατά Gram σε άμεσο παρασκεύασμα, παρουσία πηγμάτων ή αιμόλυσης στο μεταγγιζόμενο αίμα είναι ενδεικτικά μόλυνση. Εκτός από τη θεραπεία του shock χορηγούνται και αντιβιοτικά.<sup>89</sup>

---

<sup>88-89</sup> HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ, ΣΕΛ. 1953-1955

#### 4. Οξεία αιμολυτική αντίδραση

Πρόκειται για σπανιότατη επιπλοκή που οφείλεται σε χορήγηση ασύμβατου αίματος σε ότι αφορά τις βασικές ομάδες AB<sup>0</sup> και Rhesus. Σχολαστικός έλεγχος συμβατικότητας αίματος δότη και δέκτη, και συστηματική εξακρίβωση ότι η μεταγγιζόμενη μονάδα αίματος δίνεται στον ασθενή για τον οποίο έχει ετοιμασθεί, μηδενίζει τις πιθανότητες μιας οξείας αιμολυτικής αντίδρασης, που εμφανίζεται με τη μετάγγιση μικρής ποσότητας αίματος. Σαν ασφαλιστική δικλείδα συνιστάται η βραδεία έγχυση αίματος τα πρώτα 15 λεπτά της μετάγγισης, ώστε αν υπάρχει ασυμβατότητα, να δοθεί όσο το δυνατόν μικρότερη ποσότητα αίματος.

Σε οξεία αιμολυτική αντίδραση τα συμπτώματα είναι πόνοι στο θώρακα, στην κοιλιά και την πλάτη, ρίγος, πυρετός, ναυτία και εμετοί. Τα συμπτώματα αυτά μπορούν να συγχυθούν και με βαριές πυρετικές ή αλλεργικές αντιδράσεις. Στις περιπτώσεις αυτές χρειάζεται άμεση διακοπή της μετάγγισης και συστηματικότερος έλεγχος για την αιτιολογική διάγνωση των συμπτωμάτων. Αυτός περιλαμβάνει:

- α) Έλεγχο των στοιχείων της φιάλης αίματος και του λήπτου, και ενημέρωση της τράπεζας αίματος.
- β) Αποστολή της φιάλης μαζί με δύο δείγματα αίματος από τον άρρωστο (1 με αντιπηκτικό και 1 χωρίς) στην τράπεζα αίματος.
- γ) Μέτρηση αιμοσφαιρίνης και αιμοσφαιρινών πλάσματος και αναζήτηση αιμοσφαιρινουρίας στα ούρα.
- δ) Έλεγχο άμεσου παρασκευάσματος του μεταγγιζόμενου αίματος για μικροβιακή μόλυνση.

Βαριές αιμολυτικές συνδρομές, χρειάζονται εντατική νοσηλευτική παρακολούθηση και αντιμετώπιση.

## **5. Κυκλοφορική υπερφόρτωση**

Αν ακολουθηθούν οι βασικές οδηγίες για τον όγκο του μεταγγιζόμενου αίματος και για τον ρυθμό των μεταγγίσεων, η παρενέργεια αυτή σπάνια παρατηρείται. Είναι συχνότερη σε μετάγγιση ολικού αίματος. Συνήθως, οι άρρωστοι παραπονιούνται για κεφαλαλγία και βήχα. Για την αντιμετώπιση χρησιμοποιούνται διουρητικά.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6<sup>ο</sup>

### 6.1. ΠΡΟΛΗΨΗ

Ριζική θεραπεία για τη νόσο δεν υπάρχει. Γι' αυτό και θα πρέπει να κατευθύνουμε τις προσπάθειές μας στην πρόληψη της νόσου. Υπάρχει ένα αξίωμα στην ιατρική που λέει :

***«Να προλαβαίνεις μία ασθένεια είναι πάντα καλύτερο από το να πρέπει να τη θεραπεύσεις».***

Αν μάλιστα σκεφτούμε τη συχνότητα των αναιμιών αυτών και τη βαρύτητα τους που ακόμη δεν υπάρχει ειδική θεραπεία, τουλάχιστον μέχρι σήμερα, μας υποχρεώνει να συνειδητοποιήσουμε ότι ο μόνος τρόπος για την αντιμετώπιση του προβλήματος είναι η πρόληψη δηλαδή να αποφύγουμε τη γέννηση παιδιών με την κληρονομική αυτή ανωμαλία.

Πως πρέπει να γίνει αυτό; Με την αναγνώριση και σωστή ενημέρωση των φορέων. Όλα τα άτομα και ιδιαίτερα τα νεαρά σε ηλικία γάμου ενημερωμένα σχετικά με το πρόβλημα "Μεσογειακή Αναιμία" θα πρέπει να ζητούν τον ειδικό έλεγχο ώστε να γνωρίζουν αν είναι φορείς ή όχι και τι κίνδυνος υπάρχει στα παιδιά τους.

Συχνά τίθεται ερώτημα : Τι θα πρέπει να κάνει ένα ζευγάρι όταν διατρέχει τον κίνδυνο ν' αποκτήσει παιδί με σοβαρά προβλήματα αναιμίας; Να μην προχωρήσουν σε γάμο; Να μην κάνουν παιδί; Να κάνουν παιδιά αφήνοντας το πρόβλημα στην τύχη;

Αυτό θα πρέπει να το αποφασίσουν οι ίδιοι σαν υπεύθυνα και ώριμα παιδιά, με την προϋπόθεση βέβαια να είναι σωστά ενημερωμένα.

Οπωσδήποτε η τελευταία επιλογή είναι η πιο τολμηρή. Δεν πρέπει να ξεχνάμε άλλωστε ότι η πιθανότητα 25% να γεννηθεί άρρωστο



παιδί δεν είναι αμελητέα και δεν ακολουθεί καμία σειρά. Είναι θέμα τύχης. Η πρόοδος της γεννητικής επιστήμης δίνει στα ζευγάρια αυτά μία λύση αλλά λύση ανάγκης : Την προγεννητική εξέταση.<sup>90</sup>

Η προγεννητική εξέταση έχει διαγνωστική αξία και όχι θεραπευτική.

Σαν συμπέρασμα εξάγεται ότι η πρόληψη πρέπει να στηρίζεται :

α) Στην ενημέρωση

β) Στον έλεγχο του πληθυσμού για την αναγνώριση των φορέων στους οποίους θα δίνονται οι κατάλληλες γενετικές συμβουλές.

Για να επιτύχουμε αυτό, προτείνονται κάποιοι τρόποι :

α) Να γίνονται ειδικές εκπομπές στην τηλεόραση, στο τύπο, στο ραδιόφωνο όπου απλά θα εξηγείται, τι είναι η Μεσογειακή Αναιμία και ακόμη πως είναι μια ασθένεια που μπορούμε καθαρά να προλάβουμε όπως και ότι το αίμα είναι προϋπόθεση ζωής γι' αυτά τα παιδιά. Είναι σίγουρα καλύτερο αυτό από οποιαδήποτε φανταχτερά συνθήματα.

β) Χρειαζόμαστε σίγουρα πιο πολλά εργαστήρια για την αναγνώριση των φορέων.

γ) Η διαφώτιση να γίνεται από ειδικές ομάδες που θα περιλαμβάνουν κύρια : γιατρό, νοσηλεύτη, ψυχολόγο, κοινωνιολόγο, κοινωνικό λειτουργό. Ιδιαίτερα αυτό θα πρέπει να γίνει στην ελληνική ύπαιθρο που ο κόσμος είναι πιο πολύ ανημέρωτος στα θέματα υγείας και ειδικά στο θέμα "Μεσογειακή Αναιμία". Ας μη θεωρηθεί καθόλου υπερβολικό το παρακάτω περιστατικό. Από αυτό φαίνεται καθαρά πως η άγνοια οδηγεί

---

<sup>90</sup> ΓΕΝΙΚΗ ΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ, ΥΓΕΙΑ-ΟΔΗΓΟΣ ΥΠΕΙΝΗΣ, ΤΟΜΟΣ 6<sup>ος</sup>, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΔΟΜΙΚΗ. ΑΘΗΝΑ 1990, ΣΕΛ. 1047

στις προλήψεις. Πηγαίνοντας μια ομάδα γιατρών σε ένα χωριό έξω από την Άρτα (μεγάλο ποσοστό Δρεπανοκυτταρικής Αναιμίας) μόλις πριν τρία χρόνια οι κάτοικοι θεωρούσαν τη νόσο σαν “κατάρα θεού” και χρειάστηκε πολύς κόπος για να πεισθούν ότι εάν κάποιος κάνει τις απαραίτητες εξετάσεις μπορεί να προλάβει τη γέννηση παιδιών με νόσο. Αποτέλεσμα ήταν ενώ τα προηγούμενα χρόνια γεννιόνταν 10-15 παιδιά με Δρεπανοκυτταρική Αναιμία, να μειωθεί ο αριθμός γέννησης παιδιών με τη νόσο, τον τελευταίο χρόνο, σε 1-2.

Αυτό είναι ένα μικρό παράδειγμα του τι μπορεί να επιτύχει η σωστή ενημέρωση – διαφώτιση.

