



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΜΑΚΕΔΟΝΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΟΡΓΑΝΩΣΗΣ ΚΑΙ ΔΙΟΙΚΗΣΗΣ ΕΠΙΧΕΙΡΗΣΕΩΝ

ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ

ΣΤΗ ΔΙΟΙΚΗΣΗ ΥΠΗΡΕΣΙΩΝ ΥΓΕΙΑΣ

## ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

### ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΠΟΙΟΤΗΤΑΣ ΖΩΗΣ ΑΣΘΕΝΩΝ

### ΜΕ ΤΕΤΡΑΛΟΓΙΑ FALLOT



Της μεταπτυχιακής φοιτήτριας

ΜΠΟΥΛΜΠΟΥ ΑΡΙΣΤΗΣ του ΧΡΗΣΤΟΥ

Επιβλέπων καθηγητής: κ. Αλετράς Βασίλειος

Υποβλήθηκε ως αιτούμενο για την απόκτηση του μεταπτυχιακού διπλώματος

στη Διοίκηση Υπηρεσιών Υγείας

Θεσσαλονίκη, Ιανουάριος 2020

## ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Έπειτα από το τέλος αυτής της προσπάθειας, θα ήθελα αρχικά να ευχαριστήσω τους γονείς μου, Χρήστο και Φωτεινή, καθώς αποκλειστικά σε αυτούς οφείλω την ολοκλήρωση των προπτυχιακών και μεταπτυχιακών σπουδών μου.

Ευχαριστώ πάρα πολύ τον επιβλέποντα καθηγητή μου, κ. Αλετρά Βασίλειο, για τη διαρκή καθοδήγηση και την υπομονή που κατέδειξε καθ' όλη τη διάρκεια της εκπόνησης της παρούσας εργασίας, αλλά και τον καθηγητή μου κ. Γιαννακούλα Γεώργιο, που μου επέτρεψε την πρόσβαση στο Ιατρείο Συγγενών Καρδιοπαθειών του ΠΓΝΘ «ΑΧΕΠΑ». Ευχαριστώ επίσης ιδιαιτέρως τον Διαμαντή, πτυχιούχο του Ιατρικού Τμήματος της Σχολής Επιστημών Υγείας του ΑΠΘ, για την πολύτιμη βοήθειά του στη συλλογή των δεδομένων. Ένα μεγάλο ευχαριστώ σε όλους τους ασθενείς που δέχτηκαν πρόθυμα να συμμετάσχουν στην έρευνα και ανταποκρίθηκαν θετικά στο κάλεσμα για τη συμπλήρωση του ερωτηματολογίου.

Τέλος, ευχαριστώ τους φίλους μου, που πάντα προσφέρουν τη στήριξή τους σε όλες μου τις προσπάθειες, καθώς και τους συναδέλφους μου, ειδικούς και ειδικευόμενους στην Παθολογική Κλινική του ΓΝΘ «Άγιος Παύλος» για την υπομονή που κατέδειξαν ως προς το απαιτητικό μου πρόγραμμα κατά τη διάρκεια των μαθημάτων.



## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

**ΕΙΣΑΓΩΓΗ:** Οι συγγενείς καρδιοπάθειες συνιστούν μια μεγάλη και ετερογενή ομάδα νοσημάτων της καρδιάς και των μεγάλων αγγείων που αναπτύσσονται κατά τη διάρκεια της εμβρυογένεσης. Τις τελευταίες δεκαετίες, στα πλαίσια της αλματώδους ιατρικής εξέλιξης, τα πάσχοντα άτομα φτάνουν ως την ενηλικίωση και επιβιώνουν για πολύ μεγαλύτερο χρονικό διάστημα σε σχέση με προηγούμενες δεκαετίες, λαμβάνοντας στην πλειοψηφία τους φαρμακευτική αγωγή εφ' όρου ζωής και έχοντας υποστεί ποικίλης βαρύτητας χειρουργικές επεμβάσεις επιδιόρθωσης. Η ανάγκη ιατρικών παρεμβάσεων στην ομάδα αυτή του πληθυσμού, καθώς και οι ποικίλες συννοσηρότητές τους, καθιστούν αυτονόητη την επιρροή των συγγενών καρδιοπαθειών στο κόστος και στη σχετιζόμενη με την υγεία ποιότητα ζωής.

