

PSIHOLOGIA SANATATI

VOLUMUL 7

INTERACTIUNI PSIHOSOMATICE

EUGEN AVRAM

Coordonator

PSIHOLOGIA SANATATII

VOLUMUL 7

INTERACTIUNI PSIHOSOMATICE



EDITURA UNIVERSITARA
Bucuresti

Redactor: Gheorghe Iovan
Tehnoredactor: Eugen Avram
Coperta: Monica Balaban

Editura recunoscuta de Consiliul National al Cercetarii Stiintifice (C.N.C.S.) si inclusa de Consiliul National de Atestare a Titlurilor, Diplomelor si Certificatelor Universitare (C.N.A.T.D.C.U.) in categoria editurilor de prestigiu recunoscut.

Descrierea CIP a Bibliotecii Nationale a României
Psihologia sanatatii / coord.: Eugen Avram. - Bucuresti :
Editura Universitara, 2010- vol.
ISBN 978-973-749-942-4
Vol. 7. - 2013. - ISBN 978-606-591-885-6

I. Avram, Eugen (coord.)

159.9:616

DOI: (Digital Object Identifier): 10.5682/9786065918856

© Toate drepturile asupra acestei lucrari sunt rezervate, nicio parte din aceasta lucrare nu poate fi copiată fara acordul Editurii Universitare

Copyright © 2013
Editura Universitara
Director: Vasile Muscalu
B-dul. N. Balcescu nr. 27-33, Sector 1, Bucuresti
Tel.: 021 – 315.32.47 / 319.67.27
www.editurauniversitara.ro e-mail:
redactia@editurauniversitara.ro

Distributie: tel.: 021-315.32.47 / 319.67.27 / 0744 EDITOR / 07217 CARTE
comenzi@editurauniversitara.ro O.P.
15, C.P. 35, Bucuresti
www.editurauniversitara.ro

CUPRINS

Antoaneta Bugner & Dan Florin Stanescu	
Talasemia – incadrari bio-psiho-sociale	7
Eugen Avram & Daniela Ionescu	
Dizabilitate, cognitie, emotionalitate	28
Horia Ples	
Experienta durerii	42
Horia Ples	
Durerea si dizabilitatea in hernia de disc lombara	57
Cornel Mihalache	
Traumatologia vertebromedulara - aspecte functionale, psihologice si complicatii	84
Dan Nica	
Suportul social in triada medic - pacient - insotitor	109
Simona Geacar	
Aspecte psihologice ale longevitatii	123
Cornel Mihalache	
Somnul si sanatatea	133
Claudia-Iuliana Draganescu	
Consumul de droguri in adolescenta: programe de preventie	

si interventie	152
Marius Stanciu	
Abordari neurobiologice ale creativitatii	169

Autori:

Eugen Avram este Conferentiar universitar, doctor in psihologie, Directorul Departamentului de Psihologie a Universitatii din Bucuresti; psiholog clinician la Spitalul Bagdasar-Arseni din Bucuresti. Este coordonator al programului de master *Psihologia sanatatii: cercetare si optimizare comportamentala*, Facultatea de Psihologie si Stiintele Educatiei, Universitatea din Bucuresti. Email: eugen.avram@fpse.unibuc.ro

Antoaneta Bugner este psiholog principal, cercetator stiintific la Institutul National de Hematologie Transfuzionala din Bucuresti din 1983. Consilier in federatia internationala a organizatiilor de donare - FIODS si presedinte al fundatiei donatorilor benevoli de sânge din România.

Claudia-Iuliana Draganescu este psiholog clinician si psihoterapeut cu formare in psihoterapii cognitiv-comportamentale (absolvent al Universitatii Babes-Bölyai, Cluj-Napoca), practician la Asociatia Williams Syndrome din Bucuresti.