δ) Αναβάθμιση, δραστηριοποίηση των τμημάτων προληπτικής υγιεινής σε κάθε επαρχία. Ιδιαίτερο ρόλο στον τομέα της πρόληψης θα πρέπει να έχουν, και αυτό να γίνει κατανοητό, το πόσο πολύτιμες υπηρεσίες μπορούν να προσφέρουν οι αγροτικοί ιατροί, νοσηλευτές, καθώς και το προσωπικό των Κέντρων Υγείας, και ας θυμόμαστε ότι κύριος σκοπός της Ιατρικής είναι η πρόληψη και ότι η αντιμετώπιση μιας νόσου.

Τέλος ας μην ξεχνάμε κάτι πολύ σημαντικό. Ότι όλα τα παιδιά του κόσμου έχουν το δικαίωμα να χαμογελούν, να παίζουν και φυσικά κάθε παιδικό χαμόγελο σημαίνει ευτυχία καθώς και μια λαμπρή ελπίδα για το αύριο.

## **6.2. ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟΥ ΣΥΝΟΛΟΥ ΚΑΙ ΠΟΛΙΤΕΙΑΣ**

Οι πάσχοντες από ομόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία στην χώρα μας ξεπερνούν τις 2.500, ενώ το μέσο ποσοστό των ετερόζυγων της β-Μεσογειακής Αναιμίας ανέρχεται σε 8% περίπου δηλαδή ένας στους δώδεκα είναι φορέας της β-Μεσογειακής Αναιμίας.

Η αντιμετώπιση της νόσου στο σύνολο της λόγω της συχνότητας και του είδους της θεραπευτικής αγωγής κάνει ιδιαίτερα οξύ το πρόβλημα της επάρκειας των νοσηλευτικών κρεβατιών, αλλά μεγάλες είναι οι ανάγκες σε αίμα.

Σήμερα ένα παιδί που πάσχει από Μεσογειακή Αναιμία χρειάζεται κατά μέσο όρο 60 φιάλες αίμα το χρόνο. Θα μπορούσαν να βρεθούν, αν 30 άνθρωποι έδιναν μία φορά το εξάμηνο αίμα.

Τα άρρωστα άτομα σύντομα θα φτάσουν στην πιο παραγωγική ηλικία με πολλά ψυχολογικά προβλήματα, με δύσκολη προσαρμογή στο κοινωνικό σύνολο.

Παρόμοια ψυχικά προβλήματα εμφανίζονται και στους γονείς των παιδιών, οι οποίοι παλεύοντας όσο μπορούν να τα σώσουν, πολλές φορές απογοητεύονται και πανικοβάλλονται.

Ακόμα, το άγχος που διακατέχει τις νέες γυναίκες μπροστά στον κίνδυνο να γεννήσουν άρρωστα παιδιά, που πρώτα και κύρια οφείλεται στην άγνοια τους για την πρόοδο της επιστήμης στον τομέα της προγεννητικής.

### **6.3. ΠΩΣ ΒΛΕΠΟΥΝ ΟΙ ΠΑΣΧΟΝΤΕΣ ΤΗΝ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΑΝΤΙΛΗΨΗ ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΣΘΕΝΕΙΑ ΤΟΥΣ**

Το παρακάτω κείμενο είναι γραμμένο από κάποιο πάσχοντα και έχει τον τίτλο «Η Μεσογειακή Αναιμία είναι “IN”».

«- Τελευταία έκανα την εξής δυσάρεστη διαπίστωση για μένα. Έχει αρχίσει μια ενημέρωση από το ραδιόφωνο και την τηλεόραση για το AIDS. Σχεδόν κάθε μέρα θα ενημερώσουν τα Μέσα Μαζικής Ενημέρωσης, για το φοβερό ιό που ράβει και δέρνει τον κοσμάκη χωρίς να χαμπαριάζει σύνορα, φραγμούς, έλεγχο και βέβαια έχει ζαχαρώσει περισσότερα τα μεταγγιζόμενα άτομα που την πλειονότητα έχουν, ποιοι άλλοι, οι πάσχοντες από Μεσογειακή Αναιμία και για άλλες ανάγκες.

Πάλι η Μεσογειακή Αναιμία στο επίκεντρο. Και να οι συζητήσεις για τους πάσχοντες παίρνουν και δίνουν στις καφετέριες, πλατείες, ακρογιαλιές, σαλόνια, νεκροτομεία κτλ.

Άσε που τώρα ταξιδεύουμε δωρεάν με κάρτα (Δελτίο) Πολιτικού Αναπήρου για να μην πληρώσουμε τίποτα ή τα μισά για έξω από εδώ και να πηγαίνουμε όπου θέλουμε. Άλλη μια πρακτική διευκόλυνση που μας έγινε είναι η αύξηση επιδόματος για να μπορέσουμε άνετα να αγοράζουμε ότι θέλουμε.

Και δε φτάνουν όλα αυτά απαιτούμε εδώ και αρκετό καιρό να αποκτήσουμε αμάξια χωρίς εισφορά....

Αλλά μέσα από όλα αυτά τα γεγονότα βγαίνει κάτι που μέχρι τώρα δεν δημιούργησε οξύ πρόβλημα για να μην πω εθνικό ζήτημα. Είναι η διαφήμιση και η πολιτική του Marketing για την Μεσογειακή Αναιμία, γενικά.

Και εμένα μ' ενοχλεί πολύ αυτό, μ' ενοχλεί γιατί με είχανε συνηθίσει σ' ένα περιθωριακό κλίμα με μαξιλαράκια και οίκτο στοργικό κι εκεί, είχα βουλευτεί ώσπου ξαφνικά σταμάταγαν στο δρόμο για να συγχαρούν (αφού έχουν βεβαιωθεί ότι πάσχω) και να ρωτήσουν διάφορα, ακόμα και τι αποσμητικό χρησιμοποιώ!

Ε! όχι κύριοι είπαμε να ενημερώσουμε το κοινό, αλλά όχι και τόση ενημέρωση. Αυτό πάει πολύ.

Φοριέται τόσο πολύ η Μεσογειακή Αναιμία το τελευταίο καιρό που εγώ προσωπικά λέω να αλλάξω σύνδρομο.

Λέω να κόψω τις μεταγγίσεις και την αποσιδήρωση και να ξεγραφτώ από τα μητρώα των πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία και να δηλωθώ στους καταλόγους κάποια άλλη ασθένεια, ας πούμε πάσχω από ποικιλόχρους πιτυρίαση που είναι αρκετά σπάνια και καθόλου γνωστή.

Δεν μπορώ ρε παιδιά να είμαι "in", επειδή φοριέται τόσο πολύ η Μεσογειακή Αναιμία, δεν μπορώ να φύγω από το περιθώριο που γνώρισα, δεν μπορώ να μην αγωνίζομαι για την κατάκτηση των δικαιωμάτων μας αφού σχεδόν μας έχουν καλύψει τα αιτήματα μας. Φανταστήκατε ότι στα τελευταία 10 χρόνια έχουμε αποκτήσει τόσα όσα δεν μπορούσαμε να φανταστούμε στα προηγούμενα 50 χρόνια; Γνωρίζετε ότι το μόνο πρόβλημα που δεν έχουμε ζητήσει να μας λύσουνε, είναι το σεξουαλικό και αυτό βέβαια όχι για κανένα άλλο λόγο αλλά γιατί ακόμα σχεδόν μπορούν να μας λύσουν το ορμονικό μας πρόβλημα.

Αρα, κύριοι στοπ στα φλας, στη διαφήμιση, στην ενημέρωση, δεν θέλουμε καμία άλλη διευκόλυνση, δεν έχουμε άλλες απαιτήσεις,

ξαναβάλετε μας στο περιθώριο, δεν μπορούμε να ανταποκριθούμε στον συναγωνισμό των “υγιών” ατόμων. Φοβόμαστε!

Δεν το καταλαβαίνετε; Είναι αδιανόητο να έχει πάρει τέτοια τροπή το παιχνίδι της επιβίωσης και της ζωής και από πιόνια να γίνουμε παίχτες μέσα σε χρόνο ρεκόρ.

Μήπως αποφασίσατε να μας δεχθείτε(;) να συμβιώσουμε, αλλάζοντας τοποθέτηση από το γνωστό απόφθεγμα : Η Μεσογειακή Αναιμία ποτέ δεν πεθαίνει και κακό σκυλί ψόφο δεν έχει;

Σας διαβεβαιώνω κύριοι ότι, πρώτον η Μεσογειακή Αναιμία θα πεθάνει και δεύτερον και κακά κουνελάκια ψόφο έχουν και αυτό θα γίνει γιατί είτε εμείς, είτε η μάνα φύση, είμαστε σαδιστές επειδή σημειώθηκαν κάτι ζήλιες από “υγιείς”, μ’ όλη αυτή την προβολή της Μεσογειακής Αναιμίας, γιατί δεν έχουν οι ίδιοι Μεσογειακή Αναιμία και οι πάσχοντες είναι πανέξυπνοι, σπουδαίοι, με αρκετούς δοσμένους ορίζοντες και ακόμα μπορούνε να κατουράνε μόνοι τους έχοντας ποσοστό αναπηρίας 67%....

Δε το ανέχομαι.....»

