Κλινική αντιμετώπιση παιδιατρικών ασθενών με δρεπανοκυτταρική αναιμία

SICKLE CELL SOCIETY

Public Health England

3η Έκδοση
Νοέμβριος 2019

Ελληνική μετάφραση της Αγγλικής Έκδοσης
«Sickle Cell Disease in Childhood: Standards and Recommendations for Clinical Care».

Κλινική αντιμετώπιση παιδιατρικών ασθενών με δρεπανοκυτταρική αναιμία

3η Έκδοση
Νοέμβριος 2019

Ελληνική μετάφραση της Αγγλικής Έκδοσης «Sickle Cell Disease in Childhood: Standards and Recommendations for Clinical Care».

SICKLE CELL SOCIETY

ISBN 978-9963-717-16-3

Αυτό το σύγγραμμα ετοιμάστηκε για λογαριασμό της Sickle Cell Society από τους:

Dr Moira Dick, Consultant Paediatric Haematologist (retired), King's College Hospital, London

Professor David Rees, Consultant Paediatric Haematologist, King's College Hospital, London.

Με τη βοήθεια των παρακάτω μελών συμβουλευτικής ομάδας:

Dr Kofi Anie, Consultant Clinical Psychologist, Brent Sickle Cell and Thalassaemia Centre, London

Dr Subarna Chakravorty, Consultant Paediatric Haematologist, King's College Hospital, London and member of the peer-review team Susan Raybould, Specialist Nurse Haemoglobinopathy, Birmingham Sickle Cell and Thalassaemia Service Cathy Coppinger, NHS Sickle Cell & Thalassaemia Screening Programme, Public Health England Giselle Padmore Payne, Senior Clinical Nurse Specialist Haemoglobinopathy Transition, King's College Hospital, London

Iyamide Thomas, Sickle Cell Society NHS Engagement Lead, που συντόνισε συναντήσεις, διεξήγαγε τις διαδικτυακές έρευνες για γονείς/φροντιστές καθώς επίσης και μια εστιασμένη συμβουλευτική ομάδας για γονείς στο Λονδίνο

και επιπρόσθετη συμβολή από τους ειδικούς:

Dr Karl Atkin, Department of Health Sciences, University of York
Dr Mark Velangi, Consultant Paediatric Haematologist, Birmingham Children's Hospital and member of the peer-review team

Dr Jo Howard, Consultant Haematologist, Guy's and St Thomas' Hospital, London and chair of the UK Forum on Haemoglobin Disorders (until September 2019)

Dr Kate Ryan, Consultant Haematologist, Manchester Royal Infirmary and chair of the Clinical Reference Group for Haemoglobinopathy Specialist Commissioning (until March 2019).

Ευχαριστίες

Ευχαριστίες σε όλους τους συναδέλφους, γονείς και φροντιστές που προσέφεραν ευγενικά τον χρόνο τους για την ανασκόπηση αυτού του συγγράμματος πριν την έκδοσή του και παρείχαν εποικοδομητικές κριτικές και βοηθητικές προτάσεις.

Επιπλέον, αναγνωρίζεται η βοήθεια των:

Jamili Miah, Project Lead NHS Sickle cell & Thalassaemia Screening Programme, Public Health England που παρείχε βοήθεια με τις διαδικτυακές έρευνες

Dr Jacky Wilson, Freelance Medical Writer που βοήθησε με τη συγγραφή και επεξεργασία του κειμένου.

Βιογραφικά σημειώματα μεταφραστών ελληνικής έκδοσης

Ο **Γεώργιος Καλτσούνης**, είναι Ιατρός Βιοπαθολόγος, Επιμελητής Α' στο Κέντρο Αίματος στο Π.Γ.Ν.Θ. ΑΧΕΠΑ. Γεννήθηκε στην Κοζάνη το 1984. Φοίτησε στο Τμήμα Ιατρικής της Σχολής Επιστημών Υγείας του Αριστοτελείου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης, από όπου αποφοίτησε το 2007 με το πτυχίο της Ιατρικής. Ειδικεύτηκε στην Ιατρική Βιοπαθολογία στο Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης «Παπαγεωργίου» (2008-2013) και εργάστηκε ως επικουρικός ιατρός στο ΠΕΔΥ-ΜΥ Κοζάνης και το Γ.Ν. Κοζάνης το 2015, ενώ από τον Απρίλιο του 2016 εργάζεται στο Κέντρο Αίματος στο Π.Γ.Ν.Θ. ΑΧΕΠΑ, όπου είναι υπεύθυνος στο εργαστήριο μοριακής τυποποίησης ειδικών αντιγόνων αιμοπεταλίων. Φοίτησε στο Πρόγραμμα Μεταπτυχιακών Σπουδών «ΜΕΤΑΦΡΑΣΤΙΚΗ ΕΡΕΥΝΑ ΣΤΗΝ ΒΙΟΪΑΤΡΙΚΗ - Μοριακή Διαγνωστική, Βιοδείκτες και Στοχευμένες Θεραπείες» του Τμήματος Μοριακής Βιολογίας και Γενετικής, της Σχολής Επιστημών Υγείας στο Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης. Εκπόνησε την πτυχιακή του εργασία με τίτλο «Καινοτόμες θεραπευτικές παρεμβάσεις στη β-θαλασσαιμία» σε συνεργασία με την Μονάδα Γονιδιακής και Κυτταρικής Θεραπείας, Π.Γ.Ν.Θ. «Γ. Παπανικολάου. Έχει εκπαιδευτεί στη Μονάδα Αιμοσφαιρινοπαθειών του Αιματολογικού Τμήματος του University College London NHS Foundation Trust στο Λονδίνο, Ηνωμένο Βασίλειο, στα πλαίσια της υποτροφίας Renzo Galanello Fellowship από τη ΔΟΘ στα τέλη του 2019 και έχει διακριθεί με το Harold Gunson Fellowship από την International Society of Blood Transfusion το 2019. Συμμετείχε σε ανακοινώσεις σε διεθνή και τοπικά συνέδρια, καθώς και σε δημοσιεύσεις σε Ιατρικά περιοδικά της Ελλάδος και του εξωτερικού. Έχει παρακολουθήσει πλήθος Διεθνών και Τοπικών Συνεδρίων Αιμοσφαιρινοπαθειών.
Μετέφρασε τα κεφάλαια Στοιχεία γενικού πλαισίου για τη δρεπανοκυτταρική νόσο στα παιδιά και Τρέχοντα θέματα. Συμμετείχε στην αναθεώρηση της μετάφρασης σε συνεργασία με τη Δρ. Άννα Κιουμή και ήταν υπεύθυνος για τον συντονισμό του έργου συνολικά.

Ο **Δημήτριος Στοϊμένης** είναι ιατρός Παθολόγος και εργάζεται από το 2019 ως Επιμελητής Β΄ στο Κέντρο Αίματος του Πανεπιστημιακού Γενικού Νοσοκομείου Θεσσαλονίκης ΑΧΕΠΑ. Επίσης είναι συν-αρμόδιος ιατρός για τη λειτουργία του Εργαστηρίου Μοριακής Τυποποίησης ειδικών αιμοπεταλιακών αντιγόνων (HPA) αίματος. Είναι απόφοιτος της Ιατρικής σχολής του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας, διπλωματούχος του προγράμματος μεταπτυχιακών σπουδών στη «Φροντίδα στο Σακχαρώδη Διαβήτη από το Αλεξάνδρειο Τ.Ε.Ι. Θεσσαλονίκης και έχει λάβει Μεταπτυχιακό Πιστοποιητικό Εκπαίδευσης στο Διαβήτη από το Πανεπιστήμιο του Leicester, UK. Έχει εργαστεί ως κλινικός ερευνητής στο διαβητολογικό κέντρο του Γενικού Νοσοκομείου «Γ. Παπανικολάου» συμμετέχοντας από τις θέσεις του sub-investigator και study coordinator σε κλινικές μελέτες φάσεων 2 και 3. Τέλος, έχει δημοσιεύσει αρκετά επιστημονικά άρθρα σε έγκυρα ελληνικά και διεθνή ιατρικά περιοδικά. Τα ερευνητικά του ενδιαφέροντα επικεντρώνονται πλέον στην Ιατρική

των Μεταγγίσεων, στην εθελοντική Αιμοδοσία και στην Ανοσοαιματολογία με έμφαση στην αλλοανοσοποίηση.
Μετέφρασε τα κεφάλαια Οργάνωση Φροντίδας και Εκλεκτική χειρουργική και περιεγχειρητική φροντίδα.

Η **Δρ Βαϊα Παπαγεωργίου** γεννήθηκε στη Θεσσαλονίκη. Μετά από εισαγωγικές εξετάσεις φοίτησε στην Ιατρική Σχολή του Αριστοτέλειου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης (ΑΠΘ), από όπου και αποφοίτησε το 2003 με το βαθμό "Λίαν Καλώς". Εκπλήρωσε την Υπηρεσία Υπαίθρου στο Κ.Υ Καρπάθου, με αρχική τρίμηνη εκπαίδευση στο Γ.Ν. Ρόδου. Εκπαιδεύτηκε και έλαβε την ειδικότητα της Αιματολογίας στο Γ.Ν. Παπαγεωργίου-Θεσσαλονίκης (2011-2015). Το 2014 απέκτησε τον τίτλο διδάκτορος από την Ιατρική Σχολή του ΑΠΘ με βαθμό "Άριστα". Από το 2019 έως και σήμερα, κατέχει τη θέση ειδικού Επιστημονικού Συνεργάτη στην Ιατρική Σχολή του Ευρωπαϊκού Πανεπιστημίου της Κύπρου. Από το 2020, συμμετέχει στο Μεταπτυχιακό Πρόγραμμα Σπουδών "Θρόμβωση και Αντιθρομβωτική Αγωγή" της Ιατρικής Σχολής του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας και υπηρετεί ως επικουρική ιατρός στο Κέντρο Αίματος του Πανεπιστημιακού Γ.Ν. ΑΧΕΠΑ - Θεσσαλονίκης. Έχει δημοσιεύσει πολυάριθμες ελληνόγλωσσες και ξενόγλωσσες εργασίες και έχει παρουσιάσει πολλαπλές εργασίες τόσο σε ελληνικά όσο και σε διεθνή συνέδρια.
Μετέφρασε τα κεφάλαια Χρόνιες Επιπλοκές και Οξείες Επιπλοκές.

Η **Δέσποινα Παντελίδου** γεννήθηκε το 1965 και αποφοίτησε από το τμήμα Ιατρικής της Σχολής Επιστημών Υγείας του Αριστοτελείου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης το 1989. Εκπαιδεύτηκε στην Α΄ Παθολογική κλινική του ΠΓΝΘ ΑΧΕΠΑ και ολοκλήρωσε την ειδικότητα της Αιματολογίας το 1998. Μετεκπαιδεύτηκε μέχρι και το 2001 στο Αιματολογικό τμήμα και τη Μονάδα Μεταμόσχευσης του John Radcliffe Hospital, Oxford, UK και μετά την επιστροφή της στην Ελλάδα εργάστηκε αρχικά στην Αιματολογική κλινική του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Αλεξανδρούπολης και στη συνέχεια στο Αιματολογικό τμήμα της Α΄ Παθολογικής κλινικής και τη Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας του ΠΓΝΘ ΑΧΕΠΑ. Το 2006 ολοκλήρωσε τη διδακτορική της διατριβή με θέμα τη μοριακή διάγνωση των μυελοϋπερπλαστικών νεοπλασμάτων. Οι πολυκεντρικές κλινικές μελέτες στις οποίες συμμετέχει σχετίζονται με χηλικούς παράγοντες και νέα φάρμακα στις αιμοσφαιρινοπάθειες Στο συγγραφικό της έργο περιλαμβάνονται 3 μονογραφίες και κεφάλαια σε βιβλία, 15 δημοσιεύσεις σε ελληνικά και 22 σε ξενόγλωσσα περιοδικά.
Μετέφρασε το κεφάλαιο Σύνοψη παροχής φροντίδας υγείας σε παιδιά με Δρεπανοκυτταρική Νόσο.

Η **Δέσποινα Παπαδοπούλου** είναι Ειδικός Παθολόγος-Διαβητολόγος. Αποφοίτησε από την Ιατρική Σχολή του Αριστοτελείου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης το 1993 και έλαβε τον τίτλο του Ειδικού Παθολόγου το 2002 μετά την ολοκλήρωση της ειδίκευσής της στην Α' Παθολογική Κλινική του νοσοκομείου «Γ. Παπανικολάου». Μετά την απόκτηση του τίτλου ειδικότητας συνεργάστηκε για δυο χρόνια με την Β΄ Παθολογική Ογκολογική Κλινική του Αντικαρκινικού Νοσοκομείου Θεσσαλονίκης «Θεαγένειο» ως άμισθη επιστημονική συνεργάτης. Από 2004 μέχρι και το 2017 εργάστηκε στην Παθολογική κλινική του Νοσοκομείου Ξάνθης, τα 4 τελευταία χρόνια ασκώντας χρέη διευθύντριας. Από το 2018 εργάζεται στη Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας του ΠΓΝΘ ΑΧΕΠΑ. Είναι κάτοχος μεταπτυχιακού διπλώματος Επείγουσας Προνοσοκομειακής Ιατρικής από το 2000 ενώ το 2014 έλαβε Μεταπτυχιακό δίπλωμα Ειδίκευσης στον τομέα Διοίκησης Μονάδων Υγείας της Σχολής Κοινωνικών Επιστημών του Ελληνικού Ανοιχτού Πανεπιστημίου. Το 2007 μετεκπαιδεύτηκε στην Ογκολογία-Χημειοθεραπεία και το 2013 ολοκλήρωσε τη μετεκπαίδευσή της στη Διαβητολογία και κατέχει τον τίτλο της εξειδίκευσης στον Σακχαρώδη Διαβήτη. Οι πολυκεντρικές κλινικές μελέτες στις οποίες συμμετέχει σχετίζονται με χηλικούς παράγοντες και νέα φάρμακα στις αιμοσφαιρινοπάθειες. Συμμετέχει ενεργά σε συνέδρια & ημερίδες με ομιλίες - εργασίες - ανακοινώσεις και δημοσιεύσεις. Στο συγγραφικό της έργο περιλαμβάνεται η συμμετοχή στη συγγραφή του Οδηγού για άτομα με Σακχαρώδη διαβήτη της Ελληνικής Εταιρείας Μελέτης & Εκπαίδευσης για τον Σακχαρώδη Διαβήτη.
Μετέφρασε το κεφάλαιο Πρότυπα και συστάσεις.

Ο **Βαρνάβας Κ. Κωνσταντίνου**, MD, είναι ιατρός, ειδικός Αιματολόγος, Επιμελητής Α' στην Αιματολογική Κλινική - Μονάδα Μεταμόσχευσης Μυελού των Οστών του Νοσοκομείου ''Γ. Παπανικολάου'' Θεσσαλονίκης. Αρχικά σπούδασε Μοριακή και Κυτταρική Βιολογία στο Πανεπιστήμιο του Maine (ΗΠΑ) κατά την περίοδο 1995-1998 και αμέσως μετά εργάστηκε για έναν χρόνο ως επισκέπτης ερευνητής στο Τμήμα Ιατρικής Γενετικής του Πανεπιστημίου της Washington στο Seattle, στην ομάδα του αείμνηστου Καθηγητή Γιώργου Σταματογιαννόπουλου, με αντικείμενο τη μοριακή παθολογία των κληρονομικών αιμοσφαιρινοπαθειών αλλά και τη γονιδιακή θεραπεία της β-θαλασσαιμίας. Ακολούθως, φοίτησε στην Ιατρική Σχολή του Αριστοτελείου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης από όπου πήρε το πτυχίο Ιατρικής το 2005. Ειδικεύτηκε στην Αιματολογική Κλινική και Μονάδα Μεταμόσχευσης Μυελού των Οστών του Νοσοκομείου ''Γ. Παπανικολάου'' της Θεσσαλονίκης (2008-2012) και πήρε τον τίτλο της ειδικότητας στην Αιματολογία το 2012. Το 2013 εργάστηκε αρχικά στο Κέντρο Αίματος του Νοσοκομείου ΑΧΕΠΑ Θεσσαλονίκης. Από τον Νοέμβριο του 2013 εργάζεται ως ειδικός Αιματολόγος στη Μονάδα Μεταμόσχευσης Μυελού Οστών και στη Μονάδα Γονιδιακής και Κυτταρικής του Νοσοκομείου ''Γ. Παπανικολάου'' Θεσσαλονίκης. Εκτός από τις μεταμοσχεύσεις αιμοποιητικών κυττάρων στις αιματολογικές κακοήθειες έχει ειδικό ενδιαφέρον στις νέες κυτταρικές θεραπείες για τις αιματολογικές κακοήθειες, καθώς και στη γονιδιακή θεραπεία των αιμοσφαιρινοπαθειών.
Μετέφρασε τα κεφάλαια Ειδικές Θεραπείες και Πρότυπα.

Η **Σοφία Ντελίκου** φοίτησε στο Τμήμα Ιατρικής της Σχολής Επιστημών Υγείας του Εθνικού Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών από όπου έλαβε το πτυχίο της Ιατρικής. Ειδικεύτηκε στην Παθολογία στη Β Παθολογική Κλινική του Γενικού Νοσοκομείου Αθήνας «'Αγιος Σάββας» και εν συνεχεία στην Παιδιατρική στην Β Παιδιατρική Κλινική Ε.Σ.Υ, την Αιματολογία στο Τμήμα Αιματολογίας- Ογκολογίας και την Μονάδα Μεταμόσχευσης Μυελού των Οστών του Νοσοκομείου «Αγία Σοφία» .Έχει εργαστεί στον ιδιωτικό τομέα και ως Επιμελήτρια Αιματολόγος στο Ε.Σ.Υ. στην Υπηρεσία Αιμοδοσίας και στην Α Πανεπιστημιακή Κλινική ΕΚΠΑ του Γενικού Νοσοκομείου Λαϊκό. Από το 2013 υπηρετεί ως Αιματολόγος Επιμελήτρια Α ΕΣΥ στην Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας και Δρεπανοκυτταρικής Αναιμίας του Ιπποκράτειου Γενικού Νοσοκομείου Αθήνας , στην οποία είναι Επιστημονικά Υπεύθυνη από το 2018. Έχει πολλές συμμετοχές με εργασίες σε Ελληνικά και Διεθνή συνέδρια και δημοσιεύσεις σχετικές με τις Αιμοσφαιρινοπάθειες σε Ελληνικά και Ξένα περιοδικά. Συμμετέχει σε Κλινικές Μελέτες φάσης 2 και 3, ενώ έχει ιδιαίτερο ενδιαφέρον για την ποιότητα ζωής των ασθενών.
Μετέφρασε το κεφάλαιο Μονοπάτι Φροντίδας (σε συνεργασία με την Αικατερίνη Ξυδάκη)

Η **Αικατερίνη Ξυδάκη** είναι πτυχιούχος Ιατρικής από την Ιατρική Σχολή του Εθνικού Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών. Ειδικεύθηκε στην Παθολογία στη Β Παθολογική Κλινική του Γενικού Νοσοκομείου Αθήνας «Γ . Γεννηματάς» και κατέχει τον τίτλο του ειδικού παθολόγου από το 2009. Εκπαιδεύτηκε στην Εντατική Θεραπεία στην Μονάδα Εντατικής Θεραπείας του ΓΝΝΙ «Κωνσταντοπούλειο». Εργάσθηκε ως παθολόγος ,επικουρική επιμελήτρια, στο ΓΝΜ «Αμ. Φλέμιγκ». Από το 2015 εργάζεται ως Παθολόγος Επιμελήτρια Α ΕΣΥ στην Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας και Δρεπανοκυτταρικής Αναιμίας του Γενικού Νοσοκομείου Αθήνας «Ιπποκράτειο». Έχει συμμετοχές με εργασίες σε Ελληνικά και Διεθνή συνέδρια και δημοσιεύσεις σχετικές με τις Αιμοσφαιρινοπάθειες σε Ελληνικά και Ξένα περιοδικά.
Μετέφρασε το κεφάλαιο Μονοπάτι Φροντίδας (σε συνεργασία με την Σοφία Ντελίκου)

Βιογραφικό σημείωμα αναθεωρήτριας ελληνικής έκδοσης

Η **Δρ. Άννα Κιουμή** φοίτησε στο Τμήμα Ιατρικής της Σχολής Επιστημών Υγείας του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων, από όπου αποφοίτησε το 1985 με το πτυχίο της Ιατρικής. Ειδικεύτηκε στην Παθολογία στη Β΄ Παθολογική Κλινική του Γενικού Νοσοκομείου Θεσσαλονίκης «Γ. Παπανικολάου» (1986-1988) και στην Αιματολογία στην Α΄ Παθολογική Κλινική του Α.Π.Θ. στο Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης «ΑΧΕΠΑ» (1989-1994) και στη Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας του ίδιου Νοσοκομείου. Έχει εργαστεί ως Επιμελήτρια Αιματολόγος στο Ε.Σ.Υ. στην Υπηρεσία Αιμοδοσίας του Γενικού Νοσοκομείου Βεροίας και στην Υπηρεσία Αιμοδοσίας του Θεαγενείου Αντικαρκινικού Νοσοκομείου Θεσσαλονίκης, και εν συνεχεία στο Αιματολογικό Τμήμα του Γενικού Νοσοκομείου Θεσσαλονίκης «Παπαγεωργίου» του οποίου είναι Αναπληρώτρια Συντονίστρια Διευθύντρια από το 2012. Το 2004 ολοκλήρωσε τη διδακτορική διατριβή της με θέμα “Επιπολασμός και μορφές της Κληρονομικής Αιμοχρωμάτωσης σε ομάδες ελληνικού πληθυσμού” στο Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης. Έχει συμμετάσχει σε ερευνητικό πρόγραμμα της Οδοντιατρικής Σχολής του Α.Π.Θ. σε συνεργασία με τη Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας του Νοσοκομείου ΑΧΕΠΑ σχετικά με τους ενήλικες ασθενείς με αιμοσφαιρινοπάθειες. Συμμετείχε σε ανακοινώσεις σε πολυάριθμα διεθνή και τοπικά συνέδρια, καθώς και σε δημοσιεύσεις σε διεθνή Ιατρικά περιοδικά και σε Ιατρικά περιοδικά της Ελλάδος. Είναι μέλος της Ελληνικής Αιματολογικής Εταιρείας. *Ανέλαβε την αναθεώρηση της μετάφρασης (σε συνεργασία με τον Γεώργιο Καλτσούνη).*

Πίνακας περιεχομένων

Βιογραφικά σημειώματα μεταφραστών ελληνικής έκδοσης iii

Βιογραφικό σημείωμα αναθεωρήτριας ελληνικής έκδοσης vii

Στοιχεία γενικού πλαισίου για τη Δρεπανοκυτταρική Νόσο στα παιδιά 21
Καταστάσεις προς αντιμετώπιση 22
Επίπτωση, επιπολασμός και επιβίωση 22
Παθοφυσιολογία 23
Παρουσίαση 24
Ποικιλομορφία 25
Βιβλιογραφικές Αναφορές 26

Σύνοψη παροχής φροντίδας υγείας σε παιδιά με Δρεπανοκυτταρική Νόσο 27
Προκλήσεις και απαιτήσεις 28
Υγεία και ευεξία 28
Μη κλινικές παρεμβάσεις περίθαλψης 29
Βιβλιογραφικές Αναφορές 30

Πρότυπα και συστάσεις 31
Βάση των συστάσεων 32
Βαθμολόγηση των συστάσεων 32
Πρότυπα 33
Όρια στόχου 33
Ομαδοποίηση των συστάσεων 33

Οργάνωση Φροντίδας 35
Προσωπικό και υπηρεσίες της κοινότητας που εμπλέκονται στη φροντίδα των παιδιών με ΔΝ 36
Πρωτοβάθμια Φροντίδα 36
Κοινοτικά κέντρα δρεπανοκυτταρικής νόσου και θαλασσαιμίας 36
Εξειδικευμένη νοσηλευτική της κοινότητας και συμβουλευτική 37
Τοπικές αρχές 37
Προνοιακά επιδόματα 38
Εκπαίδευση 39
Παιδιατρική της Κοινότητας 40
Υπηρεσίες Ψυχικής Υγείας Παιδιών και Εφήβων (ΥΨΥΠΕ) και άλλες ψυχολογικές παρεμβάσεις 40
Ρόλοι και υποχρεώσεις των κοινοτικών υπηρεσιών υγείας 42

Νοσοκομειακή φροντίδα των παιδιών με δρεπανοκυτταρική νόσο 43
Ρόλος του συντονιστικού κέντρου αιμοσφαιρινοπαθειών (ΣΚΑ) 44
Ορισμός της ομάδας ειδικών στις αιμοσφαιρινοπαθειών (ΟΕΑ) 44
Ρόλος της ΟΕΑ 45
Ρόλος της τοπικής ομάδας αιμοσφαιρινοπαθειών (ΤΟΑ) 46
Βιβλιογραφικές Αναφορές 48

Μονοπάτι Φροντίδας **50**
Αρχική Διάγνωση της νόσου *51*
Γνωστοποίηση αρχικού αποτελέσματος διαλογής *51*
Ενημέρωση των γονέων *51*
Επιβεβαίωση της διάγνωσης *52*
Φροντίδα εξωτερικών ασθενών *53*
Οργάνωση παρακολούθησης *53*
Συμβουλευτική *57*
Διακρανιακό υπερηχογράφημα Doppler (TCD) *58*
Εκπαίδευση σχετικά με τη ΔΝ *59*
Η ετήσια εκτίμηση *60*
Φροντίδα εσωτερικών ασθενών *62*
Ανάγκη νοσηλείας σε ΜΕΘ/ΜΑΦ *62*
Προσφορά μεταμόσχευσης μυελού των οστών *62*
Μετάβαση σε υπηρεσία ενηλίκων *63*
Βιβλιογραφικές αναφορές *66*

Τρέχοντα θέματα **69**
Πρόληψη λοιμώξεων *70*
Προφύλαξη με αντιβιοτικά *70*
Εμβολιασμοί *71*
Ταξιδιωτικές απαιτήσεις *72*
Διαχείριση άλγους στο σπίτι *73*
Διατροφή και ανάπτυξη *74*
Νυκτερινή ενούρηση *76*
Οδοντιατρική υγεία *77*
Ψυχολογικά θέματα *78*
Ψυχο-εκπαίδευση *78*
Γνωσιακή θεραπεία συμπεριφοράς *79*
Βιβλιογραφικές Αναφορές *79*

Χρόνιες Επιπλοκές **82**
Αγγειακή εγκεφαλική νόσος *83*
Παράγοντες κινδύνου *83*
Πρόληψη πρωτογενούς εγκεφαλικού επεισοδίου *84*
Ο ρόλος της νευροψυχολογίας *84*
Σιωπηλά εγκεφαλικά έμφρακτα *85*
Πρόληψη δευτερογενούς αγγειακού εγκεφαλικού επεισοδίου *86*
Πριαπισμός *87*
Άσηπτη νέκρωση κεφαλής μηριαίου και βραχιονίου οστού *89*
Ηπατική νόσος *89*
Νεφρική νόσος *90*

Πνευμονική νόσος *91*
Οφθαλμικές επιπλοκές *93*
Απώλεια ακοής *93*
Έλκη κάτω άκρων *94*
Βιβλιογραφικές Αναφορές *95*

Οξείες επιπλοκές **99**
Οξύ επεισόδιο πόνου που απαιτεί νοσοκομειακή διαχείριση *100*
Διαχείριση του εμπύρετου παιδιού *101*
Οξεία αναιμία *102*
Οξύ θωρακικό σύνδρομο *104*
Οξείες νευρολογικές επιπλοκές *106*
Κεραυνοβόλος πριαπισμός *107*
Βιβλιογραφικές αναφορές *108*

Εκλεκτική χειρουργική και περιεγχειρητική φροντίδα **111**
Ενδείξεις για χειρουργείο σε παιδιά με δρεπανοκυτταρική νόσο *112*
Διαχείριση περιεγχειρητικού πλάνου *112*
Προεγχειρητική μετάγγιση *112*
Βιβλιογραφικές Αναφορές *113*

Ειδικές Θεραπείες **114**
Υδροξυουρία *115*
Μεταγγισιοθεραπεία *117*
Ενδείξεις για άμεση μετάγγιση[10] *118*
Ενδείξεις για τακτικές, μακροχρόνιες μεταγγίσεις[10] *119*
Μεταμόσχευση αιμοποιητικών κυττάρων *120*
Βιβλιογραφικές Αναφορές *120*

Πρότυπα **123**
Πρότυπο 1 (SCT - S08): Έλεγχος για ΔΝ και θαλασσαιμία - ανακοίνωση θετικών αποτελεσμάτων νεογνών στους γονείς *123*
Πρότυπο 2 (SCT-09): Έλεγχος για ΔΝ και θαλασσαιμία - έγκαιρη διάγνωση, παρακολούθηση και θεραπεία των θετικών στον έλεγχο νεογέννητων *124*
Πρότυπο 3: Έγκαιρη προφύλαξη με πενικιλίνη *125*
Πρότυπο 4: Κάλυψη εμβολιασμού για πνευμονιόκοκκο στην ηλικία των 2 ετών *126*
Πρότυπο 5: Κάλυψη ελέγχου με διακρανιακό υπερηχογράφημα Doppler (TCD) *127*
Πρότυπο 6: Κάλυψη θεραπείας με υδροξυουρία *128*
Πρότυπο 7: Κάλυψη παιδιών που διαγνώστηκαν μέσω του προγράμματος ελέγχου και ακολούθως εγγράφηκαν στο Εθνικό Μητρώο Αιμοσφαιρινοπαθειών *129*
Πρότυπο 8: Κάλυψη παιδιών που έχουν κάνει ετήσιο έλεγχο/αξιολόγηση *130*

Πρόλογος από τον Πρόεδρο

Αγαπητέ αναγνώστη,

Στα τελευταία 34 χρόνια από την ίδρυση της Διεθνούς Ομοσπονδίας Θαλασσαιμίας (ΔΟΘ)[1] έχει γίνει προφανές ότι η θαλασσαιμία και η δρεπανοκυτταρική νόσος (ΔΝ), που ανήκουν και οι δύο στην οικογένεια των αιμοσφαιρινοπαθειών, μοιράζονται πολλά κοινά στοιχεία, παρότι η παθοφυσιολογία καθεμίας και οι κλινικές τους ανάγκες είναι τελείως διακριτές. Αυτό είναι ιδιαίτερα εμφανές στην επικάλυψη των υπηρεσιών, κλινικών ιατρών, νοσηλευτών και άλλων επαγγελματιών υγείας που εμπλέκονται στην υγειονομική, κοινωνική και άλλου είδους φροντίδα αυτών των ασθενών. Επιπλέον πολλοί ασθενείς με ΔΝ είναι μέλη πολλών εθνικών συλλόγων θαλασσαιμίας σε διάφορες χώρες της Ευρώπης αλλά και παγκοσμίως. Αυτό έχει αποτυπωθεί ξεκάθαρα μέσω των επισκέψεων αντιπροσώπων της ΔΟΘ σε διάφορες χώρες του κόσμου.

Ως αποτέλεσμα αυτού του κοινού τόπου που μοιράζεται από ασθενείς και επαγγελματίες υγείας, σε συνδυασμό με την διακριτή απουσία μέχρι σήμερα ενός ενεργού διεθνούς κεντρικού οργανισμού για τη ΔΝ που θα μπορούσε να επιχειρηματολογήσει και να προασπίσει τα δικαιώματα των ασθενών με ΔΝ σε όλο τον κόσμο, το Διοικητικό Συμβούλιο της ΔΟΘ ένοιωσε την ηθική υποχρέωση εδώ και αρκετά χρόνια να ενσωματώσει πτυχές που αφορούν στη φροντίδα της ΔΝ σε πολλές από τις δραστηριότητες της Ομοσπονδίας. Αυτό θεωρήθηκε και εκλαμβάνεται ακόμη έως ένας τρόπος παροχής υποστήριξης προς την κοινότητα των ασθενών με ΔΝ, ιδιαίτερα στους τομείς της εκπαίδευσης, της προάσπισης και της βελτίωσης της ποιότητας της φροντίδας.

Η αναγκαιότητα για παροχή αξιόπιστης, βασισμένης σε τεκμηρίωση πληροφορίας στις κοινότητες των ασθενών και των επαγγελματιών υγείας έχει γίνει ακόμη πιο έντονη τα τελευταία χρόνια λαμβάνοντας υπόψιν την πληθώρα των εξελίξεων που προέκυψαν ως αποτέλεσμα μακροχρόνιων επιστημονικών ερευνητικών προσπαθειών για προσεγγίσεις αντιμετώπισης και ίασης. Πρόσφατα χορηγήθηκε **έγκριση από τους ρυθμιστικούς οργανισμούς, για το Adakveo® από FDA και EMA και για το Oxbryta™ από FDA (εκκρεμεί έγκριση από EMA)**, για να αναφέρουμε μόνο δύο από τις πιο πρόσφατες επιτυχίες στον τομέα των φαρμακευτικών σκευασμάτων. Επιπλέον πολλά άλλα βρίσκονται ήδη υπό ανάπτυξη[2] και έχουν αναμφισβήτητα καλλιεργηθεί, και όχι άδικα, υψηλές προσδοκίες στις

[1] Η Διεθνής Ομοσπονδία Θαλασσαιμίας είναι μια ασθενοκεντρική, μη κερδοσκοπική, μη κυβερνητική κεντρική ομοσπονδία που ιδρύθηκε το 1986 με Έδρα στη Λευκωσία, Κύπρο. Η αποστολή μας είναι η προώθηση της πρόσβασης σε βέλτιστη ποιοτική φροντίδα για άλλους ασθενείς με θαλασσαιμία παγκοσμίως. Η μέχρι σήμερα δύναμη έχει να επιδείξει 232 μέλη από 64 χώρες από όλον τον κόσμο. Η ΔΟΘ εργάζεται έχοντας επίσημες σχέσεις με τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας (ΠΟΥ) από το 1996 και έχει ενεργό συμβουλευτικό ρόλο στο Οικονομικό και Κοινωνικό Συμβούλιο του Οργανισμού Ηνωμένων Εθνών (ECOSOG) από το 2017 και στο Συμβούλιο της Ευρώπης από το 2019. Αξίζει να σημειωθεί πως η ΔΟΘ έχει βραβευτεί, στο πλαίσιο της 68ης Παγκόσμιας Συνέλευσης Υγείας το Μάιο του 2015 με το βραβείο 'Dr Lee Jong-wook Memorial Prize' για την εξαιρετική συνεισφορά της Ομοσπονδίας στην δημόσια υγεία. Περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ομοσπονδία είναι διαθέσιμες στο www.thalassaemia.org.cy.

[2] https://thalassaemia.org.cy/haemoglobin-disorders/clinical-trial-updates/

κοινότητες και των ασθενών και των ιατρών, καθώς υπόσχονται να βελτιώσουν δραστικά την υγεία και την ποιότητα ζωής των ασθενών που είναι επιλέξιμοι και/ ή πρόκειται να αποκτήσουν πρόσβαση σε αυτές τις καινοτόμες θεραπείες. Οι φορείς χάραξης πολιτικών έχουν κληθεί ήδη να πάρουν αποφάσεις, να αναθεωρήσουν και/ ή να αναπτύξουν νέα εθνικά πλάνα για την αποτελεσματική διαχείριση της νόσου και για την συμπερίληψη των νέων εξελίξεων στην πορεία των ασθενών και στις κατευθυντήριες οδηγίες και στα πρότυπα φροντίδας των κλινικών ιατρών.

Συνεπώς, εκ μέρους του Διοικητικού Συμβουλίου της ΔΟΘ, είμαι στην ευχάριστη θέση να είμαι παρών στην ολοκλήρωση της μετάφρασης στην ελληνική γλώσσα των **Προτύπων Κλινικής Φροντίδας για Παιδιά[3] και Ενήλικες[4] με ΔΝ στο Ηνωμένο Βασίλειο**. Θα ήθελα να εκτείνω, εκ μέρους του Διοικητικού Συμβουλίου της ΔΟΘ, την βαθύτερη και πλέον ειλικρινή εκτίμηση μου πρώτα από όλα σε όλους αυτούς που συνέγραψαν αυτές τις κατευθυντήριες οδηγίες στο Ηνωμένο Βασίλειο και σε όλους τους αξιότιμους ιατρικούς συνεργάτες της ΔΟΘ για την σκληρή δουλειά και την αφοσίωσή τους στην ολοκλήρωση αυτής της μετάφρασης. Πιο συγκεκριμένα, επιτρέψτε μου να εκφράσω την ειλικρινή ευγνωμοσύνη μου στον ανεκτίμητο ιατρικό συνεργάτη της ΔΟΘ που υπήρξε ο συντονιστής όλης της διαδικασίας αυτής της εργασίας, τον ιατρό κ. Γεώργιο Καλτσούνη*.

Παραμένοντας ειλικρινείς στον σκοπό μας για βελτίωση της ποιότητας της ζωής των ασθενών παγκοσμίως, ελπίζουμε ότι αυτή η μεταφρασμένη έκδοση θα βελτιώσει την παροχή φροντίδας σε ασθενείς με δρεπανοκυτταρική νόσο στις ελληνόφωνες χώρες, πιο συγκεκριμένα στην Ελλάδα και στην Κύπρο.

Είναι σημαντικό να υπογραμμιστεί η τεράστια εμπειρογνωμοσύνη των Κύπριων ιατρών και Ελλήνων αιματολόγων και παιδιάτρων σε αυτόν τον τομέα και οι πολλές και σημαντικές προσπάθειες που έγιναν από τις Ελληνικές και Κυπριακές Κυβερνήσεις διαχρονικά για την βελτίωση της υγείας και της ποιότητας ζωής των ασθενών με ΔΝ στην Ελλάδα. Επιπλέον, νοιώθω την ανάγκη να εκφράσω την ευγνωμοσύνη μου στην Ελληνική Ομοσπονδία Θαλασσαιμίας (Ε.Ο.ΘΑ.), τον Πανελλήνιο Σύλλογο Προστασίας Πασχόντων από Δρεπανοκυτταρική & Μικροδρεπανοκυτταρική Αναιμία (ΣΥ.Π.ΠΑ.ΔΡΕ.ΜΙ.Α.), τον Παγκύπριο Αντιαναιμικό Σύνδεσμο και τον Παγκύπριο Συνδέσμο Δρεπανοκυτταρικής και Μικροδρεπανοκυτταρικής Αναιμίας (ΠΑ.ΣΥ.ΔΡΕ. ΜΙ.Α) για όλη την συστηματική δουλειά τους και τις επίμονες προσπάθειές τους για την υποστήριξη των ασθενών με ΔΝ στην Ελλάδα και Κύπρο και την εστίαση της προσοχής στις συνεχιζόμενες βελτιώσεις στην υγεία και την ποιότητα ζωής αυτών των ασθενών. Ο ρόλος και η συμβολή αυτών των οργανώσεων ασθενών είναι άλλη για μια φορά πλήρως αναγνωρισμένοι και ειλικρινά εκτιμημένοι.

---

[3] https://www.sicklecellsociety.org/wp-content/uploads/2019/11/SCD-in-Childhood_Final-version-1.pdf

[4] https://www.sicklecellsociety.org/wp-content/uploads/2018/05/Standards-for-the-Clinical-Care-of-Adults-with-Sickle-Cell-in-the-UK-2018.pdf

Τονίζεται πως οι πληροφορίες που περιέχονται σε αυτή την έκδοση έχουν σκοπό να λειτουργούν ως ένας οδηγός βέλτιστης πρακτικής που μπορεί να στηρίζει τις αποφάσεις των θεραπόντων ιατρών και μπορεί επιπρόσθετα, εάν και όποτε απαιτείται, να παρέχει μία στέρεη βάση για την ανάπτυξη εθνικών πρωτοκόλλων προσαρμοσμένων στις ιδιαίτερες ανάγκες και περιστάσεις κάθε χώρας.

Είμαστε πλήρως πεπεισμένοι ότι η πρόσφατη ίδρυση της Διεθνούς Συμμαχίας Οργανώσεων ΔΝ (Global Alliance for SCD Organisations - GASCDO) και του Συνασπισμού ΔΝ στις ΗΠΑ (SCD Coalition), θα συνεισφέρουν στην ανάπτυξη πιο ενεργών συνεργασιών και θα ενδυναμώσουν τις προσπάθειες για την περαιτέρω βελτίωση της φροντίδας των ασθενών με ΔΝ σε όλο τον κόσμο και θα δοθεί ιδιαίτερη σημασία στην πρόσβασή τους σε νέες καινοτόμες θεραπείες. Η ΔΟΘ υποστηρίζει πλήρως τις εργασίες και τις προσπάθειές τους.

Κλείνοντας αισθάνομαι ότι είναι πιο επιτακτική από ποτέ η ανάγκη ώστε οι παγκόσμιες κοινότητες θαλασσαιμίας και ΔΝ, τόσο των ασθενών όσο και των επαγγελματιών υγείας που εμπλέκονται στον έλεγχο και την φροντίδα των αιμοσφαιρινοπαθειών, να ενώσουν τις δυνάμεις τους με σκοπό να διασφαλιστεί η ποιότητα στην ιατρική και αλλού είδους φροντίδα, η πρόσβαση σε νέες καινοτόμες παρεμβάσεις και θεραπείες, υπό το πρόγραμμα TIF.ACCESS[5], και η συνέχιση της ενεργούς έρευνας για περαιτέρω εξελίξεις.

Πάνος Εγγλέζος
Πρόεδρος ΔΟΘ

*

Κεφάλαιο 1: Σύνοψη - Καλτσούνης Γεώργιος
Κεφάλαιο 2: Οργάνωση της περίθαλψης - Παντελίδου Δέσποινα
Κεφάλαιο 3: Πρωτοβάθμια φροντίδα - Στοϊμένης Δημήτριος
Κεφάλαιο 4: Υγεία και ευεξία - Καλκανά Χρυσούλα
Κεφάλαιο 5: Οξύς και χρόνιος πόνος - Ντελίκου Σοφία, Αραπίδου Ζωή
Κεφάλαιο 6: Νευρολογικές επιπλοκές - Ντελίκου Σοφία, Ξυδάκη Αικατερίνη
Κεφάλαιο 7: Καρδιοαναπνευστικές επιπλοκές - Πατσουράκος Δημήτριος
Κεφάλαιο 8: Νεφρικές και ουρολογικές επιπλοκές - Μπαντής Κωνσταντίνος
Κεφάλαιο 9: Πριαπισμός - Μπαντής Κωνσταντίνος
Κεφάλαιο 10: Πυρετός και σήψη - Παπαδοπούλου Δέσποινα

[5] https://thalassaemia.org.cy/news/tif-access-a-global-tif-initiative-for-the-promotion-of-the-availability-accessibility-of-innovative-therapies/

Κεφάλαιο 11: Ορθοπαιδικές επιπλοκές - Παπαδοπούλου Δέσποινα
Κεφάλαιο 12: Γαστρεντερολογικές και ηπατοχολικές επιπλοκές - Παπαγεωργίου Βαΐα
Κεφάλαιο 13: Οφθαλμολογικές επιπλοκές - Παπαδοπούλου Δέσποινα
Κεφάλαιο 14: Αναιμία - Παπαδόπουλος Βασίλειος
Κεφάλαιο 15: Έλκη κάτω άκρων - Παπαδόπουλος Βασίλειος
Κεφάλαιο 16: Άλλες επιπλοκές - Παπαδόπουλος Βασίλειος
Κεφάλαιο 17: Διαχείριση σε εξωτερική βάση - Παπαγεωργίου Βαΐα
Κεφάλαιο 18: Αναπαραγωγική υγεία - Παπαγεωργίου Βαΐα
Κεφάλαιο 19: Χειρουργική - Στοϊμένης Δημήτριος
Κεφάλαιο 20: Υδροξυουρία - Ντελίκου Σοφία, Αραπίδου Ζωή
Κεφάλαιο 21: Μετάγγιση αίματος - Καλτσούνης Γεώργιος
Κεφάλαιο 22: Αποσιδήρωση - Ντελίκου Σοφία, Αραπίδου Ζωή
Κεφάλαιο 23: Μεταμόσχευση αιμοποιητικών κυττάρων - Κωνσταντίνου Βαρνάβας
Κεφάλαιο 24: Νέες θεραπείες - Κωνσταντίνου Βαρνάβας
Κεφάλαιο 25: Συνολικό συμπέρασμα - Καλτσούνης Γεώργιος

Παράρτημα 1: Ετήσια φόρμα αναθεώρησης - Καλτσούνης Γεώργιος
Παράρτημα 2: Παραπεμπτικό σημείωμα προς Οικογενειακό Ιατρό - Καλτσούνης Γεώργιος
Παράρτημα 3: Ενδείξεις για μεταμόσχευση αιμοποιητικών κυττάρων (μυελού οστών) σε ενήλικες με δρεπανοκυτταρική νόσο - Κωνσταντίνου Βαρνάβας
Παράρτημα 4: Συχνές Ερωτήσεις - Μαγγανάς Κωνσταντίνος

Πρόλογος

Η Δρεπανοκυτταρική Νόσος αποτελεί μία από τις πιο συχνές σοβαρές γενετικές ασθένειες στην Αγγλία και ως εκ τούτου θεωρείται ένα σημαντικό θέμα για το Εθνικό Σύστημα Υγείας. Από την θέσπιση του καθολικού ελέγχου νεογνών με τη χρήση κηλίδας αίματος το 2005, περισσότερα από 3000 παιδιά έχουν διαγνωστεί με αυτή την νόσο. Πολλά από αυτά τα παιδιά προέρχονται από υποβαθμισμένες κοινότητες σε αστικά κέντρα και έχουν ανάγκη από υπηρεσίες σε τοπικά νοσοκομεία και σε επίπεδο κοινότητας, καθώς και από υπηρεσίες ειδικών που ενδείκνυνται σε αυτές τις καταστάσεις (όπως στον καρκίνο και στην κυστική ίνωση) ώστε να προωθείται η ισότητα στις υπηρεσίες υγείας και να παρέχεται καλύτερη ποιότητα ζωής τόσο για το παιδί όσο και για την οικογένειά του.