Simona-Alexandra Geacar este psiholog clinician in supervizare si masterand al programului de Psihologia Sanatatii – Cercetare Clinica si Optimizare Comportamentala, din cadrul Facultatii de Psihologie si Stiintele Educatiei, Universitatea Bucuresti. Este co-autor a doua studii privind sanatatea si longevitatea.

Daniela Ionescu este psihoterapeut si cercetator, a absolvit Facultatea de Psihologie si Stiintele Educatiei, Universitatea Bucuresti si doua programe de master (Sanatate ocupationala la Universitatea din Bucuresti si psihoterapie la Universitatea Babes-Bolyai din Cluj-Napoca). Este doctorand la Universitatea Al. I. Cuza din Iasi.

Cornel Mihalache medic primar neurochirurg, doctor in medicina, sef sectie neurochirurgie la Spitalul Clinic de Urgenta “Sf. Andrei” din Galati, sef lucrari La Facultatea de Medicina, Universitatea “Dunarea de Jos”, Galati.

Dan A. Nica este medic primar neurochirurg, doctor in medicina, Spitalul Clinic de Urgenta “Sf. Pantelimon” din Bucuresti.

Horia Ples este medic primar neurochirurg, doctor in medicina. Sef sectie clinica de neurochirurgie Timisoara, sef disciplina neurochirurgie UMF Timisoara, Presedinte C.A. a Centrului de Diagnostic Imagistic “Neuromed” Timisoara, Presedinte Asociatia Serviciilor Private de Ambulanta din România.

Marius Stanciu este doctorand in domeniul psihologie la Scoala Doctorala a Facultatii de Psihologie si Stiintele Educatiei, Universitatea din Bucuresti. **Dan Florin Stanescu** – psiholog principal, conferentiar universitar in cadrul Facultatii de Comunicare si Relatii Publice din cadrul Scolii Nationale de Studii Politice si Administrative, Bucuresti, director departament Comunicare si Relatii publice.

TALASEMIA – INCADRARI BIO-PSIHO-SOCIALE

Antoaneta Bugner & Dan Florin Stanescu

1. Introducere

Talasemiile reprezinta un grup de afectiuni care impiedica organismul sa produca o cantitate suficienta de sânge de buna calitate. Aceasta problema rezulta din mostenirea unei malformatii in procesul de sinteza a lantului hemoglobinei. Aceasta malformatie determina distrugerea celulelor rosii ce conduce la anemie severa.

Talasemia apartine unui grup de boli ereditare a hemoglobinei, identificata independent pentru prima data in Statele Unite ale Americii si Italia in anul 1925. Este întâlnita destul de des in Africa Centrala, Asia, in Sudul Pacificului si in anumite insule mediteraneene (Cavlak, Gürsoy, & Karabay, 2005).

Talasemia este o problema de sanatate la nivel mondial, estimându-se ca 900.000 de copii se vor naste cu aceasta boala in urmatoorii 20 de ani (Torcharus, & Pankaew, 2011). De altfel, studiile (Kashif, Sadaf, & Kanwal, 2012) arata ca, in fiecare an, intre 50.000 si 100.000 de copii din tarile cu venituri scazute si medii mor din cauza talasemiei majore.

Talasemia este o boala cronica care determina o enorma povara psihosociala asupra pacientului si familiei acestuia (*Cakaloz et al.*, 2009).

Toate tipurile de talasemie pot fi diagnosticate in fazele de inceput, si, nu de mult timp, majoritatea formelor pot fi diagnosticate din perioada prenatala (fetus), fiind posibila oferirea de consiliere si diagnosticare prenatala pentru parintii ce doresc intreruperea sarcinii in cazul unei forme severe a bolii (Weatherall, 2001).

Exista doua tipuri de talasemie: alpha si beta/ β . Ele rezulta din sinteza deficitara a lanturilor alpha sau beta. Talasemia β majora este o boala hematologica severa caracterizata de absenta partiala sau totala a lantului β din hemoglobina sângelui.