#### **6.4. ΤΙ ΓΙΝΕΤΑΙ ΟΤΑΝ ΒΡΕΘΕΙ ΕΝΑ ΖΕΥΓΑΡΙ ΠΟΥ ΚΑΙ ΟΙ ΔΥΟ ΕΙΝΑΙ ΦΟΡΕΙΣ Β-Μ. Α.**

Όταν μετά από αιματολογικό έλεγχο για Μεσογειακή Αναιμία βρεθεί ένα ζευγάρι (που είτε έχει άλλα γερά παιδιά, είτε όχι) φορέων β-Μεσογειακής Αναιμίας, δεν απαγορεύεται να γεννήσουν παιδί, ούτε προτείνεται κάποιος άλλος τρόπος.

Το μόνο που γίνεται είναι, κάποιες ειδικές εξετάσεις (όταν η εγκυμοσύνη δεν έχει ξεπεράσει τον 5<sup>ο</sup> της μήνα), οι οποίες λέγονται “Προγεννητική διάγνωση Μεσογειακής Αναιμίας” και με ασφάλεια ενημερώνεται το ζευγάρι για την υγεία του κυοφορούμενου εμβρύου.

Πρέπει δηλαδή, αφότου ένα ζευγάρι μάθει, ότι κινδυνεύει να αποκτήσει άρρωστο από Μεσογειακή Αναιμία παιδί, να ελέγχει με την “Προγεννητική διάγνωση της Μ. Α.”, το κάθε νέο κυοφορούμενο έμβρυο.

Το ζήτημα λοιπόν της Πρόληψης της Μεσογειακής Αναιμίας δεν είναι “να εξαφανίσει από προσώπου γης” το στίγμα της Μεσογειακής Αναιμίας, ώστε να μην γεννιούνται φορείς ή ετεροζυγώτες της Μ. Α., αλλά να ενημερώνει με ευκολία και ασφάλεια όλα τα ζευγάρια (παλιά ή καινούργια) για την υγεία ή όχι των καινούργιων παιδιών τους, ώστε να μην ξαναγεννηθούν άρρωστα από Μεσογειακή Αναιμία παιδιά.

Συνείδηση λοιπόν πρέπει να γίνει σε όλους ότι είναι απαραίτητο να ελέγχονται για Μεσογειακή Αναιμία όλοι οι γονείς νέων παιδιών, ώστε να μην γεννηθούν καινούργια άρρωστα από Μεσογειακή Αναιμία παιδιά.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7<sup>ο</sup>

### **7.1. ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΚΑΤΑ ΤΟ ΕΤΟΣ 1996 – 1997**

Σε αυτό το κεφάλαιο, θα δούμε και θα συγκρίνουμε τον αριθμό των ασθενών από Αναιμία, τα έτη 1996 - 1997. Περιγράφοντας τους πίνακες θα δούμε τη κατάσταση της υγείας των ασθενών, σε ποιες ηλικίες εμφανίζεται περισσότερο η Αναιμία, κατά πόσο βελτιώνεται η κατάσταση των ασθενών ετησίως, την οικογενειακή τους κατάσταση και τέλος ποια επαγγέλματα επιλέγουν για ένα καλύτερο μέλλον.



### 7.1.1. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΓΕΝΙΚΗΣ ΚΑΤΗΓΟΡΙΑΣ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΤΑ ΦΥΛΟ ΚΑΙ ΕΚΒΑΣΗ ΝΟΣΗΛΕΙΑΣ. ΤΑ ΕΤΗ 1996 - 1997

ΠΙΝΑΚΑΣ 1<sup>α</sup> (1996)

ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ ΝΟΣΟΥ	ΣΥΝΟΛΟ		ΕΚΒΑΣΗ ΝΟΣΗΛΕΙΑΣ											
			ΙΑΣΗ		ΒΕΛΤΙΩΣΗ		ΑΜΕΤΑΒΛΗΤΗ		ΕΠΙΔΕΙΝΩΣΗ		ΘΑΝΑΤΟ		ΔΕΝ ΔΗΛΩΘΗΚΕ	
	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ
ΑΝΑΙΜΙΕΣ	7.565	9.391	105	116	6.219	7.886	1.142	1.283	27	23	38	44	34	39

ΠΙΝΑΚΑΣ 1β (1997)

ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ ΝΟΣΟΥ	ΣΥΝΟΛΟ		ΕΚΒΑΣΗ ΝΟΣΗΛΕΙΑΣ											
			ΙΑΣΗ		ΒΕΛΤΙΩΣΗ		ΑΜΕΤΑΒΛΗΤΗ		ΕΠΙΔΕΙΝΩΣΗ		ΘΑΝΑΤΟ		ΔΕΝ ΔΗΛΩΘΗΚΕ	
	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ
ΑΝΑΙΜΙΕΣ	6.097	8.052	60	38	4.698	6.464	1.260	1.475	5	10	46	29	28	36

Πηγή : ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΠΡΟΝΟΙΑΣ ΚΑΙ ΥΓΙΕΙΝΗΣ, ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ, ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΤΗΣ ΕΛΛΑΔΟΣ, ΑΘΗΝΑ 1996 ΚΑΙ 1997

Στο παραπάνω πίνακα (ΠΙΝΑΚΑΣ 1α), βλέπουμε το έτος 1996 περισσότερες γυναίκες να θεραπεύονται, να βελτιώνεται η κατάσταση τους, να μένει αμετάβλητη η υγεία του, δυστυχώς ακόμη και να πεθαίνουν. Σε αντίθεση με τους άνδρες, που όπως βλέπουμε ο αριθμός τους είναι αυξημένος μόνο στην επιδείνωση της κατάστασης τους. Υπάρχουν βέβαια και αρκετοί ασθενείς, που δεν δηλώνουν την βελτίωση ή όχι της κατάστασής τους, φεύγοντας κρυφά από το νοσοκομείο. Διαφορά όμως υπάρχει το έτος 1997 (ΠΙΝΑΚΑΣ 1β) όπου ο μεγαλύτερος αριθμός των ασθενών είναι πάλι οι γυναίκες, μόνο που αυτή τη χρονιά βλέπουμε περισσότερους άνδρες βελτιώνονται από τη νόσο αλλά δυστυχώς και περισσότερους να απεβιώνουν.

### 7.1.2. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΓΕΝΙΚΑ ΠΕΡΙ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ ΚΑΤΑ ΤΟΠΟ ΜΟΝΙΜΗΣ ΚΑΤΟΙΚΙΑΣ ΚΑΙ ΓΕΝΙΚΑ ΠΕΡΙ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΤΑ ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΟ ΔΙΑΜΕΡΙΣΜΑ ΜΟΝΙΜΗΣ ΚΑΤΟΙΚΙΑΣ. ΤΑ ΕΤΗ 1996 - 1997

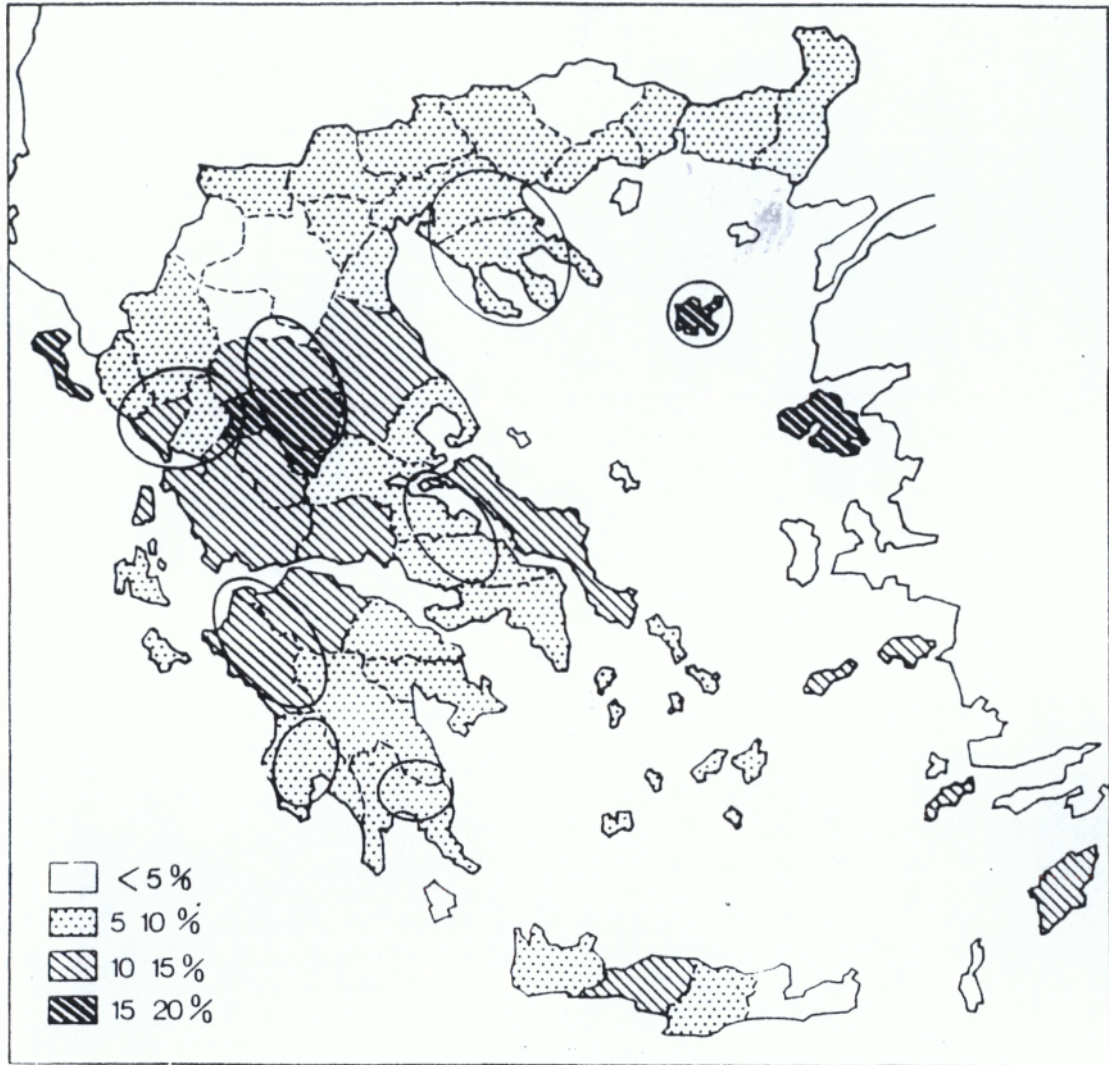
ΠΙΝΑΚΑΣ 2<sup>α</sup> (1996)

