



## Το δικαίωμα ενημέρωσης ασθενών με μεσογειακή αναιμία στη θεραπεία και την έρευνα

Ροδίτου Κ. Μαρία<sup>1</sup>, Μπαρμπούνη Κ. Αναστασία<sup>2</sup>, Γκαράνη-Παπαδάτου Ν. Τίνα<sup>3</sup>

1. Νοσηλεύτρια, Τμήμα Αιμοδοσίας, ΓΝΑ «Πολυκλινική», Α ΥΠΕ Αττικής, Αθήνα
2. Παιδίατρος, Εθνική Σχολή Δημόσιας Υγείας, Τομέας Δημόσιας Υγείας, Αθήνα
3. Νομικός, Εθνική Σχολή Δημόσιας Υγείας, Τομέας Δημόσιας Υγείας, Αθήνα

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η Μεσογειακή αναιμία (ΜΑ) είναι μια από τις πιο κοινές μονογονιδιακές διαταραχές σε άτομα των μεσογειακών χωρών, χώρες της Νότιας Ασίας και Αφρικής. Κυριότερες κλινικές εκδηλώσεις της νόσου είναι η ποικίλου βαθμού αναιμία που χρειάζεται μετάγγιση, η διόγκωση ήπατος και σπληνός, οι οστικές αλλοιώσεις, η αιμοσιδήρωση και η καθυστέρηση της σωματικής ανάπτυξης. Η ετήσια επίπτωση της νόσου είναι 5-10 γεννήσεις, ενώ στην Ελλάδα περίπου 3000 άτομα πάσχουν από ΜΑ.

**Σκοπός** της παρούσας μελέτης ήταν η διερεύνηση των γνώσεων των ασθενών με ΜΑ σε θέματα μείζονος σημασίας της ασθένειάς τους.

**Υλικό-Μέθοδος:** Η έρευνα διεξήχθη (Οκτώβριος 2007-Μάιος 2009) μέσω ανώνυμων ερωτηματολογίων σε ενήλικους ασθενείς ΜΑ (n=330) που μεταγγίζονται σε Νοσοκομεία της Αθήνας.

**Αποτελέσματα:** Το 87% αναφέρει ότι πάσχει από β-Μεσογειακή αναιμία, το 54% είναι γυναίκες και το 50% ηλικίας 30-39 ετών. Το 88% δηλώνει ότι ενημερώνεται επαρκώς για τη διαδικασία της μετάγγισης, το 81% για τη φύση της ασθένειας, και το 76% για την ανάγκη εξέτασης και άλλων μελών της οικογένειας. Χαμηλότερη είναι η ικανοποίηση από την ενημέρωση για τις πιθανές επιπλοκές (67%), για τη σχέση της ασθένειας με γενετικούς παράγοντες (προεμφυτευτική γενετική διάγνωση)(65%), για τις παρενέργειες των φαρμάκων (56%), ενώ τη μικρότερη ικανοποίηση (49%) εκφράζουν οι ερωτώμενοι για την ενημέρωση σχετικά με τα δικαιώματά τους. Αναφορικά με ειδικότερα θέματα, το 32-40% θεωρεί την ενημέρωση ανεπαρκή.

**Συμπεράσματα:** Η ενημέρωση θεωρείται επαρκής όσον αφορά πρακτικά και διαδικαστικά θέματα της ασθένειας. Υπολείπεται όμως σε θέματα δικαιωμάτων των ασθενών και ενημέρωσης για νέες θεραπείες ή τη δυνατότητα συμμετοχής σε έρευνα.

Είναι εμφανής η επιθυμία των ασθενών για εκτενέστερη ενημέρωση στα περισσότερα από τα θέματα που διερευνήθηκαν.

**Λέξεις Κλειδιά:** Μεσογειακή αναιμία, ενημέρωση, συγκατάθεση, προεμφυτευτική γενετική διάγνωση.

**Υπεύθυνος αλληλογραφίας:** Γκαράνη-Παπαδάτου Τίνα, Λ. Αλεξάνδρας 196<sup>A</sup>, Αθήνα, ΤΚ 115 21, Τηλέφωνο: 2132010250, E-mail: sgarani@esdy.edu.gr

## The right of thalassanemic patients to information regarding treatment and research

Roditou C. Maria<sup>1</sup>, Barbouni C. Anastasia<sup>2</sup>, Garani-Papadatou N. Tina<sup>3</sup>

1. RN, General Hospital of Athens "Polyclinic", A' Region
2. MD, Pediatrician, Dept. of Public Health, National School of Public Health
3. Lawyer, Dept. of Public Health, National School of Public Health

### ABSTRACT

Thalassanemia is one of the most common monogenic disorders in Mediterranean countries, S.Asia and Africa. The main clinical manifestations include severe anemia which requires blood transfusion, liver and spleen swelling bone diseases and skeletal complications, iron chelation and retardation of physical development. The annual incidence is 5-10 while in Greece 3000 persons suffer from thalassanemia.

**Aim:**The aim of the present study was to investigate the knowledge of patients with thalassaemia in major issues of their

illness

**Methods-Material:** The research was carried out (October 2007- May 2008) with the use of anonymous questionnaires addressed to thalassanemic patients (n=330) over 18 years of age who are being transfused in various hospitals in the Athens region.

**Results:** 87% of the respondents declare that they suffer from  $\beta$ -thalassaemia, 54% are women and 50% are between 30-39 years of age, 88% of the respondents states that they are adequately informed regarding transfusion procedures, 81% reply the same regarding the nature of their disease and 76% also seem satisfied with information on the need to examine other members of the family. Percentages of satisfaction regarding the information provided are lower as far as the following issues are concerned: implications (67%), genetics of the disease (65%), side effects from medication (56%) and patients' rights (49%). As far as information on even more specific issues is concerned, the replies which consider this information as inadequate range from 32-40%.

**Conclusions:** According to the findings information is considered to be sufficient as far as practical and procedural matters are concerned, but it lacks behind as far as patients' rights, information regarding new therapeutic methods and possibility of participation in research protocols are concerned. The respondents' wish for better and broader information on all investigated issues is more than obvious.