Έχουν υπάρξει δύο προηγούμενες εκδόσεις των Κλινικών Συστάσεων και Προτύπων για την Φροντίδα των Παιδιών με Δρεπανοκυτταρική Νόσο. Η πρώτη το, 2006 είχε σκοπό να παρέχει καθοδήγηση για περιοχές όπου η Δρεπανοκυτταρική Νόσος δεν είχε αυξημένη επίπτωση και να υποστηρίξει την επέκταση του καθολικού ελέγχου νεογνών στην Αγγλία. Η δεύτερη έκδοση, το 2010 έδωσε έμφαση σε περιοχές όπου υπήρξε νέα καθοδήγηση, για παράδειγμα στην διενέργεια ελέγχου με διακρανιακό Doppler για την αναγνώριση των παιδιών που μπορεί να βρίσκονται σε υψηλότερο κίνδυνο για αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο - μία βαριά επιπλοκή για τα παιδιά και τις οικογένειές τους. Αυτή η τρίτη έκδοση αντανακλά ό,τι έχει γίνει γνωστό από αναθεωρήσεις στα νοσοκομεία σε όλη τη χώρα (2010-11 και 2014-16), οι οποίες έλεγξαν τι υπηρεσίες χορηγούνταν και τις αξιολόγησαν βάσει δεικτών ποιότητας και προτύπων, και επίσης περιλαμβάνει την πρόσφατη καθοδήγηση από το Εθνικό Σύστημα Υγείας για υπηρεσίες ειδικών και δίκτυα. Αναθεωρεί κλινικές συστάσεις σε πολλά σημεία κλειδιά και δίνει έμφαση στην σημασία της συλλογής δεδομένων και της καταμέτρησης αποτελεσμάτων έναντι θεμελιωμένων προτύπων.

Η διακομματική επιτροπή για την Δρεπανοκυτταρική Νόσο και την Θαλασσαιμία (All Party Parliamentary Group for Sickle Cell & Thalassaemia) συστάθηκε ως απάντηση στην αναφορά Μια Δρεπανοκυτταρική Κρίση; (A Sickle Crisis?) από την Εθνική Εμπιστευτική Έρευνα Σχετικά με την Έκβαση και τον Θάνατο Ασθενών (2008) (National Confidential Enquiry into Patient Outcome and Death) και σε ανησυχίες σχετικά με την ισότητα στην πρόσβαση σε φαρμακευτική αγωγή για την υπερφόρτωση σιδήρου εξαιτίας των αναγκών για τακτικές μεταγγίσεις. Ο ρητός σκοπός της είναι η μείωση των ανισοτήτων στις παροχές υγείας μέσω της βελτίωσης των προτύπων φροντίδας και μέσω της αντιμετώπισης άλλων κρίσιμων ζητημάτων που εγείρονται από τα διάφορα ενδιαφερόμενα μέρη. Μία πρωτοβουλία έχει συμπεριλάβει συζητήσεις με τις σχετικές επιστημονικές εταιρείες ώστε να αυξηθεί η εκπαίδευση στις αιμοσφαιρινοπάθειες σε όλους τους επαγγελματίες υγείας.

Άλλες πρωτοβουλίες για τη βελτίωση υπηρεσιών περιλαμβάνουν συλλογή δεδομένων και την ανάπτυξη του Εθνικού Μητρώου Αιμοσφαιρινοπαθειών ώστε οι ασθενείς να είναι οι αριθμοί και οι εκβάσεις των περιστατικών να μπορούν να συσσωρεύονται στο πέρασμα του χρόνου, προσφέροντας έτσι μία συνοπτική εικόνα στους παρόχους υγείας ώστε να συγκεκριμενοποιηθεί η ανάγκη για κλινικά δίκτυα και υπηρεσίες σε όλη τη χώρα. Ένα ηλεκτρονικό σύστημα για την ειδοποίηση σχετικά με νεογνά με Δρεπανοκυτταρική Νόσο έχει μπει σε λειτουργία από το 2019 ώστε να διασφαλιστεί ότι κανένα βρέφος δε χάνεται στον επανέλεγχο μετά τον έλεγχο κατά τη γέννηση και ώστε να υπάρχει εύκολη διασύνδεση με το Εθνικό Μητρώο Αιμοσφαιρινοπαθειών όταν οι γονείς έχουν δώσει την συγκατάθεσή τους ώστε να συμπεριληφθεί το παιδί τους σε αυτό. Επιπρόσθετα, το Εθνικό Μητρώο Συγγενών Ανωμαλιών και Σπάνιων Νοσημάτων [National Congenital Anomalies and Rare Diseases Register (NCARDRS)] της Δημόσιας Υγείας Αγγλίας (Public Health England) θα ελέγχει την επίπτωση των αιμοσφαιρινοπαθειών καθώς και τα δεδομένα θνητότητας. Έτσι θα παραχθεί μία βάση για μελέτες σειράς (κοόρτης) και θα δοθούν πολύτιμες πληροφορίες ως αναφορά τις εκβάσεις περιστατικών, οι οποίες δεν είναι επί του παρόντος διαθέσιμες στην Αγγλία.

Μοιραζόμαστε με μεγάλη αίσθηση ικανοποίησης αυτή την τρίτη έκδοση των Κλινικών Συστάσεων και Προτύπων. Αποτελεί για άλλη μία φορά το αποτέλεσμα συνεργασίας μεταξύ κλινικών, γονέων και φροντιστών, του συλλόγου Δρεπανοκυτταρικής Νόσου και του Forum για τις Αιμοσφαιρινοπάθειες στο Ηνωμένο Βασίλειο (UK Forum on Haemoglobin Disorders), μαζί με το Πρόγραμμα Ελέγχου για την Δρεπανοκυτταρική Νόσο και την Θαλασσαιμία και την Δημόσια Υγεία Αγγλίας. Παρόλα αυτά γνωρίζουμε πως υπάρχει ακόμη δουλειά να γίνει ώστε να διασφαλιστεί πως η βέλτιστη δυνατή παροχή υπηρεσιών υγείας θα είναι διαθέσιμη για τους ασθενείς με Δρεπανοκυτταρική Νόσο όπου κι αν βρίσκονται.

Rt Hon Pat McFadden MP, Chair, Sickle Cell and Thalassaemia All-Party Parliamentary Group

John James, OBE, Chief Executive, Sickle Cell Society

Dr Farrukh Shah, Chair, UK Forum on Haemoglobin Disorders

Στοιχεία γενικού πλαισίου για τη Δρεπανοκυτταρική Νόσο στα παιδιά

Καταστάσεις προς αντιμετώπιση

Ο όρος Δρεπανοκυτταρική Νόσος (ΔΝ) περιλαμβάνει όλους τους γονοτύπους που περιλαμβάνουν τουλάχιστον ένα γονίδιο αιμοσφαιρίνης HbS, και όπου η αιμοσφαιρίνη HbS αποτελεί τουλάχιστον τη μισή αιμοσφαιρίνη στον οργανισμό. Εκτός από τη δρεπανοκυτταρική αναιμία (η οποία θα αναφέρεται ως HbSS από εδώ και στο εξής σε αυτό το σύγγραμμα), υπάρχουν άλλες καταστάσεις διπλής ετεροζυγωτίας. Οι καταστάσεις προς αντιμετώπιση περιλαμβάνουν:

- Αιμοσφαιρίνη SS (δρεπανοκυτταρική αναιμία)
- Αιμοσφαιρίνη SC*
- Αιμοσφαιρίνη SD^{Punjab}
- Αιμοσφαιρίνη SE
- Αιμοσφαιρίνη S/β θαλασσαιμία (β^+, β^0, δβ και Lepore)
- Αιμοσφαιρίνη SO^{Arab}

***Σημείωση:** σημεία στα οποία η διαχείριση της HbSC διαφέρει από αυτήν της HbSS θα επισημαίνονται στο κείμενο με πράσινο χρώμα.

Η αιμοσφαιρίνη S/HPFH (κληρονομική παραμονή της εμβρυικής αιμοσφαιρίνης) είναι διακριτή κατά τον νεογνολογικό έλεγχο από την HbSS και την ΔΝ HbS/β^0. Μελέτη της οικογένειας και εξέταση DNA μπορεί να αποσαφηνίσουν τη διάγνωση. Θεωρείται πως η HbS/HPFH δεν προκαλεί κλινικές επιπλοκές και δεν υπάρχουν δεδομένα για το αν θα έπρεπε τα παιδιά αυτά να παρακολουθούνται τακτικά. Δεν υπάρχουν ενδείξεις πως η HbS/HPFH οδηγεί σε υπολειτουργία τους σπληνός και δεν συνιστάται προφυλακτική χορήγηση πενικιλίνης. Όμως, αν δεν είναι γνωστοί οι φαινότυποι των γονέων, είναι προτιμότερο να ξεκινάει προφύλαξη με πενικιλίνη έως ότου επιβεβαιωθεί η διάγνωση. Η HbS/HPFH δεν θα πρέπει να συγχέεται με την κοινή HbSS στην οποία ο ασθενής εξακολουθεί να παράγει σχετικά μεγάλες ποσότητες εμβρυικής αιμοσφαιρίνης (HbF) πέρα από την πρώιμη παιδική ηλικία.

Επίπτωση, επιπολασμός και επιβίωση

Η ΔΝ είναι μια από τις πιο συχνές σοβαρές γενετικές καταστάσεις, στην Αγγλία επηρεάζει περίπου 1 στις 2436 ζώντες γεννήσεις (δεδομένα ετήσιας έκθεσης 2016-2017). Ο επιπολασμός στις γεννήσεις σε μερικές αστικές περιοχές μπορεί να φτάνει και 1 στις 300[1]. Βρίσκεται σε χαμηλή συχνότητα σε όλους τους πληθυσμούς, με τον υψηλότερο επιπολασμό να βρίσκεται σε άτομα Αφρικανικής και Αφρο-Καραϊβικής καταγωγής. Περιστατικά εμφανίζονται επίσης σε οικογένειες με καταγωγή από τη Μέση Ανατολή, την Ινδία και την ανατολική Μεσόγειο, με αυξανόμενο αριθμό

περιστατικών να εμφανίζονται σε οικογένειες με μεικτή καταγωγή. Μια πρόσφατη ανάλυση πολλών βάσεων δεδομένων κατέληξε στο συμπέρασμα πως ζουν 14000 άτομα διεγνωσμένα με ΔΝ στο Ηνωμένο Βασίλειο[2].

Παρότι θεωρούνταν ως μια νόσος της παιδικής ηλικίας πριν από 30 χρόνια, τουλάχιστον το 99% των παιδιών στο Λονδίνο τη σημερινή εποχή αναμένεται να επιβιώσουν τουλάχιστον μέχρι την ενηλικίωση[3]. Το προσδόκιμο επιβίωσης έχει βελτιωθεί χάρη στον νεογνολογικό έλεγχο και την έγκαιρη έναρξη χορήγησης προφύλαξης με αντιβιοτικά, τη βελτιωμένη αναγνώριση και την καλύτερη διαχείριση των οξέων επεισοδίων και τον έλεγχο των παιδιών για την αναγνώριση αυτών με υψηλό κίνδυνο για αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο. Η εισαγωγή προγραμμάτων νεογνολογικού ελέγχου σε μέρη των ΗΠΑ βελτίωσε δραματικά την φροντίδα υγείας, και η παιδική θνησιμότητα βρίσκεται τώρα στο 1-2% σε μερικές περιοχές[4].

Παρόλα αυτά, στις ΗΠΑ υπάρχει εκσεσημασμένη γεωγραφική διαφορά στη θνησιμότητα των νεαρών παιδιών με ΔΝ, η οποία ξεπερνάει σημαντικά τη θνησιμότητα των νεαρών παιδιών χωρίς τη νόσο[5,6]. Αυτό επισημαίνει τη σημασία της ύπαρξης εύρωστων κλινικών προγραμμάτων με ξεκάθαρες κατευθυντήριες οδηγίες, πρότυπα φροντίδας βασισμένα σε τεκμηρίωση και πρόσβαση σε υψηλής ποιότητας κλινική φροντίδα οπουδήποτε και αν ζει ένα παιδί με ΔΝ. Μελέτες στο Λονδίνο υποδεικνύουν πως η επιβίωση των παιδιών με ΔΝ είναι παρόμοια με αυτή του πληθυσμού χωρίς ΔΝ[2].

Μια πολυκεντρική μελέτη στις ΗΠΑ το 1994 ανέφερε διάμεση επιβίωση ατόμων με HbSS 42 έτη για άνδρες και 48 έτη για γυναίκες - στα άτομα με HbSC ήταν 60 και 68 έτη αντίστοιχα[7]. Εκτιμήσεις για την επιβίωση στην HbSS στη Τζαμάικα, βασισμένες σε έναν κλινικό πληθυσμό, ανέφεραν διάμεση επιβίωση 53 έτη για άνδρες και 58,5 έτη για γυναίκες[8]. Μια πρόσφατη μελέτη στο Ηνωμένο Βασίλειο[9] υπέδειξε διάμεση επιβίωση 67 έτη για ενήλικες με ΔΝ HbSS/HbSβ^0 αντανακλώντας πιθανόν το γεγονός πως το Εθνικό Σύστημα Υγείας είναι διαθέσιμο για όλους τους κατοίκους, χωρίς χρέωση.

Παθοφυσιολογία

Μια σημειακή αντικατάσταση βάσης στο έβδομο κωδικόνιο του γονιδίου της β σφαιρίνης έχει ως αποτέλεσμα την αντικατάσταση του γλουταμινικού οξέος με βαλίνη σε αυτή την παραλλαγή της αλυσίδας της β σφαιρίνης. Αυτή η αλλαγή οδηγεί την αιμοσφαιρίνη HbS σε πολυμερισμό υπό συνθήκες αποξυγόνωσης, το πρωταρχικό γεγονός στην παθολογία της δρεπανοκυτταρικής νόσου. Ο πολυμερισμός εξαρτάται από τη συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης HbS εντός των

ερυθρών αιμοσφαιρίων, τον βαθμό αποξυγόνωσης της αιμοσφαιρίνης, το pH και την ενδοκυττάρια συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης HbF. Το πολυμερές είναι μια ίνα σαν σχοινί που ευθυγραμμίζεται με άλλες και σχηματίζουν μια δεσμίδα, παραμορφώνοντας το ερυθρό αιμοσφαίριο στο χαρακτηριστικό σχήμα δρεπανιού.

Αυτά τα παραμορφωμένα ερυθρά αιμοσφαίρια μπορεί να αποφράξουν την τριχοειδική κυκλοφορία προκαλώντας αγγειακή βλάβη, έμφρακτα οργάνων, επώδυνα επεισόδια και άλλα συμπτώματα σχετιζόμενα με τη ΔΝ. Ο πολυμερισμός της HbS και η απόφραξη των αγγείων οδηγεί σε έναν καταρράκτη συσχετιζόμενων παθολογικών διαδικασιών, συμπεριλαμβανομένης της αναιμίας, αιμόλυσης, διαταραχής του μεταβολισμού του μονοξειδίου του αζώτου, φλεγμονή, υπερπηκτικότητα, οξειδωτικό στρες, υποξία και διαταραχή της λειτουργικότητας του αγγειακού ενδοθηλίου.

Μια πρόσφατη ανασκόπηση κάνει μια λεπτομερή αναφορά στην κατανόηση της παθοφυσιολογίας της ΔΝ[10].

Παρουσίαση

Υπάρχει ευρύ φάσμα κλινικών παρουσιάσεων και βαρύτητας. Στον μη ελεγμένο πληθυσμό, μπορεί να εμφανίζεται αιφνίδιος βρεφικός θάνατος από σήψη με πνευμονιόκοκκο λόγω υπολειτουργίας του σπληνός ή με οξύ σπληνικό εγκλωβισμό, προτού γίνει η διάγνωση. Η δαχτυλίτιδα είναι ένα συχνό σύμπτωμα με το οποίο προσέρχονται βρέφη ηλικίας 9 έως 18 ετών, αλλά πολλά παιδιά δεν το βιώνουν αυτό και μπορεί να εμφανιστούν αργότερα με αγγειακή απόφραξη που επηρεάζει τα μακρά οστά.

Οι πιθανές επιπλοκές μπορεί να συμπεριλαβάνουν:

- Επώδυνα επεισόδια λόγω αγγειακής απόφραξης - η πιο συχνή επιπλοκή, υπεύθυνη για την πλειοψηφία των εισαγωγών στο νοσοκομείο
- Αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο:
    - Σιωπηλά έμφρακτα [με αλλοιώσεις ορατές σε μαγνητική τομογραφία (MRI)] συμβαίνουν έως και 20% πριν την ηλικία των 20 ετών, και μπορεί να προκαλέσουν γνωσιακές ή ψυχολογικές διαταραχές
    - Τα έκδηλα έμφρακτα είναι λιγότερο συχνά μετά την εισαγωγή του διακρανιακού Doppler (TCD) ρουτίνας αλλά προηγουμένως επηρέαζε το 5-10% του παιδιατρικού πληθυσμό

- Οξύ θωρακικό σύνδρομο - μια σοβαρή και συχνή αιτία νοσηρότητας και θνησιμότητας, που μπορεί να πυροδοτείται από λοιμώξεις, έμφρακτα ή συνδυασμό των δύο
- Άλλες επιπλοκές:
    - Πνευμονική βλάβη
    - Ηπατοχολική νόσος
    - Νεφρική νόσος
    - Οστεομυελίτιδα
    - Άσηπτη νέκρωση
    - Οφθαλμολογικές επιπλοκές
    - Διαταραχές ακοής
    - Πριαπισμός
    - Έλκη κάτω άκρων

Ποικιλομορφία

Μερικά παιδιά με ΔΝ επηρεάζονται σοβαρά, ενώ άλλα παραμένουν σε μεγάλο βαθμό ελεύθερα συμπτωμάτων όσον αφορά τα επώδυνα επεισόδια. Παρόλα αυτά, πολλά παιδιά που δεν βιώνουν άλγος υποφέρουν από άλλες επιπλοκές, συμπεριλαμβανομένης της προοδευτικής βλάβης των οργάνων και της αγγειοπάθειας.

Αυτή η ποικιλομορφία δεν είναι πλήρως κατανοητή αλλά μπορεί να οφείλεται στην κληρονομικότητα άλλων γονιδίων που επηρεάζουν τους τύπους και τα επίπεδα αιμοσφαιρίνης που παράγονται παράλληλα με την αιμοσφαιρίνη HbS ή επηρεάζουν τα αγγειοαποφρακτικά επεισόδια:

- HbSC - συγκληρονόμηση της HbC μαζί με την HbS οδηγεί σε μια γενικά ηπιότερη κατάσταση (τυπικά ο μισός αριθμός οξέων επώδυνων επεισοδίων, μικρότερος κίνδυνος υπολειτουργίας του σπληνός και χαμηλός κίνδυνος αγγειακού εγκεφαλικού επεισοδίου)
- Επίπεδα HbF - μόλις σταθεροποιηθεί το επίπεδο κατά τη διάρκεια της βρεφικής ηλικίας, εμφανίζει συνέπεια κατά τη διάρκεια της ζωής και είναι ένας σχετικά καλός προβλεπτικός δείκτης της βαρύτητας της νόσου[11]
- Συνύπαρξη φορείας α θαλασσαιμίας - τα επεισόδια οξέος άλγους είναι πιο συχνά, αλλά οι σοβαρές, απειλητικές για τη ζωή επιπλοκές είναι λιγότερο συχνές

Επιπρόσθετα, αρκετοί κοινωνικοοικονομικοί παράγοντες μπορεί να επηρεάζουν την ποικιλομορφία.

Βιβλιογραφικές Αναφορές

1. Public Health England. Data report 2016 to 2017: trends and performance analysis. PHE publications gateway number 2018025.
2. Dormandy E, James J, Inusa B, Rees D. How many people have sickle cell disease in the UK? J Public Health (Oxf) 2018; 40: e291-5.
3. Telfer P, Coen P, Chakravorty S, et al. Clinical outcomes in children with sickle cell disease living in England: a neonatal cohort in East London. Haematologica 2007; 92: 905-12.
4. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Mortality among children with sickle cell disease identified by newborn screening during 1990-4 -- California, Illinois, and New York. Mort Morb Wkly Rep 1998; 47: 169-72.
5. Davis H, Schoendorf KC, Gergen PJ, et al. National trends in the mortality of children with sickle cell disease,1968 through 1992. Am J Public Health 1997; 87: 1317-22.
6. Davis H, Gergen PJ, Moore RM, Jr. Geographic differences in mortality of young children with sickle cell disease in the United States. Public Health Rep 1997; 112: 52-8.
7. Platt OS, Brambilla DJ, Rosse WF, et al. Mortality in sickle cell disease. Life expectancy and risk factors for early death. N Engl J Med 1994; 330: 1639-44.
8. Wierenga KJ, Hambleton IR, Lewis NA. Survival estimates for patients with homozygous sickle-cell disease in Jamaica: a clinic-based population study. Lancet 2001; 357: 680-3.
9. Gardner K, Douiri A, Drasar E, et al. Survival in adults with sickle cell disease in a high-income setting. Blood 2016; 128: 1436-8.
10. Piel FB, Steinberg MH, Rees DC. Sickle Cell Disease. N Engl J Med 2017; 376: 1561-73.
11. Platt OS, Thorington BD, Brambila D, et al. Pain in sickle cell disease; Rates and risk factors. N Engl J Med 1991; 325: 11-16.

Σύνοψη παροχής φροντίδας υγείας σε παιδιά με Δρεπανοκυτταρική Νόσο

Προκλήσεις και απαιτήσεις

Η παροχή ισότιμης και ολοκληρωμένης φροντίδας σε παιδιά με ΔΝ είναι ιδιαίτερα δύσκολη, δεδομένης της μεγάλης γεωγραφικής διακύμανσης του επιπολασμού και της διαφορετικής βαρύτητας της νόσου. Η καλύτερη δυνατή περίθαλψη πρέπει να παρέχεται τόσο κοντά στο σπίτι του ασθενούς όσο και μέσω πρόσβασης στην «ομάδα ειδικών στις αιμοσφαιρινοπάθειες». Επιπλέον, οι υπηρεσίες πρέπει να υποστηρίζουν τους νεαρούς ασθενείς, τους γονείς και τους κηδεμόνες για τη διαχείριση της κατάστασης στο σπίτι, όπου απαιτείται.

Καθώς ασθενείς με ΔΝ μπορεί να ζουν οπουδήποτε, κάθε νοσοκομείο θα πρέπει να είναι σε θέση να παρέχει δυνατότητα νοσηλείας και εξυπηρέτησης στα εξωτερικά ιατρεία στους ασθενείς της περιοχής. Όλα τα νοσοκομεία με τμήμα παιδιατρικών επειγόντων θα πρέπει να είναι σε θέση να παρέχουν επείγουσα φροντίδα για οξείες επιπλοκές της νόσου, συνήθως οξύ επώδυνο επεισόδιο. Οι μονάδες πρέπει να έχουν οδηγίες για τη διαχείριση της οξέος εμφανιζόμενης αναιμίας που επιδεινώνεται, αναπνευστικά προβλήματα και πιο σπάνιες επιπλοκές της ΔΝ, καθώς και πρωτόκολλα για το πότε αυτά τα παιδιά πρέπει να μεταφερθούν σε εξειδικευμένη μονάδα.

Υγεία και ευεξία

Η ΔΝ θα πρέπει να θεωρείται ως μια χρόνια, περιοριστική κατάσταση για τη ζωή των ασθενών, με οξείες παροξύνσεις, που έχουν εκτεταμένες συνέπειες στην εκπαίδευση, την οικογενειακή ζωή, την κοινωνική ένταξη και τη συναισθηματική ευημερία του παιδιού και της οικογένειας. Αυτό απαιτεί από όσους εργάζονται στη δευτεροβάθμια και τριτοβάθμια περίθαλψη να συνεργάζονται με εκείνους στην πρωτοβάθμια περίθαλψη, την κοινωνική περίθαλψη, την εκπαίδευση και τη δημόσια υγεία, καθώς και εθελοντικές οργανώσεις. Επομένως, πρέπει να παρέχεται φροντίδα από μια διεπιστημονική ομάδα, η οποία εργάζεται σε διάφορους τομείς με ζωτικής σημασίας συνεχή και σαφή επικοινωνία. Μια αποτελεσματική ομάδα έχει μια σαφή στρατηγική για την ανταλλαγή πληροφοριών, στη συμφωνία κοινών στόχων, παράλληλα με την κατανόηση των αντίστοιχων ευθυνών, εμπειριών, δεξιοτήτων και γνώσεων του άλλου.

Το μοντέλο των τοπικών και εξειδικευμένων κέντρων είναι καλά εδραιωμένο για τη θεραπεία καταστάσεων όπως η κυστική ίνωση, ο καρκίνος και η αιμορροφιλία. Η αξία των κέντρων αιμοσφαιρινοπάθειας έχει τεκμηριωθεί καλά στις ΗΠΑ[1].

Οι προδιαγραφές για τις υπηρεσίες για ασθενείς με αιμοσφαιρινοπάθειες στο Ηνωμένο Βασίλειο[2] προτείνει την ύπαρξη κάποιων κέντρων συντονισμού σε διάφορα σημεία της χώρας ώστε να παρέχουν μια λειτουργία συντονισμένης ηγεσίας σε κάθε περιοχή, υποστηρίζοντας την «ομάδα ειδικών στις αιμοσφαιρινοπάθειες» και τις τοπικές ιατρικές ομάδες στην παροχή νοσοκομειακής περίθαλψης και ενισχύοντας την ιδέα του δικτύου. Όλα τα παιδιά με ΔΝ θα πρέπει να έχουν πρόσβαση σε εξειδικευμένους επαγγελματίες υγείας και συνιστάται ετήσια εκτίμηση από την «ομάδα ειδικών στις αιμοσφαιρινοπάθειες», καθώς και πολιτική μετάβασης για μεταφορά στην περίθαλψη των ενηλίκων, όταν χρειάζεται. Οι ρυθμίσεις κοινής περίθαλψης θα διαφέρουν ανάλογα με τις τοπικές ανάγκες και περιστάσεις. Ίσως είναι σκόπιμο σε ορισμένες περιοχές η «ομάδα ειδικών στις αιμοσφαιρινοπάθειες», να επισκέπτεται την τοπική μονάδα και σε άλλες να ταξιδεύουν τα παιδιά και οι οικογένειές τους στο κέντρο στο οποίο εδρεύει η «ομάδα ειδικών στις αιμοσφαιρινοπάθειες».

Κατά την οργάνωση της περίθαλψης, είναι σημαντικό να ληφθεί υπόψη η υποστήριξη σε επίπεδο τοπικής κοινότητας και η παροχή υγείας, συμπεριλαμβανομένων των υπηρεσιών ψυχικής υγείας παιδιών και εφήβων, της εκπαίδευσης, των κοινωνικών υπηρεσιών και της αυτοδιαχείρισης, καθώς και η νοσοκομειακή περίθαλψη. Θα χρειαστεί κατάρτιση των οικογενειακών γιατρών και των υπαλλήλων της τοπικής αυτοδιοίκησης (βοήθεια στο σπίτι), Ο εθελοντικός τομέας (π.χ. σύλλογοι ασθενών) παίζει σημαντικό ρόλο.

Οι γονείς πρέπει να ενθαρρύνονται να γνωρίζουν και να χρησιμοποιούν την πρωτοβάθμια φροντίδα. Οι γονείς που γνωρίζουν καλά την κατάσταση του παιδιού τους, ωστόσο, συχνά γνωρίζουν πότε δεν λειτουργούν οι θεραπείες στο σπίτι ή πότε μια επείγουσα κατάσταση τους υποχρεώνει να μεταφέρουν το παιδί τους απευθείας στο νοσοκομείο. Οι νεαροί ασθενείς έχουν επίσης όλο και μεγαλύτερη αυτοπεποίθηση στο να επιλέξουν τη φροντίδα που θέλουν.

Τα παιδιά, οι νέοι και οι οικογένειές τους που έχουν σαφή κατανόηση της κατάστασής τους μπορούν πιθανότερα να διαχειριστούν τη νόσο τους με καλύτερο τρόπο[3]. Η έμφαση στην οικογενειακή εκπαίδευση και την ανεξάρτητη «αυτο-φροντίδα» είναι επομένως θεμελιώδης για τα επιτυχή αποτελέσματα, ιδίως δεδομένης της αβεβαιότητας που σχετίζεται με τη ΔΝ[4].

Μη κλινικές παρεμβάσεις περίθαλψης

Εκτός από τις κλινικές παρεμβάσεις, υπάρχουν ορισμένες άλλες σημαντικές μη κλινικές παρεμβάσεις που μπορούν να βοηθήσουν στη βελτίωση της ευεξίας των ασθενών[5].

Οι παρεμβάσεις που προωθούν τη δημόσια υγεία, βελτιώνουν τα αποτελέσματα στην πρωτοβάθμια περίθαλψη και διευκολύνουν την επιτυχή εκπαίδευση έχουν τη δυνατότητα να μετασχηματίσουν ζωές, ιδίως για εκείνα τα άτομα που πάσχουν από μακροχρόνιες ασθένειες[6]. Τα άτομα με ΔΝ είναι πιο πιθανό να εκτίθενται σε κοινωνικούς παράγοντες που συμβάλλουν στις ανισότητες στην υγεία και δημιουργούν εμπόδια στην κοινωνική ένταξη5. Αυτοί οι παράγοντες κινδύνου περιλαμβάνουν την έλλειψη σωματικής άσκησης, την κοινωνική απομόνωση και την κακή διατροφή, παράλληλα με ζητήματα που σχετίζονται με την εκπαίδευση και τις ευκαιρίες απασχόλησης, τη φτώχεια και την κακή στέγαση και την άνιση πρόσβαση στην υγεία και την κοινωνική περίθαλψη[7]. Η αντιμετώπιση των ανισοτήτων, οι οποίες μπορεί να επηρεάσουν την καθημερινότητά τους, είναι ιδιαίτερα σημαντική για τα παιδιά[8].

Αν και μερικές φορές δεν λαμβάνεται υπόψη, η πρωτοβάθμια περίθαλψη, η δημόσια υγεία και οι παροχές με κοινωνικές κατευθύνσεις πρέπει να αποτελέσουν σημαντικούς παράγοντες στην υποστήριξη αυτών που πάσχουν από ΔΝ. Το πεδίο της πρωτοβάθμιας περίθαλψης και κοινωνικών παροχών είναι απαραίτητα ευρύ και τονίζει τη σημασία του συντονισμού, της επικοινωνίας και της ομαδικής εργασίας μεταξύ των διαφόρων ενδιαφερομένων.

Βιβλιογραφικές Αναφορές

1. American Academy of Pediatrics. Health Supervision for Children with Sickle Cell Disease. Pediatrics 2002; 109: 526-35.
2. NHS England. Specialist Haemoglobinopathy Services. Published: 11 July 2019. https://www.england.nhs.uk/publication/specialist-haemoglobinopathy-services-specialist-haemoglobinopathy-teams/. Accessed: 29 August 2019.
3. Taylor D, Bury M. Chronic illness, expert patients and care transition. Sociol Health Illn 2007; 29: 27-45.
4. Campbell AD, Ross PT, Kumagai AK, et al. Coming of age with sickle cell disease and the role of patient as teacher. J Nat Med Assoc 2010; 102: 1073-8.
5. World Health Organization. World report on disability. 2011. Available from: https://www.who.int/disabilities/world_report/2011/en/. Accessed: 24 April 2019.
6. Marmot M, Bell R. Fair society, healthy lives. Public Health 2012; 126: S4-10.
7. Marmot M, Friel S, Bell R, et al. Closing the gap in a generation: health equity through action on the social determinants of health. Lancet 2008; 372: 1661-9.
8. Berghs MJ, Atkin KM, Graham HM, et al. Implications for public health research of models and theories of disability: a scoping study and evidence synthesis. Public Health Res 2016; 4. Available from: https://doi.org/10.3310/phr04080. Accessed: 2 April 2019.

Πρότυπα
και συστάσεις

Βάση των συστάσεων

Οι συστάσεις βασίζονται σε τεκμηριωμένα στοιχεία, τα οποία έχουν εξαχθεί από:
- τυχαιοποιημένες ελεγχόμενες δοκιμές
- καλές κλινικές μελέτες
- κλινική άποψη που βασίζεται στην εμπειρία.

Παραδείγματα ισχυρά τεκμηριωμένης βάσης για τη διαχείριση της δρεπανοκυτταρικής νόσου HbSS και της ΔΝ HbS/β^0 περιλαμβάνουν τη χορήγηση προφυλακτικής πενικιλίνης σε παιδιά, τη συστηματική εξέταση με διακρανιακό Doppler για τον εντοπισμό των παιδιών που ενδέχεται να διατρέχουν κίνδυνο εγκεφαλικού επεισοδίου και τη συνταγογράφηση υδροξυουρίας για τη μείωση της συχνότητας επώδυνων επεισοδίων και οξέος θωρακικού συνδρόμου.

Βαθμολόγηση των συστάσεων

Για τις συστάσεις, το γράμμα σε παρένθεση που ακολουθεί τη σύσταση αναφέρεται στην κατάταξή της, όπως ορίζεται από το US Agency for Health Care Research and Quality recommendations.

A	Απαιτείται τουλάχιστον μία τυχαιοποιημένη μελέτη ως μέρος της βιβλιογραφίας, συνολικά καλής ποιότητας και συνοχής που να ανταποκρίνεται στις συγκεκριμένες συστάσεις
B	Απαιτείται διαθεσιμότητα καλώς διεξαγόμενων κλινικών μελετών, αλλά χωρίς να υπάρχουν τυχαιοποιημένες κλινικές μελέτες σχετικά με το θέμα των συστάσεων
C	Απαιτούνται τεκμηριωμένα στοιχεία από αναφορές ή γνώμες επιτροπών εμπειρογνωμόνων ή / και κλινική εμπειρία από ευρέως αναγνωρισμένους επιστήμονες. Δείχνει την απουσία άμεσα εφαρμόσιμων μελετών καλής ποιότητας.

Πρότυπα

Τα πρότυπα συνδέονται με τις ισχυρές συστάσεις και παρέχουν έναν μηχανισμό με τον οποίο μπορεί να αξιολογηθεί η εργαστηριακή, νοσηλευτική και ιατρική περίθαλψη σε ολόκληρη τη χώρα. Στο Ηνωμένο Βασίλειο, ορισμένα πρότυπα χρησιμοποιούνται ήδη μέσω του προγράμματος ελέγχου (NHS Sickle Cell and Thalassaemia screening programme) ή έχουν συμφωνηθεί από το Εθνικό Σύστημα Υγείας σε ειδικές επιτροπές εμπειρογνωμόνων. Το πρόγραμμα ελέγχου, μετά από πολλές διαβουλεύσεις και αρκετές επαναλήψεις, περιλαμβάνει στα πρότυπά του, μια περιγραφή του προτύπου, τη λογική πίσω από το πρότυπο, έναν ορισμό, έως δύο όρια απόδοσης και κατάλληλους μηχανισμούς αναφοράς. Η αξία αυτής της προσέγγισης ήταν να εξασφαλιστεί ένα σαφές μονοπάτι για την παρακολούθηση και την καταγραφή, ώστε με ευκολία να επιτρέπεται η σύγκριση μεταξύ διαφορετικών μονάδων. Για το λόγο αυτό, η ίδια μορφή έχει υιοθετηθεί για τα πρότυπα και σε αυτό το σύγγραμμα.

Όρια στόχου

Όλα τα κέντρα πρέπει να επιδιώκουν την επίτευξη και τη διατήρηση της απόδοσης στο εφικτό όριο και όλα τα κέντρα αναμένεται να υπερβούν το αποδεκτό όριο. Τα κέντρα που δεν πληρούν το αποδεκτό κατώτατο όριο αναμένεται να εφαρμόσουν αλλαγές για να εξασφαλίσουν συνεχή βελτίωση. Για ορισμένα από τα πρότυπα, δεν ήταν δυνατό να οριστεί ένα αποδεκτό ή εφικτό πρότυπο π.χ. η κάλυψη με υδροξυουρία. Αυτά θα προταθούν μόλις η διαδικασία αξιολόγησης ανατροφοδοτήσει την τρέχουσα πρακτική.

Ομαδοποίηση των συστάσεων

Οι συστάσεις χωρίστηκαν στις ακόλουθες ενότητες:

- Οργάνωση της φροντίδας (στην κοινότητα και η νοσοκομειακή περίθαλψη)
- Το μονοπάτι της φροντίδας (από τον έλεγχο του νεογνού έως τη μετάβαση στην περίθαλψη του ενηλίκου
- Τρέχοντα ζητήματα (συχνά διαχειριζόμενα στο σπίτι/ στην κοινότητα)
- Χρόνιες επιπλοκές (συνήθως απαιτούν νοσοκομειακή περίθαλψη)
- Οξείες επιπλοκές (συνήθως απαιτούν επείγουσα νοσοκομειακή περίθαλψη)
- Επιλεκτική χειρουργική και περιεγχειρητική περίθαλψη
- Ειδικές θεραπείες.

Τα παραπάνω ακολουθούνται από οκτώ πρότυπα, τα οποία καλύπτουν:

- ανακοίνωση στους γονείς, των θετικών αποτελεσμάτων των νεογέννητων παιδιών τους
- έγκαιρη διάγνωση, παρακολούθηση και θεραπεία νεογνών με θετικό αποτέλεσμα κατά την διαλογή
- έγκαιρη έναρξη της προφύλαξης με πενικιλίνη
- κάλυψη της πνευμονιοκοκκικής ανοσοποίησης
- κάλυψη ελέγχου με διακρανιακό Doppler
- θεραπεία με υδροξυουρία
- εγγραφή στο Εθνικό Μητρώο Αιμοσφαιρινοπαθειών
- διενέργεια ετήσιας εκτίμησης.

Οργάνωση Φροντίδας

Προσωπικό και υπηρεσίες της κοινότητας που εμπλέκονται στη φροντίδα των παιδιών με ΔΝ

Πρωτοβάθμια Φροντίδα

Με τη βελτιωμένη γνώση και εκπαίδευση του προσωπικού, η πρωτοβάθμια φροντίδα καθίσταται ολοένα και πιο σημαντική στη διαχείριση της ΔΝ, μολονότι οι μεγάλες δυνατότητές της συχνά δεν γίνονται αντιληπτές[1,2]. Η ομάδα πρωτοβάθμιας φροντίδας μπορεί να εμπλακεί στις κάτωθι περιπτώσεις:

- Προγεννητικός έλεγχος
- Παροχή συμβουλών σχετικών με την αναπαραγωγή και την υγεία
- Διενέργεια τακτικών ελέγχων και εξετάσεων
- Πρόληψη, ενδεικτικά αναφέρονται οι εμβολιασμοί
- Παρακολούθηση μετά από επείγουσα εισαγωγή
- Συντονισμός της φροντίδας, συμπεριλαμβανομένων των ασθενών οι οποίοι έχουν πολλαπλές συννοσηρότητες και προβλήματα υγείας πέραν της ΔΝ - η συνεννόηση με την ομάδα της ΔΝ είναι απαραίτητη πριν από κάθε παραπομπή για κάθε πρόβλημα πιθανώς σχετιζόμενο με τη ΔΝ (π.χ. ισχιαλγία).

Πρακτικές πληροφορίες, που συχνά χρειάζεται να δοθούν από το τμήμα επειγόντων περιστατικών του νοσοκομείου στον οικογενειακό ιατρό (ΟΙ), περιλαμβάνουν:
- τις μετρήσεις των τιμών σταθερής κατάστασης
- τις πληροφορίες που έχουν δοθεί στους γονείς
- τη δοσολογία φαρμάκων
- τις ενδείξεις περίθαλψης των παιδιών κατ' οίκον και πότε ενδείκνυται η παραπομπή τους στο νοσοκομείο.

Κοινοτικά κέντρα δρεπανοκυτταρικής νόσου και θαλασσαιμίας

Σε περιοχές υψηλού επιπολασμού της ΔΝ, ενδείκνυται να υπάρχουν κοινοτικά κέντρα δρεπανοκυτταρικής νόσου και θαλασσαιμίας που θα παρέχουν πληροφόρηση, υποστήριξη και συμβουλές στις οικογένειες, εκπαίδευση στους επαγγελματίες υγείας, καθώς και συμβουλευτική προγεννητικού ελέγχου και εξειδικευμένες νοσηλεύτριες. Η λίστα αυτών των κέντρων μπορεί να διατίθεται από τους συλλόγους των ασθενών. Όπου είναι εφικτό, οι ασθενείς θα πρέπει να είναι σε επαφή με το τοπικό κέντρο στην κοινότητα τους.

Εξειδικευμένη νοσηλευτική της κοινότητας και συμβουλευτική

Υπάρχουν ποικίλα μοντέλα εξειδικευμένων στη ΔΝ νοσηλευτών της κοινότητας σε διάφορες χώρες, και επίσης σε εθνικό επίπεδο δεν υπάρχει ομοφωνία για το μοντέλο της νοσηλευτικής φροντίδας. Οι νοσηλευτικές ομάδες της κοινότητας μπορούν να συνεισφέρουν σημαντικά στη φροντίδα. Η συνεισφορά αυτή μπορεί να περιλαμβάνει την κοινωνική και την ψυχολογική υποστήριξη, τη γενετική συμβουλευτική, καθώς και πιο πρακτικές παραμέτρους νοσηλευτικής υποστήριξης (όπως η επισκόπηση της φαρμακευτικής αγωγής και η διαχείριση του πόνου).

Η νοσηλευτική της κοινότητας ενδέχεται να παρέχεται ως ανεξάρτητη κοινοτική υπηρεσία, είτε αποτελώντας μέρος των κοινοτικών κέντρων δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και θαλασσαιμίας είτε ως ένα κομμάτι μιας ευρύτερης υπηρεσίας του Εθνικού Συστήματος Υγείας προσανατολισμένη στην κοινότητα. Μπορούν επίσης να ενσωματώνονται στην ομάδα ειδικών στις αιμοσφαιρινοπάθειες.

Τοπικές αρχές

Στο Ηνωμένο Βασίλειο οι τοπικές αρχές είναι πλέον αρμόδιες για τη χρηματοδότηση επιτροπών επισκεπτών υγείας και υπηρεσιών σχολικών νοσηλευτών. Από την ψήφιση της Νομοθετικής Πράξης για την Υγεία και την Κοινωνική Φροντίδα του 2012, οι τοπικές αρχές έχουν συστήσει πλέον επιτροπές υγείας και πρόνοιας που συνδέουν το Εθνικό Σύστημα Υγείας, τη δημόσια υγεία, την κοινωνική φροντίδα ενηλίκων και τις υπηρεσίες για τα παιδιά. Αυτές οι επιτροπές περιλαμβάνουν εκλεγμένους αντιπροσώπους και Τοπικούς Επιθεωρητές Υγείας με σκοπό να σχεδιάσουν πολιτικές που θα προάγουν τις ανάγκες του τοπικού πληθυσμού και θα αμβλύνουν τυχόν τοπικές ανισότητες στην πρόσβαση σε δομές υγείας.