2. Bolile sângelui

Sângele este fluidul vital care furnizeaza nutrientii (hrana) pentru tesuturile organismului si indeparteaza substantele toxice. Un adult sanatos are aproape 5-6 litri de sânge, aprox. 7-8% din greutatea totala a organismului. Este produs in maduva

osoasa, un tesut aflat in cavitatea centrala a oaselor. La copii, celulele sanguine se produc in mai multe tesuturi. La adult, celulele sanguine se produc numai in maduva din craniu, coloana vertebrala, pelvis si coaste.

Sângele are multe functii importante:

- transportul oxigenului: organismul se bazeaza pe sânge pentru a furniza nutrientii esentiali de care are nevoie pentru a functiona si pentru a indeparta produsii toxici de metabolism. De ex.: toate celulele si tesuturile viabile necesita oxigen – un gaz aflat in aerul respirat – pentru a supravietui si functiona. Sângele preia oxigenul din plamâni si il transporta in diferitele parti ale organismului.

- preluarea dioxidului de carbon, un alt gaz produs de celule si transportarea lui catre plamâni pentru a fi eliberat in aerul exterior. Sângele colecteaza de asemenea si alte produse, cum ar fi ureea si acidul uric, transportându-le spre rinichi si ficat. In final, deseurile sunt eliminate din sânge prin urina si fecale.

- transporta substante chimice, numite hormoni, care asigura functia unor sisteme importante ale organismului, precum cele endocrine, sexuale si reproductive.

- furnizeaza substante nutritive catre diferite parti ale corpului, proteine, grasimi, carbohidrati, produse prin descompunerea alimentelor la nivelul tubului.

- ajuta organismul sa lupte impotriva infectiilor si bolilor prin celule care fac parte din sistemul de aparare, sistemul imun.

Sângele este format din doua componente: non-celulara – partea care nu contine celule si celulara – partea care contine celule. Componenta non-celulara a sângelui este un lichid galben – numit *plasma*, ce reprezinta 55% din sânge. Ea este alcatuita din apa si saruri, ca si din proteine importante, transportate in organism, precum:

- albumina – principala proteina din sânge;

- globulinele – incluzând gama globulinele alcatuite din anticorpi care ajuta organismul sa lupte cu infectiile si bolile;

- fibrinogenul, cu rol in coagularea sângelui, limitând pierderile de sânge dupa o leziune.

Partea celulara a sângelui este formata din trei tipuri diferite de celule – celulele rosii sau eritrocitele, celulele albe sau leucocitele si plachetele sau trombocitele.

Celulele rosii sau eritrocitele. Organismul contine aproximativ 4.500.000 – 5.000.000/ mm³ de eritrocite – aproximativ 45% din volumul sanguin total. Hematiile au cea mai lunga durata de viata dintre elementele celulare ale sângelui - 100-120 zile. Principala functie a eritrocitelor este aceea de a transporta oxigenul in organism prin legarea acestuia la o componenta numita *hemoglobina*, care il va elibera apoi fiecarei celule din corp. Hematiile contin mai multe molecule de hemoglobina – aproximativ 300 milioane – care dau sângelui culoarea rosie. Membrana hematiilor este foarte flexibila ca un balon de sapun. Aceasta permite celulelor sa se deformeze fara a se sparge, mai ales când trec prin vase sanguine subtiri (precum capilarele) pentru a furniza oxigenul oriunde este necesar.

Celulele albe sau leucocitele formeaza doar 1% din sânge. Ele joaca un rol vital, actionând in prima linie de aparare impotriva invaziei agentilor infectiosi precum bacterii, virusuri, fungi si paraziti. Celulele albe reprezinta un grup de diverse tipuri de celule, fiecare contribuind intr-un mod diferit la lupta pentru prevenirea infectiilor si leziunilor tisulare.