	ΣΥΝΟΛΟ ΕΛΛΑΔΟΣ	ΠΕΡΙΦΕΡΕΙΑ ΠΡΩΤΕΥΟΥΣΗΣ	ΛΟΙΠΗ ΣΤΕΡΕΑ ΕΛΛΑΔΑ ΚΑΙ ΕΥΒΟΙΑ	ΠΕΛ/ΝΗΣΟΣ	ΙΟΝΙΟΙ ΝΗΣΟΙ	ΗΠΕΙΡΟΣ	ΘΕΣΣΑΛΙΑ	ΜΑΚ/ΝΙΑ	ΘΡΑΚΗ	ΝΗΣΟΙ ΑΙΓΑΙΟΥ	ΚΡΗΤΗ	ΜΗ ΔΗΛΩΣΑ- ΝΤΕΣ
ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ ΚΑΙ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΙ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΩΝ ΜΟΝΟΚΥΤΤΑΡΙΩΝ	26.288	7.030	2.324	2.899	577	919	1.671	6.509	881	1.135	1.790	429

ΠΙΝΑΚΑΣ 2<sup>β</sup> (1997)

	ΣΥΝΟΛΟ ΕΛΛΑΔΟΣ	ΠΕΡΙΦΕΡΕΙΑ ΠΡΩΤΕΥΟΥΣΗΣ	ΛΟΙΠΗ ΣΤΕΡΕΑ ΕΛΛΑΔΑ ΚΑΙ ΕΥΒΟΙΑ	ΠΕΛ/ΝΗΣΟΣ	ΙΟΝΙΟΙ ΝΗΣΟΙ	ΗΠΕΙΡΟΣ	ΘΕΣΣΑΛΙΑ	ΜΑΚ/ΝΙΑ	ΘΡΑΚΗ	ΝΗΣΟΙ ΑΙΓΑΙΟΥ	ΚΡΗΤΗ	ΜΗ ΔΗΛΩΣΑ- ΝΤΕΣ
ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ ΚΑΙ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΙ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΩΝ ΜΟΝΟΚΥΤΤΑΡΙΩΝ	24.154	6.397	2.241	2.632	640	920	1.598	5.621	779	989	1.779	421

Πηγή : ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΠΡΟΝΟΙΑΣ ΚΑΙ ΥΓΕΙΝΗΣ, ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ, ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΤΗΣ ΕΛΛΑΔΟΣ, ΑΘΗΝΑ 1996 ΚΑΙ 1997



**ΧΑΡΤΗΣ<sup>1</sup>:** Συχνότητα και κατανομή β-Μεσογειακή Αναιμία στην Ελλάδα.

<sup>1</sup> ΦΕΣΣΑΣ Φ., ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ Α' ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗΣ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ, «ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΩΝ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΣΤΗΝ ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ Π. Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ, ΣΕΛ. 29

ΠΙΝΑΚΑΣ 3<sup>α</sup> (1996)

ΚΑΤ/ΡΙΑ ΝΟΣΟΥ	ΓΕΝΙΚΟ ΣΥΝΟΛΟ	ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΟ ΔΙΑΜΕΡΙΣΜΑ											
		ΠΕΡΙΦΕΡΕΙΑ ΠΡΩΤ/ΣΗΣ	ΛΟΙΠΗ ΣΤΕΡΕΑ ΕΛΛΑΔΑ ΚΑΙ ΕΥΒΟΙΑ	ΠΕΛ/ΝΗΣΟΣ	ΙΟΝΙΟΙ ΝΗΣΟΙ	ΗΠΕΙΡΟΣ	ΘΕΣΣΑΛΙΑ	ΜΑΚ/ΝΙΑ	ΘΡΑΚΗ	ΝΗΣΟΙ ΑΙΓΑΙΟΥ	ΚΡΗΤΗ	ΕΞΩΤΕ- ΡΙΚΟ	ΔΕ ΔΗΛΩΣΑ Ν
<b>ΝΑΙΜΙΕΣ</b>	16.956	4.375	1.576	1.919	377	663	1.131	4.138	615	836	1.042	91	193

ΠΙΝΑΚΑΣ 3β (1997)

ΚΑΤ/ΡΙΑ ΝΟΣΟΥ	ΓΕΝΙΚΟ ΣΥΝΟΛΟ	ΓΕΩΓΡΑΦΙΚΟ ΔΙΑΜΕΡΙΣΜΑ											
		ΠΕΡΙΦΕΡΕΙΑ ΠΡΩΤ/ΣΗΣ	ΛΟΙΠΗ ΣΤΕΡΕΑ ΕΛΛΑΔΑ ΚΑΙ ΕΥΒΟΙΑ	ΠΕΛ/ΝΗΣΟΣ	ΙΟΝΙΟΙ ΝΗΣΟΙ	ΗΠΕΙΡΟΣ	ΘΕΣΣΑΛΙΑ	ΜΑΚ/ΝΙΑ	ΘΡΑΚΗ	ΝΗΣΟΙ ΑΙΓΑΙΟΥ	ΚΡΗΤΗ	ΕΞΩΤΕ- ΡΙΚΟ	ΔΕ ΔΗΛΩΣΑ Ν
<b>ΝΑΙΜΙΕΣ</b>	14.149	3.558	1.405	1.696	432	572	1.060	3.097	486	656	942	73	172

Πηγή : ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΠΡΟΝΟΙΑΣ ΚΑΙ ΥΓΙΕΙΝΗΣ, ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ, ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΤΗΣ ΕΛΛΑΔΟΣ, ΑΘΗΝΑ 1996 ΚΑΙ 1997

Ο πίνακας 2α και 2β, μας δείχνει τα διαμερίσματα της Ελλάδος γενικά όμως για τα νοσήματα του αίματος και των αιμοποιητικών οργάνων. Πιο συγκεκριμένα για την αναιμία, παρατηρούμε στους πίνακες 3α και 3β πίνακα, όπου διακρίνουμε πιο αναλυτικά τις περιοχές που φιλοξενούν τους περισσότερους ασθενείς, γενικώς από αναιμία. Οι περιοχές αυτές που έχουν αρκετό αριθμό πασχόντων είναι η Στερεά Ελλάδα και συγκεκριμένα ο νομός Αιτωλοακαρνανίας, η Εύβοια, η Φθιώτιδα, η Πελοπόννησο και ιδιαίτερα ο νομός Ηλείας, Αχαΐας, η Μακεδονία όπου στη περιοχή της Θεσσαλονίκης υπάρχουν πάρα πολλά κρούσματα, η Ήπειρος, η Κρήτη, τα Νησιά Αιγαίου κ.α. διαμερίσματα της Ελλάδος. Το 1997 ο μόνος αριθμός που κάνει τη διαφορά με το έτος 1996 είναι το γενικό σύνολο των πασχόντων από αναιμία.