**Keywords:** Thalassaemia, information, consent, preimplantation genetic diagnosis.

**Corresponding Author:** Garanis-Papadatos T., Dept of Public Health, National School of Public Health, 196<sup>A</sup> Alexandras Avenue 115 21, Athens, Greece, Tel.:+30213.2010250, e-mail: sgarani@esdy.edu.gr

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η αιμοσφαιρίνη αποτελεί δομικό συστατικό του αίματος και συντίθεται από την αίμη και τη σφαιρίνη. Τη σφαιρίνη σχηματίζουν δύο ζεύγη πολυπεπτιδικών αλυσίδων. Στο αίμα του φυσιολογικού ανθρώπου υπάρχουν οι εξής αιμοσφαιρίνες:

A. Η αιμοσφαιρίνη του ενήλικος (HbA) που αποτελεί το 97% της ολικής αιμοσφαιρίνης κατά την εξωμήτριο ζωή και η οποία αποτελείται από δύο  $\alpha$  και δύο  $\beta$  αλύσεων.

B. Η αιμοσφαιρίνη A2 (Hb A2) που βρίσκεται στον ενήλικα σε ποσοστό περίπου 2% της ολικής αιμοσφαιρίνης και αποτελείται από δύο  $\alpha$  και δύο  $\delta$  αλύσεων.

Γ. Η εμβρυική αιμοσφαιρίνη (HbF) που στην εξωμήτριο ζωή περιορίζεται στο ποσοστό περί του 1% της ολικής αιμοσφαιρίνης και αποτελείται από δύο  $\alpha$  και  $\gamma$  αλύσεων.

Τα σύνδρομα της Μεσογειακής αναιμίας (MA) ή θαλασσαιμικά σύνδρομα αποτελούν μια

γενετική διαταραχή της συνθέσεως της αιμοσφαιρίνης, που χαρακτηρίζεται από ελάττωση ή πλήρη κατάργηση της σύνθεσης της μιας ή περισσοτέρων αλύσεων της σφαιρίνης. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την άνιση σύνθεση των αλύσεων της σφαιρίνης που είναι η κύρια αιτία των κλινικών εκδηλώσεων της νόσου.

Τα σύνδρομα της μεσογειακής αναιμίας εμφανίζουν αυξημένο επιπολασμό στους μεσογειακούς λαούς - απόπου πήραν και το όνομά τους- και ιδιαίτερα στους Έλληνες, Ιταλούς (κυρίως στους Σαρδηνίους) και Μαλτέζους καθώς και σε μερικές περιοχές της μέσης Ανατολής, Ινδίας και νοτιοανατολικής Ασίας. Ανάλογα με την αλυσίδα της οποίας η σύνθεση έχει μειωθεί ή καταργηθεί διακρίνονται σε  $\alpha$  και  $\beta$  μεσογειακή αναιμία. Η μεσογειακή αναιμία τύπου  $\beta$  είναι πολύ συχνότερη της  $\alpha$  και



κατηγοριοποιείται ως εξής: Ομόζυγος ή μείζων μεσογειακή αναιμία, ενδιάμεσος β μεσογειακή αναιμία και δβ μεσογειακή αναιμία. Οι ετερόζυγες μορφές της νόσου συναντώνται ως ετερόζυγος β μεσογειακή αναιμία και μεικτή ετεροζυγωτία δρεπανοκυτταρικού και β θαλασσαναιμικού γονυλλίου.<sup>1</sup>

Λόγω του επιπολασμού της στην χώρα μας περίπου 3000 ασθενείς και συχνότητα ετεροζυγωτών 7-10% του γενικού πληθυσμού - η MA παραμένει σημαντικό πρόβλημα Δημόσιας Υγείας.

Η ποιότητα ζωής των ασθενών εξαρτάται σημαντικά τόσο από την ίδια τη νόσο όσο και από τις επιπλοκές που επιφέρουν οι συχνές μεταγγίσεις αίματος οι οποίες είναι αναγκαίες για την αντιμετώπισή της. Ο μοναδικός τρόπος αντιμετώπισης της MA παραμένουν οι τακτικές ανά δεκαπενθήμερο μεταγγίσεις συμπυκνωμένων ερυθρών, ενώ κυριότερη επιπλοκή είναι η αιμοσιδήρωση (δηλαδή η υπερφόρτωση του οργανισμού με σίδηρο που προκαλεί τοξικότητα σε διάφορα όργανα). Στις μελλοντικές προοπτικές θεραπείας βρίσκεται ήδη σε εφαρμογή η θεραπεία με μεταμόσχευση μυελού των οστών από συμβατό δότη. Σήμερα είναι διαδεδομένη η μεταμόσχευση αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων.<sup>2</sup> Στην Ελλάδα από το 2000 πραγματοποιούνται μεταμοσχεύσεις βλαστοκυττάρων ομφαλίου λώρου και μάλιστα σε συνδυασμό με βλαστοκύτταρα

του μυελού των οστών από συμβατό αδελφό.<sup>3</sup>

Η διαχείριση του σημαντικού αυτού προβλήματος επικεντρώνεται στην αξιόπιστη, συνεχή ιατρική παρακολούθηση και φροντίδα διασφαλίζοντας έτσι την αξιοπρέπεια του ασθενούς αλλά και τη δυνατότητα πρόληψης γέννησης παιδιών με MA. Αυτό μπορεί να επιτευχθεί με την Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση (ΠΓΔ). Η ΠΓΔ έχει, στην περίπτωση της Μεσογειακής Αναιμίας, εξαιρετική σημασία καθώς προσφέρει τη δυνατότητα γενετικής διάγνωσης και μεταφοράς στη μήτρα υγιών εμβρύων που προκύπτουν με εξωσωματική γονιμοποίηση. Σύμφωνα με την ισχύουσα ελληνική νομοθεσία, η Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση διενεργείται με συναίνεση των ενδιαφερομένων προσώπων και με άδεια της Εθνικής Αρχής Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής, προκειμένου να διαγνωσθεί αν τα γονιμοποιημένα ωάρια είναι φορείς γενετικών ανωμαλιών, ώστε να αποτραπεί η μεταφορά τους στη μήτρα. Προϋποθέτει δε τη συνεργασία ενός κέντρου υποβοηθούμενης αναπαραγωγής και ενός κέντρου που είναι υπεύθυνο για τη γενετική διάγνωση της νόσου στα έμβρυα.<sup>4,5</sup> Ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας θεωρεί τη γενετική συμβουλευτική ιδιαίτερα σημαντική στην περίπτωση των ασθενών αυτών προκειμένου να προστατευθεί η αυτονομία του ατόμου ή του ζεύγους και να ικανοποιηθεί στο μέγιστο