Κάθε τοπική αρχή πρέπει να προστατεύει και να προάγει την πρόνοια των παιδιών που βρίσκονται σε αυτή την ανάγκη για την περιφέρεια της αρμοδιότητός της. Προκειμένου να το πετύχει αυτό, η τοπική αρχή πρέπει να συνεργαστεί με την οικογένεια για να παρέχει υπηρεσίες υποστήριξης, οι οποίες θα επιτρέψουν στα παιδιά να ανατραφούν στο οικείο περιβάλλον της οικογένειάς τους.

Σύμφωνα με το νόμο, ως παιδιά που έχουν ανάγκη αυτών των υπηρεσιών ορίζονται τα παιδιά που είναι κάτω των 18 ετών και συγχρόνως:

- χρειάζονται τις υπηρεσίες των τοπικών αρχών για να επιτύχουν ή να διατηρήσουν ένα αποδεκτό επίπεδο υγείας ή ανάπτυξης
- χρειάζονται τις υπηρεσίες των τοπικών αρχών για να αποτρέψουν σημαντική ή περαιτέρω ζημία της υγείας ή ανάπτυξης
- έχουν αναπηρία.

Η τοπική αρχή οφείλει να διατηρεί μητρώο των παιδιών με αναπηρίες στην περιφέρεια της αρμοδιότητάς της, ωστόσο, δεν υποχρεούται σε τήρηση μητρώου για όλα τα παιδιά σε ανάγκη.

Δυστυχώς, ελλείψει ξεκάθαρων κατευθυντήριων οδηγιών σχετικά με το εύρος των διαθεσίμων υπηρεσιών στις οικογένειες ατόμων με ΔΝ, είναι ενίοτε δύσκολο για τις οικογένειες αυτές να διαπραγματευθούν τα δικαιώματά τους ως προς τις παροχές της κοινωνικής φροντίδας.

Προνοιακά επιδόματα

Μολονότι τα παιδιά και οι οικογένειές τους ενδέχεται να μη μπορούν να έχουν πρόσβαση σε κοινωνική λειτουργό, η ύπαρξη προνοιακών επιδομάτων μπορεί να ανακουφίσει σε ένα βαθμό τα προβλήματα που αντιμετωπίζουν. Σε κάποιες περιοχές, ο σύμβουλος πρόνοιας αποτελεί κομμάτι του κοινοτικού δρεπανοκυτταρικού κέντρου. Σε άλλες περιοχές, θα μπορούσε να είναι εφικτή η παραπομπή των γονέων στο τοπικό σύμβουλο πρόνοιας. Ωστόσο, ακόμη και έτσι, δεν είναι πάντα εύκολο να διεκδικήσουν τα επιδόματα που δικαιούνται, ιδιαίτερα λαμβάνοντας υπ' όψη ό,τι η ΔΝ χαρακτηρίζεται από διαλείποντα προβλήματα που συνεπάγονται και κυμαινόμενες ανάγκες. Καθώς οι πληροφορίες για τα επιδόματα υπόκεινται σε συχνές αλλαγές, οι λεπτομέρειες των επιδομάτων που δικαιούται ο πάσχων από ΔΝ στο Ηνωμένο Βασίλειο δεν είναι σκόπιμο να απαριθμηθούν σε αυτό το κείμενο. Κομβική είναι επίσης η επίβλεψη της καταλληλότητας των συνθηκών μόνιμης εστίας, καθώς το κρύο και η υγρασία μπορούν να πυροδοτήσουν επώδυνα επεισόδια. Εξάλλου, η ευκολία πρόσβασης με το ελάχιστο των σκαλοπατιών σε μια οικία μπορεί να είναι άλλος ένας σημαντικός παράγοντας για κάποιους πάσχοντες που χρήζει βελτίωσης.

Εκπαίδευση

Η εκπαίδευση μπορεί να αμβλύνει τον αντίκτυπο των χρονιζόντων νοσημάτων επιδρώντας μακροπρόθεσμα στη βελτίωση της ποιότητας ζωής[3]. Τα πιστοποιημένα εκπαιδευτικά προσόντα μπορούν να αποτελέσουν ασπίδα έναντι των κοινωνικο-οικονομικών μειονεξιών, αλλά οι πάροχοι επιμόρφωσης ενδέχεται να αντιμετωπίζουν δυσκολίες στην προσπάθειά τους να εναρμονιστούν με τις ανάγκες των παιδιών με ΔΝ[4]. Για παράδειγμα, τα παιδιά με ΔΝ τίθενται υπό επιτήρηση μόνο εφόσον έχει διαπιστωθεί ότι έχουν μαθησιακές δυσκολίες και καθορισμένες ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες[5]. Ακόμη και σε αυτή την περίπτωση όμως, οι περισσότεροι πόροι για τις ειδικές ανάγκες διατίθενται σε τοπικά σχολεία, τα οποία παρέχουν υποστήριξη αντίστοιχη της χρηματοδότησης και όχι της ανάγκης. Τα περισσότερα παιδιά πάντως, όταν βρίσκονται σε καλή κατάσταση υγείας, θα πρέπει να μπορούν να παρακολουθούν το σχολείο κανονικά και να λαμβάνουν μέρος σε όλες τις σχολικές δραστηριότητες.

Υπάρχει μια ιδιαίτερη ανάγκη να καθίστανται ενήμεροι οι σχολικοί δάσκαλοι ό,τι τόσο το κλινικά έκδηλο, όσο και το σιωπηλό ισχαιμικό ΑΕΕ μπορούν αμφότερα να προκαλέσουν γνωσιακή δυσλειτουργία που οδηγεί σε μαθησιακές δυσκολίες[6], κάτι που συμβαίνει σε περίπου 20% των παιδιών με ΔΝ κάτω των 20 ετών. Αυτές οι επίκτητες βλάβες είναι πιθανόν να λανθάνουν της διάγνωσης σε παιδιά στα οποία δεν παρουσίαζαν δυσκολίες στο ξεκίνημα του σχολείου. Είναι ζωτικής ανάγκης συνεπώς οι δάσκαλοι να ζητούν τη συνδρομή εξειδικευμένων κλινικών νοσηλευτών, ακριβώς τη στιγμή που αντιλαμβάνονται οποιαδήποτε μείωση της γνωσιακής λειτουργίας. Σε αυτήν την περίπτωση ενδέχεται να απαιτηθεί μία επίσημη νευροψυχιατρική εκτίμηση, η οποία μπορεί να πραγματοποιηθεί είτε από νευροψυχίατρο είτε από εκπαιδευτικό ψυχολόγο.

Πολλά παιδιά μπορούν να παρακολουθήσουν το σχολείο ακόμα και βιώνοντας ήπιο προς μέτριο πόνο, εφόσον όμως υπάρχει έτοιμο προς εφαρμογή ένα σχέδιο φροντίδας. Αξίζει να δοθεί ιδιαίτερη έμφαση στο γεγονός ό,τι πολλά παιδιά έχουν αραιές παρουσίες στο σχολείο ένεκα των γονεϊκών ανησυχιών σχετικά με την αρμόζουσα αντιμετώπιση των παιδιών τους[4].Υπάρχει Τμήμα Πολιτικής Υγείας για την αντιμετώπιση ιατρικών καταστάσεων στα σχολεία και οι γονείς με τους κλινικούς γιατρούς θα πρέπει να είναι ενήμεροι για το γεγονός αυτό, και όλοι μαζί να συνεργάζονται στενά με την υπηρεσία σχολικού νοσηλευτή αλλά και με το σχολείο, προκειμένου να διασφαλιστεί η σωστή εφαρμογή αυτής της πολιτικής.

Τα περισσότερα παιδιά πρέπει να ενθαρρύνονται στη συμμετοχή τους σε όλες τις σχολικές δραστηριότητες. Παιδιά, τα οποία χρειάζονται επιπρόσθετη βοήθεια των ειδικών στο σχολείο προκειμένου να έχουν ισότιμη πρόσβαση στη μάθηση,

επιβάλλεται να μπορούν να το επιτύχουν αυτό διάμεσου της διαδικασίας περί των ειδικών εκπαιδευτικών αναγκών[8]. Ενδεικτικές χρήσιμες πληροφορίες διατίθενται σε έντυπα που κυκλοφορούν στο Ηνωμένο Βασίλειο και έχουν τίτλο: «Δρεπανοκυτταρική Νόσος και Θαλασσαιμία: Εκπαίδευση, Υγεία και Φροντίδα. Οδηγός για το σχολείο», καθώς και το φυλλάδιο «Οδηγός για τους γονείς στη διαχείριση της δρεπανοκυτταρικής νόσου».

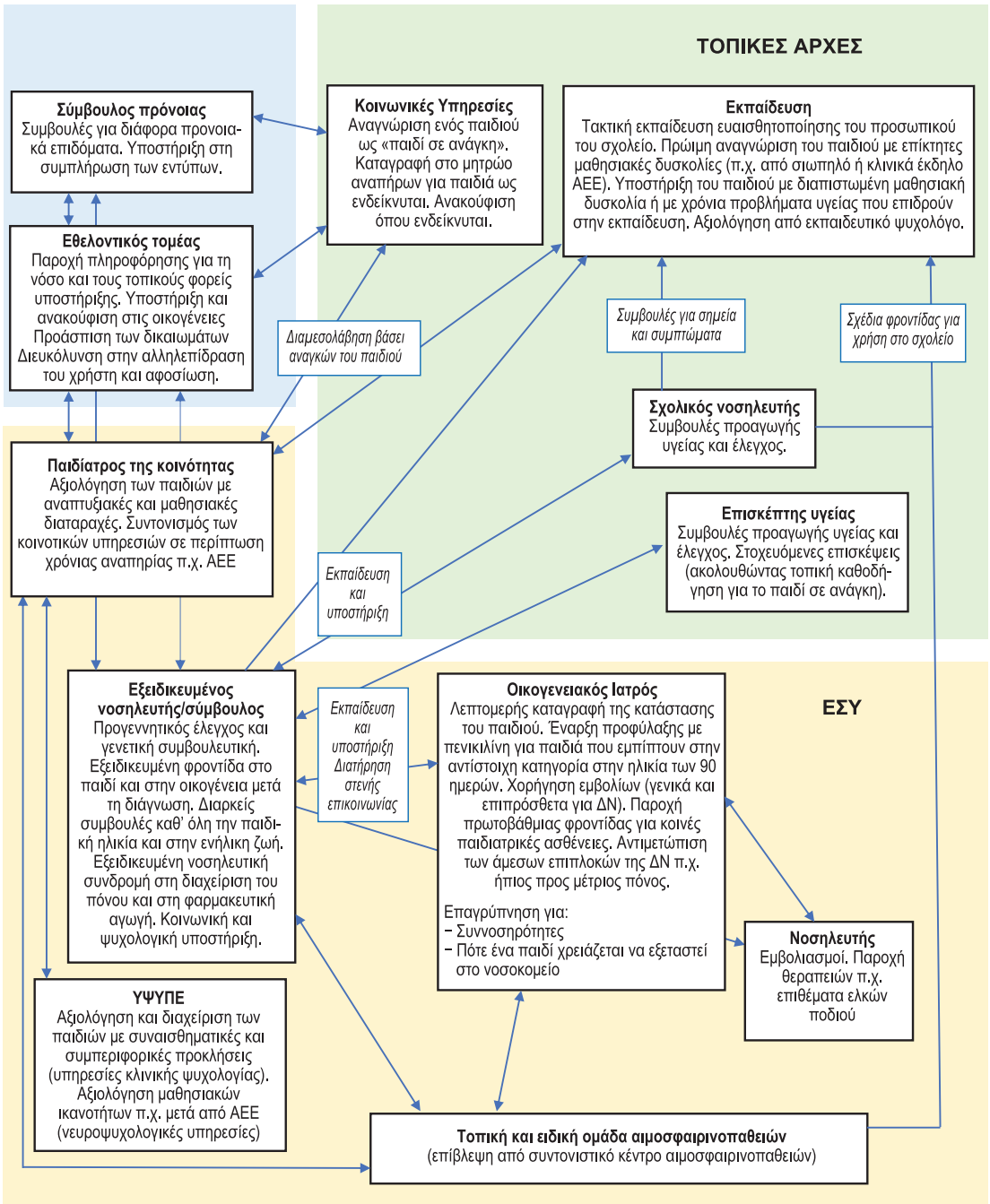
Παιδιατρική της Κοινότητας

Οι παιδίατροι της κοινότητας έχουν ήδη μακρά εμπειρία στο συντονισμό των κοινοτικών υπηρεσιών και στη διασύνδεση με την εκπαίδευση, τις κοινωνικές υπηρεσίες, τον εθελοντικό τομέα, τις υπηρεσίες ψυχικής υγείας και το νοσοκομειακό τομέα. Συνεπώς, μπορούν να αποτελέσουν πολύτιμο κρίκο στην αλυσίδα της οργάνωσης της φροντίδας.

Υπηρεσίες Ψυχικής Υγείας Παιδιών και Εφήβων (ΥΨΥΠΕ) και άλλες ψυχολογικές παρεμβάσεις

Οι ΥΨΥΠΕ συναντώνται πλέον σε κάθε δημοτική ενότητα, παρ' όλο που έχουν περιορισμένους πόρους όταν πρόκειται να διαχειριστούν παιδιά τα οποία δεν έχουν διάγνωση ψυχικής νόσου. Συμβουλευτικές υπηρεσίες διατίθενται σε ορισμένα σχολεία. Αυτές οι κοινοτικές υπηρεσίες χρειάζεται να διασυνδέονται με νοσοκομειακά τμήματα στα οποία παρέχεται εξειδικευμένη στη δρεπανοκυτταρική νόσο ψυχολογική πρόβλεψη.

Οι ψυχολογικές παρεμβάσεις μπορούν να είναι ιδιαιτέρως πολύτιμες ως προς την οικοδόμηση ανθεκτικών χαρακτήρων στα παιδιά και τις οικογένειες[1]. Η ΔΝ θέτει σε πολλαπλές και σοβαρές ψυχολογικές δοκιμασίες τα παιδιά, τα νεαρά άτομα και τις οικογένειές τους, εντούτοις, οι υπηρεσίες υγείας και κοινωνικής φροντίδας ενίοτε δεν φαίνεται να προσαρμόζονται επαρκώς στις προκλήσεις αυτές[2]. Οι ψυχοκοινωνικές επιπτώσεις στα άτομα με ΔΝ και τις οικογένειές τους μπορούν να εμφανιστούν ως συνέπεια της διάρρηξης της κανονικότητας της ζωής εξαιτίας του πόνου και άλλων συμπτωμάτων. Για παράδειγμα, το στρες, η κατάθλιψη, οι φοβίες ή το άγχος μπορούν να επιδράσουν στο βίωμα του πόνου. Οι ψυχολογικές θεραπείες με τα παιδιά και τους εφήβους έχουν αποδειχτεί αποτελεσματικές στην απομείωση του πόνου, και κατ' επέκταση, και στη μείωση των νοσοκομειακών εισαγωγών[3]. Παράλληλα, οι ομαδικές εκπαιδευτικές συνεδρίας ψυχοθεραπείας για τις οικογένειες των παιδιών και εφήβων με ΔΝ έχουν καταδείξει βελτιώσεις στην ενδυνάμωση του χαρακτήρα τους και τη κατανόηση της νόσου[1].


ΤΟΠΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ
Σύμβουλος πρόνοιας
Συμβουλές για διάφορα προνοιακά επιδόματα. Υποστήριξη στη συμπλήρωση των εντύπων.
Κοινωνικές Υπηρεσίες
Αναγνώριση ενός παιδιού ως «παιδί σε ανάγκη». Καταγραφή στο μητρώο αναπήρων για παιδιά ως ενδεικνυται. Ανακούφιση όπου ενδείκνυται.
Εκπαίδευση
Τακτική εκπαίδευση ευαισθητοποίησης του προσωπικού του σχολείο. Πρώιμη αναγνώριση του παιδιού με επίκτητες μαθησιακές δυσκολίες (π.χ. από σιωπηλό ή κλινικά έκδηλο ΑΕΕ). Υποστήριξη του παιδιού με διαπιστωμένη μαθησιακή δυσκολία ή με χρόνια προβλήματα υγείας που επιδρούν στην εκπαίδευση. Αξιολόγηση από εκπαιδευτικό ψυχολόγο.
Εθελοντικός τομέας
Παροχή πληροφόρησης για τη νόσο και τους τοπικούς φορείς υποστήριξης. Υποστήριξη και ανακούφιση στις οικογένειες Προάσπιση των δικαιωμάτων Διευκόλυνση στην αλληλεπίδραση του χρήστη και αφοσίωση.
Διαμεσολάβηση βάσει αναγκών του παιδιού
Συμβουλές για σημεία και συμπτώματα
Σχέδια φροντίδας για χρήση στο σχολείο
Σχολικός νοσηλευτής
Συμβουλές προαγωγής υγείας και έλεγχος.
Παιδίατρος της κοινότητας
Αξιολόγηση των παιδιών με αναπτυξιακές και μαθησιακές διαταραχές. Συντονισμός των κοινοτικών υπηρεσιών σε περίπτωση χρόνιας αναπηρίας π.χ. ΑΕΕ
Επισκέπτης υγείας
Συμβουλές προαγωγής υγείας και έλεγχος. Στοχευόμενες επισκέψεις (ακολουθώντας τοπική καθοδήγηση για το παιδί σε ανάγκη).
Εκπαίδευση και υποστήριξη
ΕΣΥ
Εξειδικευμένος νοσηλευτής/σύμβουλος
Προγεννητικός έλεγχος και γενετική συμβουλευτική. Εξειδικευμένη φροντίδα στο παιδί και στην οικογένεια μετά τη διάγνωση. Διαρκείς συμβουλές καθ' όλη την παιδική ηλικία και στην ενήλικη ζωή. Εξειδικευμένη νοσηλευτική συνδρομή στη διαχείριση του πόνου και στη φαρμακευτική αγωγή. Κοινωνική και ψυχολογική υποστήριξη.
Εκπαίδευση και υποστήριξη Διατήρηση στενής επικοινωνίας
Οικογενειακός Ιατρός
Λεπτομερής καταγραφή της κατάστασης του παιδιού. Έναρξη προφύλαξης με πενικιλίνη για παιδιά που εμπίπτουν στην αντίστοιχη κατηγορία στην ηλικία των 90 ημερών. Χορήγηση εμβολίων (γενικά και επιπρόσθετα για ΔΝ). Παροχή πρωτοβάθμιας φροντίδας για κοινές παιδιατρικές ασθένειες. Αντιμετώπιση των άμεσων επιπλοκών της ΔΝ π.χ. ήπιος προς μέτριος πόνος.
Επαγρύπνηση για:
– Συννοσηρότητες
– Πότε ένα παιδί χρειάζεται να εξεταστεί στο νοσοκομείο
Νοσηλευτής
Εμβολιασμοί. Παροχή θεραπειών π.χ. επιθέματα ελκών ποδιού
ΥΨΥΠΕ
Αξιολόγηση και διαχείριση των παιδιών με συναισθηματικές και συμπεριφορικές προκλήσεις (υπηρεσίες κλινικής ψυχολογίας). Αξιολόγηση μαθησιακών ικανοτήτων π.χ. μετά από ΑΕΕ (νευροψυχολογικές υπηρεσίες)
Τοπική και ειδική ομάδα αιμοσφαιρινοπαθειών
(επίβλεψη από συντονιστικό κέντρο αιμοσφαιρινοπαθειών)

Ρόλοι και υποχρεώσεις των κοινοτικών υπηρεσιών υγείας

Συνοπτικά ο ρόλος και οι διασυνδέσεις όλων των φορέων της κοινότητας που παρέχουν φροντίδα στα παιδιά με ΔΝ παρατίθενται στο διάγραμμα ροής που ακολουθεί παρακάτω.

Συστάσεις

- Πρέπει να υπάρχει δίκτυο φροντίδας βασισμένο στη τοπική φροντίδα της κοινότητας, και θα περιλαμβάνει τον ΟΙ, το τοπικό κέντρο ΔΝ και θαλασσαιμίας (εφόσον υπάρχει), τους επισκέπτες υγείας, τον εθελοντικό τομέα και τους σχολικούς νοσηλευτές, με αναφορές στις σχετικές ομάδες αιμοσφαιρινοπαθειών. (C)
- Οι γονείς πρέπει να είναι σε επαφή με τοπικούς και εθνικούς εθελοντικούς οργανισμούς, καθώς και με τα τοπικά κέντρα ΔΝ και θαλασσαιμίας. (C)
- Οι ΟΙ και οι νοσηλευτές της κοινότητας πρέπει να ενημερώνονται για τους ασθενείς σε τακτική βάση. (C)
- Πρέπει να υπάρχουν παιδιατρικές υπηρεσίες της κοινότητας για να συντονίζουν τις ανάγκες των παιδιών και να διαμεσολαβούν για την επαφή τους με τις ΥΨΥΠΕ, τις υπηρεσίες των τοπικές αρχών και τον εθελοντικό τομέα ως ενδείκνυται ανά περίπτωση. (C)
- Οι υπηρεσίες των τοπικές αρχών (συμπεριλαμβανομένων της εκπαίδευσης και των κοινωνικών υπηρεσιών) οφείλουν να γνωρίζουν τις ειδικές ανάγκες των παιδιών με ΔΝ και των οικογενειών τους. (C)
- Κάθε παιδί με επιδείνωση της γνωσιακής λειτουργίας πρέπει να αξιολογείται από εκπαιδευτικό ψυχολόγο ή κλινικό/νευροψυχολόγο. (C)
- Οι ΥΨΥΠΕ πρέπει να ευαισθητοποιούνται για τις ειδικές συναισθηματικές και μαθησιακές ανάγκες των παιδιών με ΔΝ και των οικογενειών τους. (C)
- Οι γονείς πρέπει να γνωρίζουν τον τρόπο πρόσβασης σε προνοιακά επιδόματα. (C)

Νοσοκομειακή φροντίδα των παιδιών με δρεπανοκυτταρική νόσο

Ρόλος του συντονιστικού κέντρου αιμοσφαιρινοπαθειών (ΣΚΑ)

Οι υποχρεώσεις περιλαμβάνουν:
- Υποστήριξη των τοπικών παρόχων ώστε να διασφαλιστεί ότι όλοι οι ασθενείς καταγράφονται στο εθνικό μητρώο αιμοσφαιρινοπαθειών
- Διασφάλιση ότι εφαρμόζονται οι τοπικές και εθνικές κατευθυντήριες οδηγίες
- Προσδιορισμός ενός προγράμματος διαλογής έλεγχου με διακρανιακό υπέρηχο
- Διασφάλιση εφαρμογής της οδηγίας του Εθνικού Ινστιτούτου Υγείας και Κλινικής Αριστείας του Ηνωμένου Βασιλείου (NICE) περί της αυτοματοποιημένης μετάγγισης ερυθρών αιμοσφαιρίων

Αναλυτικές πληροφορίες και η λίστα με τις αρμοδιότητες των ΣΚΑ στο Ηνωμένο Βασίλειο είναι διαθέσιμα στον ακόλουθο σύνδεσμο:
(https://www.england.nhs.uk/wp-content/uploads/2019/07/Haemoglobinopathy-Coordinating-Centres-Service-Specification.pdf).

Ορισμός της ομάδας ειδικών στις αιμοσφαιρινοπαθειών (ΟΕΑ)

Οι ΟΕΑ πρέπει να πληρούν τα κάτωθι κριτήρια:
- Να περιλαμβάνουν έναν παιδίατρο/ παιδοαιματολόγο/ αιματολόγο με ειδικό ενδιαφέρον στην παιδιατρική αιμοσφαιρινοπαθειών
- Να περιλαμβάνουν προϊστάμενο νοσηλευτή
- Να έχουν αποκλειστική παιδιατρικό ιατρείο αιμοσφαιρινοπαθειών (που μπορεί να αποτελεί μέρος ενός μεγαλύτερου ιατρείο)
- Να παρέχουν παιδιατρικές υπηρεσίες υψηλής πιστότητας και εντατικής φροντίδας ή να έχουν καθορισμένα πρωτόκολλα για την παραπομπή των ασθενών σε νοσοκομείο που διαθέτει μονάδα παιδιατρικών υπηρεσιών υψηλής πιστότητας και εντατικής φροντίδας με εμπειρία και πρωτόκολλα για τη διαχείριση της ΔΝ σε παιδιά
- Να διαθέτουν πιστοποιημένες εργαστηριακές υποδομές ιατρικής βιοπαθολογίας για την ακριβή διάγνωση των αιμοσφαιρινοπαθειών
- Να έχουν εδραιώσει δίκτυα επικοινωνίας με τοπικά προγράμματα νεογνικού ελέγχου και συμβούλους περί της ΔΝ
- Να έχουν πρόσβαση σε έλεγχο με διακρανιακό υπέρηχο Doppler
- Να έχουν συνδέσμους με κλινικούς ψυχολόγους για εξειδικευμένη θεραπεία και νευροψυχιατρική αξιολόγηση ή έλεγχο γνωσιακής λειτουργίας
- Να συμμετέχουν σε διαδικασία αξιολόγησης από ομότιμους (peer-review).

Ρόλος της ΟΕΑ

Η ΟΕΑ οφείλει:
- Να δουλεύει με ένα συγκεκριμένο ΣΚΑ για να διασφαλίσει ότι είναι ξεκάθαρος ο ρόλος και οι αρμοδιότητες για τους καθορισμένους ασθενείς του
- Να συμφωνεί και να επιτηρείται η συμμόρφωση με τα δίκτυα φροντίδας και τα θεραπευτικά πρωτόκολλα
- Να υποστηρίζει την παροχή συντονισμένης εξειδικευμένης φροντίδας και συμβουλών εντός του δικτύου
- Να παρέχει 24 ώρες 7 ημέρες την εβδομάδα συμβουλές για άλλες κλινικές ομάδες τόσο εντός του νοσοκομείου όσο και σε άλλα τοπικά νοσοκομεία
- Να υποστηρίζει την παροχή της απλής φροντίδας ρουτίνας για το τοπικό πληθυσμό και να είναι υπεύθυνο για τη διασφάλιση της ετήσιας επανεξέτασης όλων των ασθενών του
- Να διασφαλίσει ότι εντός του δικτύου όλοι οι ασθενείς που έχουν συναινέσει έχουν καταγραφεί στο εθνικό μητρώο αιμοσφαιρινοπαθειών.

Όλες οι ΟΕΑ πρέπει να παρέχουν:
- Εξωτερικό ιατρείο επανεξέτασης και φροντίδας παιδιατρικής και ενηλίκων, ετήσιο έλεγχο, παραπομπή για εξειδικευμένη διαγνωστική διερεύνηση, συζήτηση για θεραπείες που τροποποιούν την ασθένεια, συζήτηση για νέες θεραπείες και νέες κλινικές δοκιμές, και τέλος, νευρογνωσιακή αξιολόγηση και επανεξέταση (Βλ. Πρότυπο 8)
- Νοσηλευτική φροντίδα με εμπειρία στις αιμοσφαιρινοπάθειες
- Ομαλή μετάβαση από τις παιδιατρικές υπηρεσίες στις υπηρεσίες ενηλίκων
- Υποστήριξη από ψυχολόγο με ειδικό ενδιαφέρον στις αιμοσφαιρινοπάθειες
- Εξειδικευμένη υποστήριξη και συμβουλευτική σε καταστάσεις όπως οι σοβαρές αντιδράσεις σε μετάγγιση ή τα υποτροπιάζοντα επώδυνα αγγειο-αποφρακτικά επεισόδια, το οξύ θωρακικό σύνδρομο και η απλαστική κρίση
- Συμβουλές σε πολύπλοκα χειρουργεία
- Έναρξη θεραπείας υδροξυουρίας, παρακολούθηση των εργαστηριακών εξετάσεων και αύξηση της δόσης ως ενδείκνυται
- Συμβουλές για οξεία οργανική ανεπάρκεια
- Διαχείριση της μετάγγισης, συμπεριλαμβανομένων των αποφάσεων που αφορούν στην έναρξη και τη διακοπή προγραμμάτων τακτικών μεταγγίσεων
- Συνταγογράφηση και επιτήρηση της θεραπείας με τα χηλικά σκευάσματα αποσιδήρωσης.

Οι ΟΕΑ πρέπει επίσης να παρέχουν ή να προσφέρουν ξεκάθαρες διόδους παραπομπής στα δίκτυά τους με σκοπό την παροχή των κάτωθι υπηρεσιών:

- Νευρογνωσιακή αξιολόγηση και επανεξέταση
- Αξιολόγηση με MRI ηπατικού και καρδιακού σίδηρου
- Διαχείριση των επιπλοκών που σχετίζονται με την υπερφόρτωση σιδήρου, ενδοκρινολογικών και αναπτυξιακών θεμάτων
- Αντιμετώπιση των επιπλεγμένων ασθενών και εκείνων με συννοσηρότητες
- Συμβουλευτική και παραπομπή για μεταμόσχευση βλαστοκυττάρων, ή καινοτόμες και άλλες θεραπείες ίασης
- Εξειδικευμένες συμβουλές για τη διαχείριση της κύησης σε συνδυασμό με ειδικές ομάδες μαιευτικής.

Περαιτέρω συμβουλές είναι διαθέσιμες στον ακόλουθο σύνδεσμο: (https://www.england.nhs.uk/wp-content/uploads/2019/07/Specialist-Haemoglobinopathy-Teams-Service-Specification.pdf).

Ρόλος της τοπικής ομάδας αιμοσφαιρινοπαθειών (ΤΟΑ)

Η ΤΟΑ, η οποία σε κάποιες περιοχές ταυτίζεται με την ΟΕΑ, οφείλει:

- Να έχει ορίσει έναν παιδίατρο για διασύνδεση με την ΟΕΑ και το εργαστήριο νεογνικού ελέγχου
- Να κανονίζει την αρχική επαφή με την οικογένεια και να παρέχει τη δυνατότητα πρόσβασης σε παιδιατρική κλινική για τη διαχείριση της ρουτίνας σε εξωτερικό ιατρείο
- Να προάγει και να υποστηρίζει τη διαχείριση κατ' οίκον από τους ασθενείς, τον ΟΙ και τα κέντρα ΔΝ και θαλασσαιμίας (εφόσον υπάρχουν)
- Να διαχειρίζεται το σοβαρό οξύ πόνο και την οξεία αναιμία, και να παρέχει αρχική φροντίδα για άλλες επιπλοκές πριν από την παραπομπή σε ΟΕΑ σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες και τα πρωτόκολλα
- Να φροντίζει για την επαφή με την ΟΕΑ για την ετήσια εξέταση
- Παρακολούθηση των παιδιών που παραλείπουν τα ραντεβού τους, αναφορά στην ΟΕΑ για την ετήσια επίδοση σε συνάντηση του δικτύου
- Στενή επαφή με τις τοπικές αρχές π.χ. εκπαίδευση και κοινωνικές υπηρεσίες
- Να διαχειρίζεται τη μετάβαση στις υπηρεσίες ενηλίκων
- Να παρέχει ακριβή, εμπεριστατώμενα και έγκαιρα δεδομένα στο σύστημα καταγραφής εκβάσεων των νεογνών, ώστε να επιτρέπει να αξιολογηθούν οι εκβάσεις του προγράμματος εξέτασης νεογνών
- Να συμπληρώνει και να ενημερώνει καταχωρήσεις στο εθνικό μητρώο αιμοσφαιρινοπαθειών (όταν έχει δοθεί η συγκατάθεση).

Πρόσφατες ανασκοπήσεις αποκαλύπτουν την ύπαρξη μεγάλων διαφορών σε ό,τι αφορά τη διαθεσιμότητα πόρων του προσωπικού, ανάλογα με τη μονάδα. Οι περιοχές που επηρεάζονται από αυτήν την ποικιλομορφία αφορούν κυρίως τις υπηρεσίες που σχετίζονται με το ιατρικό και το εξειδικευμένο νοσηλευτικό προσωπικό, καθώς και η ψυχολογική υποστήριξη. Μερική διαφοροποίηση στο προσωπικό είναι αναπόφευκτη καθώς συναρτάται από άλλους παράγοντες, όπως το διαθέσιμο υποστηρικτικό προσωπικό και η ποικιλία των ασθενών. Ωστόσο, υπάρχουν οι ελάχιστες προσδοκώμενες προϋποθέσεις που πρέπει να καλύπτονται: Ένας πλήρους απασχόλησης ειδικός παιδοαιματολόγος (ή παιδίατρος με εμπειρία σε αιμοσφαιρινοπάθειες) και ένας πλήρους απασχόλησης εξειδικευμένος νοσηλευτής για κάθε 200 ασθενείς με μείζονα αιμοσφαιρινοπάθεια σε κάθε κέντρο, μαζί με έναν πλήρους απασχόλησης ψυχολόγο για κάθε 300 ασθενείς όπως συνιστάται από την Βρετανική Εταιρία Ψυχολογίας (BPS). Επιπροσθέτως, κατόπιν ιατρικής έρευνας σε ειδικούς που ασχολούνται με αιμοσφαιρινοπάθειες στην Αγγλία1, συνιστώνται τα κάτωθι:

- 0,25 επιμορφωτικές δραστηριότητες (διεθνής όρος: programmed activities, PAs) για τη συνεχιζόμενη επαγγελματική εξέλιξη για κάθε ειδικό ιατρό
- 1,5 PAs για κάθε 50 ασθενείς για άμεσα κλινικά καθήκοντα
- 1 PA για την κλινική ηγεσία της γεωγραφικής περιοχής
- Επιπρόσθετα PAs όπως απαιτούνται (π.χ. για εκπαίδευση ειδικότητας, εργαστηριακό έργο, έρευνα, εξωτερικά ιατρεία).

Συστάσεις

- Η οργάνωση φροντίδας σε επίπεδο ΤΟΑ και ΟΕΑ πρέπει να εναρμονίζονται με τα ευρήματα της ανασκόπησης των ειδικών. (C)
- Οι ΤΟΑ και ΟΕΑ πρέπει να συνεργάζονται στενά με το ΣΚΑ. (C)
- Πρέπει να έχει οριστεί ένας παιδίατρος υπεύθυνος για την παρακολούθηση στην ΤΟΑ. (C)
- Πρέπει να έχει οριστεί ένας υπεύθυνος παιδίατρος ή/και παιδοαιματολόγος στην ΟΑΕ. (C)
- Πρέπει να υπάρχει πρόσβαση σε νοσηλευτές εξειδικευμένους στη φροντίδα παιδιών με ΔΝ. (C)
- Πρέπει να υπάρχει πρόσβαση σε υπηρεσίες κλινικής ψυχολογίας. (C)

Βιβλιογραφικές Αναφορές

Υπηρεσίες με βάση την κοινότητα

1. Al Juburi G, Okoye O, Majeed A, et al. Views of patients about sickle cell disease management in primary care: A questionnaire-based pilot study. JRSM Short Rep 2012; 3:1-5.
2. Jacob E, Childress C, Nathanson JD. Barriers to care and quality of primary care services in children with sickle cell disease. J Adv Nurs 2016; 72: 1417-29.
3. Berghs MJ, Atkin KM, Graham HM, et al. Implications for public health research of models and theories of disability: a scoping study and evidence synthesis. Public Health Res 2016; 4. https://doi.org/10.3310/phr04080 . Accessed: 2 April 2019.
4. Dyson SM, Abuateya H, Atkin K, et al. Reported school experiences of young people living with sickle cell disorder in England. Br Educ Res J 2010; 36, 125-42. https://doi.org/10.1080/01411920902878941 . Accessed: 2 April 2019.
5. Dyson SM, Atkin K, Culley LA, et al. Disclosure and sickle cell disorder: A mixed methods study of the young person with sickle cell at school. Soc Sci Med 2010; 70: 2036-44.
6. Dyson S. Sickle cell and thalassaemia: A guide to school policy v2.Open Education Resource2016. http://sicklecellanaemia.org/policy/version-2-guide-to-school-policy-for-young-people-with-sickle-cell-disease/ . Accessed: 2 April 2019.
7. Department for Education. Supporting pupils at school with medical conditions. Statutory guidance for governing bodies of maintained schools and proprietors of academies in England. Published: December 2015. Available from: https://www.gov.uk/government/publications/supporting-pupils-at-school-with-medical-conditions--3 . Accessed: 26 April 2019.
8. Department for Education. Special educational needs and disability. A guide for parents and carers. Published: August 2014. Available from: https://www.gov.uk/government/publications/send-guide-for-parents-and-carers . Accessed: 26 April 2019.

ΥΨΥΠΕ

1. Anie KA, Green J. Psychological therapies for sickle cell disease and pain. Cochrane Database Syst Rev 2015; 5: CD001916.
2. McClish DK, Penberthy LT, BovbjergVE, et al. Health related quality of life in sickle cell patients: The PiSCES project. Health Qual Life Outcomes 2005; 3: 50.
3. Eccleston C, Palermo TM, Williams A, et al. Psychological therapies for the management of chronic and recurrent pain in children and adolescents. Cochrane Database Syst Rev2014; 5: CD003968.

Νοσοκομειακή Φροντίδα

Ryan K. Caring for haemoglobinopathy patients: Report of a national workforce survey. Available from: https://www.haemoglobin.org.uk/wp-content/uploads/2017/07/workforce-survey-2782015.pdf . Accessed: 23 May 2019.

Μονοπάτι Φροντίδας

Αρχική Διάγνωση της νόσου

Γνωστοποίηση αρχικού αποτελέσματος διαλογής

Τα δείγματα κηλίδων αίματος αποστέλλονται σε ένα από τα εργαστήρια ελέγχου διαλογής νεογνών και τα αποτελέσματα όλων των βρεφών που ενδέχεται να έχουν κάποια μορφή ΔΝ εκτιμώνται από εξειδικευμένο προσωπικό.

Το Εθνικό Μητρώο Αιμοσφαιρινοπαθειών συλλέγει δεδομένα από ιατρούς που ασχολούνται με τις αιμοσφαιρινοπάθειες. Πρόκειται για μια βάση δεδομένων για ασθενείς με αιμοσφαιρινοπάθειες που ζουν στη χώρα, με κεντρικό στόχο την βελτίωση της φροντίδας των ασθενών. Οι χρήστες του Εθνικού Μητρώου Αιμοσφαιρινοπαθειών μπορούν να δουν και να χρησιμοποιήσουν το Σύστημα Αποτελεσμάτων Ελέγχου Νεογνών, αλλά για την χρήση του απαιτείται ρητά η συγκατάθεση και η συναίνεση των εξεταζόμενων.

Πληροφορίες σχετικά με το ποιες προσωπικές πληροφορίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν από τα προγράμματα ελέγχου κατά τις εξετάσεις διαλογής, παρέχονται σε φυλλάδια.

Ενημέρωση των γονέων

Οι γονείς ενός παιδιού που βρέθηκε ότι έχει πιθανώς κάποια σοβαρή αιμοσφαιρινοπάθεια πρέπει να ενημερώνονται με προσωπική επαφή από ειδικευμένο επαγγελματία υγείας έως 28 ημέρες μετά τη γέννηση του παιδιού (βλ. Πρότυπο 1). Κάθε περιοχή έχει έναν εξειδικευμένο επαγγελματία υγείας, ο οποίος ενδέχεται να είναι παιδίατρος ή νοσηλευτής. Σε ορισμένες περιοχές με υψηλό επιπολασμό, η νοσηλεύτρια θα πρέπει να έχει εξειδίκευση στην ΔΝ.

Παρόλο που θεωρητικά θα έπρεπε να είχε προσφερθεί προγεννητική εξέταση και συμβουλευτική στις γυναίκες και τους συντρόφους τους, και να είχαν ενημερωθεί πλήρως για τους πιθανούς κίνδυνους, αυτό δεν συμβαίνει πάντα στην πραγματικότητα. Η διάγνωση μπορεί να αποτελέσει ένα σοκ για αυτά τα ζευγάρια[1]. Η έγκαιρη επικοινωνία από τον τοπικό επαγγελματία υγείας, με πολιτισμικά ευαίσθητο τρόπο[2] είναι σημαντική για την παροχή πληροφοριών για να διασφαλιστεί ότι το βρέφος έχει έγκαιρη πρόσβαση στην ενδεδειγμένη θεραπεία. Υπάρχουν ενημερωτικά φυλλάδια που οι γονείς μπορεί να βρουν χρήσιμα.

Η ομάδα πρωτοβάθμιας περίθαλψης πρέπει να γνωρίζει τη διάγνωση το συντομότερο δυνατό για να παρέχει συνεχή ιατρική και συναισθηματική υποστήριξη, ώστε το βρέφος να ξεκινήσει θεραπεία με πενικιλίνη και τους αναγκαίους εμβολιασμούς. Πρέπει γίνει διασύνδεση για παρακολούθηση του βρέφους ως εξωτερικό ασθενή έως την ηλικία των 90 ημερών.

Συστάσεις

- Οι εργαστηριακοί και οι κλινικοί γιατροί του εργαστηριακού προσυμπτωματικού ελέγχου νεογνών που είναι υπεύθυνοι για τη φροντίδα των θετικών βρεφών κατά την διαλογή πρέπει να παραπέμπουν τα θετικά στον έλεγχο βρέφη σε μονάδες κλινικής παρακολούθησης αιμοσφαιρινοπαθειών. (C)
- Σε όλους τους γονείς/ φροντιστές βρεφών όπου υπάρχει υποψία ΔΝ μέσω του προγράμματος διαλογής νεογνών, θα πρέπει να γνωστοποιηθεί το αποτέλεσμα έως ότου το παιδί συμπληρώσει 28 ημέρες ζωής (βλ. Πρότυπο 1). Αυτό πρέπει να γίνει με πολιτισμικά ευαίσθητο τρόπο, με σεβασμό στην αξιοπρέπεια και την ατομικότητα των γονέων. Πρέπει να παρέχεται διερμηνέας όπου είναι απαραίτητο. (C)
- Το αποτέλεσμα θα πρέπει να κοινοποιείται στον οικογενειακό ιατρό και στον επισκέπτη υγείας μόλις παραληφθεί από τον εξειδικευμένο νοσηλευτή ή τον εξειδικευμένο επαγγελματία υγείας.
- Τα νεογνά με θετικό αποτέλεσμα προσυμπτωματικού ελέγχου θα πρέπει να παραπέμπονται και να εξετάζονται σε παιδιατρική κλινική για να επιβεβαιώνεται το αποτέλεσμα της εξέτασης ή να αποκλείεται μέχρι την ηλικία ≤90 ημερών. (C)
- Η προφύλαξη με πενικιλίνη πρέπει να προσφέρεται σε όλα τα παιδιά με ΔΝ (A) και θα πρέπει να ξεκινά έως την ηλικία των 90 ημερών. (C)
- Πρέπει να παρέχονται στους γονείς/φροντιστές κατάλληλες γραπτές πληροφορίες σχετικά με την κατάσταση του παιδιού. (C)
- Οι γονείς θα πρέπει να έχουν την ευκαιρία να λάβουν γενετική συμβουλευτική, ειδικά εάν δεν είχαν λάβει πριν από τη γέννηση του παιδιού τους. (C)

Επιβεβαίωση της διάγνωσης

Στα θετικά στην εξέταση διαλογής βρέφη πρέπει να λαμβάνεται ένα δεύτερο δείγμα έως και την ηλικία των 90 ημερών έτσι ώστε να επιβεβαιωθεί ή να αποκλειστεί το αποτέλεσμα του ελέγχου διαλογής. Αυτό γίνεται συνήθως κατά την πρώτη επίσκεψη σε Μονάδα Παρακολούθησης Αιμοσφαιρινοπαθειών, αλλά σε ορισμένες περιοχές μπορεί να ζητηθεί πριν το παιδί εκτιμηθεί στην κλινική. Η επιβεβαιωτική δοκιμασία είναι σημαντική σε περίπτωση εργαστηριακού ή άλλου σφάλματος.

Τα δείγματα για διαγνωστικές δοκιμασίες πρέπει να αποστέλλονται σε πιστοποιημένο εργαστήριο που συμμετέχει σε σχήματα ελέγχου ποιότητας για τον έλεγχο των αιμοσφαιρινοπαθειών. Θα πρέπει να υπάρχει οργανωμένη διασύνδεση με το εργαστήριο ελέγχου ανίχνευσης νεογνών για ανατροφοδότηση σχετικά με περιπτώσεις που εντοπίστηκαν από το πρόγραμμα ελέγχου.