**ΣΚΟΠΟΣ:** Ο σκοπός της παρούσας έρευνας ήταν να σκιαγραφηθεί η σχετιζόμενη με την υγεία ποιότητα ζωής των ασθενών με τετραλογία Fallot, συγγενή καρδιοπάθεια που συνίσταται από τέσσερις επιμέρους ανατομικές ανωμαλίες της καρδιάς και των μεγάλων αγγείων: απόφραξη του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας, παρουσία μεσοκοιλιακής επικοινωνίας, υπερτροφία δεξιάς κοιλίας και εφίπτευση της αορτής στις κοιλίες.

**ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΙ:** Στη μελέτη συμπεριλήφθηκαν 38 ασθενείς με διαγνωσμένη τετραλογία Fallot (διορθωμένη ή μη) που παρακολουθούνται στο Ιατρείο Συγγενών Καρδιοπαθειών της Α' Καρδιολογικής Κλινικής του ΠΓΝΘ «ΑΧΕΠΑ». Απαντήθηκε από το σύνολο των ασθενών το ερωτηματολόγιο SF-36 με σκοπό την αξιολόγηση της σχετιζόμενης με την υγεία ποιότητας ζωής, ενώ κατεγράφησαν δημογραφικά δεδομένα και στοιχεία που σχετίζονται με τη διάγνωση και την πορεία της νόσου.

**ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:** Με βάση τα αποτελέσματα της παρούσας έρευνας, η ποιότητα ζωής των ασθενών με τετραλογία Fallot στον ελλαδικό χώρο είναι γενικά καλή. Δεν παρατηρείται διαφορά στην ποιότητα ζωής μεταξύ των δύο φύλων, ενώ ορισμένες διαφορές διαπιστώθηκαν ως προς την ηλικία των ασθενών και ως προς την ύπαρξη ή μη περιορισμού στη φυσική δραστηριότητα.

## ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΩΝ

### Ελληνικές συντομογραφίες:

- ΠΟΥ: Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας
- ΣΥΠΖ: Σχετιζόμενη με την Υγεία Ποιότητα Ζωής

### Ξενόγλωσσες συντομογραφίες:

- QALYs: Quality Adjusted Life Years
- PCS: Physical Component Summary
- MCS: Mental Component Summary
- PF: Physical Functioning
- RP: Role Physical
- BP: Bodily Pain
- GH: General Health
- SF: Social Functioning
- RE: Role Emotional
- MH: Mental Health
- ToF: Tetralogy of Fallot
- NYHA: New York Heart Association
- SF-36: Short Form-36
- EQ-5D: Euro-QoL 5D
- NHP: Nottingham Health Profile
- GHQ: General Health Questionnaire
- SIP: Sickness Impact Profile
- HUI: Health Utility Index
- GHRI: General Health Rating Index
- AQLQ: Angina Pectoris Quality of Life Questionnaire
- BOSS: Burden of Stroke Scale
- CHP: Cardiac Health Profile
- CLASP: Cardiovascular Limitations and Symptoms Profile
- CHQ: Chronic Heart Failure Questionnaire

- DHP: Duke Health Profile
- EHFSBS: European Heart Failure Self-Care Behavior Scale
- HCS-CAD: Health Complaints Scale in Coronary Artery Disease
- IIEF-5: International Index of Erectile Dysfunction
- KPS: Karnofsky Performance Scale
- LVD-36: Karnofsky Performance Scale
- MLHF-Q: Minnesota Living with Heart Failure Questionnaire
- MMSE: Mini Mental State Examination
- MSEP: Minor Symptom Evaluation Profile
- MIDAS: Myocardial Infarction Dimensional Assessment Scale
- NEWSQOL: Newcastle Stroke-Specific Quality of Life Measure
- QLMI: Quality of Life after Myocardial Infarction
- QLQ-SHF: Quality of Life in Severe Heart Failure Questionnaire
- RTMT: Reitan Trail-Making Test
- SEIQoL-DW: Schedule for the Evaluation of Individual Quality of Life-Direct Weight
- SAQ: Seattle Angina Questionnaire
- SA-SIP30: Stroke Adapted Sickness Impact Profile
- SIS: Stroke Impact Scale
- SS-QoL Scale: Stroke Specific Quality of Life Scale
- VSQOL: Vital Signs Quality of Life Questionnaire

## ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΙΚΟΝΩΝ

<b>Εικόνα 1:</b> Παράγοντες που επηρεάζουν την ποιότητα ζωής ενός ατόμου.	<b>12</b>
<b>Εικόνα 2:</b> Γενικά εργαλεία μέτρησης της ΣΥΠΖ που έχουν μεταφραστεί στα ελληνικά.	<b>20</b>
<b>Εικόνα 3:</b> Γεννήσεις νεογνών με συγγενή καρδιοπάθεια ανά εκατομμύριο πληθυσμού.	<b>24</b>
<b>Εικόνα 4:</b> Γνωστά γενετικά σύνδρομα και συσχέτισή τους με την εμφάνιση συγγενών καρδιοπαθειών.	<b>26</b>
<b>Εικόνα 5:</b> Χρωμοσωμικές ανωμαλίες και συγγενείς καρδιοπάθειες.	<b>27</b>
<b>Εικόνα 6:</b> Μη γονιδιακοί παράγοντες σχετιζόμενοι με την εμφάνιση συγγενών καρδιοπαθειών.	<b>27</b>
<b>Εικόνα 7:</b> Ανατομία της καρδιάς και συγγενείς καρδιοπάθειες ανάλογα με την προσβεβλημένη περιοχή.	<b>29</b>
<b>Εικόνα 8:</b> Υπότυποι συγγενών καρδιοπαθειών στην Ελλάδα ανάλογα με το φύλο.	<b>31</b>
<b>Εικόνα 9:</b> Ανατομία της τετραλογίας Fallot.	<b>33</b>
<b>Εικόνα 10:</b> Ακτινογραφία θώρακος ασθενούς με τετραλογία Fallot.	<b>36</b>
<b>Εικόνα 11:</b> Ηλεκτροκαρδιογράφημα ασθενούς με τετραλογία Fallot.	<b>36</b>
<b>Εικόνα 12:</b> Κλάσεις κατά NYHA (New York Heart Association).	<b>44</b>
<b>Εικόνα 13:</b> Ομαδοποίηση ερωτήσεων και διαστάσεις ΣΥΠΖ στο ερωτηματολόγιο SF-36.	<b>46</b>
<b>Εικόνα 14:</b> Αλγόριθμος υπολογισμού των δύο συνοπτικών κλιμάκων του ερωτηματολογίου SF-36.	<b>50</b>

## ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΠΙΝΑΚΩΝ

<b>Πίνακας 1:</b> Βασικά δημογραφικά δεδομένα - δεδομένα που αφορούν την πάθηση - συννοσηρότητες των ασθενών με τετραλογία Fallot που συμμετείχαν στην έρευνα.	<b>43</b>
<b>Πίνακας 2:</b> Έλεγχος αξιοπιστίας των 8 διαστάσεων της ΣΥΠΖ.	<b>45</b>
<b>Πίνακας 3:</b> Έλεγχος κανονικότητας των 10 κλιμάκων του ερωτηματολογίου SF-36 με βάση το τεστ Shapiro-Wilk.	<b>47</b>
<b>Πίνακας 4:</b> Ποιότητα ζωής ως προς τις 8 κλίμακες της ΣΥΠΖ και τις 2 συνοπτικές κλίμακες σωματικής και ψυχικής υγείας του ερωτηματολογίου SF-36.	<b>48</b>
<b>Πίνακας 5:</b> Συσχέτιση των 8 διαστάσεων της ΣΥΠΖ και των 2 συνοπτικών κλιμάκων με την ηλικία των ασθενών.	<b>51</b>
<b>Πίνακας 6:</b> Συσχέτιση μεταξύ του φύλου των ασθενών και των κλιμάκων της ΣΥΠΖ.	<b>52</b>
<b>Πίνακας 7:</b> Σύσταση των ομάδων (περιορισμός - κανένας περιορισμός) με βάση την κλάση κατά NYHA.	<b>53</b>
<b>Πίνακας 8:</b> Συσχέτιση των ομάδων (κανένας περιορισμός - περιορισμός) με τις κλίμακες της ΣΥΠΖ του ερωτηματολογίου SF-36.	<b>53- 54</b>

## ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΓΡΑΦΗΜΑΤΩΝ

<b>Γράφημα 1:</b> Φύλο των ασθενών που συμμετείχαν στην έρευνα.	<b>43</b>
<b>Γράφημα 2:</b> Κλάση κατά NYHA των ασθενών που συμμετείχαν στην έρευνα.	<b>44</b>