δυνατόν το δικαίωμά τους για πληροφόρηση σχετικά με την πάθησή τους και τις πιθανές επιλογές.<sup>6-8</sup>

Όπως όλες οι κατηγορίες ασθενών, έτσι και οι πάσχοντες από Μεσογειακή Αναιμία, έχουν το δικαίωμα σεβασμού στην αυτονομία τους καθώς και το δικαίωμα να λάβουν σαφή ενημέρωση για την πάθησή τους προκειμένου να παράσχουν τη συγκατάθεσή τους σε κάθε σχετική διαδικασία και να συμμετάσχουν στη λήψη των αποφάσεων αναφορικά με όλα τα προαναφερθέντα ειδικά θέματα τα οποία χρήζουν ιδιαίτερης και ενδελεχούς ενημέρωσης. Επίσης, η συμμετοχή των ασθενών σε σχετικά ερευνητικά προγράμματα αποτελεί μείζον θέμα αναφορικά με την ενημέρωση και τη συγκατάθεση. Σύμφωνα με τους διεθνώς κρατούντες κανόνες, αλλά και με το ισχύον νομοθετικό πλαίσιο, σε κάθε κλινική μελέτη ή άλλου είδους έρευνα πρέπει να περιγράφονται: ο σκοπός και οι διαδικασίες που ακολουθούνται σε κάθε φάση, οι κίνδυνοι και η σωματική ταλαιπωρία που μπορεί να προκύψουν από την εφαρμογή των επιμέρους φάσεων της μελέτης, οι εναλλακτικές επιλογές και τα πλεονεκτήματα συμμετοχής στη συγκεκριμένη μελέτη, οι πληροφορίες για τη μελλοντική χρήση του γενετικού υλικού που έχει ληφθεί από τους ασθενείς καθώς και η πηγή χρηματοδότησης της έρευνας.<sup>9-12</sup>

## ΣΚΟΠΟΣ

**Σκοπός** της παρούσας μελέτης ήταν η διερεύνηση του βαθμού ενημέρωσης των ασθενών με ΜΑ, σε γενικά και διαδικαστικά θέματα (μετάγγιση, εξέταση μελών οικογένειας, παρενέργειες, επιπλοκές κ.λ.π.) αλλά και σε θέματα μείζονος σημασίας αναφορικά με την ασθένειά τους όπως η ΠΓΔ, η συμμετοχή των ασθενών σε ερευνητικά προγράμματα και η μεταμόσχευση βλαστικών κυττάρων.

## ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ

Τον πληθυσμό της μελέτης αποτέλεσαν 330 ενήλικες και πολυμεταγγιζόμενοι ασθενείς με Μεσογειακή Αναιμία από 6 Κέντρα Μετάγγισης Νοσοκομείων των Αθηνών, (έναρξη μεταγγίσεων τουλάχιστον από έτους). Τα κέντρα μετάγγισης αφορούσαν τα τμήματα αιμοδοσίας των Γενικών Νοσοκομείων Δρακοπούλειου Αθηνών, μονάδα μεταγγίσεων του Λαϊκού Νοσ/μείου, μονάδα μεταγγίσεων Γενικού Κρατικού Αθηνών, μονάδα μεταγγίσεων του Νοσ/μείου Παίδων «Αγία Σοφία», το Σταθμό Αιμοδοσίας του Γ'Νοσ/μείου ΙΚΑ και τη μονάδα μεταγγίσεων του Ιπποκράτειου Νοσ/μείου. Η έρευνα η οποία αποτελεί περιγραφική μελέτη διεξήχθη κατά το διάστημα Οκτωβρίου 2007-Μαΐου 2008 με τη συμπλήρωση ανώνυμου ερωτηματολογίου. Το ερωτηματολόγιο σχεδιάστηκε από τους ερευνητές, ήταν



κλειστού τύπου και στις περισσότερες περιπτώσεις βαθμονομήθηκε με κλίμακα τεσσάρων ή πέντε βαθμών. Περιελάμβανε 3 θεματικές ενότητες με 24 συνολικά ερωτήσεις που αφορούσαν δημογραφικά στοιχεία, αντιλήψεις και γνώσεις των ασθενών σχετικές με τη νόσο τους καθώς και το βαθμό ενημέρωσης τους αναφορικά με τα ακόλουθα θέματα: α) τη φύση της ασθένειας, β) τη σχέση της με γενετικούς παράγοντες, γ) τη διαδικασία μετάγγισης/θεραπείας, δ) τις πιθανές επιπλοκές από τις συχνές μεταγγίσεις, ε) τις πιθανές παρενέργειες των φαρμάκων, στ) τη σημασία συμμόρφωσης στην προτεινόμενη διαδικασία/θεραπεία, ζ) τη σημασία εξέτασης και άλλων μελών της οικογένειας και η) τα δικαιώματα των ερωτωμένων ως ασθενών.

Για την ελαχιστοποίηση των σφαλμάτων απόκρισης διεξήχθη πιλοτική έρευνα σε 10 ασθενείς, ώστε να διαπιστωθούν τυχόν προβλήματα κατανόησης από τους συμμετέχοντες.

Όσον αφορά το ηθικό και δεοντολογικό υπόβαθρο της μελέτης, επρόκειτο για έρευνα η οποία δεν εκθέτει τα άτομα ή ομάδες πληθυσμού σε κανέναν δικαιολογημένο ή αδικαιολόγητο κίνδυνο, απευθύνονταν δε μόνον σε άτομα ικανά προς παροχή ελεύθερης και μετά από ενημέρωση συγκατάθεσης, όπως ορίζουν οι διεθνώς αποδεκτές αρχές της βιοηθικής και κυρίως η αρχή του σεβασμού στην αυτονομία του

ατόμου, η οποία εκφράστηκε με την εθελοντική συμμετοχή τους στην απάντηση των ερωτηματολογίων. Μολονότι δεν υπήρχε άμεσο όφελος, οι συμμετέχοντες ενημερώθηκαν για τη γενικότερη σημασία απόκτησης γνώσης στα συγκεκριμένα ζητήματα τα οποία επηρεάζουν την ποιότητα παρεχόμενης φροντίδας. Καμία πίεση ή αδικαιολόγητη επιρροή δεν ασκήθηκε προκειμένου να εξασφαλιστεί η συμμετοχή περισσότερων ατόμων. Οι πληροφορίες που συγκεντρώθηκαν παρέμειναν ανώνυμες χωρίς παραβίαση της αρχής της εμπιστευτικότητας.