Ελλείψει του φαινοτύπου του πατέρα, μπορεί να είναι δύσκολο να γίνει μια οριστική διάγνωση, καθώς τα άτομα με HbSS, ΔΝ HbS/β^0 και HbS/HPFH έχουν όλα φαινότυπο FS στον έλεγχο διαλογής. Εάν υπάρχει αμφιβολία, η ανάλυση DNA πρέπει να γίνει από εξειδικευμένο τμήμα.

Η προφύλαξη με πενικιλίνη πρέπει να χορηγείται σε όλα τα παιδιά κατά την αναμονή επιβεβαίωσης της διάγνωσης. Δεν υπάρχουν ενδείξεις ότι τα βρέφη με HbS/HPFH χρειάζονται συνεχή φροντίδα και προφυλακτική θεραπεία. Ωστόσο, αυτή η διάγνωση δεν πρέπει να συγχέεται με HbSS και υψηλή HbF, που είναι σχετικά συνηθισμένο εύρημα, καθώς αυτά τα παιδιά χρειάζονται χημειοπροφύλαξη με αντιβιοτικά. Εάν υπάρχει αμφιβολία, το παιδί πρέπει να αντιμετωπίζεται ως HbSS έως ότου ολοκληρωθεί ο επιβεβαιωτικός έλεγχος.

Συστάσεις

- Θα πρέπει να ληφθεί δείγμα αίματος για επιβεβαίωση του αποτελέσματος διαλογής κατά ή πριν από την πρώτη επίσκεψη σε Μονάδα Αιμοσφαιρινοπαθειών και να σταλεί σε διαπιστευμένο εργαστήριο για τη διεξαγωγή διαγνωστικών εξετάσεων για αιμοσφαιρινοπαθειών (C)
- Η ανάλυση DNA πρέπει να ζητηθεί σε περιπτώσεις όπου η διάγνωση είναι ασαφής. (C)
- Η χημειοπροφύλαξη με πενικιλίνη πρέπει να ξεκινά εν αναμονή της επιβεβαίωσης της τελικής διάγνωσης. (C)

Φροντίδα εξωτερικών ασθενών

Οργάνωση παρακολούθησης

Το μεγαλύτερο μέρος της φροντίδας ενός παιδιού θα πραγματοποιηθεί στο σπίτι, σε ένα τμήμα εξωτερικών ασθενών με αιμοσφαιρινοπάθειες ή σε δομές Πρωτοβάθμιας Φροντίδας Υγείας. Πολλά παιδιά θα κάνουν εισαγωγή στο νοσοκομείο κάποια στιγμή, αλλά μόνο μια μειοψηφία θα έχει συχνές εισαγωγές. Δεδομένου ότι η ΔΝ είναι μια ισόβια κατάσταση, είναι σημαντικό να γίνει επαφή με την οικογένεια νωρίς,

όχι μόνο για να επιβεβαιωθεί η διάγνωση και να ξεκινήσει η θεραπεία, αλλά και την παροχή συμβουλών, εκπαίδευσης και υποστήριξης.

Οι κατευθυντήριες οδηγίες ορθής κλινικής πρακτικής του Υπουργείου Υγείας και Ανθρωπίνων Υπηρεσιών των ΗΠΑ[1] περιγράφουν τη σημασία της έγκαιρης φροντίδας στην προφύλαξη από πνευμονιοκοκκική νόσο αλλά και την ικανότητα των γονέων να αναγνωρίζουν και να διαχειρίζονται τα σημεία και τα συμπτώματα της ασθένειας. Σε μια μελέτη σειράς (κοόρτης) από τη Τζαμάικα, οι γονείς μπόρεσαν να μετρήσουν με ακρίβεια το μέγεθος του σπλήνα σε περιπτώσεις οξέος σπληνικού εγκλωβισμού, μιας ενδεχομένως θανατηφόρας επιπλοκής εάν καθυστερήσει η διάγνωση[2].

Είναι γενικά αποδεκτό ότι η χημειοπροφύλαξη με πενικιλίνη πρέπει να ξεκινά έως την ηλικία των 90 ημερών, καθώς το επίπεδο της αιμοσφαιρίνης HbF αρχίζει να μειώνεται και ο κίνδυνος σπληνικής υπολειτουργίας αυξάνεται. Η Συνεργατική Μελέτη της Δρεπανοκυτταρικής Νόσου, που ξεκίνησε στις ΗΠΑ το 1978, ανέδειξε σημαντικό αριθμό οξέων συμβαμάτων, συμπεριλαμβανομένης της βακτηριακής μηνιγγίτιδας και της σηψαιμίας, πριν από την ηλικία των 6 μηνών[3]. Παρόλο που δεν υπάρχουν ενδείξεις για πρώιμη σπληνική δυσλειτουργία στις ΔΝ HbSC και HbS/β$^+$, η Συνεργατική Μελέτη έδειξε μια σημαντική επίπτωση πνευμονιοκοκκικών λοιμώξεων στη ΔΝ HbSC κατά τα πρώτα χρόνια της ζωής, υποδεικνύοντας ότι αυτά τα παιδιά πρέπει να λάβουν την ίδια θεραπεία και εκπαίδευση με τα παιδιά με HbSS. Προκειμένου να διασφαλιστεί ότι αυτό θα επιτευχθεί, τα παιδιά πρέπει να παραπεμφθούν για παρακολούθηση σε ειδικό τμήμα Δρεπανοκυτταρικής Νόσου έως την ηλικία των 90 ημερών.

Η αξία των ειδικών προγραμμάτων παρακολούθησης για την ΔΝ ιδιαίτερα μετά τον νεογνικό έλεγχο διαλογής (screening), επιβεβαιώθηκε τα τελευταία 30 χρόνια. Μια μελέτη σειράς (κοόρτης) στην Τζαμάικα έδειξε βελτιωμένα ποσοστά επιβίωσης[4] και η συμμετοχή σε προγράμματα παρακολούθησης μετά από έλεγχο νεογνών στις ΗΠΑ βρέθηκε ότι μειώνει τη νοσηρότητα και τη θνησιμότητα στο 1% περίπου[5]. Πιο πρόσφατα, μια ανασκόπηση των παιδιών με ΔΝ που εντοπίστηκαν με καθολική εξέταση νογνών στο Ανατολικό Λονδίνο έδειξε ότι ένα πρόγραμμα νοσοκομειακής και κοινοτικής περίθαλψης, το οποίο περιελάμβανε προφύλαξη με πενικιλίνη V και κατάλληλους εμβολιασμούς κατά της πνευμονιοκοκκικής λοίμωξης, μπόρεσε να εξαλείψει ουσιαστικά την παιδική θνησιμότητα λόγω ΔΝ[6].

Μια αξιολόγηση του προγράμματος εξέτασης διαλογής νεογνών για ΔΝ στην Αγγλία από το 2010 έως το 2016 επιβεβαίωσε ότι το πρόγραμμα εντόπισε όλα τα βρέφη και εκείνα που κατοικούσαν στην Αγγλία ήταν όλα υπό παρακολούθηση[7]. Ένα περαιτέρω όφελος από τον έλεγχο είναι η προσφορά τακτικών εκτιμήσεων TCD για

τον εντοπισμό αυτών των παιδιών που διατρέχουν κίνδυνο αγγειακής εγκεφαλικής νόσου, με σκοπό την πρόληψη του εγκεφαλικού επεισοδίου[8].

Οι στόχοι της τακτικής παρακολούθησης σε μία οργανωμένο Μονάδα Αιμοσφαιρινοπαθειών πρέπει να είναι:

1. Ενθάρρυνση στην συμμόρφωση στη θεραπεία - ιδιαίτερα σε προγράμματα χημειοπροφύλαξης και εμβολιασμών
2. Συνεχιζόμενη εκπαίδευση σχετικά με την αναγνώριση σημείων και συμπτωμάτων που θα διασφαλίσουν την έγκαιρη πρόσβαση στην ιατρική περίθαλψη όταν χρειάζεται
3. Παρακολούθηση για άλλες επιπλοκές της ΔΝ
4. Παρακολουθηση της γενικής υγείας, της διατροφής και της ανάπτυξης
5. Συζήτηση των επιλογών θεραπείας, συμπεριλαμβανομένης της μεταμόσχευσης στελεχιαίων αιμοποιητικών κυττάρων και της υδροξυουρίας.

Μπορούν να προσφερθούν επιλογές θεραπείας ανάλογα με τη φύση των επιπλοκών και η μετάβαση σε υπηρεσία ενηλίκων μπορεί να οργανωθεί εγκαίρως. Μια πολιτική για τη συχνότητα παρακολούθησης σε Μονάδα Αιμοσφαιρινοπαθειών μπορεί να είναι χρήσιμη, π.χ. τουλάχιστον κάθε 3 μήνες τα πρώτα 2 χρόνια, κάθε 6 μήνες έως την ηλικία των 5 ετών, κατόπιν ετησίως.

Σε κάθε παιδί με ΔΝ, ανεξάρτητα από το πού κατοικεί, θα πρέπει να προσφέρεται ετησίως πρόσβαση σε ένα πλήρες φάσμα εξειδικευμένων επαγγελματιών υγείας στα πλαίσια της Ομάδας Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες και σε αντίστοιχες υπηρεσίες για να διασφαλιστεί ότι θα λαμβάνει την βέλτιστη φροντίδα. Κάθε δίκτυο Μονάδων Αιμοσφαιρινοπαθειών πρέπει να καθορίζει την αυτοοργάνωσή του. Σε ορισμένες περιοχές, η κοινή περίθαλψη από μη εξειδικευμένο προσωπικό σε συνδυασμό με επίσκεψη σε εξειδικευμένη Μονάδα Αιμοσφαιρινοπαθειών ετησίως λειτουργεί εύρυθμα. Σε άλλες περιοχές οι εξειδικευμένες Μονάδες Αιμοσφαιρινοπαθειών είναι πολύ πιο εύκολα προσβάσιμες από γονείς και φροντιστές και η επίσκεψη μπορεί να συμπίπτει με το ετήσιο διακρανιακό υπέρηχογράφημα Doppler (TCD). Η επικοινωνία μεταξύ των κέντρων αποτελεί κλειδί για αποτελεσματική κοινή περίθαλψη.

Είναι σημαντικό όλες οι οικογένειες να αισθάνονται ότι έχουν υποστήριξη και πρόσβαση σε εξειδικευμένες συμβουλές και θεραπεία. Μια ποιοτική μελέτη για τη διαχείριση του πόνου[9] έδειξε ότι όπου οι οικογένειες υποστηρίζονταν και ήταν σε θέση να αντιμετωπίσουν την κατάσταση του παιδιού τους, και ο νεαρός ενήλικας ήταν πιο πιθανό να είναι σε θέση να διαχειριστεί την κατάστασή του στην μετέπειτα ζωή του.

Θα πρέπει να υπάρχει τακτική επικοινωνία με τις δομές πρωτοβάθμιας φροντίδας υγείας και, κατά περίπτωση, με την ευρύτερη διεπιστημονική ομάδα. Το Βιβλιάριο Υγείας του Παιδιού (παρέχεται για όλα τα νεογνά) πρέπει να συμπληρώνεται σε κάθε επίσκεψη. Οι οδηγίες για την παρακολούθηση και την κοινή περίθαλψη πρέπει να είναι σαφείς. Πρέπει να εφαρμοστεί μια πολιτική ανίχνευσης παιδιών που δεν προσέρχονται για παρακολούθηση σε τακτική βάση.

Τα οφέλη από την καταχώριση των στοιχείων του παιδιού τους στο Εθνικό Μητρώο Αιμοσφαιρινοπαθειών πρέπει να εξηγούνται στους γονείς μόλις επιβεβαιωθούν τα αποτελέσματα της εξέτασης διαλογής. Η προφορική συγκατάθεση πρέπει πάντα να ζητείται από τους γονείς.

Συστάσεις

- Ένα βρέφος που έχει υποβληθεί σε εξέταση διαλογής για πιθανή σοβαρή αιμοσφαιρινοπάθεια μέσω του προγράμματος διαλογής νεογνών θα πρέπει να εκτιμάται από εξειδικευμένη Μονάδα Αιμοσφαιρινοπαθειων έως την ηλικία των 90 ημερών. (C) (βλ. Πρότυπο 2)
- Κατά την πρώτη επίσκεψη, η οικογένεια θα πρέπει να συναντηθεί με γιατρό ή/ και εξειδικευμένο νοσηλευτή με εμπειρία στη διαχείριση της ΔΝ ο οποίος μπορεί να τους δώσει ακριβείς πληροφορίες και συμβουλές. (C)
- Οι γονείς θα πρέπει να ενθαρρύνονται να συναινούν στην εγγραφή του παιδιού τους στο Εθνικό Μητρώο Αιμοσφαιρινοπαθειών. (C) (βλ. Πρότυπο 7)
- Η επιβεβαίωση της διάγνωσης, η ημερομηνία της πρώτης εκτίμησης στην εξειδικευμένη Μονάδα Αιμοσφαιρινοπαθειών, και η ημερομηνία έναρξης της προφυλακτικής χορήγησης πενικιλίνης θα πρέπει να καταγράφονται, ιδανικά ηλεκτρονικά. (C)
- Πρέπει να υπάρχει τακτική επικοινωνία μεταξύ Τοπικής Ομάδας Αιμοσφαιρινοπαθειών, Ομάδας Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες, Πρωτοβάθμιας Φροντίδας Υγείας και ομάδας νοσηλευτικής της κοινότητας. (C)
- Πρέπει να υπάρχει πολιτική ελέγχου προσέλευσης για παρακολούθηση στην Μονάδα Αιμοσφαιρινοπαθειών και μέριμνας παρακολούθησης των οικογενειών που δεν προσέρχονται στα ραντεβού τους. Στην πολιτική αυτή θα πρέπει να πρέπει να παρέχεται ενημέρωση για παιδιά που έχουν μετακομίσει σε άλλη περιοχή. (C)
- Θα πρέπει να υπάρχει συνεχής υποστήριξη για την οικογένεια και προαγωγή της διαχείρισης ξεκάθαρων προβλημάτων υγείας, συμπεριλαμβανομένου του ανεπίπλεκτου άλγους, στο σπίτι. (C)
- Θα πρέπει να υπάρχει πρόσβαση σε εκτίμηση και θεραπεία από ειδικό όταν απαιτείται. (C)

- Κάθε παιδί πρέπει να ελέγχεται τουλάχιστον μία φορά το χρόνο από την Ομάδας Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες. Αυτό μπορεί να γίνει με άμεση παραπομπή, σε εξωτερική βάση ή στα πλαίσια μιας διεπιστημονικής ομάδα όπως είναι κατάλληλο. (C)

Συμβουλευτική

Τα ακόλουθα παρέχουν έναν οδηγό για το τι πρέπει να περιλαμβάνεται σε κάθε επίσκεψη. (Η λίστα δεν είναι ολοκληρωμένη.)

Το ιστορικό πρέπει να περιλαμβάνει:
- Τρέχοντα συμπτώματα και ανασκόπηση επώδυνων επεισοδίων, ασθενειών, τυχόν ατυχημάτων και επειγόντων περιστατικών ή εισαγωγής στο νοσοκομείο από την τελευταία επίσκεψη
- Λεπτομερή καταγραφή σχετικά με ευρήματα και συμπτώματα όπως κοιλιακό άλγος, νυχτερινή ενούρηση, πριαπισμός, κεφαλαλγία, ροχαλητό, ή άλλα νευρολογικά συμπτώματα που υποδηλώνουν ισχαιμία
- Συμμόρφωση στην προφυλακτική χορήγηση πενικιλίνης
- Αυστηρή τήρηση του προγράμματος εμβολιασμού
- Ανασκόπηση του τρόπου αντιμετώπισης του πόνου και του πυρετού στο σπίτι
- Παρακολούθηση της φοίτησης στο σχολείο και λόγοι απουσίας
- Αξιολόγηση αποτελεσμάτων αναπτυξιακού προσυμπτωματικού ελέγχου, προόδου στο σχολείο και συμμετοχή σε διαγωνισμούς/ εξετάσεις
- Ταξιδιωτικά σχέδια, ιδίως εάν πρόκειται για πολύωρα αεροπορικά ταξίδια που σχετίζονται με αυξημένο κίνδυνο επιπλοκών[10]. Οι αεροπορικές εταιρείες έχουν τους δικούς τους κανονισμούς και η ανάγκη για οξυγόνο κατά την πτήση θα πρέπει να συζητηθεί εκ των προτέρων και να δίνονται σχετικές οδηγίες.

Η κλινική εξέταση πρέπει να περιλαμβάνει:
- Αξιολόγηση της ανάπτυξης, του ύψους και του βάρους
- Γενική φυσική εξέταση, εκτιμώντας ιδιαίτερα την ωχρότητα, τον ίκτερο, το μέγεθος του σπλήνα, την παρουσία καρδιακού φυσήματος κλπ.
- Αρτηριακή πίεση.

Κατά την πρώτη κλινική εξέταση ο εργαστηριακός έλεγχος πρέπει να περιλαμβάνει:
- Γενική αίματος
- Ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης
- Μέτρηση δικτυοερυθροκυττάρων
- Τυποποίηση ομάδας αίματος και εκτεταμένου φαινοτύπου ερυθρών αιμοσφαιρίων (και γονοτύπου όπου είναι δυνατόν).

Καθώς η ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της φωσφορικής γλυκόζης-6 (G6PD) είναι συχνή σε διάφορες εθνικές ομάδες και προκαλεί αιμόλυση, συνιστάται ο έλεγχος G6PD κατά την πρώτη επίσκεψη στο νεογνό όταν ο βαθμός της δικτυοερυθροκυττάρωσης δεν είναι πιθανό να προκαλέσει ψευδώς θετικά αποτελέσματα.

Επόμενες επισκέψεις: δεν είναι απαραίτητο να γίνονται εξετάσεις αίματος και ούρων σε κάθε επίσκεψη. Συνιστάται συνήθως να γίνεται εργαστηριακός έλεγχος σε σταθερή κατάσταση (πλήρης εξέταση αίματος, βιοχημικός έλεγχος νεφρικής και ηπατικής λειτουργίας) σε ηλικία 1 έτους ως έλεγχος αναφοράς. Έκτοτε, μπορεί να εκτιμηθεί η σοβαρότητα οποιασδήποτε επιπλοκής οξείας ή χρονίας.

Η συχνότητα των περαιτέρω εργαστηριακών ελέγχων εξαρτάται από την κλινική εικόνα, αλλά συνήθως δεν πραγματοποιούνται περισσότερες από μία φορά το χρόνο. Οι εξετάσεις αίματος και ούρων και άλλες εξετάσεις προσυμπτωματικού ελέγχου που πραγματοποιούνται σε παιδιά σε φάση ηρεμίας ώστε να υπάρχει ένα σημείο αναφοράς σε περίπτωση που το παιδί είναι άρρωστο και να ελέγχει για καταστάσεις που μπορεί να χρήζουν θεραπευτικής αντιμετώπισης. Πρέπει επίσης συνίσταται να καταγράφονται οι μετρήσεις κορεσμού οξυγόνου σε σταθερή κατάσταση.

Ο έλεγχος με διακρανιακό υπερηχογράφημα Doppler (TCD) θα πρέπει να πραγματοποιείται ετησίως από την ηλικία των 2 ετών (ή νωρίτερα κατά την κρίση της κλινικής).

Διακρανιακό υπερηχογράφημα Doppler (TCD)

Συνιστάται η ετήσια αξιολόγηση με διακρανιακό υπερηχογράφημα TCD για παιδιά με ΔΝ από την ηλικία των 2 ετών. Αυτό βασίζεται στα ευρήματα μιας τυχαιοποιημένης ελεγχόμενης μελέτης σχετικά με τα οφέλη της μετάγγισης σε παιδιά με αυξημένες εγκεφαλικές ταχύτητες ροής αίματος[11].

Υπάρχουν δημοσιευμένα πρότυπα και οδηγίες για το διακρανιακό υπέρηχο σε παιδιά με ΔΝ. Τα περισσότερα από τα κέντρα Ομάδων Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες εφαρμόζουν την εξέταση ή έχουν διασύνδεση με κέντρα που το εφαρμόζουν. Δημοσιευμένες κατευθυντήριες οδηγίες (στα αγγλικά) μπορούν να βρεθούν στο σύγγραμμα Πρότυπα και Κατευθυντήριες Οδηγίες για τον έλεγχο με διακρανιακό υπερηχογράφημα Doppler σε παιδιά με ΔΝ.

Εκπαίδευση σχετικά με τη ΔΝ

Ορισμένα θέματα πρέπει να υπογραμμίζονται σε κάθε επίσκεψη στην κλινική ή σε επαφή με την ιατρική ομάδα. Ο στόχος είναι:

- Εκπαίδευση των γονέων (και εν συνεχεία των ίδιων των παιδιών) για τη διαχείριση απλών προβλημάτων στο σπίτι
- Εκπαίδευση ώστε να αναγνωρίσουν την έναρξη σοβαρών επιπλοκών, έτσι ώστε το παιδί να παραπέμπεται αμέσως για νοσοκομειακή περίθαλψη όταν υπάρχει ένδειξη.

Όπου είναι δυνατόν, αυτές οι πληροφορίες πρέπει να υποστηρίζονται από γραπτό υλικό στη γλώσσα των γονέων και διερμηνείς θα πρέπει να είναι διαθέσιμοι κατά τη διάρκεια των συζητήσεων, εάν απαιτείται.

Τα θέματα που καλύπτονται πρέπει να περιλαμβάνουν (η ακόλουθη λίστα δεν είναι ολοκληρωμένη):

- την κατανόηση της κατάστασης
- τη σημασία της πενικιλίνης
- τη σημασία της ενημέρωσης για όλους τους εμβολιασμούς
- την διαχείριση του πόνου στο σπίτι
- την ανάγκη να αναζήτηση άμεσης εκτίμησης μαζί με τον τρόπο πρόσβασης σε νοσοκομείο για πιθανή εισαγωγή εάν είναι απαραίτητο, για
    - πυρετό
    - αναπνευστικά συμπτώματα ή άλλα σημεία λοίμωξης
    - πριαπισμό
    - ασυνήθιστη ωχρότητα
    - αδυναμία (χωρίς πόνο), μυρμήγκιασμα, απώλεια ομιλίας ή νευρολογικές επιπλοκές
- πώς να αναγνωρίσουν με ψηλάφηση την σπληνομεγαλία (σπληνικός εγκλωβισμός)
- πώς να αναγνωρίζουν τη δακτυλίτιδα και άλλα επώδυνα επεισόδια
- συμπτώματα και σημεία πριαπισμού
- πότε να συμβουλευτούν τον οικογενειακό ιατρό
- πότε θα προσέλθουν στο νοσοκομείο σε περίπτωση έκτακτης ανάγκης
- την ανάγκη άμεσης αναφοράς οποιωνδήποτε οπτικών διαταραχών, ειδικά σε παιδιά με HbSC
- την ανάγκη να αναφερθούν τυχόν αναπτυξιακές διαταραχές ή έκπτωση στις σχολικές επιδόσεις
- γενικές συμβουλές σχετικά με την αποφυγή έκθεσης στο κρύο, τη φροντίδα κατά το κολύμπι, τη διατήρηση καλής πρόσληψης υγρών
- πληροφορίες που πρέπει να γνωστοποιούνται στο σχολείο του παιδιού

- η ανάγκη για οποιαδήποτε προγραμματισμένη χειρουργική επέμβαση να γίνεται από κοινού με τον χειρουργό, τον αναισθησιολόγο και την Ομάδα Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες +/- Τοπική Ομάδα Αιμοσφαιρινοπαθειών
- ταξιδιωτικές συμβουλές, συμπεριλαμβανομένης της ανάγκης για:
    - συζήτηση των σχεδίων με την ομάδα εκ των προτέρων
    - ενημέρωση της ταξιδιωτικής εταιρείας για τη διάγνωση του παιδιού
    - έκδοση κατάλληλης ταξιδιωτικής ασφάλισης
    - διατήρηση θερμοκρασίας, λήψη άφθονων υγρών και μετακίνησης όταν είναι δυνατόν σε μεγάλα ταξίδια (π.χ. με αεροπλάνο)
- γενετική συμβουλευτική, αντισύλληψη
- συμβουλές για την αποφυγή του καπνίσματος και του αλκοόλ.

Συστάσεις

- Κάθε επίσκεψη εξωτερικών ασθενών πρέπει να παρέχει την ευκαιρία για συνεχή εκπαίδευση του παιδιού και της οικογένειας. (C)
- Πρέπει να υπάρχει μια συστηματική προσέγγιση στην εκπαίδευση, η οποία θα διαφέρει ανάλογα με την ηλικία. (C)

Η ετήσια εκτίμηση

Αυτό πρέπει να περιλαμβάνει αξιολόγηση της προόδου γενικά και ανασκόπηση των γνώσεων του ασθενούς και της οικογένειας για την κατάσταση από έναν έμπειρο γιατρό ή μια εξειδικευμένη νοσηλεύτρια από την Ομάδα Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες. Εάν είναι δυνατόν, ένας κλινικός ψυχολόγος θα πρέπει να είναι διαθέσιμος στην ίδια επίσκεψη.

Η ετήσια επανεκτίμηση μπορεί να πραγματοποιηθεί είτε στην τοποθεσία της Ομάδας Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες είτε στην Τοπική Ομάδα Αιμοσφαιρινοπαθειών. Στην πράξη, με την διατήρηση ηλεκτρονικών αρχείων ασθενών, είναι δυνατή η συνεχής αξιολόγηση πολλών από τα θέματα που περιγράφονται παρακάτω. Ωστόσο, η ετήσια εκτίμηση δίνει την ευκαιρία για την εκτέλεση του ετήσιου διακρανιακού υπερηχογραφήματος και για την ενημέρωση του κέντρου αναφοράς. Θα πρέπει να υπάρχει γραπτή πολιτική όσον αφορά την ετήσια εκτίμηση από την Ομάδα Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες.

Τα ζητήματα που καλύπτονται πρέπει να περιλαμβάνουν:
- επανεξέταση των πληροφοριών που παρέχονται από την Τοπική Ομάδα Αιμοσφαιρινοπαθειών συμπεριλαμβανομένων τυχόν εξετάσεων που έχουν πραγματοποιηθεί και χορηγηθείσας θεραπείας

- κλινική ανασκόπηση:
  - αριθμός εισαγωγών στο νοσοκομείο
  - αριθμός και σοβαρότητα επώδυνων επεισοδίων (συμπεριλαμβανομένων των ημερών εκτός σχολείου)
  - άλλες επιπλοκές, π.χ. σπληνικός εγκλωβισμός, απλαστική κρίση, πριαπισμός, χολόλιθοι, οξύ θωρακικό σύνδρομο, εγκεφαλικό επεισόδιο
  - νυκτερινή ενούρηση σε παιδιά ηλικίας> 6 ετών
  - αξιολόγηση της ανάπτυξης των παιδιών
  - (για παιδιά σε τακτικές μεταγγίσεις) ο όγκος του αίματος που μεταγγίζεται σε σχέση με τον προηγούμενο χρόνο
- εκτίμηση της πρόληψης λοιμώξεων:
  - δοσολογία και συμμόρφωση στην πενικιλίνη V
  - αρχείο εμβολιασμών
  - (για παιδιά σε τακτικές μεταγγίσεις) ορολογικός έλεγχος για ηπατίτιδες A, B και C, συμπεριλαμβανομένου του τίτλου αντισώματος έναντι HBsAg και CMV
- κλινικές εξετάσεις (που πραγματοποιήθηκαν κατά την επίσκεψη ή πραγματοποιήθηκαν από την τελευταία επίσκεψη):
  - κλινική εξέταση καρδιάς, πνευμόνων, ήπατος και σπληνός
  - αξιολόγηση της σωματικής και νοητικής ανάπτυξης
  - αρτηριακή πίεση
  - κορεσμός οξυγόνου
  - ανάλυση ούρων, συμπεριλαμβανομένης της αναλογίας αλβουμίνη/ κρεατινίνη ούρων
  - φερριτίνη
  - (για παιδιά σε τακτικές μεταγγίσεις) ποσοστό HbS προ μετάγγισης
  - διακρανιακό υπερηχογράφημα Doppler (TCD) και κίνδυνος εγκεφαλικού
  - (για παιδιά σε τακτικές μεταγγίσεις λόγω αγγειακής εγκεφαλικής νόσου) MRI/ αγγειογραφία μαγνητικού συντονισμού (MRA) εγκεφάλου
  - (για παιδιά σε τακτικές μεταγγίσεις) T2* MRI καρδιάς και μέτρηση ηπατικού σιδήρου με Ferriscan
- εξέταση και συζήτηση άλλων θεραπειών, π.χ. υδροξυουρία, μεταμόσχευση στελεχιαίων αιμοποιητικών κυττάρων.

Η ετήσια εκτίμηση παρέχει επίσης μια ευκαιρία για τη συλλογή δεδομένων όπως προτείνεται από το Εθνικό Μητρώο Αιμοσφαιρινοπαθειών.

Φροντίδα εσωτερικών ασθενών

Η ΔΝ χαρακτηρίζεται από οξείες και χρόνιες επιπλοκές. Οι οξείες επιπλοκές συνήθως αντιμετωπίζονται αρχικά στα τοπικά νοσοκομεία και μπορεί να σχετίζονται με σημαντική θνησιμότητα στην παιδική ηλικία. Ωστόσο, τα ποσοστά θνησιμότητας έχουν μειωθεί μέσω της αποτελεσματικής αντιμικροβιακής προφύλαξης, της εκπαίδευσης των γονέων και της κατάλληλης παρέμβασης που συντονίζεται σε εξειδικευμένα κέντρα αιμοσφαιρινοπαθειών που απαρτίζονται από έμπειρο και καλά εκπαιδευμένο προσωπικό[1,2]. Πρέπει να υπάρχουν πρωτόκολλα για την αντιμετώπιση της επιδεινούμενης αναιμίας, των εμπύρετων επεισοδίων, του σοβαρού οξέος πόνου, των οξέων νευρολογικών επιπλοκών, του οξέος θωρακικού συνδρόμου και του πριαπισμού.

Κάθε Τοπική Ομάδα Αιμοσφαιρινοπαθειών και Ομάδα Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες θα πρέπει να έχει έναν καθορισμένο παιδίατρο ή/και παιδοαιματολόγο υπεύθυνο για τη διαχείριση παιδιών με ΔΝ. Πρέπει επίσης να υπάρχει ένας καθορισμένος αναπληρωτής. Οι νεότεροι γιατροί που συμμετέχουν στην αξιολόγηση και τη θεραπεία παιδιών με οξείες δρεπανοκυτταρικές επιπλοκές πρέπει να ενημερώνονται για τις πιθανές καταστάσεις και τα τοπικά πρωτόκολλα θεραπείας τους μέσω τακτικών συνεδριών εκπαίδευσης/ κατάρτισης.

Ανάγκη νοσηλείας σε ΜΕΘ/ΜΑΦ

Ορισμένα από τα εξειδικευμένα κέντρα Αιμοσφαιρινοπαθειών και πολλά από τα περιφερειακά κέντρα δεν προβλέπουν την ανάγκη νοσηλείας σε ΜΕΘ η ΜΑΦ ή την Μαγνητική Τομογραφία. Θα πρέπει να υπάρξει μέριμνα για την ανάπτυξη κοινών πρωτοκόλλων με περιφερειακές παιδιατρικές μονάδες και μονάδες ΜΕΘ όπου απαιτείται, π.χ. για την αξιολόγηση και διαχείριση οξέων νευρολογικών επιπλοκών, για αφαιμαξομεταγγίσεις και για παιδιά που χρειάζονται αναπνευστική υποστήριξη.

Προσφορά μεταμόσχευσης μυελού των οστών

Υπάρχει ένας περιορισμένος αριθμός μονάδων σε κάθε χώρα που είναι διαπιστευμένες για να παρέχουν μεταμόσχευση στελεχιαίων αιμοποιητικών κυττάρων (ή μυελού των οστών) για παιδιά. Οι κλινικοί γιατροί τόσο στις Τοπικές Ομάδες Αιμοσφαιρινοπαθειών όσο και στις Ομάδες Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες θα πρέπει να διαθέτουν πληροφορίες για τον ασθενή σχετικά με τα κριτήρια επιλεξιμότητας για παραπομπή για μεταμόσχευση στελεχιαίων αιμοποιητικών κυττάρων και πληροφορίες σχετικά με τη διαδικασία. Πρέπει να υπάρχει διασύνδεση μεταξύ του νοσοκομείου που παραπέμπει και της ειδικής μονάδας μεταμόσχευσης, σχετικά με τις ρυθμίσεις παρακολούθησης.

Συστάσεις

- Οι γονείς και οι φροντιστές πρέπει να ενημερώνονται για τα συμπτώματα που σχετίζονται με σοβαρές και απειλητικές για τη ζωή επιπλοκές και να γνωρίζουν που να απευθυνθούν με το παιδί τους εάν συμβούν. (C)
- Θα πρέπει να υπάρχει πρωτόκολλο φροντίδας στην Τοπική Ομάδα Αιμοσφαιρινοπαθειών για την αξιολόγηση του παιδιού σε περίπτωση ατυχήματος η επείγουσας κατάστασης για μεταφορά και νοσηλεία στο νοσοκομείο εάν είναι αναγκαίο. (C)
- Πρέπει να είναι διαθέσιμα πρωτόκολλα για την κάλυψη όλων των οξέων επιπλοκών της ΔΝ. Αυτά πρέπει να περιλαμβάνουν επιδείνωση της αναιμίας, εμπύρετα επεισόδια, σοβαρό οξύ πόνο, οξείες νευρολογικές επιπλοκές, οξύ θωρακικό σύνδρομο και πριαπισμό. (C)
- Ένας ειδικός παιδίατρος ή/και παιδοαιματολόγος, και ένας αναπληρωτής, θα πρέπει να είναι υπεύθυνοι για τη διαχείριση των παιδιών στις Τοπικές Ομάδες Αιμοσφαιρινοπαθειών/ Ομάδες Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες. Οι νεότεροι γιατροί που εμπλέκονται στην αξιολόγηση και τη θεραπεία των επειγόντων εισαγωγών ασθενών με ΔΝ πρέπει να εκπαιδεύονται για τις οξείες επιπλοκές και τα τοπικά πρωτόκολλα θεραπείας μέσω τακτικών συνεδριών εκπαίδευσης/ κατάρτισης. (C)
- Η επικοινωνία και η μεταφορά σε ΜΕΘ θα πρέπει να είναι άμεσα διαθέσιμα βάσει πρωτοκόλλου. (C)

Μετάβαση σε υπηρεσία ενηλίκων

Η μετάβαση είναι «η προγραμματισμένη μετακίνηση εφήβων και νεαρών ενηλίκων με χρόνιες σωματικές και ιατρικές παθήσεις από παιδιατρικές υπηρεσίες των συστημάτων υγειονομικής περίθαλψης σε υπηρεσίες ενηλίκων»[1].

Η σημασία της μεταβατικής φροντίδας έχει επισημανθεί στα Εθνικά Πρότυπα[2,3,4]. Οι παιδιατρικές υπηρεσίες και οι υπηρεσίες ενηλίκων υποχρεούνται να λαμβάνουν υπόψιν τις ανάγκες αυτών των ομάδων ασθενών κατά τον σχεδιασμό και την ανάπτυξή τους.

Υπογραμμίζεται η σημασία της μετάβασης: «Η μετάβαση σε υπηρεσίες ενηλίκων για νέους σχεδιάζεται και συντονίζεται γύρω από τις ανάγκες κάθε νέου για βέλτιστη λήψη υπηρεσιών υγείας, δυνατότητα ευκαιριών και ικανότητα να ζουν ανεξάρτητα»[5]. Υπάρχει ανάγκη συμμετοχής των οικογενειακών ιατρών και των κοινοτικών υπηρεσιών στις αρχές της διαδικασίας, καθώς αναμένεται να αναλάβουν ευρύτερο ρόλο καθώς τα παιδιά εγκαταλείπουν την ολιστική φροντίδα των παιδιατρικών εξωτερικών ιατρείων.

Στην παιδιατρική περίθαλψη, οι υπηρεσίες έχουν ελάχιστες προσδοκίες ιατρικής διαχείρισης από τους εφήβους (το βάρος πέφτει στους γονείς) και οι κλινικοί γιατροί γνωρίζουν γενικά την κατάσταση του ασθενούς. Αντίθετα, οι υπηρεσίες υγειονομικής περίθαλψης ενηλίκων μπορεί να γνωρίζουν λιγότερα για τους ασθενείς τους και/ ή πώς τους επηρεάζει η κατάστασή τους, αλλά γενικά έχουν υψηλότερες προσδοκίες για ιατρική αυτοδιαχείριση. Επιπλέον, οι νεαροί ενήλικες/ έφηβοι, εξ ορισμού, πρέπει να αντιμετωπίσουν πολλές αλλαγές καθώς αναπτύσσουν την ατομική τους ταυτότητα και ασχολούνται με τις προσωπικές προτεραιότητες του σχολείου, της εργασίας, των φίλων, της οικογένειας, των κοινωνικών σχέσεων και της ανεξάρτητης διαβίωσης.

Ίσως ο μεγαλύτερος φόβος για τους εφήβους είναι πώς θα αντιμετωπιστούν τα επώδυνα επεισόδια τους όταν πρέπει να γίνουν δεκτοί σε ένα ενήλικο θάλαμο.

Πιθανές διαφορές περιλαμβάνουν:
- σημαντικά χαμηλότερη εποπτεία και νοσηλευτική φροντίδα στο θάλαμο ενηλίκων
- προσδοκία ότι ο έφηβος θα αναλάβει πιο ενεργό ρόλο στη διαχείριση επώδυνων κρίσεων
- λιγότερες επισκέψεις από γιατρούς
- λιγότερο δομημένη δραστηριότητα, συμπεριλαμβανομένης της επίβλεψης που αφορά το σχολείο ή την εργασία
- το ιατρικό προσωπικό, τουλάχιστον αρχικά, δεν είναι εξοικειωμένο με το άτομο
- το σχήμα αντιμετώπισης άλγους «ενήλικων» πιθανότατα να είναι διαφορετικό από το παιδιατρικό
- κατά την νοσηλεία υπάρχει διαφορετικό πρόγραμμα επισκέψεων, πιο περιορισμένο και με συγκεκριμένους χρόνους επίσκεψης, ενώ ένας γονέας επιτρέπεται συχνά να παραμένει ανά πάσα στιγμή σε παιδιατρικό θάλαμο.

Όλα αυτά συμβαίνουν σε μια εποχή που οι νέοι διατρέχουν μεγαλύτερο κίνδυνο σοβαρών επιπλοκών.

Η έρευνα δείχνει ότι οι έφηβοι με ΔΝ έχουν ανησυχίες, απόψεις και προσδοκίες σχετικά με τη μελλοντική τους υγειονομική περίθαλψη και ιατρική διαχείριση. Χρειάζονται καθοδήγηση, υποστήριξη και πληροφορίες σχετικά με τις διαθέσιμες υπηρεσίες για να αντιμετωπίσουν τις καθημερινές προκλήσεις[6]. Οι έφηβοι με ΔΝ μπορεί να έχουν προβλήματα προσαρμογής κατά τη διάρκεια μιας μεταβατικής φάσης και είναι σημαντικό να εντοπιστούν παράγοντες που θα καθοδηγούσαν τις κατάλληλες παρεμβάσεις[7].

Η μεταβατική φροντίδα είναι ιδιαίτερα σημαντική καθώς μελέτες έχουν δείξει ότι υπάρχει κίνδυνος αυξημένης θνησιμότητας και νοσηρότητας μεταξύ των νέων με

ΔΝ εάν δεν υπάρχει μέριμνα για ποιοτική φροντίδα[8]. Ιδεατά, εάν ο αριθμός των εφήβων με ΔΝ είναι καταγεγραμμένος και παρακολουθείται τακτικά, θα πρέπει να υπάρχουν:

- Ιατρείο εφήβων με παιδίατρους αλλά και ιατρούς ενηλίκων ως διεπιστημονική ομάδα, με κοινή προσέγγισης
- Ιατρείο μετάβασης, το οποίο θα λειτουργεί στο τμήμα ιατρείων ενηλίκων, κατά προτίμηση αργά το απόγευμα, καθώς αυτό μειώνει την αποτυχία παρακολούθηση. Αυτό το ιατρείο επιτρέπει την εξοικείωση με τις ομάδες και δίνει τη δυνατότητα στους νέους να πραγματοποιήσουν τα δικά τους ραντεβού σε ένα υποστηρικτικό περιβάλλον.
- Ειδικός νοσηλευτής που θα παρακολουθεί αυτούς τους ασθενείς μέχρι τις αρχές της δεκαετίας των 20 ετών διασφαλίζοντας ότι υποστηρίζεται η ζωτική περίοδος μεταξύ της επίσημης αλλαγής από τις παιδιατρικές υπηρεσίες και την έναρξης των παρακολούθησης σε τμήμα ενηλίκων και ότι ελαχιστοποιείται ο κίνδυνος εγκατάλειψης της παρακολούθησης
- Τακτικές συναντήσεις ασθενών, εργαστήρια μετάβασης/ «ημέρες εφήβων» και άλλες συναντήσεις ενημέρωσης και διασύνδεσης που πραγματοποιούνται όλο το χρόνο.

Οι συναντήσεις διασύνδεσης πρέπει να είναι ευέλικτες9 καθώς τα παιδιά φτάνουν στην ωριμότητα σε διαφορετικές ηλικίες και η εφηβεία συχνά καθυστερεί σε παιδιά με ΔΝ. Η νοσοκομειακή πολιτική μπορεί να απαιτεί από όλα τα παιδιά να γίνονται δεκτά σε υπηρεσίες ενηλίκων σε ηλικία 16 ετών, ακόμη και όταν είναι συναισθηματικά ανώριμα.

Διαπιστώθηκε ότι τα μεγαλύτερα παιδιά συχνά δεν συμμετείχαν σε αποφάσεις σχετικά με τη φροντίδα τους, κάτι που ήταν ιδιαίτερα ανησυχητικό για τα παιδιά με μακροχρόνιες καταστάσεις που ετοιμάζονταν να κάνουν τη μετάβαση σε υπηρεσίες ενηλίκων[6]. Δεν υπάρχουν επαρκή στοιχεία που να υποστηρίζουν τη διαδικασία μετάβασης στη βελτίωση της έκβασης του ασθενούς και απαιτούνται προοπτικές και καλά σχεδιασμένες ποιοτικές μελέτες. Ωστόσο, η εμπειρία ασθενών και ιατρών υπογραμμίζει σαφώς την ανάγκη για μια καλά δομημένη και υποστηρικτική διαδικασία μετάβασης. Οι συστάσεις που διατυπώνονται σε αυτό το κεφάλαιο βασίζονται στην εμπειρία από υπάρχοντα ιατρεία μετάβασης σε συγκεκριμένες Ομάδες Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες.

Συστάσεις

- Πρέπει να υπάρχει μια προσβάσιμη πολιτική μετάβασης στο νοσοκομείο με στόχο να ξεκινήσει η προετοιμασία και ο προγραμματισμός σε νεαρή ηλικία, π.χ. 13-14 χρόνια. (C)
- Θα πρέπει να πραγματοποιηθεί λεπτομερής εκτίμηση στα 15-16 χρόνια ηλικίας για να εκτιμηθεί η γνώση του ασθενούς σχετικά με την κατάσταση του και την λαμβανόμενη θεραπεία του, την κατανόηση για τη διαχείριση της ΔΝ, τις ανησυχίες σχετικά με την υγειονομική περίθαλψη σε υπηρεσίες ενήλικων, τη συναισθηματική ετοιμότητα για μετάβαση, και την αυτοεκτίμησή του. (C)
- Πρέπει να είναι διαθέσιμο για μετάβαση ένα ιατρείο εφήβων ώστε να επιτρέπεται στον έφηβο να συναντηθεί με την ομάδα υπηρεσιών για ενήλικες με ΔΝ και να πραγματοποιηθεί επίσημη εκτίμηση και διαδικασία μετάβασης. (C)
- Τα πρωτόκολλα ενηλίκων και παιδιατρικής για τη διαχείριση επιπλοκών, και ιδιαίτερα για τις επώδυνες κρίσεις πρέπει να συμπίπτουν κατά το μέγιστο δυνατό βαθμό. (C)

Βιβλιογραφικές Αναφορές

Αρχική Διάγνωση της νόσου

1. Brewin TB. The three ways of giving bad news. Lancet 1991; 337: 1207-10.
2. D'Ardene P, Mahtani A, eds. Transcultural counselling in action. London: SAGE Publications; 1990.