Trombocitele joaca un singur rol crucial in sânge – ele incep procesul de coagulare – prevenind pierderea de sânge din organism. Trombocitele sunt cele mai

mici celule sanguine. Exista aproximativ 200.000 trombocite/mm³ de sânge, cu o durata de viata de 97-100 zile.

Toate cele trei tipuri de celule ale sângelui – hematiile, leucocitele si trombocitele – se dezvoltă din acelasi precursor numit *celula stem hematopoietica*. Celulele precursore se multiplica extrem de rapid, in doar 4 saptamâni, 10 celule precursore formeaza prin multiplicare 30 trilioane hematii, 30 miliarde leucocite si 12 trilioane trombocite – suficiente sa inlocuiasca fiecare celula sanguina.

Multe afectiuni sunt cauzate de anomalii ale sângelui. Acestea sunt clasificate in functie de partea sângelui afectata – exista boli ale celulelor rosii, ale celulelor albe si ale coagulării.

In anemia hemolitica, de exemplu, organismul distruge celulele rosii intr-un ritm rapid. In talasemia majora, celulele rosii sunt distruse aproape imediat ce se produc si maduva osoasa nu poate produce un numar suficient de hematii sa le inlocuiasca. Aceasta afectiune este ereditara –transmisa de la parinti la copiii lor – si foarte severa. Multa vreme s-a crezut ca nu este tratabila si acesti pacienti mureau la vârste tinere. In prezent, folosind un tratament adecvat pacientii pot avea o viata intreaga si implinita.

Talasemia majora, denumita si *Anemia Mediteraneana* sau *Anemia Cooley*, initial s-a crezut a fi limitata la o regiune, de-a lungul Marii Mediterane, de unde si numele de Anemia Mediteraneana sau Talasemie (thalassa – anemia) – derivat din grecescul „thalassa” insemnând mare – anemia produsa de-a lungul mării, a Marii Mediterane.

Boala este numita si anemia Cooley, dupa Thomas Cooley, un pediatru american, care impreuna cu Dr. Perl Lee, a descris pentru prima data aspectele clinice caracteristice ale bolii in anul 1927, studiind pacienti de origine italiana.

Afectiunea este caracteristica regiunilor temperate ale lumii. Totusi, prin procesul de migratie a populatiei, talasemia s-a raspândit in multe parti ale globului unde anterior nu era prezenta. In particular tarile nordice precum UK, USA, Canada si Germania au acum un numar semnificativ de cazuri datorat imigrantilor din sudul Europei si din Asia.

3. Transmitere

Talasemia este o boala genetica, transmisa de la parinti la copii prin intermediul *genelor*. Nu se transmite prin sânge, aer sau apa, nici prin contact fizic sau sexual cu pacientul, nu poate fi cauzata de deficitul nutritional sau afectiuni medicale.

Genele sunt o structura unica pentru fiecare organism, furnizând toate informatiile biologice necesare controlului cresterii si dezvoltării in timpul vietii sale – unitatea biologica a mostenirii. Partea cheie a fiecărei gene este o substanta chimica numita acid dezoxiribonucleic sau ADN.

Talasemia se transmite de la parinti la copii – *autozomal recesiv*. Aceia care mostenesc o gena normala de la un parinte si una cu defect de la celalalt parinte sunt heterozigoti – β -talasemie heterozigota, alti termeni utilizati fiind talasemia minora sau purtator de tara talasemica. Acesti pacienti nu prezinta manifestari ale bolii, dar pot transmite copiilor lor gena afectata.

Defectul exact care produce talasemia majora se afla in genele care controleaza producerea lanturilor β ale globinei, parte a hemoglobinei. Ca rezultat al acestui defect genetic nu se produce nici un lant β sau se produce intr-o cantitate foarte mica,

lasând celulele rosii doar cu un singur tip de lant, lantul α . Acest dezechilibru impiedica formarea unei hemoglobine normale, care necesita atât prezenta de lanturi α , cât si β pentru o functionare adecvata. Ca rezultat, producerea de globule rosii, proces denumit eritropoieza (din grecescul erithra = celule rosii si poesis = productie) este afectata, ducând astfel la aparitia unei anemii severe (Fung et al., 2008).