Για την επεξεργασία των αποτελεσμάτων χρησιμοποιήθηκε η στατιστική - περιγραφική και το στατιστικό πακέτο SPSS v.15.0. Στη συνέχεια έγιναν οι πίνακες συχνοτήτων για κάθε ερώτηση/μεταβλητή του ερωτηματολογίου. Για περαιτέρω διερεύνηση έγιναν πίνακες συσχετίσεων (crosstabs), όπου χρησιμοποιήθηκε το στατιστικό κριτήριο  $\chi^2$  (chi-square test) στις περιπτώσεις που κρίθηκε σημαντικό να συσχετισθούν κάποιοι παράγοντες και να επισημανθούν οι στατιστικά σημαντικές διαφορές.

## ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

### Δημογραφικά στοιχεία

Συνολικά απαντήθηκαν 330/400 ερωτηματολόγια. (ποσοστό απαντητικότητας- response rate 82,5%) το

87% (n=285) αναφέρει ότι πάσχει από ομόζυγο μεσογειακή αναιμία, το 9% (n=29) από ενδιάμεσο β μεσογειακή αναιμία και το 2% (n=1) από α- μεσογειακή αναιμία. Οι υπόλοιποι ασθενείς δήλωσαν ότι έπασχαν από δρεπανοκυτταρική και μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία. Τα δημογραφικά στοιχεία των ερωτηθέντων φαίνονται στον Πίνακα 1.

Η πλειοψηφία 89% (n=294) άρχισε τις μεταγγίσεις σε ηλικία 0-10 χρόνων. Το 4% (n=6) ξεκίνησε σε ηλικία 10-18 ετών ενώ το 7% (n=24) σε ηλικία άνω των 18 ετών. Αναφορικά με την ύπαρξη ή όχι και άλλων μελών με MA την ίδια οικογένεια, το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων απάντησε αρνητικά 81% (n=264), ενώ το 18% (n=60) απάντησε θετικά.

Επίσης θετικά απάντησε η πλειοψηφία στο θέμα της ενημέρωσης, κυρίως όσο αυτή αφορά θέματα διαδικαστικά και πρακτικά: το 88% (n=290) απαντά ότι ενημερώνεται επαρκώς για τη διαδικασία της μετάγγισης, το 81% (n=268) απαντά το ίδιο σχετικά με τη φύση της ασθένειας, το 76% (n=251) εκφράζει ικανοποίηση για την ενημέρωση σχετικά με τη σημασία εξέτασης και άλλων μελών της οικογένειας και το 72% (n=238) δείχνει ικανοποιημένο από την ενημέρωση για τη σημασία συμμόρφωσης στην προτεινόμενη θεραπεία. Χαμηλότερα είναι τα ποσοστά ικανοποίησης από την ενημέρωση για τις πιθανές επιπλοκές 67% (n=221), για

τη σχέση της ασθένειας με γενετικούς παράγοντες 65% (214), για τις παρενέργειες των φαρμάκων 56% (n=185) ενώ τη μικρότερη ικανοποίηση 49% (n=162) εκφράζουν οι ερωτώμενοι για την ενημέρωση σχετικά με τα δικαιώματά τους (Γραφ.1). Η έρευνα έδειξε ότι το 89% (n=294) εκδήλωσε ενδιαφέρον για εκτενέστερη ενημέρωση.

Το 96% (n=314) των ερωτηθέντων, εκδήλωσε την επιθυμία του για εκτενέστερη ενημέρωση αναφορικά με τη μεταμόσχευση μυελού των οστών και τη πιθανή συμμετοχή τους σε ερευνητικά προγράμματα. (Γραφ.2).

Όσον αφορά τον τρόπο με τον οποίο θα ήθελαν να ενημερώνονται για θέματα που τους αφορούν, η πλειοψηφία 43% (n=135) απάντησε ότι επιθυμούν να ενημερώνονται γραπτώς, δηλαδή με επιστολή ή φυλλάδιο. Ως δεύτερο σε σειρά επιθυμητό μέσο επιλέχθηκε η προφορική ενημέρωση με ποσοστό 31% (n=91). Το 19% (n=60) των ασθενών θα ήθελαν να ενημερώνονται με οπτικοακουστικό υλικό, ενώ το 6% (n=18) με ηλεκτρονική αλληλογραφία (e-mail).

Στην ερώτηση που αφορούσε κατά πόσο γνωρίζουν οι ασθενείς τη δυνατότητα να αποκτήσουν μη πάσχον τέκνο μέσω της εφαρμογής προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης, το 44% (n=144) απάντησε ότι είναι γνώστες αυτής της μεθόδου, το 37% (n=122) απάντησε ότι δεν τη γνωρίζει, ενώ το 19% (n=62) δεν απάντησε καθόλου. Στην ερώτηση σχετικά με το αν έχουν προβεί στη



Όσον αφορά τους παράγοντες που θα επηρέαζαν αρνητικά τους ερωτηθέντες για να συμμετέχουν σε ένα ερευνητικό πρόγραμμα στην πρώτη θέση των αρνητικών παραγόντων με ποσοστό 83% εμφανίζεται η έλλειψη εμπιστοσύνης στους ερευνητές. Την δεύτερη θέση (70%) κατέλαβε ο φόβος των ερωτηθέντων για πιθανή βλάβη της υγείας τους κατά τη συμμετοχή τους στην κλινική μελέτη. Σε ποσοστό 45% εξέφρασαν ανησυχία για την παραβίαση του απορρήτου και για τον φόβο εμπορικής εκμετάλλευσης των πληροφοριών. Το 21% απάντησε ότι η παραβίαση του οικογενειακού τους απορρήτου καθώς και η σκόπιμη κατάχρηση των πληροφοριών που θα προέκυπταν από την έρευνα, θα αποτελούσαν αρνητικούς παράγοντες για τη συμμετοχή τους σε ερευνητικό πρόγραμμα. Ένα ποσοστό 15% θα έβλεπε αρνητικά τον πιθανό στιγματισμό τους ως ομάδα πασχόντων.