Οργάνωση παρακολούθησης

1. Department of Health and Human Sciences. Clinical practice guideline for the management of sickle cell disease. Washington, DC: DHHS; 1993.
2. Emond AM, Collis R, Darvill D, et al. Acute splenic sequestration in homozygous sickle cell disease: natural history and management. J Pediatr 1985; 107: 201-6.
3. Gill FM, Brown A, Gallagher D, et al. Newborn experience in the Cooperative Study of Sickle Cell Disease. Pediatrics 1989; 83: 827-9.
4. Lee A, Thomas P, Cupidore L, et al. Improved survival in homozygous sickle cell disease: lessons from a cohort study. BMJ 1995; 311: 1600-2.
5. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Mortality among children with sickle cell disease identified by newborn screening during 1990-4 - California, Illinois, and New York. Mort Morb Wkly Rep 1998; 47: 169-72.

6. Telfer P, Coen P, Chakravorty S, et al. Clinical outcomes in children with sickle cell disease living in England: a neonatal cohort in East London. Haematologica 2007; 92: 905-12.
7. Streetly A, Sisodia R, Dick M, et al. Evaluation of newborn sickle cell screening programme in England 2010-16. Arch Dis Child 2018; 103: 648-53.
8. Adams RJ, McKie VC, Hsu L, et al. Prevention of a first stroke by transfusion in children with sickle cell anaemia and abnormal results on transcranial Doppler ultrasonography. N Engl J Med 1988; 339: 5-11.
9. Maxwell K, Streetly A, Bevan D. Experiences of hospital care and treatment-seeking for pain from sickle cell disease: a qualitative study. BMJ 1993; 306: 1491-2.
10. Bossley C, Balfour-Lynn IM. Taking young children on aeroplanes: what are the risks? Arch Dis Child 2007; 93: 528-33.
11. Adams RJ, McKie VC, Hsu L, et al. Prevention of a first stroke by transfusions in children with sickle cell anemia and abnormal results on transcranial Doppler ultrasonography. N Engl J Med 1998; 339: 5-11.

Φροντίδα εσωτερικών ασθενών

1. Gill FM, Sleeper LA, Weiner SJ, et al. Clinical events in the first decade in a cohort of infants with sickle cell disease: the Cooperative Study of Sickle Cell Disease. Blood 1995; 88: 776-83.
2. Lee A, Thomas P, Cupidore L, et al. Improved survival in homozygous sickle cell disease: lessons from a cohort study. BMJ 1995; 311: 1600-2.

Μετάβαση σε υπηρεσία ενηλίκων

1. Blum RWM, Garell D, Hodgman CH, et al. Transition from child-centred to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions. A position paper of the Society for Adolescent Health and Medicine. J Adolesc Health 1993; 14: 570-6.
2. Department of Health. Getting the right start: National Service Framework for Children, Young People and Maternity Services: Standard for hospital services. 2003. Available at: https://assets.publishing.service.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/199953/Getting_the_right_start_-_National_Service_Framework_for_Children_Standard_for_Hospital_Services.pdf. Accessed: 9 April 2019.

3. Department of Health. Improving the transition of young people with long-term conditions from children's to adult health services. 2006. Available at: https://webarchive.nationalarchives.gov.uk/20130124072700/http://www.dh.gov.uk/prod_consum_dh/groups/dh_digitalassets/@dh/@en/documents/digitalasset/dh_4132149.pdf. Accessed: 23 May 2019.
4. Royal College of Paediatrics and Child Health. Bridging the gaps: health care for adolescents. London: RCPCH; 2003. http://rcpch.adlibhosting.com/files/Bridging%20the%20Gaps%20-%20Health%20Care%20for%20Adolescents%202003-06.pdf. Accessed: 23 May 2010.
5. Department of Health. National service framework for children, young people and maternity services: Children and young people who are ill. 2004. https://assets.publishing.service.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/199954/National_Service_Framework_for_Children_Young_People_and_Maternity_Services_-_Children_and_Young_People_who_are_Ill.pdf. Accessed: 23 May 2019.
6. Telfair J, Ehiri J, Loosier P, et al. Transition to adult care for adolescents with sickle cell disease: results. Adolesc Med Health 2004; 16: 47-64.
7. Burlew AK, Telfair J, Colangelo L, et al. Factors that influence psychosocial functioning in adolescents with sickle cell disease. J Pediatr Psychol 2000; 25: 287-99.
8. Sawicki GS, Garvey KC, Toomey SL, et al. Development and validation of the adolescent assessment of preparation for transition: a novel patient experience measure. J Adolesc Health 2015; 57: 282-7.
9. Rosen DS, Blum RW, Britto M. Transition to adult health care for adolescents and young adults with chronic conditions: position paper of the Society for Adolescent Medicine. J Adolesc Health 2003;33: 309-11.

Τρέχοντα θέματα

Πρόληψη λοιμώξεων

Ένας από τους κύριους στόχους του νεογνολογικού ελέγχου και της φροντίδας παρακολούθησης είναι η μείωση της νοσηρότητας και θνητότητας λόγω νόσων που μπορούν να προληφθούν μέσω προφύλαξης με αντιβιοτικά και εμβολιασμών.

Η υπολειτουργία του σπληνός που οφείλεται σε σπληνικά έμφρακτα, συνήθως από τους πρώτους 6 μήνες της ζωής, συνεπάγεται πως τα παιδιά αυτά βρίσκονται σε αυξημένο κίνδυνο λοιμώξεων από μικροοργανισμούς που παράγουν πολυσακχαριδικά αντιγόνα, όπως ο *στρεπτόκοκκος της πνευμονίας* (πνευμονιόκοκκος) *(Streptococcus pneumoniae)* και ο *αιμόφιλος της ινφλουέντζας (Haemophilus influenzae)*. Μια εθνική μελέτη παρατήρησης σειράς (κοόρτης) (2010-15) στην Αγγλία έδειξε πως τα παιδιά με HbSS βρίσκονται σε 49 φορές μεγαλύτερο κίνδυνο επιθετικής πνευμονιοκοκκικής λοίμωξης σε σχέση με τους συνομηλίκους τους χωρίς ΔΝ[1].

Τα παιδιά με ΔΝ έχουν περισσότερες πιθανότητες σε σχέση με τον γενικό πληθυσμό να υποβληθούν σε μετάγγιση λόγω επιπλοκών όπως οξύς σπληνικός εγκλωβισμός ή απλαστική κρίση - περίπου 5-10% μπορεί να μπουν σε πρόγραμμα τακτικών μεταγγίσεων σε κάποια στιγμή της ζωής τους. Όλα τα νεογνά στο Ηνωμένο Βασίλειο εμβολιάζονται έναντι της ηπατίτιδας Β από τον Αύγουστο του 2017. Στα μεγαλύτερα σε ηλικία παιδιά με ΔΝ θα πρέπει να προτείνεται εμβολιασμός έναντι της ηπατίτιδας Β εάν δεν το έχουν κάνει ήδη.

Εμβολιασμός έναντι της μηνιγγίτιδας συνιστάται για όλα τα παιδιά με ΔΝ στη βρεφική ηλικία. Θα πρέπει να προτείνεται και σε μεγαλύτερα σε ηλικία παιδιά, ιδίως όταν πρόκειται να ταξιδέψουν σε μέρη του κόσμου όπου επιπολάζουν αυτοί οι ορότυποι. Η ελονοσία ενδέχεται να είναι ένα σοβαρό ζήτημα λόγω της υπολειτουργίας του σπληνός και θα πρέπει να προτείνεται κατάλληλη προφύλαξη για την περιοχή όπου πρόκειται να ταξιδέψει κάποιος. Οι οικογένειες των ασθενών θα πρέπει να γνωρίζουν πως το να νοσεί κανείς με ΔΝ ή να είναι φορέας της νόσου δεν συνεπάγεται ανοσία έναντι της ελονοσίας.

Προφύλαξη με αντιβιοτικά

Η προφύλαξη με πενικιλίνη έχει φανεί μέσα από μια τυχαιοποιημένη μελέτη πως είναι αποτελεσματική όσον αφορά τη μείωση της θνητότητας από πνευμονιοκοκκική σήψη[2]. Οι δημοσιευμένες κατευθυντήριες οδηγίες συνιστούν προφυλακτική λήξη πενικιλίνης δια βίου. Λόγω της πιθανής μείωσης της συμμόρφωσης και της επίπτωσης της πνευμονιοκοκκικής λοίμωξης στην κοινότητα μετά την ηλικία των 5 ετών[3], πρέπει να δίνεται έμφαση στην άριστη συμμόρφωση στην πρώιμη παιδική ηλικία.

Θα πρέπει να προτείνεται σε όλα τα παιδιά πενικιλίνη V σύμφωνα με το παρακάτω δοσολογικό σχήμα:
- 62,5 mg από του στόματος δύο φορές την ημέρα για παιδιά <1 έτους
- 125 mg από του στόματος δύο φορές την ημέρα για παιδιά 1-5 ετών
- 250 mg από του στόματος δύο φορές την ημέρα για παιδιά >5 ετών

Η ερυθρομυκίνη είναι μια κατάλληλη εναλλακτική επιλογή εάν υπάρχει τεκμηριωμένη αλλεργία στην πενικιλίνη.

Εμβολιασμοί

Τα παιδιά με ΔΝ θα πρέπει να ακολουθούν το πρόγραμμα εμβολιασμών ρουτίνας, το οποίο καταγράφεται τακτικά στο βιβλιάριο υγείας. Τα παιδιά που φτάνουν στη χώρα μετά τη νεογνική περίοδο και δεν έχουν ολοκληρώσει την πλήρη εμβολιαστική κάλυψη θα πρέπει να ακολουθήσουν τις αντίστοιχες οδηγίες, όπως καταγράφονται στο έντυπο Εμβολιασμός ατόμων με αβέβαιη ή ατελή ανοσολογική κατάσταση.

Στα παιδιά με ΔΝ συνιστάται να λαμβάνουν τους ακόλουθους εμβολιασμούς:
- Για ένα παιδί που διαγιγνώσκεται στο πρώτο έτος της ζωής, δύο δόσεις του εμβολίου MenACWY (έναντι *Neisseria meningitidis* ομάδας A, C, W-135,Y) με διαφορά ενός μήνα (στην πράξη αυτό πιθανότατα συνεπάγεται δύο δόσεις MenACWY στο δεύτερο έτος ζωής)
- Για παιδιά που δεν έχουν λάβει Prevenar 13 (ένα συζευγμένο εμβόλιο για πνευμονιόκοκκο, που λέγεται επίσης και PCV) κατά το πρώτο έτος ζωής, δύο δόσεις Prevenar με 2 μήνες διαφορά το δεύτερο έτος
- Για όλα τα παιδιά ηλικίας 6 μηνών έως 2 ετών, ενδομυϊκό εμβόλιο γρίπης
- Για όλα τα παιδιά ηλικίας 2 ετών έως 17 ετών (οι ηλικιακές ομάδες για τις οποίες έχει λάβει έγκριση), το ρινικό εκνέφωμα Fluenz tetra (ένα εμβόλιο με ζώντα εξασθενημένα παθογόνα), χορηγείται ετησίως
- Πολυσακχαριδικό εμβόλιο πνευμονιοκόκκου (PPV) στα 2 έτη και μετά κάθε 5 έτη

Παρότι σε όλα τα παιδιά προσφέρεται πλέον το συζευγμένο εμβόλιο για πνευμονιόκοκκο Prevenar 13, υπάρχουν ενδείξεις αύξησης λοιμώξεων που προκαλούν επιθετική νόσο από πνευμονιόκοκκο και δεν προλαμβάνονται με εμβολιασμό, και πρέπει να δοθεί έμφαση στη συνέχιση λήψης πενικιλίνης επιπροσθέτως των εμβολιασμών[1].

Επιπλέον, με στόχο να διασφαλιστεί η μέγιστη κάλυψη με PPV, θα πρέπει να υπάρχει ένα εύρωστο τοπικό σύστημα επιτήρησης της χορήγησης και καταγραφής του εμβολίου PPV - θα πρέπει να ληφθεί μέριμνα ώστε να χορηγείται κατά τα ραντεβού στο νοσοκομείο, παρά στις δομές πρωτοβάθμιας φροντίδας υγείας.

Ταξιδιωτικές απαιτήσεις

Στα παιδιά με ΔΝ θα πρέπει να χορηγείται:
- Εμβόλιο MenACWY εφόσον ταξιδεύουν προς την υποσαχάρια Αφρική και τη Σαουδική Αραβία εάν δεν το έχουν λάβει ήδη
- Λοιποί συνιστώμενοι εμβολιασμοί για ταξίδια προς χώρες τις οποίες πρόκειται να επισκεφτούν
- Προφύλαξη έναντι ελονοσίας.

Συστάσεις

- Προφύλαξη με πενικιλίνη δύο φορές την ημέρα ή με εναλλακτικό αντιβιοτικό θα πρέπει να συνταγογραφείται από την 90η ημέρα ζωής και να συνεχίζεται καθ' όλη τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας. (A) Βλ. Πρότυπο 3.
- Τοπικές συνεννοήσεις πρέπει να διεξάγονται μεταξύ νοσοκομείων, οικογενειακών ιατρών και φαρμακείων ώστε να διασφαλίζεται συνταγογράφηση επαρκούς διάρκειας με σκοπό να ενθαρρύνεται η συμμόρφωση. (C)
- Οι λόγοι για τους οποίους οι γονείς δεν δίνουν πενικιλίνη στα παιδιά τους θα πρέπει να διερευνώνται και να αντιμετωπίζονται. (C)
- Η ανοσοποίηση έναντι πνευμονιοκόκκου θα πρέπει να περιλαμβάνει Prevenar 13 και PPV σύμφωνα με το εθνικό πρόγραμμα εμβολιασμού. (C) Βλ. Πρότυπο 4.
- Δύο δόσεις εμβολίου MenACWY θα πρέπει να χορηγούνται είτε το πρώτο είτε το δεύτερο έτος ζωής. (C)
- Θα πρέπει να είναι σε ισχύ μια ισχυρή τοπική οδηγία που να διασφαλίζει ότι τα παιδιά θα λαμβάνουν PPV (είτε σε νοσοκομειακή είτε σε πρωτοβάθμια φροντίδα) και η πληροφορία αυτή θα πρέπει να καταγράφεται και να μοιράζεται μεταξύ πρωτοβάθμιας και δευτεροβάθμιας φροντίδας υγείας. (C)
- Πρέπει να προτείνεται ετήσιος αντιγριπικός εμβολιασμός. (C)
- Όπου ενδείκνυται, προφύλαξη έναντι ελονοσίας θα πρέπει να προτείνεται έντονα και να συμβουλεύονται οι τρέχουσες ταξιδιωτικές οδηγίες για την περιοχή που πρόκειται να ταξιδέψει κανείς. (C)
- Οι γονείς θα πρέπει να συζητούν με την ιατρική τους ομάδα πριν το παιδί τους ταξιδέψει με αεροπλάνο. (C)

Διαχείριση άλγους στο σπίτι

Η διαχείριση των περισσότερων επεισοδίων άλγους γίνεται στο σπίτι. Συνήθως είναι ήπια προς μέτρια επώδυνα επεισόδια και δεν είναι απαραίτητο να προσέλθει το παιδί στο νοσοκομείο. Συχνά επεισόδια άλγους παρόλα αυτά μπορεί να οδηγήσουν σε άλλα προβλήματα, συμπεριλαμβανομένης της αρνητικής διάθεσης και της σημαντικής απουσίας από το σχολείο. Τα παιδιά λοιπόν θα πρέπει να ενθαρρύνονται να ταυτοποιούν και να αποφεύγουν παράγοντες που πυροδοτούν τακτικά οξύ άλγος (πχ. έκθεση σε κρύο ή σε άνεμο, απαιτητική σωματική άσκηση και αφυδάτωση). Αυτή η πληροφορία θα πρέπει να μεταβιβάζεται στο σχολείο από έναν ικανό επαγγελματία υγείας.

Είναι σημαντικό για μεγαλύτερα σε ηλικία παιδιά, γονείς/φροντιστές και μέλη οικογενειών να γνωρίζουν πώς να διαχειρίζονται το άλγος στο σπίτι με αναλγητική αγωγή κατάλληλη για το επίπεδο έντασης του πόνου. Επιπλέον, άλλες στρατηγικές αντιμετώπισης θα πρέπει να λαμβάνονται υπ' όψιν όπως παιχνίδια, ηλεκτρονικοί υπολογιστές και τηλεόραση, καθώς έχει φανεί πως έχουν προγνωστικό ρόλο τόσο για την αίσθηση του άλγους όσο και για τη χρήση των υπηρεσιών υγείας[1].

Συνηθίζεται να συστήνεται αύξηση της λήψης υγρών εάν το παιδί δεν αισθάνεται καλά, καθώς η αφυδάτωση τείνει να παρατείνει τα επώδυνα επεισόδια. Η παρακεταμόλη και η ιβουπροφαίνη είναι τα αναλγητικά επιλογής σε ήπιο με μέτριο άλγος. Ήπια οπιοειδή μπορούν να προστεθούν στο σπίτι επί πιο σοβαρού άλγους - η διχλωροκωδεΐνη μπορεί να χορηγηθεί σε ασθενείς κάτω των 13 ετών και η κωδεΐνη μετά από αυτή την ηλικία, με βάση τις τοπικές πρακτικές συνταγογράφησης - θα πρέπει να τονιστεί ότι τουλάχιστον το 20% των παιδιών δεν παρουσιάζουν ανταπόκριση στην κωδεΐνη επειδή δεν εκφράζουν το ένζυμο που είναι απαραίτητο για τη μετατροπή της σε μορφίνη[2].

Εάν δεν παρατηρείται ανταπόκριση σε αυτό το σχήμα, θα πρέπει να γίνεται αξιολόγηση του ασθενούς στο νοσοκομείο. Τα παιδιά δεν θα πρέπει να αντιμετωπίζονται με μορφίνη στο σπίτι, εκτός από εξαιρετικές περιπτώσεις και με εξατομικευμένα πλάνα φροντίδας.

Εάν ένα παιδί κάνει δύο ή περισσότερες εισαγωγές σε νοσοκομείο κάθε χρόνο, ένα εξατομικευμένο πλάνο φροντίδας θα πρέπει να είναι διαθέσιμο στο Τμήμα Επειγόντων Περιστατικών (ή στο Παιδιατρικό Τμήμα, εφόσον εφαρμόζεται πολιτική απευθείας εισαγωγής εκεί).

Υδρουξουρία θα πρέπει να συνιστάται εάν ένα παιδί εμφανίζει σημαντικά επώδυνα επεισόδια στο σπίτι, ακόμη και αν δεν απαιτούν ιατρική φροντίδα.

Συστάσεις

- Θα πρέπει να δίνεται ξεκάθαρη καθοδήγηση σε γονείς/φροντιστές και στα μεγαλύτερα σε ηλικία παιδιά για την αξιολόγηση και τη διαχείριση του άλγους στο σπίτι, συμπεριλαμβανομένου του τύπου και της δοσολογίας αναλγητικών προς χρήση σε διάφορα επίπεδα έντασης πόνου, και του πότε θα πρέπει να αναζητηθεί ιατρική φροντίδα. (C)
- Οι γονείς/φροντιστές θα πρέπει να ενημερώνονται σχετικά με μη-φαρμακολογικές θεραπείες άλγους, όπως το μασάζ. Τα παιδιά θα πρέπει να ενθαρρύνονται να χρησιμοποιούν στρατηγικές ψυχολογικής αντιμετώπισης, συμπεριλαμβανομένων τεχνικών απόσπασης προσοχής όπως παιχνίδια, χρήση ηλεκτρονικού υπολογιστή και παρακολούθηση τηλεόρασης. (C)
- Τα παιδιά θα πρέπει να ενθαρρύνονται να αναγνωρίζουν και να αποφεύγουν παράγοντες που συχνά πυροδοτούν οξύ άλγος, όπως έκθεση σε κρύο ή ανέμους, υπερβολική φυσική δραστηριότητα και αφυδάτωση. Αυτή η πληροφορία θα πρέπει επίσης να μεταφερθεί στο σχολείο από έναν ικανό επαγγελματία υγείας. (C)
- Υδροξυουρία θα πρέπει να συστήνεται στα παιδιά που εμφανίζουν σημαντικά επεισόδια άλγους στο σπίτι. (C)

Διατροφή και ανάπτυξη

Η σημασία της διατροφής στα παιδιά με ΔΝ σπάνια συζητείται και υπάρχουν ελάχιστες παραπομπές ασθενών σε διαιτολόγους. Αυτό ίσως αποτελεί μια χαμένη ευκαιρία, καθώς οι συμβουλές για υγιεινή διατροφή θα μπορούσαν να ενισχύσουν την γενικότερη ευεξία των παιδιών και νεαρών ατόμων με ΔΝ[1]. Διαταραχές ανάπτυξης, κακή κατάσταση διατροφής και καθυστερημένη σκελετική και σεξουαλική ωρίμανση παρατηρούνται συχνά σε παιδιά με ΔΝ. Στην HbSS, η καθυστέρηση ανάπτυξης μπορεί να γίνει εμφανής μετά τους πρώτους μήνες ζωής, πιθανόν λόγω μειωμένης απορρόφησης θρεπτικών συστατικών ή/και αύξησης του ρυθμού μεταβολισμού. Αναφέρεται συχνά μειωμένη όρεξη, και ανορεξία σχετιζόμενη με εμπύρετα ή επώδυνα επεισόδια είναι συχνή.

Αλλοτριοφαγία (ή πίκα, κατανάλωση μη βρώσιμων ειδών) συχνά αναφέρεται από τους γονείς καθώς και από ενήλικες με ΔΝ. Παρότι μπορεί να συσχετίζεται με διατροφικές ανεπάρκειες (πχ. σιδήρου), στις περισσότερες περιπτώσεις δεν ανευρίσκεται καμία διατροφική ανεπάρκεια. Μπορεί να βοηθήσει η ψυχολογική διαχείριση, ιδίως εάν η αλλοτριοφαγία εξελιχθεί σε μια γενικότερη διατροφική διαταραχή[2].

Μελέτες σύστασης του σώματος σε παιδιά με ΔΝ δείχνουν σημαντικά λιγότερη μάζα λίπους σε παιδιά προεφηβικής ηλικίας και χαμηλότερη μάζα ελεύθερη λίπους σε όλα τα παιδιά, με απώλεια μυϊκής μάζας και χαμηλά επίπεδα αποθηκών πρωτεϊνών[3]. Σε ακραίες περιπτώσεις, η ανάπτυξη μπορεί να επιταχυνθεί μέσω της πρόσληψης επιπλέον θερμίδων με τη χρήση ρινογαστρικής σίτισης, παρότι αυτό σπάνια είναι απαραίτητο[4].

Υπάρχουν λίγα δεδομένα που αφορούν συγκεκριμένες διατροφικές ελλείψεις, παρότι μια τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη μελέτη έδειξε κάποια βελτίωση σε ύψος και το βάρος μετά τη χορήγηση συμπληρωμάτων διατροφής με θειικό ψευδάργυρο[5]. Μια άλλη ελεγχόμενη μελέτη έδειξε επίσης μείωση των λοιμώξεων και των εισαγωγών στο νοσοκομείο σε άτομα που λαμβάνουν συμπληρώματα ψευδαργύρου[6].

Επειδή μια εικόνα υπόχρωμης μικροκυτταρικής αναιμίας σε επίχρισμα περιφερικού αίματος μπορεί να οφείλεται σε φορεία θαλασσαιμίας, συμπληρώματα σιδήρου θα πρέπει να χορηγούνται μόνο εάν υπάρχει επιβεβαίωση σιδηροπενίας, τυπικά με χαμηλά επίπεδα φερριτίνης ορού. Δεν υπάρχουν δεδομένα που να υποστηρίζουν πως τα συμπληρώματα φυλλικού οξέος έχουν ευεργετική δράση, παρόλα αυτά κάποιοι γονείς προτιμούν να τα παίρνουν τα παιδιά τους[7,8].

Η έλλειψη βιταμίνης D παρατηρείται στο Ηνωμένο Βασίλειο σε μεγάλη συχνότητα σε παιδιά όλων των ηλικιών που δεν ανήκουν στη λευκή φυλή[9,10] και παρατηρείται επανεμφάνιση της ραχίτιδας. Θα πρέπει να δίνονται οδηγίες σχετικά με λήψη συμπληρωμάτων βιταμινών, επαρκή πρόσληψη ασβεστίου και έκθεση στον ήλιο. Εάν διαπιστώνεται πως ένα παιδί εμφανίζει έλλειψη βιταμίνης D, θα πρέπει να συνταγογραφούνται θεραπευτικά συμπληρώματα βιταμίνης D με βάση τις τοπικές κατευθυντήριες οδηγίες συνταγογράφησης.

Μερικοί κλινικοί ιατροί συνιστούν τη χρήση καμπύλων ανάπτυξης προσαρμοσμένων με την εθνική καταγωγή[11], αλλά όχι ειδικών καμπύλων για ασθενείς με ΔΝ. Η εμφάνιση της ήβης μπορεί να υπολείπεται κατά περίπου 6 μήνες στην HbSC και κατά 2-3 έτη στην HbSS[12]. Παρόλα αυτά, η καθυστέρηση της ωρίμανσης του σκελετού κατά τη διάρκεια της εφηβείας επιτρέπει μια παρατεταμένη περίοδο ανάπτυξης για τα μακρά οστά, που έχει ως αποτέλεσμα φυσιολογικό ύψος στην ενήλικη ζωή, οπότε τα παιδιά και οι γονείς τους μπορούν να καθησυχάζονται. Θεραπεία ορμονικής υποκατάστασης μπορεί να ενδείκνυται σε παιδιά με αληθή καθυστέρηση ανάπτυξης εάν υπάρχει ανησυχία για κοντό ανάστημα.

Εκτίμηση από ενδοκρινολόγο θα πρέπει να αιτείται εάν δεν παρατηρούνται σημεία ενήβωσης σε κορίτσι 14 ετών και σε αγόρι 14,5 ετών[13]. Θα πρέπει να λαμβάνεται υπόψιν πως παιδιά που βρίσκονται σε πρόγραμμα τακτικών μεταγγίσεων και έχουν αναπτύξει σημαντική υπερφόρτωση σιδήρου μπορεί να αναπτύξουν ανεπάρκεια υπόφυσης ή/και πρωτοπαθή ανεπάρκεια γονάδων.

Συστάσεις

- Μέτρηση ύψους και βάρους θα πρέπει να γίνεται σε κάθε επίσκεψη και να καταγράφεται σε κατάλληλα διαγράμματα καμπύλων ανάπτυξης. (C)
- Εάν ένα παιδί νοσηλεύεται συχνά ή για μεγάλες περιόδους θα πρέπει να γίνεται παραπομπή σε διαιτολόγο με σύσταση για πρόσληψη επιπλέον θερμίδων. (C)
- Εάν υπάρχει καθυστέρηση ανάπτυξης θα πρέπει να λαμβάνεται υπόψιν χορήγηση συμπληρωμάτων ψευδαργύρου. (B)
- Θα πρέπει να συνιστάται η αποφυγή ανεπάρκειας βιταμίνης D, και εφόσον διαγιγνώσκεται θα πρέπει να θεραπεύεται. (C)
- Τα παιδιά που εμφανίζουν καθυστέρηση ανάπτυξης θα πρέπει να καθησυχάζονται εφόσον υπάρχουν σημεία όψιμης σκελετικής ωρίμανσης - θα πρέπει όμως να γίνεται παραπομπή σε παιδοενδοκρινολόγο εάν δεν υπάρχουν σημεία ενήβωσης σε κορίτσια 14 ετών και σε αγόρια 14.5 ετών. (C)
- Διαχείριση της αλλοτριοφαγίας (πίκα) γίνεται απλή με συζήτηση και επεξήγηση - συνιστάται παραπομπή σε κλινικό ψυχολόγο εφόσον η αλλοτριοφαγία αποτελεί τμήμα μιας γενικότερης διατροφικής διαταραχής. (C)

Νυκτερινή ενούρηση

Η νυκτερινή ενούρηση παρατηρείται συχνά σε όλα τα παιδιά - περίπου 15% των παιδιών ηλικίας 5 ετών και 3% των παιδιών 15 ετών τη βιώνουν περισσότερο από μία φορά την εβδομάδα.

Παρατηρείται σε αυξημένη συχνότητα νυκτερινή ενούρηση σε παιδιά με ΔΝ, ιδιαίτερα σε αγόρια με HbSS - η αιτιολογία παραμένει ασαφής. Τα παιδιά με ΔΝ παράγουν μεγάλες ποσότητες αραιών ούρων και κατά τη διάρκεια της νύχτας, αλλά αυτό δεν οδηγεί αναγκαστικά σε ακράτεια. Η παραγωγή ούρων κατά τη διάρκεια της νύχτας που ξεπερνά τη μέγιστη χωρητικότητα της ουροδόχου κύστης έχει θεωρηθεί ως πιθανή αιτία[1]. Οι γονείς συχνά αναφέρουν πως τα παιδιά τους κοιμούνται βαριά. Έχει φανεί πως τα παιδιά με υπερτροφία αδενοειδών εκβλαστήσεων και αποφρακτική άπνοια είναι πιο πιθανό να εμφανίσουν νυκτερινή ενούρηση[2] και είναι πιθανό πως η υποξαιμία παίζει κάποιον αιτιολογικό ρόλο στη νυκτερινή ενούρηση.

Όπως και στον γενικό πληθυσμό, στις περισσότερες περιπτώσεις παρατηρείται αυτόματη ύφεση. Σε γενικές γραμμές, τα παιδιά με ΔΝ δεν απαντούν σε τεχνικές διαχείρισης συμπεριφοράς, όπως διαγράμματα με άστρα ή στρώματα με ηχητικό σήμα, αλλά μπορούν να «εκπαιδευτούν» με διαλείπουσες αφυπνίσεις από ηχητικά σήματα ή τους γονείς ώστε να επιτευχθεί εγκράτεια. Παρά την παραγωγή ούρων κατά τη διάρκεια της νύχτας, μαθαίνουν να αφυπνίζονται και να ουρούν κατά τη διάρκεια της νύχτας δίχως ενούρηση. Πολλά παιδιά εμφανίζουν απάντηση σε δεσμοπρεσσίνη από του στόματος το οποίο είναι ένα χρήσιμο σκεύασμα, ιδίως για σχολικές εκδρομές.

Συστάσεις

- Εάν υπάρχει νυκτερινή ενούρηση μετά την ηλικία των 6 ετών, θα πρέπει να καταγράφεται και να δίνονται πληροφορίες και συμβουλές για θεραπεία στους γονείς, συμπεριλαμβανομένης της αποφυγής κατανάλωσης υγρών κατά τις νυχτερινές ώρες. (C)
- Εάν από το ιστορικό προκύπτουν υπόνοιες για διαταραχές ύπνου σχετιζόμενες με την αναπνοή, αυτό θα πρέπει να καταγράφεται, να γίνεται μέτρηση κορεσμού οξυγόνου κατά τη διάρκεια της νύχτας και να γίνεται παραπομπή για εκτίμηση από ωτορινολαρυγγολόγο. (C)
- Θεραπεία με δεσμοπρεσσίνη θα πρέπει να λαμβάνεται υπ' όψιν για παιδιά που δεν απαντούν στις συμβουλές και τη διαχείριση ρουτίνας. (C)
- Ένα παιδί θα πρέπει να παραπέμπεται σε ειδικό (πχ. σε εξωτερικό ιατρείο ενούρησης) εάν δεν υπάρχει ανταπόκριση στα βασικά μέτρα μετά την ηλικία των 7 ετών. (C)

Οδοντιατρική υγεία

Η στοματική υγιεινή και η φροντίδα των δοντιών είναι αναπόσπαστα στοιχεία της γενικής υγείας και ευεξίας του σώματος και μπορεί να έχουν επίδραση στη γενικότερη ευεξία των ασθενών με ΔΝ[1]. Η ΔΝ μπορεί να έχει συσχέτιση με προβλήματα των οδόντων, που μπορεί να επηρεάσουν την ποιότητα ζωής των προσβεβλημένων ατόμων. Οδοντικές λοιμώξεις, για παράδειγμα, μπορεί να οδηγήσουν σε αυξημένη πιθανότητα πυροδότησης μιας επώδυνης κρίσης[2].

Είναι σημαντικό να διασφαλιστεί καλή συνεργασία μεταξύ των οδοντιάτρων που παρακολουθούν τα παιδιά με ΔΝ και της παιδοαιματολογικής ομάδας, ιδίως εάν το παιδί χρειαστεί να υποβληθεί σε γενική αναισθησία.

Ψυχολογικά θέματα

Τα ψυχολογικά στα άτομα με ΔΝ και τις οικογένειές τους προκύπτουν κυρίως ως αποτέλεσμα της επίδρασης του άλγους και των συμπτωμάτων στην καθημερινότητά τους και τη στάση της κοινωνίας προς την ασθένεια και τους πάσχοντες.

Υπάρχει σημαντική ποικιλομορφία στο πως τα άτομα με ΔΝ αντιμετωπίζουν την κατάστασή τους. Τα άτομα με ΔΝ βιώνουν διάφορα επίπεδα κατάστασης υγείας και αυτές οι παραλλαγές μπορεί να οδηγήσουν σε διαφορές στην ψυχοκοινωνική λειτουργικότητα. Μερικά άτομα τα καταφέρνουν πολύ καλά, είναι παρόντες στο σχολείο ή τη δουλειά και είναι σωματικά και κοινωνικά ενεργοί. Οι προσπάθειές τους θα πρέπει να αναγνωρίζονται και να ενθαρρύνονται όπου είναι απαραίτητο. Άλλοι διάγουν πιο περιορισμένες και μοναχικές ζωές. Παρόλα αυτά, αυτό δεν είναι απαραίτητα συνεπακόλουθο βαριάς νόσου και οι αιτίες θα πρέπει να αναζητούνται και να αντιμετωπίζονται.

Η ποιότητα ζωής σε άτομα με ΔΝ μπορεί συνεπώς να είναι χαμηλότερη από ό,τι στον γενικό πληθυσμό και, σε άτομα με βαριά νόσο, μπορεί να επιδεινώνεται καθώς τα άτομα μεγαλώνουν και διάγουν την ενήλικο ζωή. Τα παιδιά επίσης αντιμετωπίζουν μεγαλύτερο κίνδυνο εμφάνισης αγγειακού εγκεφαλικού επεισοδίου με συνεπακόλουθη διαταραχή της ψυχοκοινωνικής και νοητικής λειτουργικότητας.
Μελέτες όπου χρησιμοποιήθηκε ψυχολογική θεραπεία ως πρόσθετο στην ιατρική διαχείριση ρουτίνας έχουν δείξει ενθαρρυντικά αποτελέσματα[1]. Ο συνολικός στόχος είναι να βοηθηθούν οι ασθενείς να διαχειριστούν καλύτερα την κατάστασή τους, να εκπληρώσουν ρόλους και να επιτύχουν καλύτερη ποιότητα ζωής. Επιπρόσθετα, υπάρχουν συγκεκριμένες ενδείξεις για ψυχολογικές παρεμβάσεις στη διαχείριση του άλγους και των αγγειακών εγκεφαλικών επεισοδίων. Άρθρα ανασκοπήσεων σχετικά με ψυχοκοινωνικές παρεμβάσεις για το άλγος και άλλα συμπτώματα έχουν δείξει πως οι τεχνικές γνωσιακής συμπεριφοράς πιθανόν να είναι αποτελεσματικές στην αντιμετώπιση του άλγους της ΔΝ.

Ψυχο-εκπαίδευση

Οι ψυχο-εκπαιδευτικές παρεμβάσεις εστιάζουν κυρίως στη βελτίωση της γνώσης και της αντίληψης που έχουν οι ασθενείς σχετικά με τη νόσο τους, ενώ παράλληλα παρέχεται ψυχολογική υποστήριξη. Έχει φανεί πως οι ομαδικές παρεμβάσεις ταυτοποιούν θέματα και ανησυχίες σε παιδιά και εφήβους με ΔΝ[5] και οι οικογενειακές παρεμβάσεις βελτιώνουν τις γνώσεις[6]. Το σκεπτικό πίσω από αυτή την παρέμβαση είναι ότι η πληροφόρηση μπορεί να οδηγήσει σε περισσότερες γνώσεις και καλύτερη αντιμετώπιση της κατάστασης[7] και τα παιδιά που αισθάνονται απομονωμένα μπορεί να επωφεληθούν από την υποστήριξη και την ενθάρρυνση των άλλων μέσω του διαμοιρασμού εμπειριών.

Γνωσιακή θεραπεία συμπεριφοράς

Οι γνωσιακές θεραπείες συμπεριφοράς αποτελούν ένα φάσμα θεραπειών μέσα από συζήτηση βασισμένες στη θεωρία ότι οι σκέψεις, τα συναισθήματα, το τι κάνουμε και το πώς νοιώθει το σώμα μας συνδέονται μεταξύ τους. Η αλλαγή ενός από αυτά μπορεί να επηρεάσει και τα υπόλοιπα. Όταν οι άνθρωποι αισθάνονται ανήσυχα ή άβολα, μπορεί να εκπέσουν σε μοτίβα σκέψης και ανταπόκρισης που επιδεινώνουν το πώς αισθάνονται. Οι γνωσιακές θεραπείες συμπεριφοράς λειτουργούν βοηθώντας στην κατανόηση και την αλλαγή του προβληματικού τρόπου σκέψης ή των μοτίβων συμπεριφοράς με σκοπό την βελτίωση της διάθεσης. Έχει φανεί πως οι γνωσιακές θεραπείες συμπεριφοράς μειώνουν το άλγος, την αξιοποίηση των υπηρεσιών υγείας και την αντιμετώπιση της νόσου σε παιδιά και ενήλικες με ΔΝ[4,8].

Συστάσεις

- Όλα τα παιδιά κα οι οικογένειές τους θα πρέπει να έχουν πρόσβαση σε δομές Κλινικής Ψυχολογίας. (C)
- Θα πρέπει να προσφέρονται γνωσιακές θεραπείες συμπεριφοράς σε συνδυασμό με την καθιερωμένη διαχείριση σε παιδιά που βιώνουν συχνά επώδυνα επεισόδια και συναισθηματικές δυσκολίες. (A)

Βιβλιογραφικές Αναφορές

Πρόληψη λοιμώξεων

1. Oligbu G, Collins S, Sheppard C, et al. Risk of invasive pneumococcal disease in children with sickle cell disease in England: a national observational cohort study, 2010-2015. Arch Dis Child 2018; 103: 643-7.
2. Gaston MH, Verter JI, Woods G, et al. Prophylaxis with oral penicillin in children with sickle cell anemia. N Engl J Med 1986; 314: 1593-9.
3. Falletta JM, Woods GM, Verter JI, et al. Discontinuing penicillin prophylaxis in children with sickle cell anaemia. Prophylactic Penicillin Study II. J Pediatr 1995; 127: 685-90.

Διαχείριση άλγους στο σπίτι

1. Anie KA, Steptoe A, Ball S, et al. Coping and health service utilisation in a UK study of paediatric sickle cell pain. Arch Dis Child 2002; 86: 325-9.
2. Williams DG, Patel A, Howard RF. Pharmacogenetics of codeine metabolism in an urban population of children and its implications for analgesic reliability. Br J Anaesth 2002; 89: 839-45.

Διατροφή και ανάπτυξη

1. NICE. Sickle cell disease: managing acute painful episodes in hospital. CG143. Published: June 2012. https://www.nice.org.uk/guidance/cg143. Accessed: 2 April 2019.
2. Aloni M, Lecerf P, Heijmans C, et al. Pica in children in sickle cell disease. Blood 2010; 116: 4807.
3. Barden EM, Kawchak DA, Ohene-Frempong K, et al. Body composition in children with sickle cell disease. Am J Clin Nutr 2002; 76: 218-25.
4. Heyman MB, Vichinsky E, Katz R, et al. Growth retardation in sickle-cell disease treated by nutritional support. Lancet 1985; 1: 903-6.
5. Zemel BS, Kawchak DA, Fung EB, et al. Effect of zinc supplementation on growth and body composition in children with sickle cell disease. Am J Clin Nutr 2002; 75: 300-7.
6. Prasad AS, Beck WJ, Kaplan J, et al. Effect of zinc supplementation on incidence of infections and hospital admissions in sickle cell disease (SCD). Am J Hematol 1999; 61: 194-202.
7. Serjeant G. Treatment of sickle cell disease in early childhood in Jamaica. Am J Pediatr Hematol Oncol 1985; 7: 235-9.
8. Rodriguez-Cortes HM, Griener JC, Hyland K, et al. Plasma homocysteine levels in folate status in children with sickle cell anemia. J Pediatr Hematol Oncol 1999; 21: 219-23.
9. Das G, Crocombe S, McGrath M, et al. Hypovitaminosis D among healthy adolescent girls attending an inner city school. Arch Dis Child 2005; 91: 569-72.
10. Ashraf S, Mughal MZ. The prevalence of rickets among non-Caucasian children. Arch Dis Child 2002; 87: 263-4.
11. Patey RA, Sylvester KP, Rafferty GF, et al. The importance of using ethnically appropriate reference ranges for growth assessment in sickle cell disease. Arch Dis Child 2002; 87: 352-3.
12. Serjeant GR, Singhal A, Hambleton IR, et al. Sickle cell disease and age at menarche in Jamaican girls: observations from a cohort study. Arch Dis Child 2001; 85: 375-8.
13. Constitutional delay of growth and puberty: A guide for parents and patients. London: Child Growth Foundation, 2004. http://www.olchc.ie/Children-Family/Parent-Patient-Information-leaflets/Endocrine-Constitutional-Delay-Growth-and-Puberty-2017.pdf. Accessed: 25 August 2019.

Νυκτερινή ενούρηση

1. Readett DR, Morris J, Serjeant GR. Determinants of nocturnal enuresis in homozygous sickle cell disease. Arch Dis Child 1990; 65: 615-8.
2. Brooks LJ, Topol HI. Enuresis in children with sleep apnoea. J Pediatr 2003; 142: 515-8.

Οδοντιατρική υγεία

1. Fernandes ML, Kawachi I, Corrêa-Faria P, et al. Caries prevalence and impact on oral health-related quality of life in children with sickle cell disease: cross-sectional study. BMC Oral Health 2015; 15: 68.
2. Laurence B, Haywood C, Lanzkron S. Dental infections increase the likelihood of hospital admissions among adult patients with sickle cell disease. Community Dent Health 2013; 30: 168-72.

Ψυχολογικά θέματα

1. Anie KA, Green J. Psychological therapies for sickle cell disease and pain. Cochrane Database Syst Rev 2015; 5: CD001916.
2. Chen E, Cole SW, Kato PM. A review of empirically supported psychosocial interventions for pain and adherence outcomes in sickle cell disease. J Pediatr Psychol 2004; 29: 197-209.
3. Edwards LY, Edwards CL. Psychosocial treatments in pain management of sickle cell disease. J Natl Med Assoc 2010; 102: 1084-94.
4. Williams H, Tanabe P. Sickle cell disease: a review of non-pharmacological approaches for pain. J Pain Symptom Manage 2016; 51: 163-77.
5. Anie K, Smalling B, Fotopoulos C. Group work: children and adolescents with sickle cell disease. Community Practitioner 2000; 73: 556-8.
6. Kaslow NJ, Collins MH, Rashid FL, et al. The efficacy of a pilot family psycho-educational intervention for pediatric sickle cell disease. Family Systems Health 2000; 18: 381-404.
7. Maxwell K, Streetly A, Bevan D. Experiences of hospital care and treatment-seeking for pain from sickle cell disease: a qualitative study. BMJ 1993; 306: 1491-2.
8. Broome ME, Maikler V, Kelber S, et al. An intervention to increase coping and reduce health care utilization for school-age children and adolescents with sickle cell disease. J Natl Black Nurses Assoc 2001; 12: 6-14.