## Πίνακας περιεχομένων

<b>ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ – ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ</b> .....	<b>10</b>
<b>A. ΥΓΕΙΑ ΚΑΙ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ</b> .....	<b>11</b>
1. ΥΓΕΙΑ: ΟΡΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ.....	11
2. ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ.....	12
3. ΣΧΕΤΙΖΟΜΕΝΗ ΜΕ ΤΗΝ ΥΓΕΙΑ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ.....	13
4. ΜΕΤΡΗΣΗ ΤΗΣ ΣΥΠΖ.....	14
4.1 ΓΕΝΙΚΑ ΕΡΓΑΛΕΙΑ .....	14
4.2 ΝΟΣΟΛΟΓΙΚΑ ΕΞΕΙΔΙΚΕΥΜΕΝΑ ΕΡΓΑΛΕΙΑ .....	16
5. ΙΔΙΟΤΗΤΕΣ ΕΡΓΑΛΕΙΩΝ ΜΕΤΡΗΣΗΣ ΤΗΣ ΣΥΠΖ.....	17
6. ΔΙΑΔΕΔΟΜΕΝΑ ΕΡΓΑΛΕΙΑ ΜΕΤΡΗΣΗΣ ΤΗΣ ΣΥΠΖ.....	19
6.1 ΤΟ ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ SF-36.....	21
6.2 ΤΟ ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ SICKNESS IMPACT PROFILE (SIP).....	22
6.3 ΤΟ ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ NOTTINGHAM HEALTH PROFILE (NHP) .....	22
6.4 ΤΑ ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΑ WHO QUALITY OF LIFE ASSESSMENT (WHOQOL) ΚΑΙ WHOQOL-BREF 23	
6.5 ΤΟ ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ EQ-5D .....	23
<b>B. ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΕΣ</b> .....	<b>24</b>
1. ΟΡΙΣΜΟΣ – ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ .....	24
2. ΠΑΘΟΓΕΝΕΣΗ – ΑΙΤΙΑ.....	25
3. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΜΦΑΝΙΣΗ .....	28
4. ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ .....	28
5. ΟΙ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΕΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ.....	30
<b>Γ. ΤΕΤΡΑΛΟΓΙΑ FALLOT</b> .....	<b>31</b>
1. ΟΡΙΣΜΟΣ – ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ .....	31
2. ΑΝΑΤΟΜΙΑ – ΕΜΒΡΥΟΓΕΝΕΣΗ.....	32
3. ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΠΟΒΑΘΡΟ .....	33
4. ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ .....	34
5. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ.....	34
6. ΔΙΑΓΝΩΣΗ .....	35
7. ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ.....	37
7.1 ΣΥΝΤΗΡΗΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ.....	37
7.1.1 ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΝΕΟΓΝΩΝ ΜΕ ΣΟΒΑΡΗ ΑΠΟΦΡΑΞΗ ΤΟΥ ΧΩΡΟΥ ΕΞΟΔΟΥ ΤΗΣ ΔΕΞΙΑΣ ΚΟΙΛΙΑΣ.....	37
7.1.2 ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΚΥΑΝΩΤΙΚΩΝ ΚΡΙΣΕΩΝ .....	37
7.1.3 ΧΗΜΕΙΟΠΡΟΦΥΛΑΞΗ .....	38
7.2 ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ ΕΠΙΔΙΟΡΘΩΣΗ.....	38
7.2.1 ΟΛΙΚΗ ΕΠΙΔΙΟΡΘΩΣΗ .....	38
7.2.2 ΑΝΑΚΟΥΦΙΣΤΙΚΕΣ ΕΠΕΜΒΑΣΕΙΣ.....	39
<b>ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ</b> .....	<b>40</b>
1. ΣΚΟΠΟΣ ΤΗΣ ΜΕΛΕΤΗΣ - ΔΕΙΓΜΑ.....	41
2. ΜΕΘΟΔΟΣ .....	41