### **Συσχετίσεις**

Η επιθυμία για εκτενέστερη ενημέρωση σε θέματα σχετικά με τη φύση της ασθένειας, τη σχέση της με γενετικούς παράγοντες, τη διαδικασία μετάγγισης/ θεραπείας, κλπ δε φαίνεται να συσχετίζεται στατιστικώς σημαντικά με το επίπεδο σπουδών των ερωτώμενων (Πίνακας 2). Ο τρόπος όμως με τον οποίο επιθυμούν να ενημερώνονται διαφέρει ανάλογα με το επίπεδο μόρφωσής τους. Ο δημοφιλέστερος τρόπος ενημέρωσης

είναι μέσω επιστολής/ φυλλαδίου, αλλά όσο χαμηλότερο είναι το μορφωτικό επίπεδο τόσο μεγαλύτερη είναι η προτίμηση για προφορική ενημέρωση και λιγότερο η ενημέρωση μέσω οπτικοαουστικού υλικού ή ηλεκτρονικής αλληλογραφίας (e-mail), ποσοστό όμως το οποίο αυξάνεται όσο ανεβαίνει το επίπεδο σπουδών (Πίνακας 2 και Πίνακας 3).

Η ενημέρωση σε θέματα σχετικά με την αντιμετώπιση της Μεσογειακής Αναιμίας διαφέρει ανάλογα με το Κέντρο μετάγγισης στο οποίο μεταγγίζονται οι ερωτώμενοι.

### **ΣΥΖΗΤΗΣΗ**

Η ενημέρωση θεωρείται επαρκής όσον αφορά πρακτικά και διαδικαστικά θέματα της ασθένειας. Υπολείπεται όμως σε θέματα δικαιωμάτων των ασθενών και ενημέρωσης για νέες θεραπείες ή τη δυνατότητα συμμετοχής σε έρευνα. Οι σημαντικότεροι παράγοντες που επηρεάζουν θετικά τους ασθενείς ως προς τη συμμετοχή τους σε ερευνητικά προγράμματα είναι η ελπίδα για την ανεύρεση νέων θεραπειών καθώς και η ικανοποίηση από τη συμβολή τους στην περαιτέρω επιστημονική έρευνα. Ως σημαντικότεροι αρνητικοί παράγοντες εμφανίζονται η έλλειψη εμπιστοσύνης στους ερευνητές και ο φόβος για πιθανή βλάβη (επιδείνωση) της υγείας τους. Είναι εμφανής η επιθυμία των ασθενών για εκτενέστερη





των ασθενών που συμμετείχαν στην έρευνα δεν είχε κατανοήσει πλήρως την διαδικασία της προκαθορισμένης θεραπείας ακόμα και μετά από κατάλληλη ενημέρωση. Συνεπώς πρέπει να λαμβάνονται κατάλληλα μέτρα ώστε να εξασφαλιστεί ότι οι ασθενείς ή οι κηδεμόνες τους κατανοούν πραγματικά την προκαθορισμένη θεραπεία.<sup>20</sup> Η πληροφόρηση των φορέων της β- Μεσογειακής Αναιμίας για τα πλεονεκτήματα και τα μειονεκτήματα της φορείας αποτελεί ένα άλλο ειδικό θέμα που σχετίζεται με κάποια αρνητικά συναισθήματα όπως λύπη, θυμό αλλά και μικρή αίσθηση στιγματισμού. Σε έρευνα των Karetti et al.,<sup>21</sup> τα μέλη της ερευνητικής ομάδας που συμμετείχαν, θεώρησαν σημαντικό να πληροφορήσουν τους φορείς τόσο για τις θετικές πλευρές της κατάστασης όσο και για τους κινδύνους που σχετίζονται με την κατάσταση φορείας.

Στις προτιμήσεις των πασχόντων αναφορικά με τον τρόπο ενημέρωσης (με περισσότερο επιθυμητή την γραπτή ενημέρωση) φαίνεται ότι παίζει μεγάλο ρόλο το επίπεδο σπουδών των ερωτηθέντων. Άλλη αναφορά στον τρόπο ενημέρωσης των ασθενών γίνεται στη μελέτη των Frost – Massagli<sup>22</sup> σχετικά με τη χρήση προσωπικών δεδομένων υγείας από τους ίδιους τους ασθενείς με τρόπο με τον οποίο μπορούν να ωφεληθούν από την διαδικασία και να εμπλακούν σε διαλόγους, που ίσως τους δώσουν πληροφορίες για αυτό- διαχείριση της νόσου.

Σε μελέτη των Flory και Emanuel<sup>23</sup> σχετικά με παρεμβάσεις για να βελτιωθεί η κατανόηση των συμμετεχόντων σε έρευνα όσον αφορά τη συγκατάθεση μέσω της χρήσης των μέσων μαζικής ενημέρωσης και περισσότερων εντύπων συγκατάθεσης, τα αποτελέσματα είχαν περιορισμένη επιτυχία. Η ανάθεση σε ένα μέλος της ομάδας μελέτης ή έναν ουδέτερο εκπαιδευτή να περνάει περισσότερο χρόνο μιλώντας σε κάθε έναν από τους συμμετέχοντες στην μελέτη, φαίνεται να είναι ο πιο αποτελεσματικός διαθέσιμος τρόπος για τη βελτίωση του επιπέδου κατανόησης των συμμετεχόντων. Σε ελληνική μελέτη<sup>24</sup> για τις στάσεις και τις προσδοκίες των ασθενών που υποφέρουν από β-Μεσογειακή αναιμία φάνηκε ότι η σχέση μεταξύ των στάσεων και των προσδοκιών των ασθενών που υποφέρουν από μια κατάσταση χρόνιας ανικανότητας και των ιδιαίτερων εμπειριών τους κατά τη διάρκεια της θεραπευτικής τους αγωγής, προβάλλει αρκετά θέματα που σχετίζονται με την ανάγκη για καλύτερη μόρφωση στα θέματα υγείας και ψυχολογική υποστήριξη της ομάδας των ασθενών, καθώς τα θέματα αυτά συνδέονται με τις επικοινωνιακές δεξιότητες του προσωπικού που φροντίζει γι' αυτούς. Η επιθυμία για εκτενέστερη ενημέρωση –(89%) – δείχνει ότι οι ασθενείς δεν είναι πλήρως ικανοποιημένοι από το μέγεθος και την ποιότητα της γνώσης που τους παρέχεται. Η μελέτη μετα-ανάλυσης των