Χρόνιες Επιπλοκές

Αγγειακή εγκεφαλική νόσος

Στην πολυκεντρική Συνεργατική Μελέτη Δρεπανοκυτταρικής Νόσου στις ΗΠΑ, η συνολική συχνότητα εμφάνισης αγγειακού εγκεφαλικού επεισοδίου στην HbSS υπολογίστηκε σε 0,6/100 ανθρωπο-έτη. Η υψηλότερη επίπτωση αφορούσε σε παιδιά ηλικίας 2-5 ετών (1,02/100 ανθρωπο-έτη) και στην ηλικία των 20 ετών, περίπου το 11% των ατόμων με ΔΝ είχε ήδη στο παρελθόν ένα κλινικά έκδηλο αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο[1]. Επί απουσίας πρωτογενούς ελέγχου και προφύλαξης, δεν υπάρχει κανένας λόγος να αναμένει κανείς οι τιμές αυτές να διαφέρουν στο Ηνωμένο Βασίλειο.

Στα παιδιά, η εγκεφαλική ισχαιμική βλάβη εντοπίζεται συχνά στην περιοχή εφοδιασμού της έσω καρωτιδικής/μέσης εγκεφαλικής αρτηρίας. Ωστόσο, παρατηρείται συχνά και ζημιά στην περιοχή της μεθοριακής ζώνης, είτε μεταξύ της μέσης εγκεφαλικής και της πρόσθιας εγκεφαλικής αρτηρίας ή της μέσης εγκεφαλικής αρτηρίας και της οπίσθιας εγκεφαλικής αρτηρίας. Το αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο σχετίζεται με στενωτικές εγκεφαλικές αγγειακές αλλοιώσεις, συνήθως στο άπω τμήμα της έσω καρωτιδικής αρτηρίας και στο εγγύς τμήμα της μέσης εγκεφαλικής και της πρόσθιας εγκεφαλικής αρτηρίας. Οι υψηλές ταχύτητες ροής αίματος μέσω αυτών των στενωτικών τμημάτων μπορεί να ανιχνευθούν με τη διενέργεια διακρανιακού Doppler.

Παράγοντες κινδύνου

Μια μεγάλη προοπτική μελέτη παρακολούθησης έδειξε ότι μια ομάδα υψηλού κινδύνου για αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο μπορεί να αναγνωρισθεί με μέσες ταχύτητες στα τμήματα έσω καρωτιδικής - μέσης εγκεφαλικής - πρόσθιας εγκεφαλικής αρτηρίας >200 cm/sec[2]. Ο κίνδυνος αυξάνεται, επίσης, σε μικρότερο όμως βαθμό, και σε αυτούς με ταχύτητες (170-200 cm/sec) και σε εκείνους με απόν ή χαμηλό σήμα.

Ένας άλλος σημαντικός δείκτης κινδύνου για αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο είναι το ιστορικό παροδικών ισχαιμικών επεισοδίων. Άλλοι αναφερόμενοι παράγοντες κινδύνου, όπως η χαμηλή βασική τιμή αιμοσφαιρίνης (Hb), ο υψηλός βασικός αριθμός λευκοκυττάρων, ο χαμηλός κορεσμός οξυγόνου κατά τη διάρκεια της νύχτας[3], το οξύ θωρακικό σύνδρομο κατά τις προηγούμενες 2 εβδομάδες, τα συχνά επεισόδια οξέος θωρακικού συνδρόμου και η υψηλή συστολική αρτηριακή πίεση[4], είναι εξαιρετικά μη ευαίσθητοι δείκτες για να έχουν οποιαδήποτε αξία στην αξιολόγηση ενός παιδιού, αν και η υψηλή αρτηριακή πίεση απαιτεί, προφανώς, κατάλληλη διερεύνηση και αντιμετώπιση.

Το αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο είναι πιο διαδεδομένο σε HbSS και HbS/β0 σε σύγκριση με HbSC και HbS/β^+, αν και η υπάρχουσα πληροφόρηση είναι περιορισμένη.

Το αιμορραγικό εγκεφαλικό επεισόδιο είναι σχετικά σπάνιο στην παιδική ηλικία, αλλά καθίσταται συχνότερο κατά την τρίτη δεκαετία ζωής. Στους αναγνωρισμένους παράγοντες κινδύνου συμπεριλαμβάνεται η χαμηλή αιμοσφαιρίνη και ο υψηλός αριθμός λευκοκυττάρων. Τα ενδοεγκεφαλικά ανευρύσματα είναι συνηθέστερα σε άτομα με ΔΝ και ενδέχεται να είναι πολλαπλά. Η παθογένεια είναι ασαφής. Δεν υπάρχουν καθιερωμένοι ή αναγνωρισμένοι τρόποι προληπτικού ελέγχου για να ανιχνευθεί αυξημένος κίνδυνος για ένα αιμορραγικό εγκεφαλικό επεισόδιο.

Πρόληψη πρωτογενούς εγκεφαλικού επεισοδίου

Μια τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη μελέτη έχει δείξει ότι ο κίνδυνος πρώτου αγγειακού εγκεφαλικού επεισοδίου μπορεί να είναι μειωμένος κατά 90% με τακτικές μεταγγίσεις αίματος σε παιδιά με ΔΝ που έχουν παθολογικά ευρήματα σε διακρανιακό Doppler (μέσες ταχύτητες > 200 cm/sec)[5].

Η μελέτη TWiTCH εξέτασε την ασφάλεια της αλλαγής από τακτικές μεταγγίσεις σε χορήγηση υδροξυουρίας σε παιδιά με παθολογικά διακρανικά Doppler και διαπίστωσε ότι η υδροξυουρία ήταν ισοδύναμη με τη μετάγγιση, χωρίς αύξηση των μετρούμενων με διακρανιακό Doppler ταχυτήτων ή των αγγειακών εγκεφαλικών επεισοδίων[6]. Τα παιδιά που συμμετείχαν στη μελέτη λάμβαναν μεταγγίσεις για τουλάχιστον ένα χρόνο πριν και δεν παρουσίαζαν σοβαρή αγγειοπάθεια (πολλαπλές στενώσεις, moyamoya). Οι τακτικές μεταγγίσεις συνεχίστηκαν μέχρι να καθοριστεί η μέγιστη ανεκτή δόση της υδροξυουρίας.

Ο ρόλος της νευροψυχολογίας

Η αγγειακή εγκεφαλική νόσος στη ΔΝ μπορεί να οδηγήσει τόσο σε εμφανή όσο και σε ήπια νευροψυχολογική επιδείνωση. Ένα έκδηλο εγκεφαλικό επεισόδιο ενδέχεται να προκαλέσει νοητική διαταραχή με αύξηση βλαβών του μετωπιαίου λοβού που να αφορούν την προσοχή και την εκτελεστική λειτουργία[7]. Ωστόσο, τα παιδιά που εκδηλώνουν σιωπηλά έμφρακτα, επίσης, βιώνουν προβλήματα μάθησης και συμπεριφοράς και είναι δύο φορές πιθανότερο να παρουσιάσουν σχολικές δυσκολίες από ό,τι τα υπόλοιπα παιδιά[8,9].

Η Διακολλεγιακή Ομάδα Εργασίας για το Παιδιατρικό Εγκεφαλικό (Intercollegiate Working Party for Paediatric Stroke)[10] και η Ειδική Ομάδα Ενδιαφέροντος για τη Δρεπανοκυτταρική Νόσο και Θαλασσαιμία της Βρετανικής Ψυχολογικής Εταιρείας (British Psychological Society Special Interest Group in Sickle Cell Disease and Thalassaemia) συνιστούν μια λεπτομερή αξιολόγηση των γνωστικών και των κοινωνικών λειτουργιών του παιδιού μετά από εγκεφαλικό επεισόδιο. Υπάρχουν ενδείξεις ότι ο νευρογνωστικός διαγνωστικός έλεγχος παρέχει ένα χρήσιμο μέσο για τον εντοπισμό εκείνων των παιδιών που ενδέχεται να έχουν υποστεί ένα σιωπηλό εγκεφαλικό επεισόδιο[8]. Η μαγνητική τομογραφία (MRI) πρέπει να εκτελείται σε οποιοδήποτε παιδί με σημαντικά νευρογνωστικά προβλήματα, αλλά αυτή τη στιγμή δεν συνιστάται να διενεργείται συστηματικά για όλα τα παιδιά ως ρουτίνα.

Σιωπηλά εγκεφαλικά έμφρακτα

Περίπου το 20% των παιδιών με δρεπανοκυτταρική αναιμία έχουν σιωπηλά εγκεφαλικά έμφρακτα σε έλεγχο με μαγνητική τομογραφία, τα οποία δε σχετίζονται με εμφανή νευρολογικά επεισόδια ή συμπτώματα. Πρόκειται για σχετικά μικρές αλλοιώσεις της λευκής ουσίας, συχνά στην κατανομή της πρόσθιας μεθοριακής ζώνης. Συσχετίζονται με ήπια γνωστική διαταραχή και ενδεχομένως να τεθεί η υποψία ύπαρξής τους μετά από νευρογνωστική δοκιμασία[11].

Η εξέταση με διακρανιακό Doppler σε αυτούς τους ασθενείς δείχνει φυσιολογικά αποτελέσματα σε 75% των περιπτώσεων. Μια τυχαιοποιημένη μελέτη σε παιδιά με σιωπηλά εγκεφαλικά έμφρακτα έδειξε ότι ένα τακτικό πρόγραμμα μεταγγίσεων μείωσε τον αριθμό των περαιτέρω νευρολογικών εκδηλώσεων σε σύγκριση με την αποκλειστική παρακολούθηση[12]. Δεν υπάρχει τεκμηρίωση σχετικά με τον καλύτερο τρόπο για την παρακολούθηση των παιδιών με σιωπηλά εγκεφαλικά έμφρακτα, αν και θα έπρεπε να υπάρχει χαμηλός ουδός για την εκτέλεση μαγνητικής τομογραφίας εγκεφάλου, όταν υπάρχουν ανησυχίες σχετικά με τις γνωστικές επιδόσεις ενός παιδιού, συμπεριλαμβανομένων και των φτωχών σχολικών επιδόσεων. Όταν εντοπίζονται σιωπηλά εγκεφαλικά έμφρακτα στη μαγνητική τομογραφία, θα πρέπει να συζητηθεί με τους γονείς και το παιδί η επιλογή της έναρξης τακτικού προγράμματος μεταγγίσεων αίματος.

Ο σχετικός κίνδυνος για την εξέλιξη σε έκδηλο εγκεφαλικό επεισόδιο είναι, περίπου, 14 φορές για έναν ασθενή με σιωπηλό έμφρακτο σε σύγκριση με εκείνους που έχουν φυσιολογική μαγνητική τομογραφία. Σε αντιδιαστολή, ο κίνδυνος είναι 18 φορές μεγαλύτερος για έναν ασθενή που έχει υψηλού κινδύνου διακρανιακό Doppler[13].

Πρόληψη δευτερογενούς αγγειακού εγκεφαλικού επεισοδίου

Το χρόνιο πρόγραμμα μεταγγίσεων έχει καθιερωθεί ως αποτελεσματικός τρόπος δευτερογενούς πρόληψης αγγειακού εγκεφαλικού επεισοδίου, μειώνοντας τον κίνδυνο υποτροπής εγκεφαλικού από 50-75% σε περίπου 13%[14]. Ο στόχος της μεταγγισιοθεραπείας είναι να διατηρηθεί το επίπεδο της αιμοσφαιρίνης HbS <30%. Ορισμένοι ασθενείς ενδέχεται να είναι σε θέση να μειώσουν το ρυθμό των μεταγγίσεων μετά από 3 έτη για να διατηρηθεί η αιμοσφαιρίνη HbS στο 50%.

Η μελέτη SWiTCH έδειξε ότι η υδροξυουρία ήταν λιγότερο αποτελεσματική στη δευτερογενή πρόληψη αγγειακού εγκεφαλικού σε σύγκριση με το πρόγραμμα τακτικών μεταγγίσεων[15] και ότι η υδροξυουρία λαμβάνεται υπόψιν ως επιλογή μόνο όταν οι τακτικές μεταγγίσεις αντενδείκνυνται (πολλαπλά αλλοαντισώματα, ανεξέλεγκτη υπερφόρτωση σιδήρου) ή όταν δεν γίνονται αποδεκτές λόγω προσωπικών πεποιθήσεων (συνηθέστερα σε Μάρτυρες του Ιεχωβά)[16]. Αυτή η μελέτη σε παιδιά με δρεπανοκυτταρική αναιμία (HbSS) στις ΗΠΑ συνέστησε ότι η μεταγγισιοθεραπεία θα πρέπει να συνεχίζεται καθ ‘όλη τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας. Αυτό πηγάζει από το γεγονός ότι σημαντικός αριθμός παιδιών επανήλθαν σε ταχύτητες υψηλού κινδύνου σε έλεγχο με διακρανιακό Doppler ή εμφάνισαν έκδηλο εγκεφαλικό επεισόδιο μετά τη διακοπή των μεταγγίσεων[16].

Δεδομένου ότι η υπερφόρτωση σιδήρου είναι μια σοβαρή επιπλοκή στη μακροχρόνια θεραπεία μετάγγισης, η θεραπεία αποσιδήρωσης με χηλικούς παράγοντες θα πρέπει να ξεκινά όταν ο ασθενής έχει λάβει περίπου για 1 χρόνο μεταγγίσεις, έχει φερριτίνη ορού >1000 ng/mL σε δύο διαδοχικές μετρήσεις με μεσοδιάστημα τεσσάρων εβδομάδων ή διαθέτει ενδείξεις για ηπατική υπερφόρτωση σιδήρου σε μαγνητική τομογραφία.

Συστάσεις

- Ο ετήσιος έλεγχος με διακρανιακό Doppler θα πρέπει να εκτελείται σε όλα τα παιδιά με δρεπανοκυτταρική αναιμία (HbSS) και ΔΝ HbSS/β^0 από την ηλικία των 2 ετών. Για παιδιά με μη φυσιολογικές ταχύτητες στο διακρανιακό Doppler, οι κίνδυνοι και τα οφέλη της έναρξης τακτικών μεταγγίσεων αίματος ή/και άλλων θεραπειών θα πρέπει να συζητούνται εκτενώς από μια κατάλληλη διεπιστημονική ομάδα με τους γονείς/κηδεμόνες. (Α) Βλέπε Πρότυπο 5.
- Η επιλογή της μετάβασης από τις μεταγγίσεις σε υδροξυουρία θα πρέπει να συζητηθεί με παιδιά που θεωρούνται επιλέξιμα και τις οικογένειές τους. Αν συμφωνηθεί τελικά να γίνει η μετάβαση σε υδροξυουρία, οι μεταγγίσεις θα πρέπει να συνεχιστούν μέχρι το παιδί να σταθεροποιηθεί στη μέγιστη ανεκτή δόση υδροξυουρίας. (Α)

- Τα συμπτώματα και τα σημεία του εγκεφαλικού επεισοδίου θα πρέπει να συζητούνται με τους γονείς/κηδεμόνες, κατά τα πρώτα δύο έτη της ζωής, με πληροφορίες σχετικά με τις πράξεις που πρέπει να γίνουν, εάν το παιδί αναπτύξει νευρολογικά συμπτώματα. (C)
- Κατάλληλες μελέτες απεικόνισης για την εκτίμηση της έκτασης της αγγειακής εγκεφαλικής νόσου θα πρέπει να διενεργηθούν, εάν το διακρανιακό Doppler είναι παθολογικό ή εάν υπάρχουν μαθησιακές δυσκολίες, άτυπα συμπτώματα, όπως ασυνήθης συμπεριφορά κατά τη διάρκεια οξέος επεισοδίου πόνου, συχνές κεφαλαλγίες, σπασμοί ή άλλα ανεξήγητα νευρολογικά, ψυχιατρικά ή ψυχολογικά συμπτώματα. (C)
- Τα πλεονεκτήματα και τα μειονεκτήματα της έναρξης τακτικών μεταγγίσεων αίματος θα πρέπει να συζητούνται με όλα τα παιδιά και τις οικογένειές τους, εάν το παιδί εμφανίσει ένα ή και περισσότερα σιωπηλά εγκεφαλικά έμφρακτα στη μαγνητική τομογραφία. (A)
- Η αρτηριακή πίεση θα πρέπει να μετράται και να καταγράφεται ετησίως. (C)
- Ο έλεγχος κορεσμού οξυγόνου κατά τη διάρκεια της νύχτας θα πρέπει να πραγματοποιείται, εάν το παιδί παρουσιάζει χαμηλό κορεσμό οξυγόνου σε σταθερή κατάσταση στον αέρα (<95%). (C)
- Τα παιδιά θα πρέπει να έχουν πρόσβαση σε κλινικό ψυχολόγο, ψυχολόγο εκπαίδευσης ή νευροψυχολόγο για την αξιολόγηση γνωστικών λειτουργιών και διαταραχών μάθησης και συμπεριφοράς. (C)
- Θα πρέπει να διεξάγεται μια ολοκληρωμένη νευροψυχολογική αξιολόγηση και να επαναλαμβάνεται ετησίως σε όλα τα παιδιά που έχουν υποστεί ένα εγκεφαλικό επεισόδιο. (C)
- Θα πρέπει να διεξάγεται γνωστική (ή όπου είναι διαθέσιμη νευροψυχολογική) αξιολόγηση σε παιδιά με μη φυσιολογικό διακρανιακό Doppler ή μη φυσιολογική μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου. (C)
- Πληροφόρηση σχετικά με την αναπτυξιακή πρόοδο και τη σχολική επίδοση θα πρέπει να αποκτάται για όλα τα παιδιά ετησίως. Αν υπάρχουν σημαντικές ανησυχίες, θα πρέπει να εξεταστεί το ενδεχόμενο για περαιτέρω αξιολογήσεις, όπως η γνωστική ή νευροψυχολογική αξιολόγηση και η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου. (C)
- Η μεταγγισιοθεραπεία θα πρέπει να παρέχεται καθ ‘όλη τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας για τη δευτερογενή πρόληψη αγγειακού εγκεφαλικού επεισοδίου. (B)

Πριαπισμός

(Βλέπε επίσης τη διαχείριση κεραυνοβόλου πριαπισμού)

Ο πριαπισμός, μια παρατεταμένη, επώδυνη και ανεπιθύμητη στύση, επηρεάζει, κυρίως, εφήβους και ενήλικες και ενδέχεται, συχνά, να μη δηλώνεται.

Ο πριαπισμός δύο σηραγγωδών σωμάτων εμφανίζεται στο 3-5% των αγοριών προ-εφηβικής ηλικίας και έχει καλύτερη πρόγνωση για μετέπειτα φυσιολογική στυτική λειτουργία σε σύγκριση με τον πριαπισμό τριών σηραγγωδών σωμάτων των αγοριών μετεφηβικής ηλικίας. Τα συμβάντα μπορούν να ταξινομηθούν ως υποτροπιάζοντα (stuttering) (που συμβαίνουν για <3 ώρες, αλλά για πολλαπλές φορές εβδομαδιαίως), ελάσσονα (minor) (μονήρη ή σπάνια επεισόδια <3 ωρών) ή κεραυνοβόλα (fulminant) (επεισόδια που διαρκούν >3 ώρες).

Πριν από τα κεραυνοβόλα επεισόδια, συχνά, προηγούνται περίοδοι έξαρσης υποτροπιάζοντος πριαπισμού. Η εκκένωση της ουροδόχου κύστης, η άσκηση (όπως το τρέξιμο), τα ζεστά λουτρά και η αναλγησία ενδέχεται να βοηθήσουν στη διακοπή ενός επεισοδίου. Η από του στόματος ετιλεφρίνη ενδέχεται να μειώσει τη συχνότητα εμφάνισης υποτροπιάζοντος πριαπισμού[1] και, σε ένα παρατεταμένο επεισόδιο, η αναρρόφηση και η ενδοσηραγγώδης έγχυση επινεφρίνης ή ετιλεφρίνης αποτελούν την τρέχουσα θεραπεία εκλογής[2].

Στα παιδιά και στους κηδεμόνες τους θα πρέπει να δίδεται η συμβουλή να αναζητούν θεραπεία εγκαίρως και να επισκέπτονται το νοσοκομείο ως επείγον περιστατικό, εάν ο πριαπισμός διαρκεί για > 2 ώρες.

Συστάσεις

- Όλα τα αγόρια και οι γονείς/κηδεμόνες τους θα πρέπει να προειδοποιούνται νωρίς στην παιδική ηλικία ότι ο πριαπισμός αποτελεί επιπλοκή της ΔΝ. (C)
- Τα έφηβα αγόρια και οι γονείς/κηδεμόνες τους θα πρέπει να λαμβάνουν περισσότερη πληροφόρηση σχετικά με τον πριαπισμό και να γνωρίζουν να αναζητούν πρώιμα θεραπεία. (C)
- Θα πρέπει να συμπεριληφθεί ειδική ερώτηση για τον πριαπισμό ως μέρος της συμβουλευτικής επίσκεψης στα εξωτερικά ιατρεία για τα αγόρια εφηβικής ηλικίας. (C)
- Για τα ελάσσονα επεισόδια θα πρέπει να συνιστώνται: η πλήρης εκκένωση της ουροδόχου κύστης πριν τον ύπνο, η ανακούφιση από τον πόνο και τα θερμά λουτρά. (C)
- Η από του στόματος ετιλεφρίνη θα πρέπει να θεωρείται ως πιθανή επιλογή σε περιπτώσεις υποτροπιάζοντος πριαπισμού. (C)

Άσηπτη νέκρωση κεφαλής μηριαίου και βραχιονίου οστού

Αυτή η κλινική οντότητα μπορεί να συμβεί σε όλους τους τύπους ΔΝ και τα παιδιά με υψηλά επίπεδα HbF δεν είναι προστατευμένα. Η άρθρωση του ώμου είναι πιθανότερο να επηρεαστεί στις μεγαλύτερες ηλικιακές ομάδες. Αν και το φερόμενο βάρος καθιστά τη νέκρωση της κεφαλής του μηριαίου οστού πιθανότερη να προκαλέσει σοβαρή καταστροφή της άρθρωσης, αν συμβεί η αναγέννηση του οστού πριν από το κλείσιμο της μηριαίας επιφύσεως, αυτό οδηγεί σε ελάχιστη καταστροφή της άρθρωσης.

Οι ακτινογραφικές αλλαγές δε θα είναι εμφανείς, έως ότου η διαδικασία ιστικής αποκατάστασης να αλλάξει την οστική πυκνότητα. Επομένως, η μαγνητική τομογραφία είναι η εξέταση εκλογής σε έναν ασθενή με επίμονα επώδυνο ισχίο ή ώμο.

Συνήθως, χρησιμοποιείται κάποια μορφή ακτινολογικής σταδιοποίησης για να αξιολογηθεί η εξέλιξη και η πρόοδος νόσου1. Η αρχική θεραπεία πρέπει να είναι συντηρητική, με αναλγησία, μερική άρση βάρους με δεκανίκια και υποστήριξη με φυσιοθεραπεία. Υπάρχει κάποια ένδειξη ότι η αποσυμπίεση στα αρχικά στάδια μπορεί να είναι ευεργετική, τουλάχιστον στην ανακούφιση του πόνου.

Συστάσεις

- Θα πρέπει να διεξάγεται μαγνητική τομογραφία, όπου υπάρχει επίμονο άλγος στο ισχίο ή τον ώμο. (C)
- Θα πρέπει να καταγράφεται το ακτινολογικό στάδιο της άσηπτης νέκρωσης. (C)
- Η παραπομπή σε ορθοπεδικό χειρουργό με ειδικό ενδιαφέρον για τη ΔΝ θα πρέπει να πραγματοποιείται, εάν το άλγος είναι επίμονο ή αν η άσηπτη νέκρωση είναι σταδίου III ή περισσότερο. (C)

Ηπατική νόσος

Οι χολόλιθοι εμφανίζονται σε ποσοστό >50% των παιδιών με ΔΝ ηλικίας άνω των 10 ετών στο Ηνωμένο Βασίλειο[1]. Συνήθως, είναι ασυμπτωματικοί και ενδέχεται να μην είναι η αιτία διαλείποντος κοιλιακού άλγους, το οποίο είναι σχετικά κοινό. Δεν υπάρχει τεκμηρίωση που να συνιστά τη χολοκυστεκτομή σε ασυμπτωματικές περιπτώσεις, ωστόσο, προτείνεται σε αυτούς με συμπτωματική νόσο των χοληφόρων.

Συστάσεις

- Θα πρέπει να διεξάγονται ετήσιες δοκιμασίες ηπατικής λειτουργίας σε σταθερή κατάσταση. Τα παιδιά με ένδειξη προοδευτικής ηπατοπάθειας (αύξηση της χολερυθρίνης, επίμονα υψηλή ALT) θα πρέπει να απευθύνονται σε παιδιατρική υπηρεσία ηπατολογίας με εμπειρία στη ΔΝ. (C)
- Υποτροπιάζοντα επεισόδια κοιλιακού άλγους θα πρέπει να διερευνώνται με ένα υπερηχογράφημα ήπατος-χοληφόρων. (C)
- Η εκλεκτική χολοκυστεκτομή θα πρέπει να διενεργείται σε συμπτωματική νόσο των χοληφόρων. (C)

Νεφρική νόσος

Οι νεφρικές επιπλοκές είναι σχετικά συχνές στη ΔΝ, ιδιαίτερα όσο αυξάνεται η ηλικία.

Η νεφρική ανεπάρκεια, που οφείλεται στη ΔΝ, είναι σπάνια στην παιδική ηλικία, αλλά άλλες επιπλοκές κατά την παιδική ηλικία περιλαμβάνουν τα ακόλουθα (αν και υπάρχει ελάχιστη καλή πληροφόρηση για τη συχνότητα των προβλημάτων αυτών κατά παιδική ηλικία):

- νυκτερινή ενούρηση
- λοιμώξεις του ουροποιητικού συστήματος - αυτές θα πρέπει να διερευνηθούν και να αντιμετωπιστούν σύμφωνα με τις οδηγίες του Εθνικού Ινστιτούτου Υγείας και Κλινικής Αριστείας του Ηνωμένου Βασιλείου (NICE)[1]
- αιματουρία - τα νοσοκομεία θα έχουν τις δικές τους κατευθυντήριες οδηγίες για τη διερεύνηση μακροσκοπικής αιματουρίας και αυτά θα πρέπει να περιλαμβάνουν: υπερηχογράφημα νεφρών, καλλιέργειες ούρων για βακτήρια, ηλεκτρολύτες και παράγοντες πήξης, εάν η αιμορραγία είναι σοβαρή
- νέκρωση νεφρικών θηλών, η οποία είναι μια πιθανή αιτία της αιματουρίας
- μικροσκοπική αλβουμινουρία - δεν υπάρχουν ενδείξεις για το αν η συγκεκριμένη εξέταση (καθώς και άλλα σημάδια νεφρικής νόσου στην παιδική ηλικία) μπορεί να οδηγήσει σε παρεμβάσεις, οι οποίες ενδεχομένως να αποτρέψουν προβλήματα στη μετέπειτα ζωή
- μυελοειδές καρκίνωμα νεφρού - αυτό είναι σπάνιο, ωστόσο, θα πρέπει να εξετάζεται το ενδεχόμενο, εάν η αιματουρία είναι επίμονη.

Η υπέρταση μπορεί να αποτελέσει έναυσμα για την περαιτέρω διερεύνηση της νεφρικής νόσου, αν και δεν είναι γνωστό πώς οι εκατοστιαίες θέσεις αρτηριακής πίεσης ισχύουν για τα παιδιά με ΔΝ. Επειδή τα συγκεκριμένα παιδιά έχουν συνήθως χαμηλές αρτηριακές πιέσεις, πιστεύεται ότι περαιτέρω αξιολόγηση θα πρέπει να γίνει, εάν η αρτηριακή πίεση είναι πάνω από την 70η εκατοστιαία θέση.

Συστάσεις

- Κάθε παιδί με λοίμωξη του ουροποιητικού συστήματος θα πρέπει να αντιμετωπιστεί και στη συνέχεια να διερευνηθεί σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες του Εθνικού Ινστιτούτου Υγείας και Κλινικής Αριστείας του Ηνωμένου Βασιλείου (NICE). (C)
- Η μακροσκοπική αιματουρία θα πρέπει να διερευνηθεί πλήρως σύμφωνα με τα τοπικά πρωτόκολλα. (C)
- Η αρτηριακή πίεση αίματος, η ουρία, η κρεατινίνη, οι ηλεκτρολύτες και το κλάσμα λευκωματίνη ούρων/κρεατινίνη, θα πρέπει να μετρώνται σε ετήσια βάση. Ο νεφρικός έλεγχος θα πρέπει να ξεκινήσει, εάν παρουσιαστεί υπέρταση, εάν υπάρξει άνοδος των επιπέδων κρεατινίνης και ουρίας ή αν υπάρχει επίμονη σημαντική αλβουμινουρία. (C)

Πνευμονική νόσος

Το οξύ θωρακικό σύνδρομο είναι μια γνωστή επιπλοκή της ΔΝ στην παιδική ηλικία[1]. Πρόκειται για μια δυνητικά θανατηφόρα επιπλοκή και υπάρχουν ικανοποιητικές ενδείξεις ότι τα υποτροπιάζοντα επεισόδια μπορεί να προληφθούν με υδροξυουρία[2]. Το άσθμα ενδέχεται να προκαλέσει κλινικά σημεία και συμπτώματα πολύ παρόμοια με το οξύ θωρακικό σύνδρομο και έχει συσχετιστεί με αυξημένα επεισόδια πόνου. Ωστόσο, δεν είναι σαφές, εάν το άσθμα στη ΔΝ είναι μία διακριτή οντότητα ή αν αποτελούν μέρος της ίδιας κατάστασης[3].

Οι χρόνιες πνευμονικές επιπλοκές αναγνωρίζονται όλο και περισσότερο, ιδιαίτερα στους ενήλικες, αλλά μπορεί να εμφανιστούν και σε μεγαλύτερα παιδιά και εφήβους. Τρεις βασικές οντότητες αναγνωρίζονται: η χρόνια δρεπανοκυτταρική πνευμονική νόσος με μια περιοριστική τύπου πνευμονοπάθεια - μια μικτού τύπου αποφρακτικής και περιοριστικής πνευμονοπάθειας - και η πνευμονική υπέρταση.

Ανέκδοτες ενδείξεις υπαινίσσονται ότι σε χρόνια δρεπανοκυτταρική πνευμονική νόσο η επιδείνωση, ενδεχομένως, να προληφθεί με υδροξυουρία ή τακτικές

μεταγγίσεις αίματος. Είναι, επομένως, δυνητικά σημαντικό να εντοπιστεί η έγκαιρη ανάπτυξη αυτών των προβλημάτων στα παιδιά.

Τα χαμηλά επίπεδα κορεσμού οξυγόνου στο αίμα, όπως έχουν εκτιμηθεί με ολονύκτια παλμική οξυμετρία, έχουν συσχετισθεί τόσο με αγγειακή εγκεφαλική νόσο, όσο και με συχνά οξέα επώδυνα επεισόδια.

Παραπομπή σε ειδικό κέντρο πνευμονικής υπέρτασης με ειδικό ενδιαφέρον για τη ΔΝ θα πρέπει να γίνεται, εάν υπάρχουν ενδείξεις πνευμονικής υπέρτασης[4].

Συστάσεις

- Σε παιδιά είτε με δύο ή περισσότερα επεισόδια οξέος θωρακικού συνδρόμου τα τελευταία 2 έτη, είτε με ένα επεισόδιο που απαιτεί αναπνευστική υποστήριξη, θα πρέπει να προσφέρεται υδροξυουρία. (A)
- Θα πρέπει να διεξάγεται συστηματική και πλήρης αξιολόγηση για άσθμα, εάν υπάρχει υποψία για τη διάγνωση ή αν υπάρχουν επαναλαμβανόμενα επεισόδια οξέος θωρακικού συνδρόμου. (C)
- Τα επίπεδα του κορεσμού οξυγόνου θα πρέπει να καταγράφονται σε ετήσια βάση χρησιμοποιώντας παλμική οξυμετρία, όταν ο ασθενής είναι καλά και ελέγχεται σε εξωτερική βάση. Αν τα επίπεδα κορεσμού είναι <95%, θα πρέπει να εκτελείται η ολονύχτια παρακολούθηση κορεσμού. (C)
- Εάν ο μέσος όρος κορεσμού οξυγόνου κατά τη διάρκεια της νύχτας είναι <95%, το παιδί θα πρέπει να διερευνάται για αγγειακή εγκεφαλική νόσο και αποφρακτική άπνοια ύπνου. Οι τυπικές δοκιμές πνευμονικής λειτουργίας, καθώς και υπερηχογράφημα καρδιάς θα πρέπει να προγραμματιστούν. (C)
- Αν οι δοκιμές πνευμονικής λειτουργίας υποδηλώνουν χρόνια δρεπανοκυτταρική πνευμονική νόσο το παιδί θα πρέπει να παρακολουθείται με τακτικές δοκιμασίες πνευμονικής λειτουργίας, με ολονύχτια παλμική οξυμετρία καθώς και με υπολογιστική τομογραφία υψηλής ανάλυσης των πνευμόνων. Οξυγονοθεραπεία κατ' οίκον, υδροξυουρία ή τακτικές μεταγγίσεις αίματος θα πρέπει να θεωρηθούν ως πιθανές επιλογές σε παιδιά που εκδηλώνουν κλινικά σημεία επιδείνωσης. (C)
- Το υπερηχογράφημα καρδιάς για την εκτίμηση της πνευμονικής υπέρτασης θα πρέπει να προγραμματίζεται, εάν υπάρχουν ενδείξεις χρόνιας δρεπανοκυτταρικής πνευμονικής νόσου, χρόνιας ανεξήγητης υποξίας (επίπεδα κορεσμού οξυγόνου <95%) ή άλλα συμπτώματα/σημεία, τα οποία να υποδηλώνουν πνευμονική υπέρταση. (C)
- Κάθε παιδί με σημαντική πνευμονική υπέρταση θα πρέπει να παραπέμπεται σε ειδικό κέντρο πνευμονικής υπέρτασης με ειδικό ενδιαφέρον για τη ΔΝ. (C)

Οφθαλμικές επιπλοκές

Τα αγγειο-αποφρακτικά συμβάντα μπορεί να επηρεάσουν οποιαδήποτε αγγειακή κοίτη στον οφθαλμό και να οδηγήσουν σε σοβαρές και μόνιμες οπτικές βλάβες. Η ανιχνεύσιμη αμφιβληστροειδοπάθεια είναι εξαιρετικά σπάνια στην πρώιμη παιδική ηλικία και ανευρίσκεται συχνότερα μεταξύ των ηλικιών 15 και 30 ετών. Οι ασθενείς με ΔΝ HbSC και HbS/β είναι πιθανότερο να εκδηλώσουν σοβαρά οφθαλμικά προβλήματα σε σύγκριση με αυτούς με HbSS[1].

Οι κλινικές εκδηλώσεις ομαδοποιούνται ανάλογα με το εάν υπάρχει νεοαγγείωση ή μη. Σε περιπτώσεις χωρίς νεοαγγείωση ή «μη υπερπλαστικές» σπάνια υπάρχουν συνέπειες που να αφορούν την όραση. Αντίθετα, η επαναγγείωση και η υπερπλασία, ενδεχομένως να οδηγήσουν σε αιμορραγία υαλοειδούς και αποκόλληση αμφιβληστροειδούς. Ωστόσο, υπάρχει μεγάλος βαθμός αυτόματης υποστροφής ή μη εξέλιξης και οι ενδείξεις για θεραπεία δεν είναι σαφείς[2].

Δεδομένης της αβεβαιότητας σχετικά με τη φυσική πορεία αυτής της επιπλοκής, δεν υπάρχουν στοιχεία για να υποστηρίξουν την οφθαλμολογική εξέταση των παιδιών ως εξέταση ρουτίνας, αν και το Εθνικό Σύστημα Υγείας συνιστά μια τακτική οφθαλμολογική εξέταση κάθε 2 έτη (ή συχνότερα εάν συνιστάται από οφθαλμίατρο). Τα παιδιά και οι κηδεμόνες τους πρέπει να αναφέρουν κάθε αλλαγή που αφορά στην όραση. Αν αυτό συμβεί, θα πρέπει το παιδί να παραπεμφθεί για μια οφθαλμολογική εκτίμηση επειγόντως.

Συστάσεις

- Τα παιδιά και οι κηδεμόνες τους θα πρέπει να είναι ενήμεροι για αυτή την πιθανή επιπλοκή. (C)
- Κάθε σημαντικό οπτικό σύμπτωμα θα πρέπει να αναφέρεται αμέσως και το παιδί να παραπέμπεται επειγόντως για οφθαλμολογική εκτίμηση. (C)

Απώλεια ακοής

Ο κοχλίας είναι ιδιαίτερα ευάλωτος στην αγγειο-απόφραξη, επειδή η λαβυρινθική αρτηρία είναι η μοναδική του αιματική παροχή. Εάν η λαβυρινθική αρτηρία αποφραχθεί, η ισχαιμία της κοχλιακής κοίτης μπορεί να οδηγήσει σε αιφνίδια απώλεια ακοής. Ωστόσο, παρά το γεγονός αυτό, η απώλεια ακοής αναφέρεται σπανίως κλινικά. Μπορεί παρόλα αυτά, να είναι πιο διαδεδομένη από ό,τι θεωρείται, πιθανώς επειδή είναι συχνά ετερόπλευρη. Η απώλεια ακοής είναι πιο συχνή σε

εκείνους που είχαν προηγουμένως ένα εγκεφαλικό έμφρακτο ή σε όσους έχουν ασυνήθιστα υψηλές ταχύτητες στο διακρανιακό Doppler.

Πρόσφατες μελέτες έχουν δείξει ότι, περίπου, το 10-20% των παιδιών με ΔΝ ενδέχεται να έχουν έκπτωση ακοής[1-4]: αυτό περιλαμβάνει τα παιδιά με ασθένεια του μέσου ωτός, αλλά υπάρχει, επίσης, υψηλότερη συχνότητα εμφάνισης αισθητηριακού τύπου απώλειας ακοής. Δεν υπάρχει, επί του παρόντος, αρκετή τεκμηρίωση, ώστε να συνιστάται η συστηματική εξέταση για απώλεια ακοής στα παιδιά με ΔΝ.

Οι τακτικές μεταγγίσεις αίματος για τη διαχείριση αγγειακών εγκεφαλικών επιπλοκών, συμπεριλαμβανομένων των ασυνήθιστα υψηλών ταχυτήτων σε διακρανιακό Doppler, οδηγούν σε υπερφόρτωση σιδήρου, η οποία χρήζει θεραπείας με έναν χηλικό παράγοντα. Η δεσφεροξαμίνη, η δεφερασιρόξη και η δεφεριπρόνη ενδεχομένως να προκαλέσουν απώλεια ακοής νευροαισθητηριακού τύπου και συνιστάται ότι τα παιδιά που λαμβάνουν οποιοδήποτε από αυτά τα φάρμακα θα πρέπει να υποβάλλονται ετησίως σε ακουστικό έλεγχο[5].

Συστάσεις

- Οι γονείς και οι κηδεμόνες θα πρέπει να είναι ενήμεροι για την πιθανότητα επίκτητης απώλειας ακοής που μπορεί να εμφανισθεί αιφνιδίως. (C)
- Όλα τα παιδιά με μη φυσιολογικά διακρανιακά Doppler ή μετά από ένα εγκεφαλικό έμφρακτο θα πρέπει να υποβληθούν σε μια βασική δοκιμασία ακοής ως αναφορά. (C)
- Όλα τα παιδιά που λαμβάνουν σιδηροδεσμευτικούς χηλικούς παράγοντες θα πρέπει να υποβάλλονται σε δοκιμασίες ακοής ετησίως. (C)

Έλκη κάτω άκρων

Αυτά είναι σχετικά ασυνήθη σε παιδιά στο Ηνωμένο Βασίλειο. Σχεδόν όλα τα έλκη αναπτύσσονται στην περιοχή του αστραγάλου, κοντά στο σφυρό, και συχνά είναι αμφοτερόπλευρα. Μπορεί να είναι ανώδυνα ή εξαιρετικά επώδυνα. Η παθογένεση αυτής της οντότητας είναι ασαφής, αλλά είναι πιθανό να οφείλεται σε κακή τριχοειδική ροή αίματος λόγω ανώμαλων ερυθροκυττάρων σε συνδυασμό με μειωμένη παροχή οξυγόνου. Χαμηλά επίπεδα ψευδαργύρου στον ορό έχουν αναφερθεί σε μη δρεπανοκυτταρικούς ασθενείς με φλεβικά έλκη κάτω άκρων. Παρόλα αυτά, χαμηλά επίπεδα ψευδαργύρου στον ορό ανιχνεύονται σε πολλούς ασθενείς με ΔΝ, αλλά δεν έχουν συσχετισθεί συγκεκριμένα με έλκη κάτω άκρων. Ωστόσο, μια ελεγχόμενη μελέτη σε μικρό αριθμό ασθενών έδειξε επιταχυνόμενη

επούλωση ελκών στα κάτω άκρα σε εκείνους που λαμβάνουν από του στόματος θειικό ψευδάργυρο[1].

Υπήρξε μια τυχαιοποιημένη διπλή-τυφλή ελεγχόμενη μελέτη με τη χρήση παράγοντα διέγερσης αποικιών κοκκιοκυττάρων μακροφάγων (GM-CSF) σε μη δρεπανοκυτταρικούς ασθενείς με χρόνια φλεβικά έλκη κάτω άκρων, τα οποία εμφάνισαν επιτάχυνση της διαδικασίας επούλωσης[2]. Μια άλλη μελέτη έδειξε καλή ανταπόκριση χρησιμοποιώντας τοπικά GM-CSF σε μικρό αριθμό ασθενών με ΔΝ[3]. Η βέλτιστη πρακτική δεν είναι σαφής σε αυτήν την ομάδα και ούτε η τακτική μεταγγισιοθεραπεία, καθώς, ούτε η υδροξυουρία φαίνεται να επηρεάζουν το αποτέλεσμα.

Σε πρώτη φάση, τα έλκη θα πρέπει να αντιμετωπίζονται με συχνή περίδεση, υποστήριξη με επιδέσμους και αντιβιοτικά αν έχουν μολυνθεί. Η φυσικοθεραπεία (για την αύξηση της κινητικότητας του αστραγάλου και της φλεβικής επιστροφής) είναι επίσης πιθανό να είναι χρήσιμη.

Συστάσεις

- Η αφαίρεση του έλκους και η θεραπεία με αντιβιοτικά θα πρέπει να ξεκινήσουν εάν υπάρχει λοίμωξη. (C)
- Θα πρέπει να συνταγογραφηθεί επαρκής αναλγησία. (C)
- Ο επίδεσμος περίδεσης και η φυσικοθεραπεία θα πρέπει να κανονιστούν για τη βελτίωση της κινητικότητας του αστραγάλου. (C)
- Το από του στόματος θειικό άλας ψευδαργύρου θα πρέπει να λαμβάνεται υπόψιν ως θεραπεία σε παιδιά με επίμονα έλκη κάτω άκρου. (B)

Βιβλιογραφικές Αναφορές

Αγγειακή εγκεφαλική νόσος

1. Ohene-Frempong K, Weiner SJ, Sleeper LA, et al. Cerebrovascular accidents in sickle cell disease: rates and risk factors. Blood 1998; 91; 288- 94.
2. Adams RJ, McKie VC, Carl EM, et al. Long-term stroke risk in children with sickle cell disease screened with transcranial Doppler. Ann Neurol 1997; 42: 699-704.
3. Kirkham FJ, Hewes DK, Pengler M, et al. Nocturnal hypoxaemia and central nervous system events in sickle-cell disease. Lancet 2001; 357: 1656-9.
4. Miller ST, Sleeper LA, Pegelow CH, et al. Prediction of adverse outcomes in children with sickle cell disease. N Engl J Med 2000; 342: 83-9.