In timpul sarcinii, sângele fatului contine un tip special de hemoglobina, numit hemoglobina fetala (HbF) formata dupa cum s-a mentionat anterior, dintr-o pereche de lanturi α si o pereche γ ($\alpha_2\gamma_2$). Aceasta hemoglobina are aceeasi functie de a transporta oxigenul in organism ca si hemoglobina normala la copii si adulti. Dupa nastere, hemoglobina fetala continua sa functioneze in primele 6 luni de viata, dupa care este progresiv inlocuita cu hemoglobina adulta HbA – formata din doua lanturi α si doua β ($\alpha_2\beta_2$).

Excesul de lanturi α depozitat in celulele rosii mature, care circula, le afecteaza membrana ducând la distrugerea lor si contribuind la agravarea anemiei. Procesul de distrugere al globulelor rosii se numeste hemoliza (din grecescul haem = sânge, lysis = distrugere). Hemoliza produce cresterea nivelului de bilirubina, o substanta chimica galbena care este un produs de metabolism al hemoglobinei si se elibereaza prin distrugerea globulelor rosii prin procesul de hemoliza. Eliberarea unor niveluri crescute de bilirubina determina culoarea galbena a ochilor si a pielii pacientilor cu talasemie majora (icter).

4. Tratament

Talasemia a fost considerata in mod traditional o boala pediatrica, nu numai datorita faptului ca devine simptomatica in primele luni ale vietii, dar si datorita faptului ca in trecut majoritatea pacientilor mureau inainte de adolescenta. In ultimele trei decade, observatiile clinice si cercetarile au stabilit ca talasemia majora este tratabila. Studiile au aratat ca terapia transfuzionala regulata cu sânge sigur si adecvat procesat, combinat cu terapie chelatoare de fier regulata, prelungesc in mod extraordinar supravietuirea si calitatea vietii.

Singura metoda definitiva de tratament pentru talasemie este transplantul de maduva, in cazul unei compatibilitati cu un donator. Tratamentul uzual presupune transfuzii de sânge regulate si administrarea de medicamente in vederea tratamentului de chelare, cu scopul de a elimina excesul de fier ce rezulta din transfuziile repetate de sânge (Weatherall, 2001).

Transfuziile regulate de sânge si chelarea fierului cu deferoxamina, au schimbat evolutia bolii. Transplantul de maduva osoasa, pâna in prezent singura modalitate de a trata definitiv talasemia, a devenit posibila in 1981 si o serie intreaaga de progrese tehnologice continua sa fie raportate (Borgna-Pignatti, et al., 2004).

Imbunatatirea tratamentului, inclusiv a transfuziilor de sânge si a terapiei de chelare au crescut semnificativ rata de viata a pacientilor. Pe masura ce creste numarul adolescentilor ce ajung la maturitate, talasemia devine o boala cronica determinând un impact semnificativ asupra sanatatii ce necesita multa ingrijire ce trebuie oferita in mediul adult decât in cel pediatic, proces cunoscut ca tranzitie. Interesant este insa faptul ca, odata cu mutarea pacientilor adulti cu talasemie in centre de ingrijire pentru adulti, acestia risca sa nu mai primeasca un tratament adecvat datorita lipsei de specialisti si centre specializate.

Insa, in ciuda imbunatatirii metodelor de tratament si a cresterii sperantei de viata, pacientii talasemici continua sa fie afectati de o serie de complicatii.

Insuficienta cardiaca si aritmia continua sa fie factori importanti in determinarea mortalitatii. Rezultatele studiului efectuat de Borgna-Pignatti et al. (2004) arata ca femeile au o rata de supravietuire mai ridicata si o frecventa mai redusa a insuficientelor cardiace si aritmiei. Cu toate acestea, bolile de inima ramân de departe cele mai cunoscute cauze de deces si astfel, eforturile trebuie directionate catre prevenirea hemosiderozei cardiace.