διάγνωσης, ούτε και το εάν τους έχει ζητηθεί ή όχι να συμμετάσχουν σε ερευνητικό πρόγραμμα για τη Μεσογειακή Αναιμία. Και στις δύο περιπτώσεις, το στατιστικό κριτήριο  $\chi^2$  δείχνει ότι δεν υπάρχουν στατιστικώς σημαντικές διαφορές. Άλλη έρευνα σχετικά με τις εμπειρίες και τις στάσεις των ασθενών που έχουν προχωρήσει σε προεμφυτευτική γενετική διάγνωση έδειξε ότι το βασικό μειονέκτημα της ΠΓΔ είναι η χαμηλή συχνότητα επιτυχίας και η αντίληψη που έχουν οι ερωτηθέντες (ειδικά αυτοί που ήδη είχαν υποστεί ΠΓΔ), ότι βρίσκουν τον κύκλο θεραπείας φοβερά στρεσογόνο και φάνηκε ότι η εμπειρία της προγεννητικής διάγνωσης και του τερματισμού της εγκυμοσύνης μπορεί να είναι μια δυσάρεστη ανάμνηση.<sup>29</sup> Σύμφωνα με την Chadwick et al.,<sup>30</sup> λίγες χώρες έχουν θεσπίσει σαφή νομοθεσία για τον προσυμπτωματικό γενετικό έλεγχο. Οι κοινωνικές αντιδράσεις στον γενετικό έλεγχο εκτείνονται από την αποδοχή έως και την εχθρότητα και μεταξύ του «προσωπικού» και του «κοινωνικού» στοιχείου στις δημόσιες συζητήσεις παρατηρείται σε πολλές Ευρωπαϊκές χώρες παρατηρείται σημαντικός ηθικός προβληματισμός αναφορικά με την εφαρμογή των προγραμμάτων screening.

#### **Συμμετοχή σε ερευνητικά προγράμματα – θετικοί και αρνητικοί παράγοντες:**

Σύμφωνα με τα αποτελέσματα, τα επίπεδα ενημέρωσης στους πάσχοντες προκειμένου

να συμμετάσχουν σε ερευνητικά προγράμματα είναι αρκετά υψηλά. Το δικαίωμα που έχουν να αρνηθούν ή ακόμα και να αποχωρήσουν από την έρευνα ανά πάσα στιγμή είχε επισημανθεί σε περισσότερους από τους μισούς (67%) ενώ σημαντικό αλλά όχι τόσο υψηλό ήταν το ποσοστό εκείνων στους οποίους ζητήθηκε η συγκατάθεσή τους προκειμένου να συμμετάσχουν σε κάποιο ερευνητικό πρόγραμμα. Παρατηρείται συνεπώς μια άγνοια των ερευνητών ως προς τη νομική σημασία και την αναγκαιότητα της παροχής συγκατάθεσης, όπως αυτή προκύπτει από το ισχύον νομοθετικό πλαίσιο. Σε σχετική μελέτη των Nair et al.,<sup>31</sup> οι ασθενείς που έλαβαν μέρος απάντησαν ότι θέλουν να ζητείται η συγκατάθεσή τους όταν τα στοιχεία τους χρησιμοποιούνται για ερευνητικούς σκοπούς. Αυτή η επιθυμία περιλαμβάνει τη σαφή πληροφόρηση των ασθενών ότι διενεργείται κάποια μελέτη - υπό τον όρο της γραπτής συγκατάθεσης - και την προσφορά σωστής ενημέρωσης για την πορεία της μελέτης.

Ως κυριότερος παράγοντας θετικής επιρροής για τη συμμετοχή σε ερευνητικά προγράμματα αναδείχθηκε η ελπίδα για την ανεύρεση κάποιας νέας θεραπείας και η συμβολή στο «καλό» της Επιστήμης. Σε μελέτη στην οποία διερευνήθηκαν οι προοπτικές της ικανότητας των ασθενών να κατανοήσουν τις πληροφορίες που τους παρέχονται κατά τη διάρκεια κλινικών



συμμετοχής σε έρευνα. Οι σημαντικότεροι παράγοντες που επηρεάζουν θετικά τους ασθενείς ως προς τη συμμετοχή τους σε ερευνητικά προγράμματα είναι η ελπίδα για την ανεύρεση νέων θεραπειών καθώς και η ικανοποίηση από τη συμβολή τους στην περαιτέρω επιστημονική έρευνα. Ως σημαντικότεροι αρνητικοί παράγοντες εμφανίζονται η έλλειψη εμπιστοσύνης στους ερευνητές εκ μέρους των ασθενών και ο φόβος για πιθανή βλάβη (επιδείνωση) της υγείας τους. Είναι εμφανής η επιθυμία των ασθενών για εκτενέστερη ενημέρωση..

#### ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Γαρδίκας Γ, Ειδική Νοσολογία, Γ. Παρισιάνος, Β' Τόμος, Αθήνα 1984
2. Κωσταρίδου Σ. Νεώτερα στις μεταμοσχεύσεις μυελού των οστών. Δελτίο Α' Παιδ/κής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών 2003, 50.
3. Goussetis E, Peristeri J, Kitra V, Kattamis A, Petropoulos D, Papassotiriou I. et al. Combined umbilical cord blood and bone marrow transplantation in the treatment of beta-thalassemia major. *Pediatr Hematol Oncol* 2000; 7(4): 307 – 314.
4. Ν. 3089/2002, ΦΕΚ 327 Α', 23.12.2002, «Ιατρική Υποβοήθηση στην Ανθρώπινη Αναπαραγωγή».
5. Ν. 3305/2005, ΦΕΚ 17 Α', 27.01.2005, « Εφαρμογή της Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής».
6. WHO, World Health Assembly and Executive Board resolutions on blood safety and availability: Thalassaemia and other haemoglobinopathies. 2006, EB118/5, access:11 May 2006.
7. Γκαράνη-Παπαδάτου Τ. Γενετική συμβουλευτική: ηθικές και νομικές διαστάσεις. Σε: Καναβάκης Ε, Κίτσιου-Τζέλη Σ, Καλπίνη –Μαύρου, Α. εκδότες. Πρακτικά 5ο Μετεκπαιδευτικό Σεμινάριο Γενετικής. 2005 Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής Πανεπιστημίου Αθηνών.
8. Thornhill AR, deDie-Smulders CE, Geraedts JP, Harper JC, Harton GL, Lavery SA et al. ESHRE PGD Consortium "Best practice guidelines for clinical preimplantation genetic diagnosis (PGD) and preimplantation genetic screening (PGS). *Human Reprod.* 2005; 20(1): 35-48.
9. Ν.2619/98,ΦΕΚ. Α' 132, 19.6.1998: Σύμβαση για την προστασία των ανθρώπινων δικαιωμάτων και της αξιοπρέπειας του ανθρώπου σε σχέση με τις εφαρμογές της βιολογίας και της ιατρικής.
10. Υ.Α. ΔΥΓ3/89292/ 23.12.2003 για την εφαρμογή ορθώς κλινικής πρακτικής κατά τις κλινικές μελέτες φαρμάκων προοριζόμενων για τον άνθρωπο.