**7.1.3. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΓΕΝΙΚΗΣ ΚΑΤΗΓΟΡΙΑΣ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΤΑ ΟΜΑΔΕΣ ΗΛΙΚΙΩΝ ΚΑΙ ΦΥΛΟ. ΤΑ ΕΤΗ  
1996 – 1997**

ΠΙΝΑΚΑΣ 4α (1996)

ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ ΝΟΣΟΥ	ΓΕΝΙΚΟ ΣΥΝΟΛΟ	ΣΥΝΟΛΟ		ΟΜΑΔΕΣ ΗΛΙΚΙΩΝ															
				Μέχρι 29 ημερών		1-11 μηνών		1-4 ΕΤΩΝ		5 ΕΤΩΝ		6-9 ΕΤΩΝ		10-14 ΕΤΩΝ		15-19 ΕΤΩΝ		20-29 ΕΤΩΝ	
		A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ
<b>ΑΝΑΙΜΙΕΣ</b>	16.956	7.565	9.391	-	-	35	38	190	141	31	31	173	199	327	276	530	497	848	983

ΠΙΝΑΚΑΣ 4β (1997)

ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ ΝΟΣΟΥ	ΓΕΝΙΚΟ ΣΥΝΟΛΟ	ΣΥΝΟΛΟ		ΟΜΑΔΕΣ ΗΛΙΚΙΩΝ															
				Μέχρι 29 ημερών		1-11 μηνών		1-4 ΕΤΩΝ		5 ΕΤΩΝ		6-9 ΕΤΩΝ		10-14 ΕΤΩΝ		15-19 ΕΤΩΝ		20-29 ΕΤΩΝ	
		A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ
<b>ΑΝΑΙΜΙΕΣ</b>	14.149	6.097	8.052	-	-	24	34	133	136	8	9	92	115	192	128	306	298	432	577

Πηγή: ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΠΡΟΝΟΙΑΣ ΚΑΙ ΥΓΙΕΙΝΗΣ, ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ, ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΤΗΣ ΕΛΛΑΔΟΣ, ΑΘΗΝΑ 1996 ΚΑΙ 1997

Σε αυτό τον πίνακα (ΠΙΝΑΚΑΣ 4α) βλέπουμε, κατά το έτος 1996, τις ομάδες ηλικιών που αντιμετωπίζουν την νόσο. Όπως διακρίνουμε, τις πρώτες ημέρες τις ηλικίας ενός παιδιού, δεν είναι ιδιαίτερα εμφανή η νόσο στο αίμα. Περνώντας όμως οι πρώτοι μήνες (από 1 έως 11 μηνών) αρχίζουμε να ξεχωρίζουμε τα παιδιά με την ασθένεια και βρίσκουμε τα δύο φύλα σχεδόν με το ίδιο ποσοστό. Μεγαλώνοντας (από 1 έως 4 ετών) βλέπουμε το ανδρικό φύλο να υπερισχύει, σε αντίθεση με την ηλικία των 5 ετών όπου τα δύο φύλα ισορροπούν. Στις επόμενες ηλικίες (6 έως 29 ετών) διακρίνουμε τον αριθμό των ασθενών να ανεβαίνει αρκετά όπου είτε το ένα φύλο είτε το άλλο, υπερισχύει. Η διαφορά του έτους 1996 με το 1997 (ΠΙΝΑΚΑΣ 4β), είναι απλώς λιγότερος αριθμός των ασθενών.



....ΣΥΝΕΧΕΙΑ...

ΠΙΝΑΚΑΣ 5α (1996)

ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ ΝΟΣΟΥ	ΟΜΑΔΕΣ ΗΛΙΚΙΩΝ																			
	30-39 ΕΤΩΝ		40-49 ΕΤΩΝ		50-59 ΕΤΩΝ		60-64 ΕΤΩΝ		65-69 ΕΤΩΝ		70-79 ΕΤΩΝ		80-89 ΕΤΩΝ		90-99 ΕΤΩΝ		100 ΕΤΩΝ ΚΑΙ ΑΝΩ		ΔΕ ΔΗΛΩΣΑΝ	
	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ
ΑΝΑΙΜΙΕΣ	398	687	338	789	499	652	456	540	707	742	1.514	1.838	1.188	1.584	188	212	-	2	143	180

ΠΙΝΑΚΑΣ 5β (1997)

ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ ΝΟΣΟΥ	ΟΜΑΔΕΣ ΗΛΙΚΙΩΝ																			
	30-39 ΕΤΩΝ		40-49 ΕΤΩΝ		50-59 ΕΤΩΝ		60-64 ΕΤΩΝ		65-69 ΕΤΩΝ		70-79 ΕΤΩΝ		80-89 ΕΤΩΝ		90-99 ΕΤΩΝ		100 ΕΤΩΝ ΚΑΙ ΑΝΩ		ΔΕ ΔΗΛΩΣΑΝ	
	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ	A	Θ
ΑΝΑΙΜΙΕΣ	329	529	278	733	410	721	378	467	598	693	1.471	1.626	1.074	1.490	208	292	-	-	164	204

Πηγή : ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΠΡΟΝΟΙΑΣ ΚΑΙ ΥΓΙΕΙΝΗΣ, ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ, ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΤΗΣ ΕΛΛΑΔΟΣ, ΑΘΗΝΑ 1996 ΚΑΙ 1997

Στους πίνακες (ΠΙΝΑΚΑΣ 5α και 5β) βλέπουμε, τη συνέχεια των ηλικιών (από 30 έως 100 και άνω ετών), που όπως φαίνεται στο γυναικείο φύλο είναι φανερά αυξημένος ο αριθμός των ασθενών. Φυσικά είναι λογικό το αυξημένο ποσοστό του γυναικείου φύλου σε αυτή την ασθένεια, αν συμπεριλάβουμε ότι το μεγαλύτερο ποσοστό στη χώρα το κατακτούν οι γυναίκες σε σχέση με τους άνδρες άρα φυσικό και επόμενο είναι οι γυναίκες να έχουν το προβάδισμα σε αυτή τη νόσο.

**7.1.4. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΓΕΝΙΚΗΣ ΚΑΤΗΓΟΡΙΑΣ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΤΑ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΚΑΙ ΦΥΛΟ. ΤΑ ΕΤΗ 1996 – 1997**

ΠΙΝΑΚΑΣ 6α (1996)

ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ ΝΟΣΟΥ	ΓΕΝΙΚΟ ΣΥΝΟΛΟ			ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ									
				ΑΓΑΜΟΙ		ΕΓΓΑΜΟΙ		ΧΗΡΟΙ		ΔΙΑΖΕΥΓΜΕΝΟΙ		ΑΓΝΩΣΤΟΙ	
	ΣΥΝΟΛΟ	Α	Θ	Α	Θ	Α	Θ	Α	Θ	Α	Θ	Α	Θ
<b>ΑΝΑΙΜΙΕΣ</b>	16.956	7.565	9.391	2.402	2.180	4.723	6.006	398	1.100	14	63	28	42

ΠΙΝΑΚΑΣ 6β (1997)

ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ ΝΟΣΟΥ	ΓΕΝΙΚΟ ΣΥΝΟΛΟ			ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ									
				ΑΓΑΜΟΙ		ΕΓΓΑΜΟΙ		ΧΗΡΟΙ		ΔΙΑΖΕΥΓΜΕΝΟΙ		ΑΓΝΩΣΤΟΙ	
	ΣΥΝΟΛΟ	Α	Θ	Α	Θ	Α	Θ	Α	Θ	Α	Θ	Α	Θ
<b>ΑΝΑΙΜΙΕΣ</b>	14.149	6.097	8.052	1.473	1.442	4.114	5.400	454	1.130	24	64	32	16

Πηγή: ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΠΡΟΝΟΙΑΣ ΚΑΙ ΥΓΙΕΙΝΗΣ, ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ, ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΤΗΣ ΕΛΛΑΔΟΣ, ΑΘΗΝΑ 1996 ΚΑΙ 1997

Στους προπορευόμενους πίνακες (ΠΙΝΑΚΑΣ 6α και 6β) διακρίνουμε ότι οι περισσότεροι ασθενείς με αναιμία, είναι έγγαμοι. Αρκετοί σε αριθμό είναι οι άγαμοι ασθενείς αλλά μεγάλη διαφορά βρίσκουμε στις χήρες γυναίκες οι οποίες υπερισχύουν σε αριθμό σε σχέση με τους χήρους άνδρες. Ίδια, σχεδόν, είναι η διαφορά του ενός φύλου με το άλλο και το έτος 1997, στις αναφερόμενες κατηγορίες αν εξαιρέσουμε ότι υπάρχει μικρότερος αριθμός ασθενών, αυτή τη χρονιά.

### 7.1.5. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΓΕΝΙΚΗΣ ΚΑΤΗΓΟΡΙΑΣ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΤΑ ΟΜΑΔΕΣ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ, ΤΑ ΕΤΗ 1996 – 1997

ΠΙΝΑΚΑΣ 7α (1996)

ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ ΝΟΣΟΥ	ΟΜΑΔΕΣ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ										
	ΓΕΝΙΚΟ ΣΥΝΟΛΟ	ΜΕΛΗ ΒΟΥΛΕΥΟΜΕΝΩΝ ΣΩΜΑΤΩΝ, ΑΝΩΤΕΡΑ ΔΙΟΙΚΗΤΙΚΑ ΚΑΙ ΔΙΕΥΘΥΝΤΙΚΑ ΣΤΕΛΕΧΗ ΤΟΥ ΔΗΜΟΣΙΟΥ ΚΑΙ ΙΔΙΩΤΙΚΟΥ ΤΟΜΕΑ	ΠΡΟΣΩΠΑ ΠΟΥ ΑΣΚΟΥΝ ΕΠΙΣΤΗΜΙΚΑ ΚΑΛΛΙΧΝΙΚΑ ΚΑΙ ΣΥΝΑΦΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΑ	ΤΕΧΝΟΛΟΓΟΙ, ΤΕΧΝΙΚΟΙ ΒΟΗΘΟΙ ΚΑΙ ΑΣΚΟΥΝΤΕΣ ΣΥΝΑΦΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΑ	ΥΠΑΛΛΗΛΟΙ ΓΡΑΦΕΙΟΥ ΚΑΙ ΑΣΚΟΥΝΤΕΣ ΣΥΝΑΦΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΑ	ΑΠΑΣΧΟΛΗΜΕΝΟΙ ΣΤΗΝ ΠΑΡΟΧΗ ΥΠΗΡΕΣΙΩΝ ΚΑΙ ΠΩΛΗΤΕΣ ΣΕ ΚΑΤΑΣΤΗΜΑΤΑ ΚΑΙ ΥΠΑΙΘΡΙΕΣ ΑΓΟΡΕΣ	ΕΙΔΙΚ/ΜΕΝΟΙ ΓΕΩΡΓΟΙ, ΚΤΗΝΟΤΡΟΦΟΙ ΔΑΣΟΚΟΜΟΙ ΚΑΙ ΑΛΙΕΙΣ	ΕΙΔΙΚ/ΜΕΝΟΙ ΤΕΧΝΙΤΕΣ ΚΑΙ ΑΣΚΟΥΝΤΕΣ ΣΥΝΑΦΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΑ	ΧΕΙΡΙΣΤΕΣ ΣΤΑΘΕΡΩΝ ΒΙΟΜΗΧΑΝΙΚΩΝ ΕΓΚΑΤ/ΣΕΩΝ ΜΗΧ/ΜΑΤΩΝ ΚΑΙ ΕΞΟΠΛΙΣΜΟΥ ΣΥΝΑΡΜΟΓΗΣ	ΑΝΕΙΔ/ΕΥΤΟΙ ΕΡΓΑΤΕΣ, ΜΙΚΡΟΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΕΣ	ΠΡΟΣΩΠΑ ΜΗ ΔΥΝΑΜΕΝΑ ΝΑ ΚΑΤΑΤΑΓΟΥΝ
ΑΝΑΙΜΙΕΣ	16.959	150	387	58	883	39	820	76	46	153	14.344

ΠΙΝΑΚΑΣ 7β (1997)

ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ ΝΟΣΟΥ	ΟΜΑΔΕΣ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ										
	ΓΕΝΙΚΟ ΣΥΝΟΛΟ	ΜΕΛΗ ΒΟΥΛΕΥΟΜΕΝΩΝ ΣΩΜΑΤΩΝ, ΑΝΩΤΕΡΑ ΔΙΟΙΚΗΤΙΚΑ ΚΑΙ ΔΙΕΥΘΥΝΤΙΚΑ ΣΤΕΛΕΧΗ ΤΟΥ ΔΗΜΟΣΙΟΥ ΚΑΙ ΙΔΙΩΤΙΚΟΥ ΤΟΜΕΑ	ΠΡΟΣΩΠΑ ΠΟΥ ΑΣΚΟΥΝ ΕΠΙΣΤΗΜΙΚΑ ΚΑΛΛΙΧΝΙΚΑ ΚΑΙ ΣΥΝΑΦΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΑ	ΤΕΧΝΟΛΟΓΟΙ, ΤΕΧΝΙΚΟΙ ΒΟΗΘΟΙ ΚΑΙ ΑΣΚΟΥΝΤΕΣ ΣΥΝΑΦΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΑ	ΥΠΑΛΛΗΛΟΙ ΓΡΑΦΕΙΟΥ ΚΑΙ ΑΣΚΟΥΝΤΕΣ ΣΥΝΑΦΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΑ	ΑΠΑΣΧΟΛΗΜΕΝΟΙ ΣΤΗΝ ΠΑΡΟΧΗ ΥΠΗΡΕΣΙΩΝ ΚΑΙ ΠΩΛΗΤΕΣ ΣΕ ΚΑΤΑΣΤΗΜΑΤΑ ΚΑΙ ΥΠΑΙΘΡΙΕΣ ΑΓΟΡΕΣ	ΕΙΔΙΚ/ΜΕΝΟΙ ΓΕΩΡΓΟΙ, ΚΤΗΝΟΤΡΟΦΟΙ ΔΑΣΟΚΟΜΟΙ ΚΑΙ ΑΛΙΕΙΣ	ΕΙΔΙΚ/ΜΕΝΟΙ ΤΕΧΝΙΤΕΣ ΚΑΙ ΑΣΚΟΥΝΤΕΣ ΣΥΝΑΦΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΑ	ΧΕΙΡΙΣΤΕΣ ΣΤΑΘΕΡΩΝ ΒΙΟΜΗΧΑΝΙΚΩΝ ΕΓΚΑΤ/ΣΕΩΝ ΜΗΧ/ΜΑΤΩΝ ΚΑΙ ΕΞΟΠΛΙΣΜΟΥ ΣΥΝΑΡΜΟΓΗΣ	ΑΝΕΙΔ/ΕΥΤΟΙ ΕΡΓΑΤΕΣ, ΜΙΚΡΟΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΕΣ	ΠΡΟΣΩΠΑ ΜΗ ΔΥΝΑΜΕΝΑ ΝΑ ΚΑΤΑΤΑΓΟΥΝ
ΑΝΑΙΜΙΕΣ	14.149	125	219	12	538	44	738	36	36	137	12.264

Πηγή: ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΠΡΟΝΟΙΑΣ ΚΑΙ ΥΓΙΕΙΝΗΣ, ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ, ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΤΗΣ ΕΛΛΑΔΟΣ, ΑΘΗΝΑ 1996 ΚΑΙ 1997

Όπως δυστυχώς παρατηρούμε, στο πιο πάνω πίνακα (ΠΙΝΑΚΑΣ 7α και 7β) προβάδισμα έχουν οι ασθενείς, που δεν είναι σε θέση να καταταγούν σε κάποιο επάγγελμα. Αυτό ισχύει και στα 2 έτη (1996 - 1997). Σχετικά μεγάλο αριθμό βρίσκουμε στα επιστημονικά επαγγέλματα, στο επάγγελμα του υπάλληλου γραφείου, και στα γεωργικά γενικώς επαγγέλματα και το επόμενο έτος (1997) τα ίδια επαγγέλματα βρίσκονται με μεγαλύτερο αριθμό απασχολούμενων ασθενών.

### 7.1.5.ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΓΕΝΙΚΗΣ ΚΑΤΗΓΟΡΙΑΣ ΑΝΑΙΜΙΩΝ ΚΑΤΑ ΦΥΛΟ ΚΑΙ ΜΕΣΟ ΟΡΟ ΝΟΣΗΛΕΙΑΣ, ΤΑ ΕΤΗ 1996 – 1997

ΠΙΝΑΚΑΣ 8α (1996)

ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ ΝΟΣΩΝ	ΣΥΝΟΛΟ ΕΞΕΛΘΟΝΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ	ΜΕΣΟΣ ΟΡΟΣ ΗΜΕΡΩΝ ΝΟΣΗΛΕΙΑΣ ΚΑΤΑ ΑΣΘΕΝΗ	ΑΡΡΕΝΕΣ		ΘΗΛΕΙΣ	
			ΕΞΕΛΘΟΝΤΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ	ΜΕΣΟΣ ΟΡΟΣ ΗΜΕΡΩΝ ΝΟΣΗΛΕΙΑΣ	ΕΞΕΛΘΟΥΣΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ	ΜΕΣΟΣ ΟΡΟΣ ΗΜΕΡΩΝ ΝΟΣΗΛΕΙΑΣ
ΑΝΑΙΜΙΕΣ	16.956	6	7.565	7	9.391	6

ΠΙΝΑΚΑΣ 8β (1997)

ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ ΝΟΣΩΝ	ΣΥΝΟΛΟ ΕΞΕΛΘΟΝΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ	ΜΕΣΟΣ ΟΡΟΣ ΗΜΕΡΩΝ ΝΟΣΗΛΕΙΑΣ ΚΑΤΑ ΑΣΘΕΝΗ	ΑΡΡΕΝΕΣ		ΘΗΛΕΙΣ	
			ΕΞΕΛΘΟΝΤΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ	ΜΕΣΟΣ ΟΡΟΣ ΗΜΕΡΩΝ ΝΟΣΗΛΕΙΑΣ	ΕΞΕΛΘΟΥΣΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ	ΜΕΣΟΣ ΟΡΟΣ ΗΜΕΡΩΝ ΝΟΣΗΛΕΙΑΣ
ΑΝΑΙΜΙΕΣ	14.149	6	6.097	6	8.052	6

Πηγή: ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΠΡΟΝΟΙΑΣ ΚΑΙ ΥΓΙΕΙΝΗΣ, ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ, ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΤΗΣ ΕΛΛΑΔΟΣ, ΑΘΗΝΑ 1996 ΚΑΙ 1997

Στους τελευταίους μας πίνακες, οι γυναίκες είναι αυτές που αντιμετωπίζουν και στα δύο έτη (1996-1997) περισσότερο την αναιμία, και αυτό το διαπιστώνουμε στο πίνακα 8α και 8β όπου ο αριθμός εξερχόμενων ασθενών από τα νοσοκομεία είναι μεγαλύτερος. Σε αντίθεση με τους άνδρες, όπου εμφανίζονται με ελαφρώς μικρότερο αριθμό εξερχόμενων από τα νοσοκομεία.