Transfuziile de sânge si tratamentul de chelare sunt necesare in cazul pacientilor bolnavi, in special in copilarie, cu scopul de a contribui la o mai buna dezvoltare si la prevenirea deformarii oaselor (Borgna-Pignatti, 2007). Pacientii cu talasemie majora tratati cu transfuzii si cu complianta ridicata la terapia de chelare, au o rata de supravietuire crescuta (Ceci et al., 2006; Daar & Pathare, 2006). Pacientii care urmeaza terapia chelarii pe cale orala (deferasirox) au rezultate multumitoare (Cappellini & Piga, 2008) ce determina un impact pozitiv asupra vietii de zi cu zi (Cappellini et al., 2007).

Deoarece transfuzia de sânge este un tratament pe toata durata vietii pentru pacientii talasemici, autoritatile medicale trebuie sa promoveze politica de donare de sânge in scopul asigurarii sângelui pentru acesti pacienti. Securitatea transfuziei este de asemenea asociata si cu alti factori cum ar fi asigurarea ca pacientii sunt testati pentru cât mai multe sisteme de grup posibile. De exemplu, pacientii trebuie testati pentru a se stabili grupa de sânge, daca sunt Rh pozitivi sau negativi si in alte sisteme de grup precum Kell, Kidd si Duffy.

Odata transfuzia inceputa poate fi dificil sa se determine toate tipurile de grup de sânge prezente. Este de aceea important sa se testeze intregul fenotip al eritrocitelor inainte de prima transfuzie. Ideal ar fi ca pacientii sa fie testati pentru prezenta de noi anticorpi inaintea fiecarei transfuzii. Efectuarea testelor in cât mai multe sisteme de grup pentru pacienti si donatori joaca un rol important in reducerea reactiilor asociate transfuziei. Celulele rosii au 26 sisteme de grup, incluzând 600 de antigene diferite. Când nu este posibil efectuarea tuturor acestor teste, trebuie facute eforturi cel puțin pentru efectuarea celor mai comune precum ABO, Rh si sistemul Kell.

Pacientii cu talasemie majora au lipsa de celule rosii. De aceea, pacientii care primesc transfuzii de sânge ar fi ideal sa primeasca celule rosii care nu contin alte componente ale sângelui total – de exemplu, plasma, leucocite si trombocite. Daca un pacient primește sânge total, exista riscul supraincarcarii volemeice, dezvoltând complicatii precum insuficienta cardiaca si acumularea de lichid (edem pulmonar). Indepartarea leucocitelor si trombocitelor scade riscul unor reactii in timpul sau dupa transfuzie (precum febra). Desi aceste simptome se pot trata trebuie facute toate eforturile posibile sa se evite fiecare complicatie prin asigurarea doar a componentelor sanguine pe care pacientul le necesita.

O transfuzie de sânge poate produce reactii sau complicatii nedorite, numite reactii transfuzionale. O reactie transfuzionala (RT) reprezinta orice eveniment aparut la pacient in timpul sau dupa transfuzie. Aproximativ 4% din transfuzii (si in conditiile unei slabe calitati a sângelui acestea pot fi cu adevarat severe) sunt asociate cu diferite forme de reactii adverse. O transfuzie de sânge implica introducerea unei substante straine – sângele donatorului – in corpul pacientului si este de aceea de asteptat sa apara o reactie din partea sistemului imun al pacientului – exact ca cea din transplantul de maduva sau de organe. Intra-adevar fiecare procedura medicala isi are atât beneficiile ei cât si riscurile ei pentru pacient astfel încât trebuie cu atentie evaluata din partea personalului medical.