- 
26. Argioliu F, Giardini C, De Stefano P, La Nasa G, Locatelli F, Ledda A. et al. Decision - making in adult thalassemia patients undergoing unrelated bone marrow transplantation: quality of life, communication and ethical issues. *Bone Marrow Transplant.*2006;37(2): 165 - 169.
27. Tsimicalis A, Stinson J, Stevens B. Quality of life of children following bone marrow transplantation: critical review of the research literature. *Eur J Oncol Nurs* 2003;9(3): 218 - 238.
28. Meister U, Finck C, Stobel-Richter Y, Schmutzer G, Brahler E. Knowledge and attitudes towards preimplantation genetic diagnosis in Germany. *Hum. Reprod* 2005;20(1): 231 - 238.
29. Lavery SA, Aurell R, Turner C, Castello C, Veiga A, Barri PN. Preimplantation genetic diagnosis: patients' experiences and attitudes. *Hum. Reprod* 2002;17(9): 2464 - 2467.
30. Chadwick R, Have H, Husted J, Levitt M, McGleenan T, Shickle D, et al. Genetic screening and ethics: European perspectives. *J Med Philos*, 1998; 23(3): 255 - 273.
31. Nair K, Willison D, Holbrook A, Keshavjee K. Patients' consent preferences regarding the use of their health information for research purposes: a qualitative study. *Journal of Health Service Research & Policy*, 2004; 9(1): 22 - 27.
32. Pope JE, Tingey DP, Arnold JM, Hong P, Ouimet JM, Krizova A. Are subjects satisfied with the informed consent process? A survey of research participants. *Journal of rheumatology* 2003; 30(4): 815 - 824.
33. Kim SYH, Millard RW, Nisbet P, Cox C, Caine ED. Potential research participants' views regarding researcher and institutional financial conflicts of interest. *J Med Ethics* 2004; 30(1): 73-79.
34. Savulescu J. Thalassaemia major: the murky story of deferiprone. *BMJ* 2004; 328(7436): 358-359.
35. Viens AM, Savulescu J. Introduction to the Olivieri symposium. *J Med Ethics*, 2004; 30(1): 1 - 7.
36. Olivieri NF, Brittenham GM, Mc Laren CE, Templeton DM, Cameron RG. Long term safety and effectiveness of iron chelation therapy with Deferiprone in thalassaemia major. *N Engl J Med* 1998; 339(7): 417-423.
37. Agin DP. The case of Nancy Olivieri In Thomas Dunne Books (eds) *Junk science: how politicians, corporations and other hucksters betray us*. Macmillan, 2006;2(1): 109 - 111.
38. Thompson J, Baird P, Downie J. The Olivieri report: the complete text of the Report by Canadian association of
-





university teachers. James Lorimer & Company, Canada, 2001.

39. Mello Michelle M, Joffe S. Compact versus contract – industry sponsors' obligations to their research subjects. 2007 N Engl J Med, 356(26): 2737-2743.

**ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ**

**Πίνακας 1.** Δημογραφικά στοιχεία

	<b>Πληθυσμός</b>	<b>Ποσοστό</b>
<b>Φύλο</b>		
Αντρας	<b>141</b>	<b>43%</b>
Γυναίκα	<b>178</b>	<b>54%</b>
<b>Ηλικιακή ομάδα</b>		
18-29	<b>89</b>	<b>27%</b>
30-39	<b>165</b>	<b>50%</b>
40-49	<b>69</b>	<b>21%</b>
<50	<b>7</b>	<b>2%</b>
<b>Οικογεν. κατάσταση</b>		
Άγαμοι	<b>214</b>	<b>67%</b>
Έγγαμοι	<b>92</b>	<b>29%</b>
Διαζευγμένοι	<b>10</b>	<b>3%</b>
Χήροι	<b>3</b>	<b>1%</b>
<b>Μορφωτικό Επίπεδο</b>		
ΑΕΙ- ΤΕΙ	<b>154</b>	<b>47%</b>
Λύκειο	<b>78</b>	<b>24%</b>
Επαγγελματικό Λύκειο	<b>43</b>	<b>13%</b>
Υποχρεωτική Εκπαίδευση	<b>11</b>	<b>3%</b>