<b>3.</b>	<b>ΜΕΘΟΔΟΙ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗΣ</b> .....	<b>42</b>
<b>4.</b>	<b>ΔΗΜΟΓΡΑΦΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ – ΙΑΤΡΙΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ</b> .....	<b>42</b>
<b>5.</b>	<b>ΑΞΙΟΠΙΣΤΙΑ ΤΟΥ ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟΥ SF-36 ΣΤΟΝ ΜΕΛΕΤΩΜΕΝΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ</b> .....	<b>45</b>
<b>6.</b>	<b>ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΟΥ ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟΥ</b> .....	<b>46</b>
6.1	ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ .....	46
6.2	ΕΡΜΗΝΕΙΑ ΤΩΝ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ.....	49
6.2.1	ΟΙ 8 ΔΙΑΣΤΑΣΕΙΣ ΤΗΣ ΣΥΠΖ .....	49
6.2.2	ΟΙ ΣΥΝΟΠΤΙΚΕΣ ΚΛΙΜΑΚΕΣ ΣΩΜΑΤΙΚΗΣ ΚΑΙ ΨΥΧΙΚΗΣ ΥΓΕΙΑΣ .....	49
6.3	ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΤΙΣ ΜΕΤΡΟΥΜΕΝΕΣ ΔΙΑΣΤΑΣΕΙΣ ΤΗΣ ΣΥΠΖ .....	51
6.4	ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΟΥ ΦΥΛΟΥ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΤΙΣ ΜΕΤΡΟΥΜΕΝΕΣ ΔΙΑΣΤΑΣΕΙΣ ΤΗΣ ΣΥΠΖ .....	52
6.5	ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΗΣ ΥΠΑΡΞΗΣ ΠΕΡΙΟΡΙΣΜΟΥ ΣΤΗ ΦΥΣΙΚΗ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ ΜΕ ΤΙΣ ΜΕΤΡΟΥΜΕΝΕΣ ΔΙΑΣΤΑΣΕΙΣ ΤΗΣ ΣΥΠΖ .....	53
	<b>ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ – ΣΥΖΗΤΗΣΗ</b> .....	<b>55</b>

## ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ – ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ

# A. ΥΓΕΙΑ ΚΑΙ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ

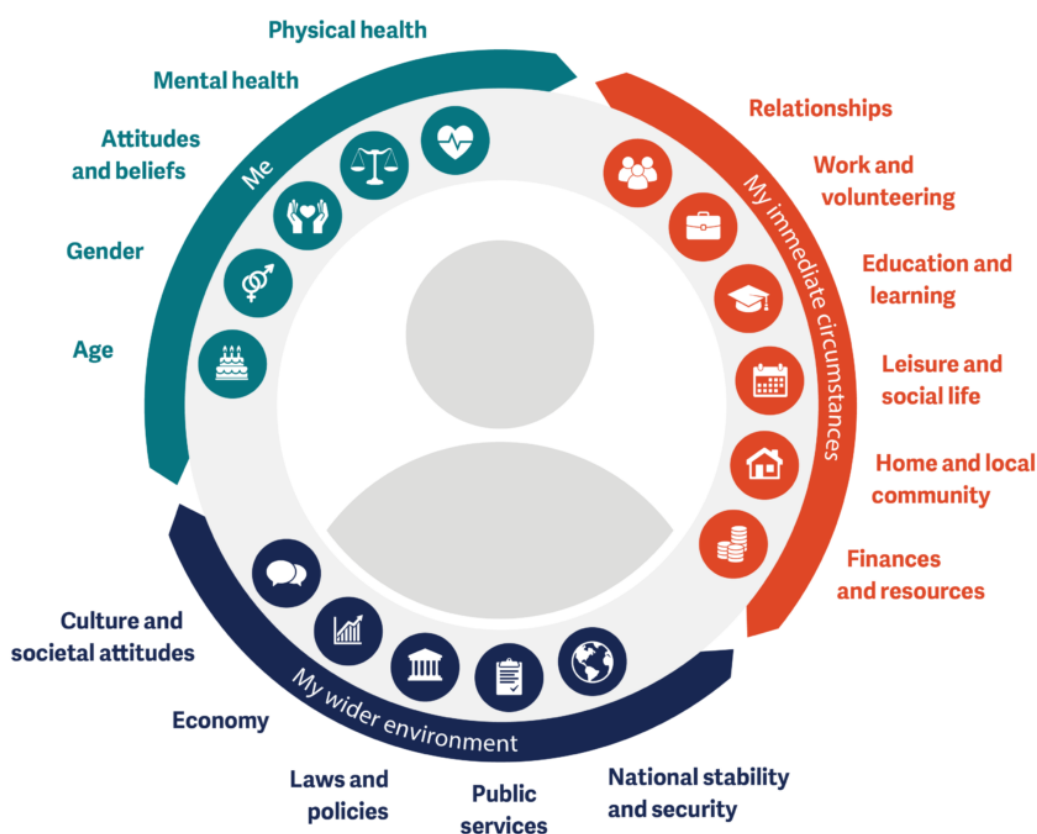
## 1. ΥΓΕΙΑ: ΟΡΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Δεν μπορεί να αμφισβητηθεί το γεγονός ότι η υγεία θεωρείται ως το υπέρτατο αγαθό της ανθρώπινης ύπαρξης, παράγοντας εκ των ων ουκ άνευ για τη σωματική, ψυχική και κοινωνική ευημερία των ατόμων. Σύμφωνα με τη διακήρυξη του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας (ΠΟΥ), η οποία υπεγράφη το 1946 από εκπροσώπους 61 κρατών και τέθηκε σε ισχύ το 1948, «*υγεία είναι η κατάσταση πλήρους φυσικής, πνευματικής και κοινωνικής ευεξίας και όχι απλώς η απουσία νόσου ή αναπηρίας*» («Health is a state of complete physical, mental and social well-being and not merely the absence of disease or infirmity») (Επίσημα αρχεία του WHO, no 2, σελ. 100). Σύμφωνα με τη διακήρυξη αυτή, η επίτευξη και η απόλαυση του ανώτερου δυνατού επιπέδου υγείας αποτελεί θεμελιώδες δικαίωμα όλων των ανθρώπων, ανεξαρτήτως φυλής, θρησκείας, κοινωνικοοικονομικής τάξεως ή πολιτικών πεποιθήσεων.<sup>1</sup>