Pacientii sunt supusi transfuziei de la o vârstă fragedă. Cronicitatea și complicațiile talasemiei afectează în mod drastic calitatea vieții pacienților și a părinților acestora, cauzând probleme fizice, psihice și economice (Weatherall & Clegg, 2001). Cum nu există un tratament definitiv la această boală, majoritatea pacienților depind de transfuziile de sânge ca formă de tratament, acestea reprezentând o adevărată povară nu numai pentru sistemul medical dar și pentru familiile afectate care sunt vulnerabile la problemele sociale și psihologice (Shaligram, Girimaji, & Chaturvedi, 2007; Bandyopadhyay et al., 2008). Studiile cu privire la calitatea vieții (QoL) conduse la nivel global asupra talasemiei identifică scoruri scăzute pentru acești bolnavi (Mikelli & Tsiantis, 2004).

Tratamentul medical al acestor pacienți trebuie completat cu tratament psihiatric și asistență psihologică (Messina et al., 2008). Recunoașterea și managementul problemelor psihologice ce acompaniază bolile fizice cronice, inclusiv talasemia, duce la optimizarea rezultatelor tratamentului (Shaligram et al., 2007).

Supraincercarea cu fier și tratamentul chelator de fier. Un adult sănătos depozitează în mod normal aproape 4g de fier în organism, din care aproape 3g sunt folosite pentru a produce hemoglobina în eritrocite. Cea mai importantă modalitate de a reduce cantitatea de fier absorbit intestinal este menținerea unor niveluri bune de hemoglobina pentru pacienți. Este astfel important ca pacienții să primească transfuzii sanguine regulate menținând nivelul de hemoglobina peste 9g/dl (pretransfuzional). Pacienții care sunt transfuzati mai puțin pot absorbi intestinal o cantitate suplimentară de 1-5 mg/zi (sau aproape 0,4-2 g/an) de fier. Principala sursă a supraincercării cu fier la pacienții care primesc transfuzii este totuși sângele transfuzat. De aceea, este important ca pacienții care primesc transfuzii regulate să folosească chelatorii de fier – compusi care se leagă de fier și îl îndepărtează din sistem.

Organismul nu este capabil să excrete o atât de mare cantitate de fier suplimentar, așa că acesta se depozitează în țesuturile și organele corpului. Dacă acest fier nu este îndepărtat printr-o intervenție medicală, poate fi extrem de daunător, producând unele din cele mai grave complicații în β talasemia majoră.

Simptomele clinice ale supraincercării cu fier apar în general în jurul vârstei de 10 ani, deși dovezi ale efectelor toxice ale fierului s-au găsit în ficatul unor copii mult mai mici. Leziunea hepatică – numită fibroză – începe să apară cam la doi ani de la începerea transfuziilor. Leziunile hepatice grave (ciroza) pot apărea înainte de vârsta de 10 ani, dacă nu s-a urmat un tratament de îndepărtare a excesului de fier, mai ales dacă pacientul are hepatita B și/sau C. Pe termen lung, excesul de fier produce complicații osoase și leziuni altor organe importante, cum ar fi tiroida și paratiroida.

Desferrioxamina (DFO) sau Desferalul. Din moment ce organismul nu are modalități eficiente de eliminare a fierului, singura modalitate de îndepărtare a excesului de fier este folosirea compusilor numiți chelatori de fier (leagă fierul), care formează compusi cu fierul ce pot fi excretați din organism prin urină și/sau scaun. Desferrioxamina (DFO) a fost primul chelator de fier produs. DFO elimină fierul din două mari surse sau rezerve de fier din organism. Prima rezervă este fierul eliberat din distrugerea eritrocitelor. Acesta însumează cam 70% din fierul chelat de DFO și se elimină din organism prin urină. A doua rezervă de fier chelat de DFO vine din ficat – cel mai mare organ depozit de fier din organism. Pacienții cu talasemie majoră ar trebui să înceapă tratamentul cu DFO doar după ce și-au început terapia transfuzională regulată. Ca o regulă generală, pacienții ar trebui să înceapă

tratamentul chelator de fier odata ce au ajuns la 10-20 transfuzii. DFO nu ar trebui infuzat rapid in organism, putând cauza imbujorare, scaderea presiunii arteriale (hipotensiune), cresterea batailor inimii (tahicardie) si chiar soc. Au fost raportate leziuni renale (insuficienta renala) si grave probleme de respiratie la doze foarte mari injectate intravenos 10 mg/kg/ora sau mai mult.