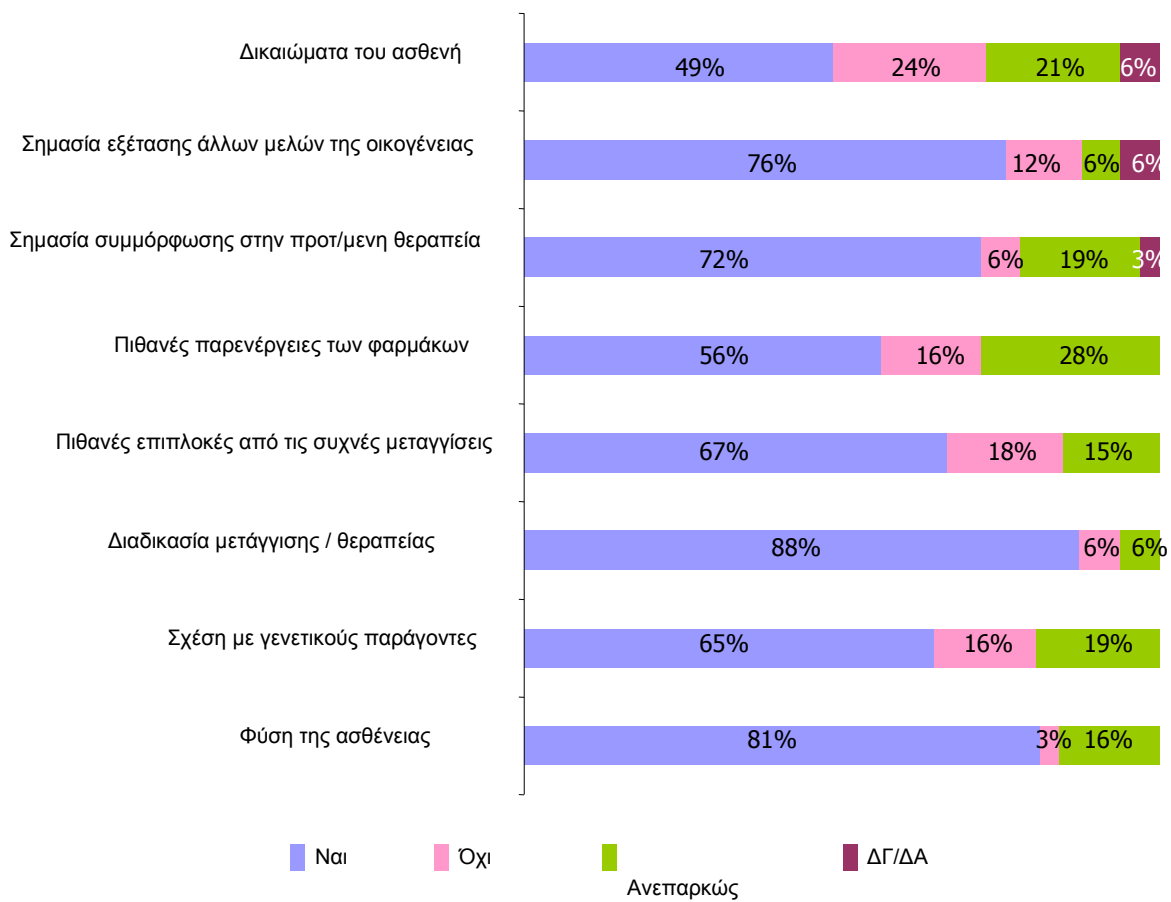
**Πίνακας 2:** Συσχετίσεις- Στατιστικό κριτήριο  $\chi^2$

Μεταβλητές	Σε συσχέτιση με	Τιμή	Τιμή p
Επιθυμία για εκτενέστερη ενημέρωση	Σπουδές	1,18	<b>0,56</b>
Επιθυμητός τρόπος ενημέρωσης	Σπουδές	15,70	<b>0,02</b>
Γνώση ότι η εφαρμογή Π.Γ.Δ. επιτρέπει δυνατότητα γέννησης υγιούς τέκνου	Ύπαρξη άλλων πασχόντων στην οικογένεια	0,32	<b>0,57</b>
Ενημέρωση για νέες θεραπείες	Κέντρο Αιμοδοσίας	14,00	<b>0,02</b>
Ενημέρωση για δυνατότητα μεταμόσχευσης μυελού των οστών	Κέντρο Αιμοδοσίας	20,06	<b>0,00</b>
Ενημέρωση για δυνατότητα συμμετοχής σε ερευνητικά προγράμματα	Κέντρο Αιμοδοσίας	31,81	<b>0,00</b>
Γνώση ελληνικής νομοθεσίας σε σχέση με Π.Γ.Δ.	Ενημέρωση για τη σχέση της νόσου με γενετικούς παράγοντες	1,62	<b>0,45</b>
Παροχή γενετικής συμβουλευτικής	Ενημέρωση για τη σχέση της νόσου με γενετικούς παράγοντες	2,22	<b>0,33</b>

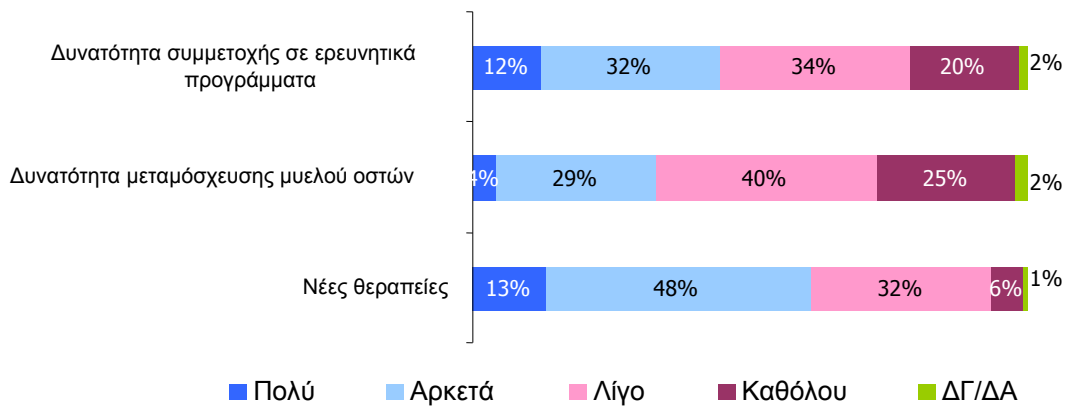
**Πίνακας 3.** Μορφωτικό επίπεδο και επιθυμητός τρόπος ενημέρωσης

Επιθυμητός τρόπος ενημέρωσης	Υποχρεωτική/ Απόφοιτος Λυκείου	Επαγγελματικό Λύκειο	Πανεπιστημιακή εκπαίδευση/ Μεταπτυχιακές σπουδές
Προφορικά	40%	15%	29%
Επιστολή/Φυλλάδιο	43%	59%	40%
Οπτικοαουστικό υλικό	15%	22%	22%
Με e-mail	2%	5%	9%

**Γράφημα 1:** Τομείς ενημέρωσης ασθενών σε ποσοστά %



## Γράφημα 2: Ενημέρωση των ασθενών σε ειδικά θέματα



## Γράφημα 3: Παρεχόμενες πληροφορίες στους ασθενείς κατά τη διαδικασία ενημέρωσης