Από τον 5<sup>ο</sup> αιώνα π.Χ., οι αρχαίοι Έλληνες φιλόσοφοι ασχολήθηκαν ενδελεχώς με την έννοια της υγείας, καταλήγοντας στη θεώρησή της ως ισορροπημένης σχέσης μεταξύ ανθρώπου και περιβάλλοντος. Σύμφωνα με τον Πίνδαρο, η υγεία ορίστηκε ως η αρμονική λειτουργία των οργάνων σε συνδυασμό με το αίσθημα ευεξίας και απουσίας πόνου, ενώ ο Πλάτωνας και ο Αριστοτέλης υποστήριξαν το δόγμα «*νους υγιής εν σώματι υγιεί*».<sup>2</sup> Με την πάροδο των αιώνων, η έννοια της υγείας απασχόλησε τους επιστήμονες και τους ανθρώπους της διανόησης και πλέον η ολιστική ιδέα της υγείας συνίσταται στη δυνατότητα να λειτουργεί κανείς στην καλύτερη δυνατή κατάσταση ως προς την πνευματική και σωματική ευεξία και τις κοινωνικές του συναναστροφές.<sup>3</sup>

## 2. ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ

Η ποιότητα ζωής αποτελεί μια ιδιαίτερως πολυδιάστατη έννοια που απασχολεί τις τελευταίες δεκαετίες ολοένα και περισσότερο τους κοινωνικούς και βιοϊατρικούς μελετητές. Σύμφωνα με τον ΠΟΥ, η ποιότητα ζωής αντανακλάται στην αντίληψη του καθενός ως προς τη θέση του στη ζωή, εντασσόμενη στο πλαίσιο του πολιτισμού και των αξιών που τον περιβάλλει και σε σχέση με τους στόχους, τις προσδοκίες, τις αρχές και τους προβληματισμούς του. Με άλλα λόγια, η ποιότητα ζωής αποτελεί πολυπαραγοντική κατάσταση, η οποία επηρεάζεται ισότιμα από τη σωματική και την ψυχική υγεία του ατόμου, τις κοινωνικές του σχέσεις και την αλληλεπίδρασή του με το περιβάλλον.<sup>4</sup> Στην εικόνα 1 παρουσιάζεται το σύνολο των παραγόντων που δύνανται να επηρεάσουν την ποιότητα ζωής ενός ατόμου.