Γενικά όμως σε όλους τους πίνακες διαπιστώνουμε πως οι γυναίκες είναι το πιο ευαίσθητο φύλο απέναντι στην αναιμία, όμως όπως αναφέραμε και πιο πάνω, αυτό είναι λογικό διότι οι γυναίκες είναι περισσότερες σε πληθυσμό στη χώρα μας, σε σχέση με το ανδρικό φύλο. Τέλος αυτό που πρέπει να σημειώσουμε και είναι αρκετά ευχάριστο είναι η μείωση των ασθενών από το 1996 ως το 1997, και ελπίζουμε κάθε χρονιά ο αριθμός των ασθενών να μειώνεται συνεχώς έως να αφανιστεί τελείως η ασθένεια της αναιμίας. Γι' αυτό το λόγο χρειάζεται πάντα ο προγεννητικός έλεγχος στα νέα ζευγάρια.



▪ ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟΣ ΣΥΛΛΟΓΟΣ ΠΑΣΧΟΝΤΩΝ ΑΠΟ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Στην οδό Τσόχα 18-20, Αμπελόκηποι - Αθήνα, στεγάζεται ο σύλλογος των πασχόντων από τη νόσο.

Ο σύλλογος αυτός ιδρύθηκε το 1980 και σήμερα έχει γύρω στα 300 μέλη και σκοπός του είναι η ενημέρωση του καινού από την πλευρά των πασχόντων για τη νόσο, η απαίτηση από την πολιτεία για κοινωνική αποκατάσταση.

Στα πλαίσια αυτά της ενημέρωσης εκδίδεται από το σύλλογο το διμηνιαίο περιοδικό : "Θέματα Μεσογειακής Αναιμίας", το οποίο περιέχει : ειδήσεις, αφιερώματα και επιστημονικά θέματα.

Παράλληλα στη επαρχία λειτουργούν άλλοι 16 Σύλλογοι Πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία.

Ακόμα υπάρχουν και οι σύλλογοι των γονέων και πασχόντων. Σκοπός της λειτουργίας τους πρώτα και κύρια είναι η σωτηρία των άρρωστων παιδιών.

## ▪ ΜΟΝΑΔΕΣ ΠΡΟΛΗΨΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

*Στην Αττική :*

1. Γενικό Λαϊκό Νοσοκομείο – Μονάδα πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας
2. Νοσοκομείο Παίδων “Αγία Σοφία”
3. Γενικό Νοσοκομείο Νίκαιας Πειραιά

*Σε άλλες πόλεις :*

1. Αργίτιο Γενικό Νοσοκομείο – Σταθμός Αιμοδοσίας
2. Άρτα Γενικό Νοσοκομείο – Σταθμός Αιμοδοσίας
3. Βόλος, Αχιλλοπούλειο Γενικό Νοσοκομείο – Σταθμός Αιμοδοσίας
4. Ηράκλειο Κρήτης, Βενιζέλειο και Πανάγειο Γενικό Νοσοκομείο – Σταθμός Αιμοδοσίας
5. Θεσσαλονίκη Γενικό Νοσοκομείο “Αγία Σοφία” – Σταθμός Αιμοδοσίας
6. Καβάλα Γενικό Νοσοκομείο – Σταθμός Αιμοδοσίας
7. Καλαμάτα Γενικό Νοσοκομείο
8. Καρδίτσα Γενικό Νοσοκομείο
9. Κέρκυρα Γενικό Νοσοκομείο “Αγία Ειρήνη”
10. Λαμία Γενικό Νοσοκομείο – Σταθμός Αιμοδοσίας
11. Λάρισα Γενικό Νοσοκομείο – Σταθμός Αιμοδοσίας
12. Μυτιλήνη Ιερό Βοστανείο Γεν. Νοσοκομείο
13. Πάτρα Νοσοκομείο Παίδων “Μ.Ι.Καραμανδάρη”
14. Πύργος Γενικό Νοσοκομείο – Σταθμός Αιμοδοσίας
15. Ρόδος Γενικό Νοσοκομείο “Βασ. Όλγας” – Σταθμός Αιμοδοσίας
16. Σέρρες Γενικό Νοσοκομείο – Σταθμός Αιμοδοσίας

17. Τρίκαλα Νομαρχία Τρικάλων – Τμήμα Υγιεινής
18. Τρίπολη Παναρκαδικό Γεν. Νοσοκομείο – Σταθμός Αιμοδοσίας
19. Ιωάννινα Γενικό Νοσοκομείο “Γ. Χατζηκώστα” – Σταθμός Αιμοδοσίας

## ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η Μεσογειακή Αναιμία είναι μία βαριά κληρονομική ασθένεια, που ιδίως εμάς τους Έλληνες, μας ταλαιπωρεί από πολύ παλιά. Εκείνο που αντιμετωπίζουν οι ασθενείς από Μεσογειακή Αναιμία, με απλά λόγια είναι ότι : «ο οργανισμός τους δεν μπορεί να παράγει τόσο αίμα όσο χρειάζεται για να ζει».

Σήμερα στη Ελλάδα :

Περίπου 5.000 άτομα<sup>91</sup> στη χώρα μας πάσχουν από Μεσογειακή Αναιμία και η θεραπεία τους περιλαμβάνει συστηματικές μεταγγίσεις, αποσιδήρωση και συχνή ιατρική παρακολούθηση. Άραγε είναι δυνατόν, να έλθουν σ' επαφή άνθρωποι που να είναι και οι δύο φορείς της νόσου;

Στην Ελλάδα όπως έχει ειπωθεί το μέσο ποσοστό των ετερόζυγων της β-Μεσογειακής Αναιμίας ανέρχεται σε 8% περίπου. Αυτό σημαίνει ότι ένας στους 12 περίπου είναι φορέας. Κατά τους υπολογισμούς σε ένα για 150 ζευγάρια θα συμπέσει να είναι και οι δύο ετερόζυγοι της β-Μεσογειακής Αναιμίας και επομένως κινδυνεύουν να αποκτήσουν άρρωστο παιδί με ομόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία. Μάλιστα σε περιοχές που το μέσο ποσοστό των ετερόζυγων της β-Μεσογειακής Αναιμίας ανέρχεται σε 15% και ακόμη 18% καταλαβαίνουμε πόσο μεγάλος είναι ο κίνδυνος να έρθουν σε επαφή δύο άτομα που είναι φορείς της νόσου. Κάθε χρόνο υπολογίζονται να γεννιούνται 150 παιδιά με τη νόσο. Οι πάσχοντες από ομόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία στη χώρα μας αποτελούν και αυτοί ένα ανθρώπινο δυναμικό που είναι ή θα φθάσει σύντομα στη πιο παραγωγική ηλικία με προβλήματα ένταξης στο ενεργό

---

<sup>91</sup> ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΠΡΟΝΟΙΑΣ ΚΑΙ ΥΓΙΕΙΝΗΣ, ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ, ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΤΗΣ ΕΛΛΑΔΟΣ, ΑΘΗΝΑ 1997

κοινωνικό τμήμα. Δύο προβλήματα κυρίως θα μας απασχολήσουν σ' αυτή τη μικρή εργασία :

α) Αντιμετώπιση των ήδη υπαρχόντων νοσούντων από ομόζυγη β-Μεσογειακή Αναιμία – Προβλήματα

β) Πρόληψη

i. Μετάγγιση – Αιμοδοσία και

ii. Η Μεσογειακή Αναιμία – Κοινωνικό Πρόβλημα.

Όπως αναφέραμε παραπάνω, οι πάσχοντες στη χώρα μας φτάνουν τις 5.000 περίπου. Τα παιδιά αυτά διατηρούνται στη ζωή μόνο με συχνές μεταγγίσεις. Κάθε μήνα παίρνουν 2-3 φιάλες αίμα. Το αίμα δηλαδή γι' αυτά τα παιδιά είναι προϋπόθεση ζωής και ταυτόχρονα είναι κάτι που δεν μπορούμε να δώσουμε εντολή να παραχθεί ενώ ακόμη είναι από τα λίγα πράγματα που δεν αγοράζονται με χρήματα. Καταλαβαίνουμε όμως πόσο μεγάλο είναι το πρόβλημα όταν χρειάζονται :

20-30 αιμοδότες για να σωθεί ένας βαριά τραυματισμένος με εσωτερική αιμορραγία

10-15 αιμοδότες για να γίνει μία καρδιοχειρουργική επέμβαση με εξωσωματική κυκλοφορία

10-15 αιμοδότες για να σωθεί ένας άρρωστος με βαριά γαστρορραγία

10-15 αιμοδότες για να σωθεί μία μητέρα με ρήξη μήτρας κατά τον τοκετό

12-24 ή και 36 αιμοδότες το χρόνο για κάθε παιδί με Μεσογειακή Αναιμία

Αν είναι γενικά δύσκολο για τα άλλα κράτη να αντεπεξέλθουν στις ανάγκες αίματος, για την Ελλάδα είναι ακόμη πιο δύσκολο λόγω του προβλήματος της Μεσογειακής Αναιμίας και γιατί η εθελοντική αιμοδοσία κυμαίνεται σε πολύ χαμηλά επίπεδα.