5. Adams RJ, McKie VC, Hsu L, et al. Prevention of a first stroke by transfusions in children with sickle cell anemia and abnormal results on transcranial Doppler ultrasonography. N Engl J Med 1998; 339: 5-11.
6. Ware RE, Davis BR, Schultz WH, et al. Hydroxycarbamide versus chronic transfusion for maintenance of transcranial Doppler flow velocities in children with sickle cell anaemia-TCD With Transfusions Changing to Hydroxyurea (TWiTCH): a multicentre, open-label, phase 3, non-inferiority trial. Lancet 2016; 387: 661-70.
7. Kral MC, Brown RT, Hynd GW. Neuropsychological aspects of pediatric sickle cell disease. Neuropsychol Rev 2001; 11: 179-96.
8. Daly B, Kral MC, Tarazi RA. The role of neuropsychological evaluation in pediatric sickle cell disease. Clin Neuropsychol 2011; 25: 903-25.
9. Schatz J, Finke RL, Kellett JM, et al. Cognitive functioning in children with sickle cell disease: a meta-analysis. J Pediatr Psychol 2002; 27: 739-48.
10. Intercollegiate Working Party for Paediatric Stroke. Clinical guidelines for the diagnosis and management of acute stroke in childhood. London: The Royal College of Physicians; 2004.
11. Pegelow CH, Macklin EA, Moser FG et al. Longitudinal changes in brain magnetic resonance imaging findings in children with sickle cell disease. Blood 2002; 90: 3014-8.
12. DeBaun MR, Gordon M, McKinstry RC, et al. Controlled trial of transfusions for silent cerebral infarcts in sickle cell anemia. N Engl J Med 2014; 371: 669-710.
13. Miller ST, Macklin EA, Pegelow CH, et al. Silent infarction as a risk factor for overt stroke in children with sickle cell anaemia: a report from the Cooperative Study of Sickle Cell Disease. J Pediatr 2001; 138: 385-90.
14. Pegelow CH, Adams RJ, McKie V, et al. Risk of recurrent stroke in patients with sickle cell disease treated with erythrocyte transfusions. J Pediatr 1995; 126: 896-9.
15. Adams RJ, Brambilla D; STOP 2 Trial Investigators. Discontinuing prophylactic transfusions used to prevent stroke in sickle cell disease. N Engl J Med 2005; 353: 2769-78.
16. Ware RE, Helms RW. Stroke with transfusions changing to hydroxyurea (SWiTCH). Blood 2012; 119: 3925-32.

Πριαπισμός

1. Gbadoe AD, Atakouma Y, Kusiaku K, et al. Management of sickle cell priapism with etilefrine. Arch Dis Child 2001; 85: 52-3.
2. Mantadakis E, Ewalt DH, Cavender JD, et al. Outpatient penile aspiration and epinephrine irrigation for young patients with sickle cell anaemia and prolonged priapism. Blood 2000; 95: 78-82.

Άσηπτη νέκρωση κεφαλής μηριαίου και βραχιονίου οστού
1. Steinberg MF, Steinberg DR. Evaluation and staging of avascular necrosis. Semin Arthroplasty 1991; 2: 175-81.

Ηπατική νόσος
1. Bond LR, Hatty SR, Horn ME, et al. Gall stones in sickle cell disease in the United Kingdom. Br Med J (Clin Res Ed) 1987; 295: 234-6.

Νεφρική νόσος
1. NICE. Urinary tract infection in under 16s: diagnosis and management. CG54. Published: 2007. Available at: https://www.nice.org.uk/Guidance/CG54. Accessed: 9 April 2019.

Πνευμονική νόσος
1. Vichinsky E, Neumayr LD, Earles AN, et al. Causes and outcomes of the acute chest syndrome in sickle cell disease. National Acute Chest Syndrome Study Group. N Engl J Med 2000; 342: 1855-65.
2. Charache S, Terrin ML, Moore RD, et al. Effect of hydroxyurea on the frequency of painful crises in sickle cell anemia. N Engl J Med 1995; 332: 1317-22.
3. Field JJ, DeBaun MR. Asthma and sickle cell disease: two distinct diseases or part of the same process? Hematology Am Soc Hematol Educ Program 2009: 45-53.
4. Gladwin MT, Sachdev MD, Jison ML, et al. Pulmonary hypertension as a risk factor for death in patients with sickle cell disease. N Engl J Med 2004; 350: 886-95.

Οφθαλμικές επιπλοκές
1. Condon PI, Serjeant GR. Ocular findings in homozygous sickle cell anemia in Jamaica. Am J Ophthalmol 1972; 73: 533-43.
2. Condon PI, Serjeant GR. Behaviour of untreated proliferative sickle retinopathy. Br J Ophthalmol 1980; 64: 404-11.

Απώλεια ακοής
1. Farrell AN, Landy AM, Yee ME, et al. Sensorineural hearing loss in children with sickle cell disease. Int J Pediatr Otolarygol 2019; 118: 110-4.
2. Towerman AS, Hayash SS, Hayashi RJ, et al. Prevalence and nature of hearing loss in a cohort of children with sickle cell disease. Pediatr Blood Cancer 2019; 66: e27457.
3. da Silva LPA, Nova CV, Lucena R. Sickle cell anemia and hearing lossamong children and youngsters: Literature review. Braz J Otorhinolaryngol 2012; 78; 126-31.

4. Bois E, Francois M, van den Abbeele T, et al. Hearing loss in children with ickle cell disease: A prospective French cohort study. Pediatr Blood Cancer 2019; 66: e27468.
5. United Kingdom Thalassaemia Society. Standards for the Clinical Care of Children and Adults with Thalassaemia in the UK. 3rd edn. 2016. http://ukts.org/standards/Standards-2016final.pdf. Accessed: 1 July 2019.

Έλκη κάτω άκρων

1. Serjeant GR, Galloway RE, Gueri MC. Oral zinc sulphate in sickle-cell ulcers. Lancet 1970; 2: 891-2.
2. Da Costa RM, Ribeiro Jesus FM, Aniceto C, et al. Randomized, doubleblind, placebo-controlled, dose ranging study of granulocyte-macrophage colony stimulating factor in patients with chronic leg ulcers. Wound Repair Regen 1999; 7: 17-25.
3. Méry L, Girot R, Aractingi S. Topical effectiveness of molgramostim (GMCSF) in sickle cell leg ulcers. Dermatology 2004; 208: 135-7.

Οξείες Επιπλοκές

Οξύ επεισόδιο πόνου που απαιτεί νοσοκομειακή διαχείριση

Ο πόνος είναι η πιο συνηθισμένη αιτία οξείας νοσηρότητας στη ΔΝ και οι συχνές εισαγωγές στο νοσοκομείο λόγω οξέος επεισοδίου πόνου έχουν συσχετιστεί με αυξημένη θνησιμότητα[1,2]. Υπάρχουν, επίσης, κάποιες ενδείξεις στους ενήλικες ότι τα επώδυνα επεισόδια που δεν αντιμετωπίζονται αμέσως, ενδέχεται να οδηγήσουν σε υψηλότερη συχνότητα εμφάνισης χρόνιου πόνου λόγω επαναλαμβανόμενης φλεγμονής[3].

Τα υποτροπιάζοντα επώδυνα επεισόδια έχουν αρνητικό ψυχολογικό αντίκτυπο και συχνά αναφέρεται η εμπειρία των κακώς διαχειριζόμενων στο νοσοκομείο επεισοδίων, σε συνδυασμό με το ότι γίνεται αντιληπτή από τους ασθενείς και μια αρνητική στάση εξ ορισμένων ατόμων του προσωπικού. Αυτές οι στάσεις καθιστούν δυσκολότερη την ανάπτυξη αποτελεσματικών μακροχρόνιων στρατηγικών αντιμετώπισης του πόνου και ενδέχεται να οδηγήσουν σε προβληματική συμπεριφορά εντός του θαλάμου νοσηλείας[4].

Κατευθύνσεις για τη διαχείριση του πόνου στη ΔΝ δημοσιεύθηκαν πρόσφατα από το Εθνικό Ινστιτούτο Υγείας και Κλινικής Αριστείας του Ηνωμένου Βασιλείου (NICE)[5]. Έγκυρα εργαλεία αξιολόγησης του πόνου πρέπει να χρησιμοποιούνται για τη μέτρηση της αυτοαναφοράς του παιδιού και της συμπεριφοράς[6]. Αυτά πρέπει να συμπεριλαμβάνουν και την εκτίμηση γονέων και επαγγελματιών υγείας. Όταν τα παιδιά θα μπορούν να συμμετάσχουν, θα πρέπει να χρησιμοποιηθούν ηλικιακώς προσαρμοσμένα αναπτυξιολογικά εργαλεία αυτοελέγχου.

Συστάσεις

- Η αξιολόγηση του πόνου θα πρέπει να περιλαμβάνει τη χρήση έγκυρου εργαλείου αξιολόγησης πόνου, το οποίο θα είναι ηλικιακώς προσαρμοσμένο αναπτυξιολογικά. (C)
- Θα πρέπει να υπάρχει συγκεκριμένη τακτική στο Τμήμα Επειγόντων Περιστατικών σχετικά με τη διαλογή (triage), την αξιολόγηση του πόνου και τη διάρκεια του αποδεκτού χρόνου (που δεν υπερβαίνει τα 30 λεπτά) από την άφιξη έως τη χορήγηση της αναλγησίας. (C)
- Τα παιδιά θα πρέπει να αντιμετωπίζονται σύμφωνα με ένα συγκεκριμένο σταθερό τοπικό πρωτόκολλο. Αυτό θα πρέπει να αναπτυχθεί μέσω της συνεργασίας μεταξύ της Τοπικής Ομάδας Αιμοσφαιρινοπαθειών και της Ομάδας Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες και θα πρέπει να περιλαμβάνει και συμβουλή από την ομάδα αντιμετώπισης πόνου, τον παιδοφαρμακοποιό και τον παιδοαναισθησιολόγο. Το πρωτόκολλο θα πρέπει να παρέχει σαφείς οδηγίες σχετικά με τα φάρμακα, την

οδό χορήγησης, τη δοσολογία, καθώς και την παρακολούθηση για αναλγητική δράση και για ανεπιθύμητες ενέργειες. (C)
- Το ιατρικό και το νοσηλευτικό προσωπικό που εμπλέκεται στη θεραπεία παιδιών με σοβαρό οξύ πόνο θα πρέπει να λαμβάνει τακτική εκπαίδευση στη διαχείριση του πόνου και στην εφαρμογή των τοπικών πρωτοκόλλων. (C)
- Τα παιδιά θα πρέπει να παρακολουθούνται τακτικά για την αποτελεσματικότητα της αναλγησίας και για σημεία ανεπιθύμητων ενεργειών (π.χ. επαγόμενη από οπιούχα νάρκωση και υποαερισμό και οξύ θωρακικό σύνδρομο, μεταξύ άλλων). (C)
- Οι ψυχολογικές ανάγκες του παιδιού και της οικογένειας, σχετικά με την αντιμετώπιση του πόνου και την αποφυγή επώδυνων επεισοδίων, θα πρέπει να ελεγχθούν κατά την εισαγωγή. (C)

Διαχείριση του εμπύρετου παιδιού

Όλα τα παιδιά με ΔΝ διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο λοίμωξης, εν μέρει λόγω του υποσληνισμού. Επιπλέον, έχουν σημειωθεί ελλείμματα στην οψωνινοποίηση και στην κυτταρική ανοσία. Ο κίνδυνος είναι μεγαλύτερος για τους ασθενείς με HbSS και για βρέφη μέχρι την ηλικία των 5 ετών, μια περίοδος ιδιαίτερα υψηλού κινδύνου για λοίμωξη από βακτήρια με κάψα.

Κατά την περίοδο πριν από τα προγράμματα ανοσοποίησης και τα προφυλακτικά αντιβιοτικά έναντι του αιμόφιλου της ινφλουένζας και του πνευμονιόκοκκου, οι λοιμώξεις με αυτά τα βακτήρια ήταν συχνές και προκαλούσαν σηψαιμία, πνευμονία και μηνιγγίτιδα. Άλλες λοιμώξεις που μπορεί να συμβούν περιλαμβάνουν:

- οστεομυελίτιδα από σαλμονέλα: ο λόγος αυτής της αυξημένης ευαισθησίας δεν είναι γνωστός[1,2]
- πνευμονία λόγω τυπικών και άτυπων μικροοργανισμών
- ελονοσία, ιδιαίτερα σε παιδιά που επιστρέφουν από διακοπές στην Αφρική
- λοίμωξη του ουροποιητικού συστήματος
- οξεία χολοκυστίτιδα
- Parvovirus B19, που προκαλεί παροδική απλασία των ερυθροκυττάρων.

Διαγνωστικά προβλήματα ενδέχεται να εμφανισθούν. Είναι συχνό για ένα παιδί με ένα απλό οξύ επώδυνο επεισόδιο να παρουσιάσει πυρετό, χωρίς να υπάρχουν προφανείς ενδείξεις λοίμωξης. Μερικά μικρά παιδιά εμφανίζουν επώδυνες διογκωμένες αρθρώσεις ή περιοχές διόγκωσης σε ένα μακρύ οστό. Σε αυτές τις περιπτώσεις, ενδέχεται να είναι δύσκολο να γίνει διάκριση μεταξύ οξέος οστικού εμφράκτου λόγω δρεπάνωσης και οστεομυελίτιδας ή σηπτικής αρθρίτιδας.

Οι καλλιέργειες αίματος θα πρέπει πάντα να λαμβάνονται και, εάν υπάρχει υψηλό επίπεδο υποψίας (π.χ. υψηλός διαλείπων πυρετός, σηπτικό παιδί, εντοπισμένο και πολύ ευαίσθητο οίδημα), η απεικόνιση με υπερηχογράφημα, προς αναζήτηση συλλογής υποπεριοστικού υγρού και η χειρουργική παροχέτευση, θα πρέπει να ληφθούν υπόψη ως ενδεχόμενο, πριν την έναρξη αντιβιοτικών.

Η προφυλακτική χορήγηση πενικιλλίνης θα πρέπει πάντα να συνεχίζεται στο νοσοκομείο, εάν ένα άλλο αντιβιοτικό δε συνταγογραφείται για τη θεραπεία μιας οξείας λοίμωξης.

Εμπειρική αντιβιοτική αγωγή κατάλληλη για το εύρος των πιθανών λοιμογόνων παραγόντων θα πρέπει να δοθεί. Πρέπει πάντα να συμπεριλαμβάνεται ένας παράγοντας που δρα ενάντια στον πνευμονιόκοκκο. Η κάλυψη για υποψία λοίμωξης αναπνευστικού θα πρέπει να συμπεριλαμβάνει παράγοντες κατά των άτυπων μικροοργανισμών.

Συστάσεις

- Ένα πρωτόκολλο για την αντιβιοτική θεραπεία ύποπτης ή αποδεδειγμένης οξείας λοίμωξης. θα πρέπει να συνταχθεί από την Ομάδα Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες σε συνεργασία με την Τοπική Ομάδα Αιμοσφαιρινοπαθειών και μια καθορισμένη παιδομικροβιολόγο. (C)
- Καλλιέργειες αίματος, ούρων και άλλων πιθανών εστιών λοίμωξης θα πρέπει να λαμβάνονται ως ρουτίνα σε οποιοδήποτε παιδί παρουσιάζει οξύ πόνο και πυρετό. (C)
- Επιχρίσματα αίματος για ελονοσία θα πρέπει να αποστέλλονται, εάν υπάρχει η υποψία ελονοσίας ή ο ασθενής επέστρεψε το τελευταίο έτος από μια περιοχή όπου ενδημεί η ελονοσία. (C)

Οξεία αναιμία

Τα πιο συνηθισμένα αίτια οξείας πτώσης της τιμής αιμοσφαιρίνης >3 g/dL κάτω από τα σταθερά επίπεδα τιμής αιμοσφαιρίνης είναι ο οξύς σπληνικός εγκλωβισμός και η παροδική απλασία των ερυθροκυττάρων (ΠΑΕ), η οποία οφείλεται, συνήθως, στη λοίμωξη από Παρβοϊό Β191.

Ο οξύς σπληνικός εγκλωβισμός έχει οριστεί ως η οξεία πτώση της τιμής αιμοσφαιρίνης και ο σημαντικά αυξημένος αριθμός δικτυοερυθροκυττάρων, σε συνδυασμό με οξεία αύξηση του μεγέθους του σπλήνα. Πρόκειται για μια σοβαρή επιπλοκή της ΔΝ και,

αν δεν αναγνωριστεί, επιφέρει σημαντική θνησιμότητα[2]. Τα ποσοστά θνησιμότητας μπορεί να μειωθούν σημαντικά με την εκπαίδευση των γονέων, την τακτική ψηλάφηση της κοιλιάς στο σπίτι για την ανίχνευση πρώιμων σημείων σπληνικής διόγκωσης και την άμεση παρέμβαση με μετάγγιση[3,4]. Τα υποτροπιάζοντα επεισόδια σπληνικού εγκλωβισμού αποτελούν ένδειξη σπληνεκτομής.

Η ΠΑΕ χαρακτηρίζεται από πτώση της τιμής αιμοσφαιρίνης σε περίοδο περίπου μιας εβδομάδας, συχνά μέχρι επίπεδα έως 3 g/dL, με πολύ χαμηλό αριθμό δικτυοερυθροκυττάρων. Μπορεί να συσχετιστεί με πυρετό, κεφαλαλγία και κοιλιακό άλγος. Σε ένα μικρό παιδί, ενδέχεται να είναι δύσκολη η διαφορική διάγνωση μεταξύ της ΠΑΕ και του οξέος σπληνικού εγκλωβισμού, καθώς μπορεί ο σπλήνας επίσης να είναι ψηλαφητός. Σε αντίθεση με τον οξύ σπληνικό εγκλωβισμό, ο αριθμός των δικτυοερυθροκυττάρων θα είναι πολύ χαμηλός, ή και απόν, και θα υπάρχει παρουσία IgM για τον παρβοϊό Β19. Συνήθως, απαιτούνται περίπου 7 ημέρες για να επανέλθουν τα δικτυοερυθροκύτταρα στα φυσιολογικά επίπεδα και μέχρι να συμβεί αυτό συχνά απαιτείται μια συμπληρωματική μετάγγιση.

Συστάσεις

- Θα πρέπει να υπάρχει ένα πρωτόκολλο ανίχνευσης και διερεύνησης των παιδιών που προσέρχονται με ωχρότητα, με ή χωρίς πόνο, στο νοσοκομείο. (C)
- Οι γονείς θα πρέπει να διδάσκονται πώς να ψηλαφούν για σπληνική διόγκωση και θα πρέπει να είναι ενήμεροι για την ανάγκη να προσκομίζουν το παιδί στο νοσοκομείο, εάν εντοπίσουν ωχρότητα ή/και διόγκωση σπληνός. Θα πρέπει να γνωρίζουν την τοπική διαδικασία για επείγουσα αξιολόγηση. (C)
- Το ιατρικό προσωπικό που αξιολογεί παιδιά με οξείες επιπλοκές ΔΝ θα πρέπει να ενημερώνεται για τις επιπλοκές αυτές μέσω τακτικής εκπαίδευσης/ συνεδριών κατάρτισης. (C)
- Ένα τοπικό πρωτόκολλο για τη διαχείριση, συμπεριλαμβανομένων των ενδείξεων για μετάγγιση, θα πρέπει να είναι διαθέσιμο. (C)
- Τα παιδιά με δύο ή περισσότερα επεισόδια οξέος σπληνικού εγκλωβισμού θα πρέπει να θεωρηθούν υποψήφια για σπληνεκτομή. (C)

Οξύ θωρακικό σύνδρομο

Το οξύ θωρακικό σύνδρομο χαρακτηρίζεται από πλευρικό πόνο στο θώρακα, πυρετό, παθολογικά ευρήματα από την εξέταση του θώρακα και νέα πνευμονικά διηθήματα στην ακτινογραφία θώρακα. Είναι σημαντικό αίτιο νοσηρότητας και θνησιμότητας στη ΔΝ1-3. Είναι ιδιαίτερα συχνό στην πρώιμη παιδική ηλικία[4], στην οποία περίοδο, τα κλινικά ευρήματα είναι γενικά πιο τυπικά για πνευμονία. Στην όψιμη παιδική ηλικία και ενηλικίωση, το σύνδρομο μπορεί να αναπτυχθεί κατά τη διάρκεια οξέος επώδυνου επεισοδίου ή μετά από αναισθησία[5].

Η έγκαιρη παρέμβαση με ένα αποτελεσματικό πρωτόκολλο θεραπείας που περιλαμβάνει αναλγησία, οξυγόνο, φυσικοθεραπεία, αντιβιοτικά και μετάγγιση, ενδέχεται να μειώσει σημαντικά τη νοσηρότητα και τη θνησιμότητα. Μια τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη μελέτη έδειξε ότι η αναπνευστική φυσικοθεραπεία (incentive spirometry), που εκτελείται τακτικά κάθε 2 ώρες, ελαττώνει τον κίνδυνο εμφάνισης οξέος θωρακικού συνδρόμου σε ασθενείς με πόνο στο στήθος και στη ράχη[6].

Συστάσεις

- Οι γονείς, οι ασθενείς και οι κηδεμόνες θα πρέπει να είναι ενήμεροι για την επιπλοκή αυτή. Θα πρέπει να γνωρίζουν πώς να αναγνωρίζουν τα συμπτώματα και να είναι εξοικειωμένοι με την τοπική διαδικασία για επείγουσα εξέταση. (C)
- Τα παιδιά με πόνο στο στήθος, βήχα, αναπνευστική δυσχέρεια, νέα σημεία κατά την εξέταση του θώρακα ή επιδεινούμενη υποξία, που είτε προσέρχονται σε Τμήμα Επειγόντων Περιστατικών, είτε κατά τη διάρκεια εισαγωγής στο νοσοκομείο, θα πρέπει να αξιολογούνται και να παρακολουθούνται προσεκτικά και ακτινογραφία θώρακος να ζητείται επειγόντως. (C)
- Η αναπνευστική φυσικοθεραπεία (incentive spirometry) θα πρέπει να χρησιμοποιείται σε παιδιά με οξύ πόνο στο θώρακα ή/και στη ράχη, τα οποία εισάγονται στο νοσοκομείο και απαιτούν αναλγησία με οπιοειδή. (A)
- Η παρακολούθηση κορεσμού οξυγόνου θα πρέπει να χρησιμοποιείται συστηματικά, ιδιαίτερα σε παιδιά με αναπνευστικά σημεία και συμπτώματα, με οξύ πόνο, ο οποίος επηρεάζει την περιοχή του κορμού και των αρθρώσεων και σε εκείνα που αντιμετωπίζονται με οπιούχα. (C)
- Θα πρέπει να υπάρχει διαθέσιμο ένα τοπικό πρωτόκολλο για τη διαχείριση του οξέος θωρακικού συνδρόμου, το οποίο πρέπει να περιλαμβάνει σαφείς οδηγίες σχετικά με την αναλγησία, την παρακολούθηση, τη χορήγηση οξυγόνου, τα αντιβιοτικά, τα ενδοφλέβια υγρά, τα βρογχοδιασταλτικά, τη φυσικοθεραπεία, την αναπνευστική φυσικοθεραπεία, τη νοσηλευτική παρακολούθηση, καθώς,

και τις ενδείξεις για συμπληρωματική μετάγγιση, αφαιμαξομετάγγιση και αναπνευστική υποστήριξη. Θα πρέπει, επίσης, να υπάρχει ένα τοπικό πρωτόκολλο που να καλύπτει τα πρακτικά ζητήματα για την πραγματοποίηση μιας αφαιμαξομετάγγισης. (C)

- Το ιατρικό και νοσηλευτικό προσωπικό θα πρέπει να είναι ενήμερο για την επιπλοκή αυτή. Η τακτική εκπαίδευση και συνεδρίες κατάρτισης θα πρέπει να παρέχουν συμβουλές σχετικά με τον τρόπο αναγνώρισης του συνδρόμου και να παρέχουν επικαιροποίηση σχετικά με την τοπική τακτική διαχείρισης. (C)
- Θα πρέπει να επιτευχθεί συμφωνία με την τοπική Μονάδα Εντατικής Θεραπείας Παίδων, σχετικά με τις ενδείξεις για τη μεταφορά, τους τρόπους επικοινωνίας και το πρωτόκολλο θεραπείας στη Μονάδα. (C)

Οξείες νευρολογικές επιπλοκές

(Βλέπε επίσης διαχείριση της αγγειακής εγκεφαλικής νόσου)
Οι οξείες νευρολογικές επιπλοκές είναι σχετικά συχνές στα παιδιά με ΔΝ και είναι δυνητικά καταστροφικές. Η αγγειακή εγκεφαλική νόσος, ιδιαίτερα η στένωση σε εγγύς αγγείο, προδιαθέτει τα παιδιά σε οξύ εγκεφαλικό έμφρακτο. Περιστασιακά, τα πιο μεγάλα παιδιά ενδέχεται να παρουσιάσουν υπαραχνοειδή ή ενδοεγκεφαλική αιμορραγία, τα οποία μπορεί να σχετίζονται με απλά ή πολλαπλά ανευρύσματα της εγκεφαλικών αρτηριών. Η οξεία νευρολογική ισχαιμία είναι πιθανότερο να εμφανιστεί σε παιδιά με προϋπάρχουσες αγγειακές εγκεφαλικές βλάβες, κατά τη διάρκεια οξέων επεισοδίων αναιμίας ή μαζί με άλλες οξείες επιπλοκές.

Άλλες οξείες νευρολογικές επιπλοκές συμπεριλαμβάνουν τις μεταβολές συμπεριφοράς, τους σπασμούς και την απώλεια συνείδησης. Οι αιτίες αυτών των επιπλοκών δεν είναι πάντοτε σαφείς, ακόμη και μετά από εκτεταμένο απεικονιστικό έλεγχο[1].

Τα συμπτώματα που υποδηλώνουν μηνιγγίτιδα απαιτούν επείγουσα διερεύνηση, συμπεριλαμβανομένης της οσφυονωτιαίας παρακέντησης, της λήψης καλλιέργειας αίματος και άμεση έναρξη αντιβιοτικής αγωγής. Τα οξέα ισχαιμικά επεισόδια απαιτούν επείγουσα διερεύνηση με αξονική τομογραφία ή/και μαγνητική τομογραφία/μαγνητική αγγειογραφία για τον προσδιορισμό της αιτίας του επεισοδίου και τον αποκλεισμό του αιμορραγικού στοιχείου. Αυτή η διερεύνηση θα πρέπει να ακολουθηθεί, το συντομότερο δυνατόν, από αφαιμαξομετάγγιση για τη μείωση του κινδύνου εξέλιξης της βλάβης.

Ενδοεγκεφαλικές ή υπαραχνοειδείς αιμορραγίες, που αναγνωρίζονται μετά από τέτοιον απεικονιστικό έλεγχο, θα πρέπει να αξιολογούνται επειγόντως από μια παιδονευροχειρουργική ομάδα.

Αν και το εγκεφαλικό επεισόδιο σε ένα παιδί με ΔΝ είναι πιθανό να είναι απότοκο εγκεφαλοαγγειακής παθολογίας, είναι σημαντικό να θυμόμαστε ότι το εγκεφαλικό επεισόδιο στην παιδική ηλικία μπορεί να προκύψει από εναλλακτική παθολογία, μια ιδιαίτερη πηγή αποτελούν τα καρδιαγγειακά έμβολα και τα συγκεκριμένα πρέπει να αποκλείονται άμεσα. Το Βασιλικό Κολλέγιο Παιδιατρικής και Υγείας Παιδιού (Royal College of Paediatrics and Child Health - RCPCH) δημοσίευσε κατευθυντήριες γραμμές για τη διαχείριση οξέων αγγειακών εγκεφαλικών επεισοδίων - όλων των αιτιών - κατά την παιδική ηλικία[2].

Συστάσεις

- Κάθε Ομάδα Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες θα πρέπει να έχει πρόσβαση σε συγκεκριμένο παιδονευρολόγο, που να είναι σε θέση να αξιολογήσει και να συμβουλεύσει για τις οξείες νευρολογικές επιπλοκές. (C)
- Κάθε Ομάδα Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες θα πρέπει να έχει σαφές σχέδιο για πρόσβαση σε μια νευροχειρουργική μονάδα για τη διαχείριση παιδιών και εφήβων με εγκεφαλική αιμορραγία και υπαραχνοειδείς αιμορραγίες. (C)
- Θα πρέπει να ακολουθούνται οι κατευθύνσεις του RCPCH για τη διαχείριση του οξέος αγγειακού εγκεφαλικού επεισοδίου και πρέπει να καταρτιστούν ειδικές κατευθυντήριες γραμμές για το οξύ αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο στη ΔΝ για την Τοπική Ομάδα Αιμοσφαιρινοπαθειών από την Ομάδα Ειδικών. (C)
- Κάθε Ομάδα Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες θα πρέπει να έχει πρόσβαση σε μέσα νευροαπεικόνισης, συμπεριλαμβανομένης της παιδιατρικής αξονικής τομογραφίας, της μαγνητικής τομογραφίας/ αγγειογραφίας και του ηλεκτροεγκεφαλογραφήματος. (C)

Κεραυνοβόλος πριαπισμός

(Δες επίσης μη-κεραυνοβόλος πριαπισμός)

Ο πριαπισμός είναι μια παρατεταμένη, επώδυνη και ανεπιθύμητη στύση.
Ένα παρατεταμένο επεισόδιο, διάρκειας >3 ωρών, πρέπει να αντιμετωπίζεται ως χειρουργικό επείγον, καθώς, εάν δεν θεραπευθεί, ενδέχεται να προκληθεί ίνωση του σηραγγώδους σώματος και ανικανότητα. Η οντότητα αυτή παρατηρείται συχνότερα στην εφηβεία και τα ελάσσονα επεισόδια ενδέχεται να μην αναφέρονται λόγω δισταγμού έναντι των γονέων ή των επαγγελματιών τομέα υγείας[1].

Μια προοπτική μελέτη 15 νεαρών ασθενών έδειξε ότι η αναρρόφηση και η έγχυση με αραιή επινεφρίνη παρήγαγε άμεση αποσυμφόρηση σε 37 από τις 39 περιπτώσεις[2]. Μπορεί, επίσης, να χρησιμοποιηθεί ετιλεφρίνη[3]. Σε περίπτωση που αυτό αποβαίνει ανεπιτυχές, μπορεί να χρειαστεί να εκτελεστεί χειρισμός διαφυγής (shunt) μεταξύ βαλάνου και σηραγγώδους σώματος. Εάν δεν υπάρξει ανακούφιση, ο ουρολόγος ενδέχεται να χρειαστεί να εκτελέσει έναν αμφοτερόπλευρο μη-παράλληλο χειρισμό διαφυγής του σπογγώδους σώματος ή έναν σωματο-φλεβικό χειρισμό διαφυγής (shunt)[4]. Επιπλέον, η μετάγγιση αίματος ενδέχεται να αναφέρεται ως τμήμα του συνολικού σχεδίου αντιμετώπισης, εάν χρειάζεται να πραγματοποιηθεί διαφυγή (shunt).

Συστάσεις

- Μια τακτική για τη διαχείριση του σοβαρού κεραυνοβόλου πριαπισμού θα πρέπει να συμφωνηθεί με την κατάλληλη ομάδα παιδοουρολόγων. (C)
- Ο πριαπισμός θα πρέπει να συζητείται με όλα τα αγόρια και τους κηδεμόνες τους σε ετήσια βάση και να δίνονται γραπτές πληροφορίες, συμπεριλαμβανομένης της ανάγκης να αναζητηθεί επείγουσα ιατρική φροντίδα για παρατεταμένα (>2 ώρες) επεισόδια πριαπισμού. (C)
- Η αναρρόφηση και η έγχυση με ετιλεφρίνη ή επινεφρίνη θα πρέπει να είναι η αρχική θεραπεία εκλογής. (C)

Βιβλιογραφικές Αναφορές

Οξύ επεισόδιο πόνου που απαιτεί νοσοκομειακή διαχείριση

1. Gill FM, Sleeper LA, Weiner SJ, et al. Clinical events in the first decade in a cohort of infants with sickle cell disease: the Cooperative Study of Sickle Cell Disease. Blood 1995; 88: 776-83.
2. Platt OS, Thorington BD, Brambilla DJ, et al. Pain in sickle cell disease. Rates and risk factors. N Engl J Med 1991; 325: 11-16.
3. Ballas SK, Gupta K, Adams, Graves P. Sickle cell pain: a critical reappraisal. Blood 2012; 120: 3647-56.
4. Maxwell K, Streetly A, Bevan D. Experiences of hospital care and treatment seeking for pain from sickle cell disease: a qualitative study. BMJ 1999; 318:1585-90.
5. NICE. Sickle cell disease: managing acute painful episodes in hospital. CG143. Published: June 2012. https://www.nice.org.uk/guidance/CG143 . Accessed: 2 April 2019.
6. Qureshi J, Buckingham S. A pain assessment tool for all children. Paediatr Nurs 1994; 6: 11-13.

Διαχείριση του εμπύρετου παιδιού

1. Gill FM, Sleeper LA, Weiner SJ, et al. Clinical events in the first decade in a cohort of infants with sickle cell disease: the Cooperative Study of Sickle Cell Disease. Blood. 1995; 88: 776-83.
2. Lee A, Thomas P, Cupidore L, et al. Improved survival in homozygous sickle cell disease: lessons from a cohort study. BMJ 1995; 311: 1600-2.

Οξεία αναιμία
1. Serjeant GR, Serjeant BF, Thomas PW, et al. Human parvovirus infection in homozygous sickle cell disease. Lancet 1993; 341: 1237-40.
2. Emond AM, Collis R, Darvill D, et al. Acute splenic sequestration in homozygous sickle cell disease: natural history and management. J Pediatr 1985; 107: 201-6.
3. Gill FM, Sleeper LA, Weiner SJ, et al. Clinical events in the first decade in a cohort of infants with sickle cell disease: the Cooperative Study of Sickle Cell Disease. Blood 1995; 88: 776-83.
4. Lee A, Thomas P, Cupidore L, et al. Improved survival in homozygous sickle cell disease: lessons from a cohort study. BMJ 1995; 311: 1600-2.

Οξύ θωρακικό σύνδρομο
1. Gill FM, Sleeper LA, Weiner SJ, et al. Clinical events in the first decade in a cohort of infants with sickle cell disease: the Cooperative Study of Sickle Cell Disease. Blood 1995; 88: 776-83.
2. Lee A, Thomas P, Cupidore L, et al. Improved survival in homozygous sickle cell disease: lessons from a cohort study. BMJ 1995; 311: 1600-2.
3. Platt OS, Brambilla DJ, Rosse WF, et al. Mortality in sickle cell disease: life expectancy and risk factors for early death. N Engl J Med 1994; 330: 1639- 44.
4. Castro O, Brambilla DJ, Thorington B, et al; Cooperative Study of Sickle Cell Disease. The acute chest syndrome in sickle cell disease: incidence and risk factors. Blood 1994; 84: 643-9.
5. Vichinsky EP, Styles LA, Colangelo LH, et al. Acute chest syndrome in sickle cell disease: clinical presentation and course; Cooperative Study of Sickle Cell Disease. Blood 1997; 89: 1787-92.
6. Bellett PS, Kalinyak KA, Shukla R, et al. Incentive spirometry to prevent acute pulmonary complications in sickle cell disease. N Engl J Med 1995; 333: 699-703.

Οξείες νευρολογικές επιπλοκές
1. Ohene-Frempong K, Weiner SJ, Sleeper LA, et al. Cerebrovascular accidents in sickle cell disease: rates and risk factors. Blood 1998; 91; 288- 94.
2. Stroke in Childhood: Clinical guideline for diagnosis, management and rehabilitation. Published: May 2017. https://www.rcpch.ac.uk/resources/stroke-childhood-clinical-guideline-diagnosis-management-rehabilitation. Accessed: 2 April 2019.

Κεραυνοβόλος πριαπισμός

1. Mantadakis E, Cavender JD, Rogers ZR, et al. Prevalence of priapism in children and adolescents with sickle cell anemia. J Pediatr Hematol Oncol 1999; 21: 518-22.
2. Mantadakis E, Ewalt DH, Cavender JD, et al. Outpatient penile aspiration and epinephrine irrigation for young patients with sickle cell anaemia and prolonged priapism. Blood 2000; 95: 78-82.
3. Virag R, Bachir D, Lee K, et al. Preventive treatment of priapism in sickle cell disease with oral and self administered intracavernous injection of etilefrine. Urology 1986; 47: 777-81.
4. Winter CR. Priapism cured by creation of fistula between glans penis and corpora cavernosa. J Urology 1978; 119: 227-8.

Εκλεκτική χειρουργική και περιεγχειρητική φροντίδα

Ενδείξεις για χειρουργείο σε παιδιά με δρεπανοκυτταρική νόσο

Πέραν της ανάγκης για επεμβατικές διαδικασίες σε επιπλοκές της ΔΝ, όπως η κρίση σπληνικού εγκλωβισμού ή η χολολιθίαση, τα παιδιά ενδέχεται να χρειαστούν επεμβάσεις ρουτίνας σε υπερτροφία αμυγδαλών, ορώδη μέση ωτίτιδα, ορχεοπηξία, εξαγωγή οδόντων καθώς και σε άλλες επιπλοκές που προκύπτουν στην παιδική ηλικία.

Διαχείριση περιεγχειρητικού πλάνου

Όλοι οι ασθενείς με ΔΝ, ακόμη και χωρίς την παρουσία προηγούμενων σοβαρών επιπλοκών, βρίσκονται σε αυξημένο κίνδυνο επιπλοκών κατά τη διάρκεια ενός χειρουργείου. Ορισμένοι ασθενείς ωστόσο διατρέχουν ακόμη μεγαλύτερο κίνδυνο εμφάνισης περιεγχειρητικών επιπλοκών, μεταξύ των οποίων:

- Εκείνοι με ιστορικό εμφάνισης σοβαρών προβλημάτων σχετιζόμενων με δρεπάνωση, όπως το οξύ θωρακικό σύνδρομο, η εγκεφαλική αγγειακή νόσος και οι συχνές επώδυνες κρίσεις.
- Εκείνοι με σοβαρή αποφρακτική υπνική άπνοια.

Η περιεγχειρητική διαχείριση των ασθενών με ΔΝ απαιτεί καλή επικοινωνία μεταξύ χειρουργών, αναισθησιολόγων, αιματολόγων, παιδιάτρων και του νοσηλευτικού προσωπικού. Ένα ξεκάθαρο πλάνο διαχείρισης πρέπει να είναι καταγεγραμμένο στα πρακτικά πριν το χειρουργείο.

Προεγχειρητική μετάγγιση

Η βέλτιστη πολιτική προεγχειρητικής μετάγγισης στη ΔΝ δεν είναι ξεκαθαρισμένη. Μια τυχαιοποιημένη κλινική μελέτη έδειξε ότι σε ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία (HbSS) και ΔΝ HbS/β^0 που υποβάλλονται σε χαμηλού και μετρίου κινδύνου επεμβάσεις, η προεγχειρητική μετάγγιση με στόχο την άνοδο της τιμής αιμοσφαιρίνης στα επίπεδα των 10 g/dL μείωσε σημαντικά τις περιεγχειρητικές επιπλοκές, και ιδιαιτέρως το οξύ θωρακικό σύνδρομο[1]. Προηγούμενη τυχαιοποιημένη κλινική μελέτη έδειξε ότι μια συντηρητική προσέγγιση μετάγγισης που αύξησε την Hb σε 10 g/dL ήταν εξίσου αποτελεσματική στην αποσόβηση περιεγχειρητικών επιπλοκών με την τακτική επιθετικής αφαιμαξομετάγγισης που στόχο είχε τη μείωση της HbS σε <30%[2].

Μείζονα χειρουργεία (συμπεριλαμβανομένων νευροχειρουργικές και καρδιαγγειακές επεμβάσεις) τυπικά χρειάζονται μετάγγιση, συνήθως αφαιμαξομετάγγιση, με στόχο τη μείωση των επιπέδων της HbS σε <30%.

Η περιεγχειρητική διαχείριση των παιδιών με ΔΝ HbS/C, ή με τιμή αιμοσφαιρίνης αναφοράς (baseline) >9 g/dL, είναι λιγότερη σαφής, ιδιαιτέρως σε χαμηλού ή μετρίου κινδύνου επεμβάσεις και πρέπει να αποφασιστεί σε εξατομικευμένη βάση.

Συστάσεις

- Πρέπει να υπάρχει και να καταγράφεται ένα ξεκάθαρο προσυμφωνημένο σχέδιο πριν τη χειρουργική επέμβαση, ομόφωνα αποδεκτό από όλους τους εμπλεκόμενους επαγγελματίες υγείας. (C)
- Οι Ομάδες Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες πρέπει να έχουν κατευθυντήριες οδηγίες ως προς τη διαχείριση του περιεγχειρητικού πλάνου στους ασθενείς με ΔΝ και να τις μοιράζονται με τα τοπικά νοσοκομεία. (C)
- Το εργαστήριο της αιμοδοσίας πρέπει να γνωρίζει τον ερυθροκυτταρικό φαινότυπο/γονότυπο και να έχει πρόσφατο έλεγχο αντισωμάτων (screen) διαθέσιμο για την περίπτωση που απαιτηθεί μετάγγιση αίματος πριν ή μετά την επέμβαση. (C)
- Παιδιά με δρεπανοκυτταρική αναιμία (HbSS) και ΔΝ HbS/β^0 που υποβάλλονται σε χαμηλού και μετρίου κινδύνου επεμβάσεις πρέπει να λάβουν προεγχειρητική μετάγγιση με στόχο να αυξηθούν τα επίπεδα της τιμής αιμοσφαιρίνης άνω των 10 g/dL. (A)
- Παιδιά με ΔΝ που υποβάλλονται σε υψηλού κινδύνου επεμβάσεις, συμπεριλαμβανομένων των νευροχειρουργικών και καρδιαγγειακών επεμβάσεων, πρέπει να λάβουν προεγχειρητική μετάγγιση με στόχο τη μείωση της HbS σε <30%, γεγονός που συνήθως θα απαιτήσει τη χρήση αφαιμαξομετάγγισης. (C)

Βιβλιογραφικές Αναφορές

1. Howard J, Malfroy M, Llewelyn C, et al. The Transfusion Alternatives Preoperatively in Sickle Cell Disease (TAPS) study: a randomised, controlled, multicentre clinical trial. Lancet 2013; 381: 930-8.
2. Vichinsky EP, Haberken CM, Neumayr L, et al. A comparison of conservative and aggressive transfusion regimens in the perioperative management of sickle cell disease. N Engl J Med 1995; 333: 206-13

Ειδικές Θεραπείες

Υδροξυουρία

Η υδροξυουρία (γνωστή και ως υδροξυκαρβαμίδη) προάγει τη σύνθεση της εμβρυικής αιμοσφαιρίνης (HbF), βελτιώνει την ενυδάτωση του ερυθροκυττάρου, μειώνει τον αριθμό των ουδετεροφίλων και τροποποιεί τις αλληλεπιδράσεις μεταξύ ερυθρών και ενδοθηλιακών κυττάρων.

Η Πολυκεντρική Μελέτη της Υδροξυουρίας στη Δρεπανοκυτταρική Αναιμία (MSH) έδειξε μείωση στη συχνότητα επώδυνων επεισοδίων, στην επίπτωση (συχνότητα) θωρακικού συνδρόμου και στις ανάγκες για μεταγγίσεις, χωρίς σοβαρές βραχυπρόθεσμες ανεπιθύμητες ενέργειες[1]. Μια παιδιατρική μελέτη στο Βέλγιο έδειξε παρόμοια ευεργετικά αποτελέσματα[2]. Μακροχρόνια αποτελέσματα από τη μελέτη MSH έχουν δείξει μείωση της θνητότητας στην ομάδα της υδροξυουρίας. Πιο πρόσφατα η μελέτη BABY HUG έδειξε επίσης ότι η υδροξυουρία μείωσε σημαντικά τη συχνότητα οξέος πόνου και άλλων αγγειοαποφρακτικών επιπλοκών σε πολύ μικρά παιδιά, από την ηλικία των 9 μηνών[3]. Ωστόσο η ίδια μελέτη απέτυχε να δείξει ότι η πρώιμη χρήση υδροξυουρίας ελαττώνει την πρώιμη σπληνική και νεφρική βλάβη. Έχει επίσης δειχθεί ότι η υδροξυουρία είναι αποτελεσματική στην πρόληψη πρωτογενούς εγκεφαλικού επεισοδίου σε παιδιά με μη φυσιολογικές ταχύτητες στο διακρανιακό Doppler[4].

Η υδροξυουρία έχει μια σειρά από (πιθανές) ανεπιθύμητες ενέργειες, από τις οποίες η καταστολή του μυελού των οστών είναι βραχυπρόθεσμα η πιο συχνή. Σε ασθένειες που παρουσιάζουν προδιάθεση σε λευχαιμία (π.χ. αληθής πολυκυτταραιμία), υπάρχει μια αύξηση στην επίπτωση λευχαιμίας σε ασθενείς που έλαβαν θεραπεία με υδροξυουρία. Μέχρι σήμερα δεν υπάρχουν στοιχεία που να υποστηρίζουν ότι τα παιδιά που λαμβάνουν υδροξυουρία έχουν αυξημένο ρίσκο.