Numerosi alti agenti chelatori de fier sunt in prezent introdusi in tratamentul pacientilor, in special accentul punându-se pe chelatorii orali, disponibili si usor de folosit. Complicatiile cardiace sunt comune pentru pacientii netransfuzati sau subtransfuzati. La acesti pacienti anemia cronica precum si depozitele progresive de fier la nivelul inimii pot cauza afectare cardiaca. Majoritatea pacientilor netransfuzati sau subtransfuzati nu ating a doua decada de viata, afectarea cardiaca fiind principala cauza de deces.

Tabelul 1. Consecintele excesului de fier.

Inima	Afectare biventriculara Aritmii
Glanda pituitara	Hipogonadism hipogonadotrofic Osteoporoza
Glande endocrine	Diabet Hipoparatiroidism Hipotiroidism
Ficat	Fibroza Ciroza – in special daca exista hepatite active cu virus C

Pacientii cu un regim transfuzional adecvat, dar care nu primesc tratament chelator de fier corespunzator, fie din cauza necompliancei la schema de Desferal prescrisa, fie din cauza ca nu este disponibil (sau este prea scump) pot dezvolta complicatii cardiace ca efect al supraincararii cu fier.

Dupa cum s-a descris anterior, transfuzia de sânge introduce in organism o cantitate semnificativa de fier – care daca nu este indepartata – este depozitata in organe, inclusiv la nivelul inimii. Excesul de fier depozitat la nivelul inimii progresiv, interfera cu functia acesteia si o face mai putin rezistenta la infectii si alte boli. Eventual, muschii cardiaci pot fi slabiti, limitând capacitatea inimii de a pompa sângele in organism. Pacientii bine transfuzati, dar cu un tratament chelator inadecvat, decedeaza prin cauze cardiace in jurul vârstei de 20 de ani.

Aproximativ 30-50% dintre pacientii cu talasemie majora au tulburari de crestere ce pot fi datorate unui numar de factori. Anemia cronica, hipersplenismul, supraincarcarea cu fier, toxicitatea desferrioxaminei, hipotiroidismul, pubertatea întârziata, hipogonadismul si bolile hepatice cronice, toate influenteaza negativ cresterea, precum si deficitul hormonului de crestere si rezistenta la actiunea acestuia, predispozitia genetica, tulburarile nutritionale si stresul emotional.

Pubertatea întârziata si hipogonadismul sunt cele mai comune complicatii endocrinologice raportate in aproape toate studiile din lume. Pubertatea întârziata este definita ca absenta completa a dezvoltarii sexuale; marirea sânilor la fete pâna la vârsta de 13 ani si cresterea dimensiunilor testiculelor la baieti pâna la 14 ani. Daca semnele de pubertate nu au aparut pâna la 16 ani – pacientul este diagnosticat cu hipogonadism – la baieti testiculele si penisul ramân de dimensiuni mici, in timp ce

la fete nu se dezvoltă sânii și nu apare ciclul menstrual (amenoree primară). Aceste condiții cauzează adesea un stres psihic important.

O complicație comună strâns legată de supraîncărcarea cu fier, afectarea hepatică, infecții și factori genetici predispozanți este o tulburare în balanța glucozei care, în final, duce la producerea diabetului. Aproape jumătate dintre pacienții cu talasemie majoră suferă de intoleranță la glucoză, în timp ce 10-30% dintre ei dezvoltă diabet zaharat la un anumit moment din viață.