Αν υπάρχουν περιθώρια ν' αυξηθεί; Φυσικά και υπάρχουν. Με στατιστικές που έχουν γίνει κατά καιρούς, το 1/2 του πληθυσμού είναι υγιές άρα ικανό για αιμοδοσία. Αυτό για την Ελλάδα ειδικά σημαίνει ότι υπάρχουν τουλάχιστον 4.500.000 ικανοί να γίνουν αιμοδότες. Αυτό σημαίνει ότι θα μπορούσαμε να είχαμε 400.000 φιάλες κάθε χρόνο και να είμαστε αυτόν τον αριθμό εάν έστω και ένας στους δέκα προσφέρει 1 φιάλη κάθε χρόνο ή ένας στους δέκα ικανούς πρόσφεραν, ο καθένας, από 1 φιάλη κάθε χρόνο ή πέντε στους δέκα ικανούς πρόσφεραν, ο καθένας, από 1 φιάλη κάθε 5 χρόνια ή αν όλοι οι ικανοί για αιμοδοσία πρόσφεραν από 1 φιάλη κάθε 10 χρόνια.

Γι' αυτό δεν φταίει μόνο ο Έλληνας. Το Ελληνικό Κράτος, τόσο με συνθήματα μέσω των Μαζικών Μέσων Ενημέρωσης, όσο και με αφίσες, του τύπου προσπαθεί να πείσει τον Έλληνα πολίτη να γίνει εθελοντής αιμοδότης. Όπως φαίνεται αυτό δεν είναι αρκετό. Εκείνο που χρειάζεται είναι η ενημέρωση, ενημέρωση πολύπλευρη και σωστή. Τότε σίγουρα θα έχουμε περισσότερους εθελοντές αιμοδότες γιατί στον Έλληνα, δεν λείπει ούτε φιλότιμο ούτε η ανθρωπιά.

Σχετικά με το κοινωνικό πρόβλημα που δημιουργείται με τη Μεσογειακή Αναιμία μπορούμε να πούμε ότι η μεγάλη συχνότητα που παρουσιάζεται (β-Μεσογειακή Αναιμία) κάνει το πρόβλημα σοβαρό και δυσεπίλυτο. Αυτό εμφανίζει πολλές πλευρές οι οποίες αφορούν τον πάσχοντα, την οικογένεια του και το κοινωνικό σύνολο. Οι γιατροί και οι νοσηλευτές σ' αυτές τις περιπτώσεις εκτός από τις ιατρικές και νοσηλευτικές φροντίδες παρηγορούν, ενθαρρύνουν, δίνουν ελπίδες,

συμβουλεύουν. Η βαριά μορφή της β-Μεσογειακής Αναιμίας, όπως κάθε χρόνιας νόσος, ταλαιπωρεί τον ασθενή τόσο σωματικά όσο και ψυχικά. Οι επανειλημμένες εξετάσεις αίματος, οι συχνές μεταγγίσεις, ο σχετικός περιορισμός της δραστηριότητας, οι συχνές παραμονές στο νοσοκομείο και το χειρότερο ιδιαίτερα στα μεγάλα παιδιά, οι οστικές παραμορφώσεις του κρανίου προκαλούν ψυχικές διαταραχές στα παιδιά αυτά και κατ' επέκταση στους γονείς.

Τι να απαντήσει κανείς σ' αυτό το παιδί όταν σε ρωτά γιατί δεν μπορεί να παίξει και αυτό όπως τα άλλα παιδάκια; Γιατί πρέπει σήμερα να μην πάω στο σχολείο και να πάω στο Νοσοκομείο; Γιατί τελικά και εγώ δεν είμαι όπως όλα τα' άλλα παιδιά;

Ν' απαντήσεις ότι ευθύνεται η πολιτεία, οι γιατροί, οι νοσηλευτές που δεν φροντίζουν, δεν ενημερώνουν; Ότι αυτά συμβαίνουν και ότι αυτός δεν μπορεί να κάνει τίποτα;

Όχι βέβαια. Ναι, μεγάλη ευθύνη της πολιτείας, του ιατρικού και νοσηλευτικού προσωπικού αλλά και μεγάλη η ευθύνη για τον καθένα μας.

Οι γονείς είναι αυτοί που έχουν σίγουρα ανάγκη ηθικής υποστήριξης. Δεν είναι λίγες οι φορές που αισθάνονται ένοχοι. Ενώ γνωρίζουν τη κακή πρόγνωση της νόσου είναι υποχρεωμένοι να αγωνίζονται. Ακόμη επιβαρύνονται οικονομικά και η συνεχής απασχόληση με τον ασθενή είναι σε βάρος της εργασίας και της αποδοτικότητας τους.

Τα άτομα αυτά έχουν το δικαίωμα να ζήσουν όσο το δυνατόν καλύτερα κι εμείς θα πρέπει να είμαστε ιδιαίτερα ευαίσθητοι απέναντί τους, να είμαστε πάνω απ' όλα **άνθρωποι**. Είναι πολύ σωστό αυτό που

συχνά ακούμε ή διαβάζουμε ότι : «Για την Μεσογειακή Αναιμία χρειάζεται αίμα και κάτι παραπάνω, οι άνθρωποι».

Όλοι οι πάσχοντες έχουν δικαίωμα στη ζωή και το κατακτούν μόνοι τους χωρίς να το ζητιανεύουν από κανένα,

Τέλος, ο καθένας από εμάς θα πρέπει να κάνει ότι μπορεί, όσο αφορά την αιμοδοσία για να φτάσουμε σε σημείο να βλέπουμε παιδιά που πάσχουν από Μεσογειακή Αναιμία, ευτυχισμένα!



## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Κ. Δ. ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», 3<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΑΘΗΝΑ 1973
2. ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ.
3. HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 3<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΑΘΗΝΑ 1995
4. HARRISON «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», 12<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΤΟΜΟΣ 1<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΑΘΗΝΑ 1995
5. ΣΩΤΗΡΙΟΥ Α. ΡΑΠΤΗ «ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΤΟΜΟΣ 4<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ "ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ" ΜΑΡΙΑ ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ.
6. Κ. Δ. ΓΑΡΔΙΚΑΣ «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ, 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΑΘΗΝΑ 1973
7. W.A.D. ANDERSON & T. SCOTTI, ΤΟΜΟΣ 2<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ. ΣΟΛΩΝΟΣ 69, ΑΘΗΝΑ 1975
8. ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗ (ΜΕ ΣΥΜΒΟΛΗ 72 ΣΥΓΓΡΑΦΕΩΝ), ΠΡΟΛΟΓΟΣ – ΕΠΙΒΛΕΨΗ: ΣΠΥΡΟΥ ΔΟΞΙΑΝΗ, ΤΟΜΟΣ 2<sup>ος</sup>, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓ. Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ. ΑΘΗΝΑ 1974
9. ΓΙΑΝΝΗΣ ΧΡ. ΜΕΛΕΤΗΣ, ΠΑΘΟΛΟΓΟΣ – ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΟΣ, ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΝΕΠ/ΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ «ΑΠΟ ΤΟ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ», 4<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΝΗΡΕΑΣ.
10. ΝΙΚ. Ξ. ΠΑΠΑΧΑΡΑΛΑΜΠΟΥΣ, ΚΑΘ. ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗΣ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗΣ ΚΑΙ ΓΕΝΙΚΗΣ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑΣ «ΓΕΝΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ». ΤΕΤΡΑΠΟΛΕΩΣ 14τ.τ. 617, ΑΘΗΝΑ 1979
11. ΓΕΝΙΚΗ ΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ, ΥΓΕΙΑ-ΟΔΗΓΟΣ ΥΓΙΕΙΝΗΣ, ΤΟΜΟΣ 6<sup>ος</sup> , ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΔΟΜΙΚΗ. ΑΘΗΝΑ 1990
12. Dr Stephen Carroll, ΣΥΓΧΡΟΝΟΣ ΙΑΤΡΙΚΟΣ ΟΔΗΓΟΣ "ΖΩΗ ΚΑΙ ΥΓΕΙΑ", ΤΟΜΟΣ 2<sup>ος</sup>.
13. ΚΑΤΤΑΜΗΣ ΧΡΗΣΤΟΣ «ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ», 2<sup>η</sup> ΕΚΔΟΣΗ. ΑΘΗΝΑ 1989
14. ΦΕΡΤΑΚΗΣ ΑΡΙΣΤΟΜ., ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗΣ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑΣ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ, «ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΑ», ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ Π. Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ, ΑΘΗΝΑ 1992

15. ΦΕΣΣΑΣ Φ., ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ Α΄ ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗΣ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ, «ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΩΝ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΣΤΗΝ ΕΣΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ», ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ Π. Χ. ΠΑΣΧΑΛΙΔΗΣ, ΑΘΗΝΑ 1987
16. MARCUS A. KRUPP, MILTON J. CHATTON. LAWRENCE M. TIERNEY, Jr., «ΣΥΓΧΡΟΝΗ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ», ΤΟΜΟΣ Α΄, ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΓΡΗΓΟΡΙΟΣ Κ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ, ΑΘΗΝΑ 1987
17. ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΠΡΟΝΟΙΑΣ ΚΑΙ ΥΓΙΕΙΝΗΣ, ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ, ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΤΗΣ ΕΛΛΑΔΟΣ, ΑΘΗΝΑ 1997

### **ΔΙΕΥΘΥΝΣΕΙΣ INTERNET**

1. [www.locus-medicus.gr](http://www.locus-medicus.gr)
2. [www.in.gr](http://www.in.gr)