Επίσης, ο μακροπρόθεσμος κίνδυνος τερατογένεσης δεν είναι γνωστός, αλλά στα σεξουαλικά ενεργά άτομα που λαμβάνουν υδροξυουρία πρέπει να γίνεται σύσταση για χρήση αντισύλληψης. Υπάρχουν ανησυχίες για πιθανές επιπτώσεις στη γονιμότητα, ιδιαίτερα σε αγόρια, ωστόσο δεν υπάρχουν ικανοποιητικά αποδεικτικά στοιχεία για αυτό το θέμα.

Κατευθυντήριες οδηγίες από τις ΗΠΑ εισηγούνται ότι σε όλα τα παιδιά με HbSS ή HbS/β^0 πρέπει να χορηγείται υδροξυουρία στην ηλικία των 9 μηνών[5] και ομοίως οι πρόσφατες κατευθυντήριες οδηγίες του Ηνωμένου Βασιλείου συστήνουν τη χορήγησή του σε παιδιά ηλικίας 9-42 μηνών ανεξαρτήτως της κλινικής βαρύτητας της νόσου6. Πρέπει ωστόσο να σημειωθεί ότι η υδροξυουρία δεν είναι εγκεκριμένη στο Ηνωμένο Βασίλειο για ασθενείς μέχρι την ηλικία των 2 ετών και οποιαδήποτε χορήγησή της πρέπει να γίνεται μόνο μετά από διεξοδική συζήτηση.

Υπάρχουν ακόμα κάποια θέματα που χρήζουν διευκρίνισης σχετικά με τη χρήση της υδροξυουρίας και περιλαμβάνουν: τη βέλτιστη δόση, την επίδραση στην μακροχρόνια λειτουργία των οργάνων και τις συνέπειες στη γονιμότητα.

Συστάσεις

- Για τη χρήση της υδροξυουρίας, περιλαμβανομένων του πιθανού οφέλους και των ανεπιθύμητων ενεργειών της, πρέπει να γίνεται συζήτηση με τα παιδιά και τους γονείς από τον πρώτο χρόνο ζωής και έπειτα σε ετήσια βάση. (C)
- Η υδροξυουρία πρέπει να χορηγείται σε όλα τα παιδιά με HbSS ή HbS/β^0 ηλικίας 9-42 μηνών ανεξάρτητα από την κλινική βαρύτητα της νόσου. (A) Βλέπε Πρότυπο 6.
- Η υδροξυουρία πρέπει να χορηγείται σε όλα τα παιδιά ηλικίας άνω των 42 μηνών που έχουν επαναλαμβανόμενα επεισόδια οξέος πόνου, ή που είχαν δύο ή περισσότερα επεισόδια οξέος θωρακικού συνδρόμου. (A)
- Η υδροξυουρία πρέπει να χορηγείται σε όλα τα παιδιά ηλικίας άνω των 42 μηνών των οποίων η ποιότητα ζωής επηρεάζεται σημαντικά από συμπτώματα της ΔΝ, περιλαμβανομένων και εκείνων με συχνά επεισόδια πόνου που διαταράσσουν τις φυσιολογικές τους δραστηριότητες. (A)
- Η υδροξυουρία πρέπει να χορηγείται σε όλα τα παιδιά ηλικίας άνω των 42 μηνών που παρουσιάζουν υψηλό κίνδυνο για προοδευτική οργανική βλάβη από τη ΔΝ, περιλαμβανομένων εκείνων με υποξαιμία, σημαντική λευκωματινουρία, επηρεασμένες ταχύτητες στο διακρανιακό Doppler, ή σημαντική αναιμία (βασική τιμή αιμοσφαιρίνης <7g/dL). (B)
- Η απόφαση για έναρξη υδροξυουρίας πρέπει να γίνεται σε συνεννόηση με την Ομάδα Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες και πρέπει να συμφωνείται ποιο κέντρο θα παρακολουθεί τα αιματολογικά στοιχεία του ασθενούς και θα καθορίζει τη βέλτιστη δόση, καθώς και πώς αυτά θα κοινοποιούνται μεταξύ των κέντρων. (C)
- Το πρωτόκολλο θα πρέπει να περιλαμβάνει πληροφορίες για τη δόση της αγωγής, τη συχνότητα αιματολογικών εξετάσεων, τη διαχείριση της μυελοκαταστολής και τις αντενδείξεις της χρήσης της υδροξυουρίας. (C)
- Στους ασθενείς ή/και στους γονείς/κηδεμόνες τους πρέπει να δίνεται ειδικό ενημερωτικό φυλλάδιο. Η τρέχουσα γνώση για τις ανεπιθύμητες ενέργειες, συμπεριλαμβανομένων της υπογονιμότητας, των κυτταροπενιών και του πιθανού κινδύνου λευχαιμίας ή άλλων κακοηθειών πρέπει να συζητείται. Η διεξαγωγή αυτής της συζήτησης αυτή πρέπει να καταγράφεται στις σημειώσεις του φακέλου του ασθενούς. (C)
- Στα αγόρια κατάλληλης ηλικίας πρέπει να δίνεται η δυνατότητα φύλαξης σπέρματος πριν από την έναρξη της υδροξυουρίας. (C)

Μεταγγισιοθεραπεία

(βλέπε επίσης τις ενότητες για την πνευμονική νόσο, αγγειακή εγκεφαλική νόσο και περιεγχειρητική διαχείριση)

Η μετάγγιση είναι μια αναγκαία και σωτήρια θεραπεία για κάποιες από τις οξείες επιπλοκές της ΔΝ και έχει δειχθεί ότι μειώνει τον κίνδυνο της χρόνιας προοδευτικής βλάβης οργάνων στην περίπτωση ισχαιμικού εγκεφαλικού επεισοδίου[1]. Ενδέχεται να έχει και ευεργετική επίδραση στην πρόληψη και άλλων μορφών οργανικής βλάβης, χωρίς όμως να υπάρχουν οι μελέτες που υποστηρίζουν κάτι τέτοιο.

Η μετάγγιση δεν πρέπει να γίνεται χωρίς προσεκτική μελέτη του οφέλους και των κινδύνων. Πριν από τη μετάγγιση πρέπει να εξασφαλίζεται η συγκατάθεση μετά από ενημέρωση από τους γονείς, ή από το παιδί, όπου αυτό είναι κατάλληλο.

Στους ασθενείς με δρεπανοκυτταρική νόσο η επίπτωση αλλοανοσοποίησης μετά από μετάγγιση αίματος είναι περίπου 18% και τα 2/3 των αντισωμάτων που έχουν περιγραφεί ανήκουν στα συστήματα ομάδων αίματος Rhesus (Rh) ή Kell[2]. Ωστόσο, ο κίνδυνος μπορεί να είναι χαμηλότερος στους ασθενείς που βρίσκονται σε χρόνια προγράμματα αφαιμαξομετάγγισης[3,4]. Αυτό εν μέρει οφείλεται σε κάποιες χώρες στο γεγονός ότι οι αιμοδότες και οι δρεπανοκυτταρικοί ασθενείς έχουν διαφορετική εθνική προέλευση[5]. Ο κίνδυνος αλλοανοσοποίησης μπορεί να μειωθεί αν γίνονται μόνο οι απολύτως απαραίτητες μεταγγίσεις και με αίμα συμβατό ως προς τα αντιγόνα των συστημάτων ομάδων αίματος Rhesus και Kell.

Η επίπτωση επιβραδυνόμενης αιμολυτικής αντίδρασης σε μετάγγιση στους ασθενείς με ΔΝ κυμαίνεται από 4-22%, που είναι σημαντικά υψηλότερο ποσοστό σε σχέση με άλλους ασθενείς[6]. Αυτές μπορούν να μιμηθούν επεισόδια οξέος δρεπανοκυτταρικού πόνου και οι γιατροί πρέπει να έχουν υψηλό δείκτη υποψίας για να διερευνήσουν την ανάπτυξη αντισωμάτων όταν παρουσιάζονται επεισόδια πόνου κατά την περίοδο μετά τη μετάγγιση. Όταν αναγνωριστεί συγκεκριμένο αλλοαντίσωμα, πρέπει να χορηγείται αίμα αρνητικό ως προς το αντιγόνο αυτό, εκτός από τις περιπτώσεις των anti-M και anti-Kpa που ίσως αρκεί μόνο η ανεύρεση μονάδας συμπυκνωμένων ερυθρών συμβατής με διασταύρωση σε θερμοκρασία 37 °C. Πιο λεπτομερής καθοδήγηση δίνεται στις πρόσφατες κατευθυντήριες οδηγίες της Βρετανικής Αιματολογικής Εταιρίας για τις αρχές και τις εργαστηριακές πτυχές της μετάγγισης στη ΔΝ[7].

Υπεραιμόλυση έχει επίσης περιγραφεί μετά τη μετάγγιση χωρίς την ανάπτυξη αντισωμάτων. Αυτό ίσως να οφείλεται σε παρεπόμενη (bystander) αιμόλυση και μια μελέτη έδειξε πιθανό όφελος από υψηλή δόση στεροειδών και ενδοφλέβιων ανοσοσφαιρινών[8], με περαιτέρω μελέτες περιπτώσεων ασθενών (case reports) να αναφέρουν τη χρήση και άλλων μορφών ανοσοκαταστολής π.χ. rituximab[9].

Το ιξώδες του αίματος αυξάνεται με την αύξηση της αιμοσφαιρίνης και επιπλέον τα κύτταρα που περιέχουν αιμοσφαιρίνη HbS δρουν αθροιστικά σε αυτό το ιξώδες, επομένως είναι σημαντικό να ισορροπηθεί το επίπεδο-στόχος της αιμοσφαιρίνης με τη συγκέντρωση της HbS. Έχοντας αυτό υπόψη, ο στόχος των μεταγγίσεων για την αντιμετώπιση της οξείας αναιμίας είναι συνήθως όχι υψηλότερος από το επίπεδο της αιμοσφαιρίνης στη σταθερή κατάσταση. Στις μηνιαίες μεταγγίσεις (π.χ. για την αντιμετώπιση εγκεφαλικού επεισοδίου όπου η αιμοσφαιρίνη HbS διατηρείται <30%) ο στόχος είναι συνήθως αιμοσφαιρίνη 12-13 g/dL.

Η επείγουσα μετάγγιση αίματος μπορεί να είναι επωφελής σε κάποιες οξείες επιπλοκές. Ο στόχος είναι συνήθως να διορθωθεί η αναιμία και κάποιες φορές να μειωθεί το επίπεδο της αιμοσφαιρίνης HbS σε <30% ή <50%. Η μείωση της HbS σε ποσοστό <30% συχνά απαιτεί αφαιμαξομετάγγιση, μπορεί όμως η απλή μετάγγιση μεμονωμένων μονάδων συμπυκνωμένων ερυθρών να είναι επαρκής αν το παιδί είναι αρχικά πολύ αναιμικό.

Ενδείξεις για άμεση μετάγγιση[10]

Άμεση μετάγγιση μπορεί να έχει ένδειξη σε:

- οξεία αναιμία λόγω:
  - λοίμωξης από παρβοϊό B19
  - οξέος σπληνικού ή ηπατικού εγκλωβισμού
- οξύ θωρακικό σύνδρομο - πρώιμη απλή μετάγγιση μεμονωμένων μονάδων συμπυκνωμένων ερυθρών ίσως παρακάμψει την ανάγκη για αφαιμαξομετάγγιση
- εγκεφαλικό επεισόδιο ή οξύ νευρολογικό έλλειμμα - η αφαιμαξομετάγγιση είναι συνήθως αναγκαία για να μειωθεί η HbS <30%, με στόχο Hb 10-11 g/dL
- πολυοργανική ανεπάρκεια
- προετοιμασία για χειρουργική επέμβαση

Ενδείξεις για τακτικές, μακροχρόνιες μεταγγίσεις[10]

Τακτικές μεταγγίσεις μπορεί να έχουν ένδειξη για/σε:
- πρόληψη πρωτογενούς και δευτερογενούς εγκεφαλικού επεισοδίου
- επαλειμμένα επεισόδια οξέος θωρακικού συνδρόμου ή επεισόδια πόνου που δεν αποτρέπονται με υδροξυουρία
- προοδευτική οργανική ανεπάρκεια

Η θεραπεία αποσιδήρωσης πρέπει να είναι στο θεραπευτικό πλάνο σε παιδιά με τακτικές μεταγγίσεις σύμφωνα με τα καθιερωμένα πρωτόκολλα[11]. Πρέπει επίσης να γίνεται εμβολιασμός για ηπατίτιδα Α και Β και τακτικός έλεγχος σιδήρου και επιπέδου της HbS.

Συστάσεις

- Κατά τη διάγνωση ή την πρώτη προσέλευση στη Μονάδα πρέπει να γίνεται τυποποίηση του εκτεταμένου φαινοτύπου ερυθρών για όλους τους ασθενείς. Εναλλακτικά, μπορεί να εξετάζεται και ο γονότυπος για την ανίχνευση ποικιλιών ερυθροκυτταρικών αντιγόνων. (C)
- Το αίμα προς μετάγγιση πρέπει να είναι συμβατό ως προς τα αντιγόνα των συστημάτων Rhesus και Kell . Αν ανιχνευθούν αλλοαντισώματα, οι μετέπειτα μεταγγίσεις πρέπει να γίνονται με ερυθρά αρνητικά ως τα προς τα αντίστοιχα αντιγόνα. (C)
- Η διενέργεια γονότυπου ομάδων αίματος (ερυθροκυτταρικών αντιγόνων) πρέπει να λαμβάνεται υπόψιν στα παιδιά με ΔΝ που αναπτύσσουν αλλοαντισώματα ή που αρχίζουν μακροχρόνιο πρόγραμμα μεταγγίσεων. (C)
- Τα μεταγγιζόμενα ερυθρά στους ασθενείς με ΔΝ πρέπει να είναι αρνητικά στο τεστ δρεπάνωσης και αν είναι δυνατόν <7 ημερών για αφαιμαξομετάγγιση και <10 ημερών για απλή μετάγγιση μεμονωμένων μονάδων συμπυκνωμένων ερυθρών. (C)
- Επείγουσα μετάγγιση ερυθρών πρέπει να γίνεται σε παιδιά με ταχέως εξελισσόμενο οξύ θωρακικό σύνδρομο ή οξέα νευρολογικά συμπτώματα, ή σε αυτά που παρουσιάζουν σοβαρή αδιαθεσία, με στόχο την επίτευξη HbS <30% και Hb 10-11 g/dL. Αυτό συχνά απαιτεί αφαιμαξομετάγγιση. (C)
- Μακροχρόνια προγράμματα μεταγγίσεων πρέπει να εφαρμόζονται μετά από εγκεφαλικό επεισόδιο για να αποτρέπουν επανεμφάνισή του και επίσης να μελετάται η χρήση τους στις περιπτώσεις που υπάρχουν μη φυσιολογικές ταχύτητες στις εγκεφαλικές αρτηρίες στο διακρανιακό Doppler. (A)
- Θεραπεία αποσιδήρωσης πρέπει να εφαρμόζεται σε όλα τα παιδιά που βρίσκονται σε πρόγραμμα τακτικών μεταγγίσεων. (C)

- Εμβολιασμός κατά της ηπατίτιδας Α και Β πρέπει να χορηγείται σε όλους όσουν βρίσκονται σε μακροχρόνια προγράμματα μεταγγίσεων. (C)
- Τα παιδιά που αρχίζουν τακτικές μεταγγίσεις αίματος πρέπει να εξετάζονται αρχικά από μια διεπιστημονική ομάδα (συμπεριλαμβανομένων ελέγχων για επίπεδα HbS, αποθήκες σιδήρου και νευρολογική κατάσταση, όπως αρμόζει), καθώς και σε τακτική βάση στη συνέχεια. (C)

Μεταμόσχευση αιμοποιητικών κυττάρων

Η μεταμόσχευση (στελεχιαίων) αιμοποιητικών κυττάρων, που περιλαμβάνει τη μεταμόσχευση μυελού των οστών, μαζί με τη μεταμόσχευση αιμοποιητικών κυττάρων από περιφερικό ή ομφαλοπλακουντικό αίμα, αποτελεί επί του παρόντος τη μόνη θεραπεία στη ΔΝ με δυνατότητα ίασης.

Δημοσιευμένη εμπειρία αναφέρει ποσοστό 92-94% ολικής επιβίωσης και 75-84% επιβίωσης χωρίς νόσο[1-3]. Δεν επανεμφανίζονται κλινικής σημασίας αγγειοαποφρακτικά συμβάντα σε ασθενείς με σταθερή εμφύτευση, αλλά 10% των ασθενών παρουσιάζουν απόρριψη του μοσχεύματος ή επανεμφάνιση της ΔΝ. Η πλειοψηφία των ασθενών έχουν εξαιρετική ποιότητα ζωής μετά τη μεταμόσχευση αιμοποιητικών κυττάρων/μυελού των οστών.

Υπάρχουν ωστόσο σημαντικοί κίνδυνοι που σχετίζονται με τη μεταμόσχευση αιμοποιητικών κυττάρων. Οι πιο συχνές πρώιμες επιπλοκές είναι η οξεία νόσος του μοσχεύματος κατά του ξενιστή (οξεία GVHD) και νευρολογικές επιπλοκές που περιλαμβάνουν ενδοεγκεφαλική αιμορραγία και σπασμούς. Η χρονία GVHD είναι η πιο συχνή αιτία όψιμης θνητότητας και νοσηρότητας, με μια επίπτωση του 5% στο Ηνωμένο Βασίλειο. Άλλες όψιμες επιπλοκές περιλαμβάνουν δυσλειτουργία γονάδων και αυξημένο κίνδυνο κακοήθειας.

Σε αντίθεση με τη μείζονα θαλασσαιμία, όπου η κλινική πορεία της νόσου είναι αρκετά προβλέψιμη, υπάρχει μεγάλη διακύμανση στη βαρύτητα της ΔΝ. Έχοντας αυτό υπόψιν και τον υψηλό κίνδυνο θνητότητας και νοσηρότητας από τη διαδικασία, η μεταμόσχευση αιμοποιητικών κυττάρων δεν είναι κατάλληλη για κάθε ασθενή.

Από τον καιρό της δημοσίευσης των μελετών που χρησιμοποίησαν υδροξυουρία, κάποιες από τις συστάσεις έχουν τροποποιηθεί, αφού τα επαναλαμβανόμενα επεισόδια πόνου και θωρακικής νόσου ίσως αντιμετωπίζονται καλύτερα αρχικά με υδροξυουρία, με τη μεταμόσχευση αιμοποιητικών κυττάρων να φυλάσσεται για τους ασθενείς που δεν ανταποκρίνονται σε υδροξυουρία.

Συστάσεις

- Σε όλους τους ασθενείς και στις οικογένειες που έχουν παιδί με ΔΝ πρέπει να δίνεται η ευκαιρία να συζητήσουν τη μεταμόσχευση αιμοποιητικών κυττάρων ως θεραπευτική επιλογή, ανεξάρτητα αν υπάρχει διαθέσιμος δότης στην οικογένεια τη δεδομένη στιγμή. (C)
- Η μεταμόσχευση αιμοποιητικών κυττάρων πρέπει να πραγματοποιείται σε κέντρα με εμπειρία στις μεταμοσχεύσεις των αιμοσφαιρινοπαθειών. Οι μεταμοσχεύσεις από άλλον δότη εκτός του ταυτόσημου συγγενούς δότη πρέπει να γίνονται μόνο σε εξαιρετικές περιπτώσεις και στο πλαίσιο κλινικής μελέτης. Κάθε Ομάδα Ειδικών στις Αιμοσφαιρινοπάθειες πρέπει να διαθέτει σαφείς συνδέσμους παραπομπής σε κατάλληλο μεταμοσχευτικό κέντρο. (C)

Βιβλιογραφικές Αναφορές

Υδροξυουρία

1. Wang WC, Ware RE, Miller ST, et al. Hydroxycarbamide in very young children with sickle-cell anaemia: a multicentre, randomised, controlled trial (BABY HUG). Lancet 2011; 377: 1663-72.
2. Charache S, Terrin ML, Moore RD, et al. Effect of Hydroxyurea on the frequency of painful crises in sickle cell Anemia. N Engl J Med 1995; 332: 1317-22.
3. Ferster A, Vermylen C, Cornu G, et al. Hydroxyurea for treatment of severe sickle cell anemia: a pediatric clinical trial. Blood 1996; 88: 1960-4.
4. Adams RJ, McKie VC, Hsu L, et al. Prevention of a first stroke by transfusions in children with sickle cell anemia and abnormal results on transcranial Doppler ultrasonography. N Engl J Med 1998; 339: 5-11.
5. Yawn BP, Buchanan GR, Afenyi-Annan AN, et al. Management of sickle cell disease: summary of the 2014 evidence-based report by expert panel members. JAMA 2014; 312: 1033-4.
6. Qureshi A, Kaya B, Pancham S, et al. Guidelines for the use of hydroxycarbamide in children and adults with sickle cell disease: A British Society for Haematology Guideline. Br J Haematol 2018; 181: 460-75.

Μεταγγισιοθεραπεία

1. Pegelow CH, Adams RJ, McKie V, et al. Risk of recurrent stroke in patients with sickle cell disease treated with erythrocyte transfusions. J Pediatr 1995; 126: 869-99.
2. Yazdanbakhsh K, Ware RE, Noizat-Pirenne F. Red blood cell alloimmunization in sickle cell disease: pathophysiology, risk factors, and transfusion management. Blood 2012; 120: 528-37.
3. Murao M, Viana MB. Risk factors for alloimmunization by patients with sickle cell disease. Braz J Med Biol Res 2005; 38: 675-82.
4. Gill FM, Sleeper LA, Weiner SJ, et al. Clinical events in the first decade in a cohort of infants with sickle cell disease: Cooperative Study of Sickle Cell Disease. Blood 1995; 86: 776-83.
5. Vichinsky EP, Earles A, Johnson RA, et al. Alloimmunization in sickle cell anemia and transfusion of racially unmatched blood. N Engl J Med 1990; 322; 1617-21.
6. Garratty G. Severe reactions associated with transfusion of patients with sickle cell disease. Transfusion 1997; 37: 357-61.
7. Davis BA, Allard S, Qureshi A, et al. Guidelines on red cell transfusion in sickle cell disease. Part I: principles and laboratory aspects. B J Haem 2017; 176: 179-91.
8. Cullis JO, Win N, Dudley JM, et al. Post-transfusion hyperhaemolysis in a patient with sickle cell disease: use of steroids and intravenous immunoglobulin to prevent further red cell destruction. Vox Sang 1995; 69: 355-7.
9. Bachmeyer C, Maury J, Parrot A, et al. Rituximab as an effective treatment of hyperhemolysis syndrome in sickle cell anemia. Am J Hematol 2010; 85: 91-2.
10. Davis BA, Allard S, Qureshi A, et al. Guidelines on red cell transfusion in sickle cell disease. Part II: indications for transfusion. B J Haem 2017; 176: 192-209.
11. Ballas SK, Zeidan AM, Duong VH, et al. The effect of iron chelation therapy on overall survival in sickle cell disease and β-thalassemia: A systematic review. Am J Hematol 2018; 93: 943-52.

Μεταμόσχευση αιμοποιητικών κυττάρων

1. Bernaudin F, Souillet G, Vannie JP, et al. Report of the French experience concerning 26 children transplanted for severe sickle cell disease. Bone marrow Transplant 1997; 19 (Suppl 2): 112.
2. Vermylen C, Cornu G, Ferster A, et al. Haematopoietic stem cell transplantation for sickle cell anaemia: the first 50 patients transplanted in Belgium. Bone Marrow Transplant 1998; 22: 1-6.
3. Walters MC, Storb R, Patience M, et al. Impact of bone marrow transplantation for symptomatic sickle cell disease: an interim report. Multicenter investigation of bone marrow transplantation for sickle cell disease. Blood 2000; 95: 1918-24.

Πρότυπα

Πρότυπο 1 (SCT - S08): Έλεγχος για ΔΝ και θαλασσαιμία - ανακοίνωση θετικών αποτελεσμάτων νεογνών στους γονείς

Περιγραφή	Ποσοστό γονέων που λαμβάνουν θετικά αποτελέσματα από τον έλεγχο σε ηλικία ≤28 ημερών	
Σκεπτικό	Να δίνονται έγκαιρα τα αποτελέσματα στους γονείς των θετικών βρεφών για να παρέχεται υποστήριξη στους γονείς και παρόχους φροντίδας, να δίδεται έμφαση στη σημασία της προφύλαξης με πενικιλίνη και να εξασφαλίζεται έγκαιρη παραπομπή σε θεραπεία (βλέπε Ενημέρωση γονέων)	
Ορισμός	Αριθμός θετικών νεογέννητων στον έλεγχο των οποίων οι γονείς έλαβαν αποτέλεσμα σε ηλικία ≤28 ημερών	Εκφρασμένο ως ποσοστό
	Αριθμός θετικών νεογέννητων στον έλεγχο που γεννήθηκαν κατά την περίοδο αναφοράς	
	Ο ειδικός έλεγχος στα νεογνά πρέπει να ανιχνεύει: HbSS, HbSC, HbS/β θαλασσαιμία (S/β^+, S/β^0, HbS/δβ, HbS/γδβ, S/Lepore), HbS/D^{Punjab}, HbS/E, HbS/O^{Arab}, HbS/HPFH, HbS με οποιαδήποτε άλλη παραλλαγή και χωρίς HbA, καθώς και άλλες κλινικά σημαντικές αιμοσφαιρινοπάθειες που ενδέχεται να ανιχνευθούν ως παραπροϊόν του ελέγχου των νεογνών, περιλαμβανομένων της μείζονος β-θαλασσαιμίας, HbE/β θαλασσαιμίας και ενδιάμεσης β θαλασσαιμίας. Τα αποτελέσματα των φορέων χρειάζεται να είναι υπό παρακολούθηση αλλά δεν συμπεριλαμβάνονται σε αυτά τα πρότυπα	
Κατώφλια απόδοσης	Αποδεκτά: ≥90% Επιτεύξιμα: ≥95%	
Περιορισμοί	Η ανίχνευση (διάγνωση) θαλασσαιμίας δεν αποτελεί μέρος του προγράμματος αλλά αναμένουμε ότι η μείζων β-θαλασσαιμία θα ανιχνεύεται ως υποπροϊόν του ελέγχου και ότι θα ισχύουν τα ίδια πρότυπα επικοινωνίας των αποτελεσμάτων στους γονείς και εγγραφής σε θεραπευτική φροντίδα.	
Συλλογή δεδομένων και αναφορά	Επίκεντρο αναφοράς: κέντρο αιμοσφαιρινοπάθειας Επίκεντρο δημοσιεύσεων: κέντρο αιμοσφαιρινοπάθειας Πηγή δεδομένων: κέντρο αιμοσφαιρινοπάθειας Υπεύθυνος υποβολής: σύστημα αποτελεσμάτων ελέγχου νεογνών Υπεύθυνος ποιότητας και πληρότητας δεδομένων: κέντρο αιμοσφαιρινοπάθειας	
Περίοδος αναφοράς	Ετησίως 1 Απριλίου-31 Μαρτίου Προθεσμία: 30 Ιουνίου	

Πρότυπο 2 (SCT-09): Έλεγχος για ΔΝ και θαλασσαιμία - έγκαιρη διάγνωση, παρακολούθηση και θεραπεία των θετικών στον έλεγχο νεογέννητων

<table>
<tr><td>Περιγραφή</td><td colspan="2">Ποσοστό νεογέννητων θετικών στον έλεγχο που α) έχουν εξεταστεί σε παιδιατρική κλινική, ή β) έχουν πάρει εξιτήριο για άνευ σημασίας αποτελέσματα ηλικίας ≤90 ημερών</td></tr>
<tr><td>Σκεπτικό</td><td colspan="2">Για τη βελτιστοποίηση της ατομικής υγείας, η προφύλαξη με πενικιλίνη πρέπει να αρχίζει μέχρι την ηλικία των 90 ημερών σε παιδιά με ΔΝ. Οι γονείς των παιδιών με άνευ σημασίας αποτελέσματα πρέπει να ενημερώνονται και να καθησυχάζονται το συντομότερο δυνατό (βλέπε Επιβεβαίωση της διάγνωσης)</td></tr>
<tr><td rowspan="3">Ορισμός</td><td>Αριθμός νεογέννητων:
Α) με κλινικά σημαντικά αποτελέσματα που παρακολουθούνται από παιδίατρο μέχρι την ηλικία των 90 ημερών και
Β) με άνευ σημασίας αποτελέσματα που παίρνουν εξιτήριο μέχρι την ηλικία των 90 ημερών</td><td rowspan="2">Εκφρασμένο ως ποσοστό</td></tr>
<tr><td>Αριθμός θετικών νεογέννητων στον έλεγχο που γεννήθηκαν κατά την περίοδο αναφοράς</td></tr>
<tr><td colspan="2">Ο ειδικός έλεγχος στα νεογνά πρέπει να ανιχνεύει:
HbSS, HbSC, HbS/β θαλασσαιμία (S/β+, S/β0, HbS/δβ, HbS/γδβ, S/Lepore), HbS/DPunjab, HbS/E, HbS/OArab, HbS/HPFH, HbS με οποιαδήποτε άλλη παραλλαγή και χωρίς HbA, καθώς και άλλες κλινικά σημαντικές αιμοσφαιρινοπάθειες που ενδέχεται να ανιχνευθούν ως παραπροϊόν του ελέγχου των νεογνών, περιλαμβανομένων της μείζονος β-θαλασσαιμίας, HbE/β θαλασσαιμίας και ενδιάμεσης β θαλασσαιμίας.
Εξαιρούνται:
- νεογέννητα που γεννήθηκαν εκτός χώρας
- νεογέννητα που πεθαίνουν ή μεταναστεύουν στο εξωτερικό πριν από την ηλικία των 90 ημερών</td></tr>
<tr><td>Κατώφλια απόδοσης</td><td colspan="2">Αποδεκτά: ≥90%
Επιτεύξιμα: ≥95%</td></tr>
<tr><td>Περιορισμοί</td><td colspan="2">Κανένας</td></tr>
<tr><td>Αναφορά</td><td colspan="2">Επίκεντρο αναφοράς: κέντρο αιμοσφαιρινοπάθειας
Επίκεντρο δημοσιεύσεων: κέντρο αιμοσφαιρινοπάθειας
Πηγή δεδομένων: κέντρο αιμοσφαιρινοπάθειας
Υπεύθυνος υποβολής: σύστημα αποτελεσμάτων ελέγχου νεογνών
Υπεύθυνος ποιότητας και πληρότητας δεδομένων: κέντρο αιμοσφαιρινοπάθειας. Βλέπε πίνακα HAEM04A Από τον έλεγχο στην παρακολούθηση από ειδικό γιατρό</td></tr>
<tr><td>Περίοδος αναφοράς</td><td colspan="2">Ετησίως 1 Απριλίου-31 Μαρτίου
Προθεσμία: 31 Ιουλίου</td></tr>
</table>

Πρότυπο 3: Έγκαιρη προφύλαξη με πενικιλίνη

Περιγραφή	Το ποσοστό βρεφών με HbSS και HbS/β0 θαλασσαιμία στα οποία χορηγείται προφύλαξη με πενικιλίνη (ή εναλλακτική θεραπεία) ηλικίας ≤90 ημερών	
Σκεπτικό	Να διασφαλιστεί η βέλτιστη προστασία κατά διηθητικών πνευμονοκοκκικών λοιμώξεων πριν από την εμφάνιση υποσπληνισμού (βλέπε Προφύλαξη από λοιμώξεις)	
Ορισμός	Αριθμός βρεφών με ΔΝ στα οποία χορηγείται προφύλαξη με πενικιλίνη (ή εναλλακτική θεραπεία) ηλικίας ≤90 ημερών	Εκφρασμένο ως ποσοστό
	Αριθμός βρεφών με ΔΝ και που πληρούν τις προϋποθέσεις* για να λάβουν αντιβιοτική προφύλαξη	
	*Εξαιρούνται τα βρέφη με νόσο HbSC γιατί για την προφύλαξη με πενικιλίνη υπάρχουν δεδομένα μόνο για τα παιδιά με HbSS και HbS/β0 θαλασσαιμία. Ωστόσο τα περισσότερα κέντρα θα χορηγήσουν προφύλαξη με πενικιλίνη σε παιδιά με νόσο HbSC αφού αναμένεται να εμφανίσουν υποσπληνισμό αλλά σε μεγαλύτερη ηλικία	
Κατώφλια απόδοσης	Αποδεκτά: ≥95% Επιτεύξιμα: ≥99%	
Περιορισμοί	Καταγραφή άρνησης γονέων και λόγου άρνησης	
Διευθετήσεις αναφοράς	Επίκεντρο αναφοράς: παιδιατρική υπηρεσία Πηγή δεδομένων: παιδιατρική υπηρεσία αρμόδια για την υποβολή στο σύστημα έκβασης των νεογέννητων	
Περίοδος αναφοράς	Ετησίως 1 Απριλίου-31 Μαρτίου Προθεσμία: 30 Σεπτεμβρίου Βλέπε πίνακα HAEM04B Από τον έλεγχο στην παρακολούθηση από ειδικό γιατρό	

Πρότυπο 4: Κάλυψη εμβολιασμού για πνευμονιόκοκκο στην ηλικία των 2 ετών
Πρότυπο 5: Κάλυψη ελέγχου με διακρανιακό υπερηχογράφημα Doppler (TCD)

Περιγραφή	Το ποσοστό βρεφών με ΔΝ στα οποία έχει χορηγηθεί το πνευμονοκοκκικό εμβόλιο PPV στην ηλικία 24 έως 27 μηνών	
Σκεπτικό	Να διασφαλιστεί η βέλτιστη προστασία κατά διηθητικών πνευμονοκοκκικών λοιμώξεων αφού το εμβόλιο PPV περιέχει περισσότερους ορότυπους από το Prevenar 13. Το εμβόλιο PPV είναι λιγότερο αποτελεσματικό πριν από την ηλικία των 2 ετών (βλέπε Εμβολιασμοί)	
Ορισμός	Αριθμός βρεφών με ΔΝ στα οποία χορηγήθηκε εμβόλιο PPV σε ηλικία 24-27μηνών	Εκφρασμένο ως ποσοστό
	Αριθμός βρεφών με ΔΝ ηλικίας 24-27 μηνών	
Κατώφλια απόδοσης	Αποδεκτά: ≥95% Επιτεύξιμα: ≥99%	
Περιορισμοί	Καταγραφή άρνησης γονέων. Η παιδιατρική υπηρεσία είναι υπεύθυνη για την παρακολούθηση στην περίπτωση που το εμβόλιο χορηγείται	
Διευθετήσεις αναφοράς	Επίκεντρο αναφοράς: παιδιατρική υπηρεσία Πηγή δεδομένων: θα καθοριστεί	
Περίοδος αναφοράς	Ετησίως 1 Απριλίου-31 Μαρτίου Προθεσμία: 30 Σεπτεμβρίου	

Πρότυπο 6: Κάλυψη θεραπείας με υδροξυουρία

Περιγραφή	1) Το ποσοστό των παιδιών με HbSS και HbS/β^0 θαλασσαιμία στα οποία διενεργείται το πρώτο διακρανιακό Doppler σε ηλικία 24 έως 36 μηνών 2) Το ποσοστό των παιδιών με HbSS και HbS/β^0 θαλασσαιμία ηλικίας 3-16 ετών τα οποία κάνουν διακρανιακό Doppler ετησίως	
Σκεπτικό	Να διασφαλιστεί ο έγκαιρος έλεγχος των εγκεφαλικών αγγείων για καθορισμό του κινδύνου εγκεφαλικού επεισοδίου στο παιδί και ο συνεχής έλεγχος σε όλη την παιδική ηλικία. Η συχνότητα εμφάνισης εγκεφαλικού επεισοδίου είναι μεγαλύτερη σε μικρότερης ηλικίας παιδιά (βλέπε Παροχή διακρανιακού Doppler)	
Ορισμός 1	Αριθμός παιδιών με HbSS και HbS/β^0 θαλασσαιμία στα οποία διενεργείται το πρώτο διακρανιακό Doppler σε ηλικία 24 έως 36 μηνών	Εκφρασμένο ως ποσοστό
	Αριθμός παιδιών με HbSS και HbS/β0 θαλασσαιμία ηλικίας 24 έως 36 μηνών	
Ορισμός 2	Αριθμός παιδιών με HbSS και HbS/β^0 θαλασσαιμία ηλικίας 3-16 ετών που ελέγχθηκαν με διακρανιακό Doppler κατά τους τελευταίους 12 μήνες Εκφρασμένο ως ποσοστό	Εκφρασμένο ως ποσοστό
	Αριθμός παιδιών με HbSS και HbS/β^0 θαλασσαιμία ηλικίας 3-16 ετών	
Κατώφλια απόδοσης	Αποδεκτά: ≥99%	
Περιορισμοί	Καταγραφή άρνησης γονέων. Καταγράψτε άλλου είδους έλεγχο π.χ. αν είναι τεχνικά δύσκολο και γίνονται συχνά MRI για έλεγχο	
Διευθετήσεις αναφοράς	Επίκεντρο αναφοράς: παιδιατρική υπηρεσία Πηγή δεδομένων: παιδιατρική υπηρεσία	
Περίοδος αναφοράς	Ετησίως 1 Απριλίου-31 Μαρτίου Προθεσμία: 30 Σεπτεμβρίου Βλέπε πίνακα HAEM02 Έλεγχος με διακρανιακό Doppler	

Πρότυπο 7: Κάλυψη παιδιών που διαγνώστηκαν μέσω του προγράμματος ελέγχου και ακολούθως εγγράφηκαν στο Εθνικό Μητρώο Αιμοσφαιρινοπαθειών

Περιγραφή	Τεκμηρίωση της συζήτησης που έγινε με τους σχετικά με τα ευεργετικά αποτελέσματα της υδροξυουρίας Το ποσοστό των παιδιών με HbSS και HbS/β0 θαλασσαιμία στα οποία χορηγείται υδροξυουρία	
Σκεπτικό	Η βελτιστοποίηση των μακρόχρονων κλινικών αποτελεσμάτων των παιδιών με HbSS και HbS/β0 θαλασσαιμία (βλέπε Υδροξυουρία)	
Ορισμός	Αριθμός παιδιών με HbSS και HbS/β^0 θαλασσαιμία ηλικίας ≥9 και 42≤ μηνών όπου έχει τεκμηριωθεί η συζήτηση για την υδροξυουρία	Εκφρασμένο ως ποσοστό
	Αριθμός παιδιών με HbSS και HbS/β^0 θαλασσαιμία ηλικίας ≥9 και 42≤ μηνών	
	Αριθμός παιδιών με HbSS και HbS/β0 θαλασσαιμία ηλικίας ≥2 και 16≤ ετών που τους έχει συνταγογραφηθεί υδροξυουρία	Εκφρασμένο ως ποσοστό
	Αριθμός παιδιών με HbSS και HbS/β^0 θαλασσαιμία ηλικίας ≥2 και 16≤ ετών	
Κατώφλια απόδοσης	Αποδεκτά [για παιδιά ηλικίας ≥9 και 42≤ μηνών): ≥99% (βλέπε επίσης Κατευθυντήριες Οδηγίες Βρετανικής Αιματολογικής Εταιρείας (BSH)] Αποδεκτά (για παιδιά ηλικίας ≥2 και 16≤ ετών): θα καθοριστεί	
Περιορισμοί	Η υδροξυουρία έχει άδεια χρήσης μόνο σε παιδιά ηλικίας άνω των 2 ετών	
Διευθετήσεις αναφοράς	Επίκεντρο αναφοράς: παιδιατρική υπηρεσία Πηγή δεδομένων: θα καθοριστεί	
Περίοδος αναφοράς	Ετησίως 1 Απριλίου-31 Μαρτίου Προθεσμία: 30 Σεπτεμβρίου	

Περιγραφή	Το ποσοστό παιδιών με ΔΝ που έχουν διαγνωστεί από τον έλεγχο νεογνών και είναι εγγεγραμμένα στο Εθνικό Μητρώο Αιμοσφαιρινοπαθειών	
Σκεπτικό	Η πληρότητα κάλυψης του Εθνικού Μητρώου Αιμοσφαιρινοπαθειών είναι σημαντική για την πλήρωση του κεντρικού στόχου του που είναι η βελτίωση της φροντίδας των ασθενών. Το σύστημα αποτελεσμάτων των νεογνών στην πλήρη εφαρμογή του θα περιέχει τα δεδομένα του παρονομαστή και θα καταγράφει μεταφορά δεδομένων στο Εθνικό Μητρώο Αιμοσφαιρινοπαθειών. Αυτό θα αναγνωρίζει αποκλίσεις μεταξύ των δικτύων, που θα μπορούν να διερευνούνται περαιτέρω (βλέπε Οργάνωση παρακολούθησης)	
Ορισμός	Αριθμός βρεφών με ΔΝ καταχωρημένων στο σύστημα αποτελεσμάτων νεογνών των οποίων τα δεδομένα έχουν μεταφερθεί στο Εθνικό Μητρώο Αιμοσφαιρινοπαθειών	Εκφρασμένο ως ποσοστό
	Αριθμός βρεφών με ΔΝ καταχωρημένων στο σύστημα αποτελεσμάτων νεογνών	
Κατώφλια απόδοσης	Αποδεκτά: θα καθοριστεί Επιτεύξιμα: θα καθοριστεί	
Περιορισμοί	Από το 2019 όλα τα βρέφη που διαγιγνώσκονται με ΔΝ θα παραπέμπονται από το εργαστήριο ελέγχου νεογνών στην παιδιατρική φροντίδα με τη χρήση του συστήματος αποτελεσμάτων νεογνών. Δεδομένα μπορούν να μεταφέρονται στο Εθνικό Μητρώο Αιμοσφαιρινοπαθειών όταν τα κύρια δεδομένα και η γονική συναίνεση έχουν καταγραφεί στο σύστημα ελέγχου νεογνών.	
Διευθετήσεις αναφοράς	Επίκεντρο αναφοράς: παιδιατρική υπηρεσία Πηγή δεδομένων: παιδιατρική υπηρεσία υπεύθυνη υποβολής στην υπηρεσία αποτελεσμάτων νεογνών	
Περίοδος αναφοράς	Ετησίως 1 Απριλίου-31 Μαρτίου Προθεσμία: 30 Σεπτεμβρίου	

Πρότυπο 8: Κάλυψη παιδιών που έχουν κάνει ετήσιο έλεγχο/αξιολόγηση

Περιγραφή	Το ποσοστό παιδιών με ΔΝ που έχουν ετήσιο έλεγχο/αξιολόγηση	
Σκεπτικό	Να διασφαλιστεί ότι όλα τα παιδιά με ΔΝ έχουν το όφελος της ετήσιας αξιολόγησης και δεν χάνουν διαγνωστικές εξετάσεις και θεραπευτικές παρεμβάσεις (βλέπε Ετήσια εκτίμηση)	
Ορισμός	Αριθμός παιδιών με ΔΝ ηλικίας ≥1 και 16≤ ετών που έχουν αρχίσει ετήσιο έλεγχο/αξιολόγηση	Εκφρασμένο ως ποσοστό
	Αριθμός παιδιών με ΔΝ ηλικίας ≥1 και 16≤ ετών	
Κατώφλια απόδοσης	Αποδεκτά: 85%	
Περιορισμοί	Κανένας	
Διευθετήσεις αναφοράς	Επίκεντρο αναφοράς: παιδιατρική υπηρεσία Πηγή δεδομένων: παιδιατρική υπηρεσία	
Περίοδος αναφοράς	Ετησίως 1 Απριλίου-31 Μαρτίου Προθεσμία: 30 Σεπτεμβρίου Βλέπε πίνακα ΗΑΕΜ05 Ετήσιος έλεγχος μέσω Εθνικού Μητρώου Αιμοσφαιρινοπαθειών	

Sickle Cell Society
54 Station Road
London NW10 4UA
United Kingdom
Tel. +44 (0)20 8961 7795
Fax: +44 (0)20 8961 8346
info@sicklecellsociety.org
www.sicklecellsociety.org

ISBN 978-9963-717-16-3