Εικόνα 1: Παράγοντες που επηρεάζουν την ποιότητα ζωής ενός ατόμου. Πηγή: MS International Federation, *What influences quality of life with MS and how can we improve it?*

### 3. ΣΧΕΤΙΖΟΜΕΝΗ ΜΕ ΤΗΝ ΥΓΕΙΑ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ

Η σχετιζόμενη με την υγεία ποιότητα ζωής (ΣΥΠΖ) συνιστά ένα υποσύνολο της ευρύτερης έννοιας της ποιότητας ζωής, καθώς διαπραγματεύεται μόνο την πλευρά που σχετίζεται με τη σωματική, κοινωνική και ψυχική υγεία του ατόμου. Με άλλα λόγια, η ΣΥΠΖ αποκλείει την επιρροή του περιβάλλοντος και των υπολοίπων εξωγενών παραγόντων και εστιάζει στην επίδραση που ασκεί μια συγκεκριμένη κατάσταση υγείας στην καθημερινότητα και στη δραστηριότητα των ανθρώπων.<sup>5</sup>

Το ενδιαφέρον για τη μέτρηση της ΣΥΠΖ στην εποχή μας βαίνει αυξανόμενο, καθώς τίθεται ως στόχος η όσο το δυνατόν ακριβέστερη εκτίμηση του επιπέδου της υγείας των ατόμων και των πληθυσμών, ιδίως τις τελευταίες δεκαετίες όπου παρατηρείται εντυπωσιακή αύξηση του προσδόκιμου επιβίωσης σε άτομα που πάσχουν από χρόνια νοσήματα, όπως η αρτηριακή υπέρταση, ο σακχαρώδης διαβήτης, η στεφανιαία νόσος και η χρόνια αποφρακτική πνευμονοπάθεια.<sup>6</sup> Η ΣΥΠΖ αποτελεί ένα πολυπαραγοντικό κατασκεύασμα που περιλαμβάνει τουλάχιστον τρεις βασικούς πυλώνες: τη σωματική, την ψυχολογική και την κοινωνική λειτουργικότητα, στις οποίες είναι δυνατόν να επιδράσει μία ασθένεια ή μία θεραπευτική παρέμβαση στα πλαίσια της ασθένειας αυτής.<sup>7</sup> Ως σωματική λειτουργικότητα ορίζεται η ικανότητα πραγματοποίησης δραστηριοτήτων της καθημερινότητας, η ψυχολογική λειτουργικότητα συνίσταται στην παρουσία ή την απουσία ψυχολογικού στρες ή αισθήματος ευεξίας και μπορεί να συμπεριλάβει και το επίπεδο της έκπτωσης γνωσιακών λειτουργιών, ενώ ως κοινωνική λειτουργικότητα θεωρείται ο βαθμός και η ποιότητα της αλληλεπίδρασης με το κοινωνικό σύνολο και η ενσωμάτωση σε αυτό.<sup>7</sup>

Σύμφωνα με τους Kaplan και Bush (1982), τρία είναι τα βασικά στοιχεία που συνιστούν τη ΣΥΠΖ:<sup>8</sup>

- Η υποκειμενική εκτίμηση της λειτουργικής κατάστασης του ατόμου
- Η επίδραση της κατάστασης της υγείας στη λειτουργικότητα του ατόμου
- Ο περιορισμός της λειτουργικότητας σε τομείς απαραίτητους για την πραγματοποίηση των στόχων του ατόμου.

Έτσι, εύκολα κατανοεί κανείς ότι στο επίκεντρο της ΣΥΠΖ τίθεται πάντα το ίδιο το άτομο, το οποίο θα πρέπει να είναι η πρώτη και κύρια πηγή των δεδομένων που

αφορούν την ποιότητα ζωής του. Όσο πιο αντικειμενική είναι η μέτρηση της ΣΥΠΖ, τόσο πιο αξιόπιστα δεδομένα αντλούνται όσον αφορά την αντίληψη του ατόμου για την κατάσταση της υγείας του και για την ανταπόκριση στη χορηγούμενη θεραπεία.<sup>5,8</sup>

## 4. ΜΕΤΡΗΣΗ ΤΗΣ ΣΥΠΖ

Το μεγάλο ενδιαφέρον των ερευνητών για τη μέτρηση της ΣΥΠΖ οδήγησε στην ανάπτυξη πολυάριθμων εργαλείων, κατάλληλα προσαρμοσμένων, ώστε να επιτυγχάνουν τη μέγιστη δυνατή εγκυρότητα μετρήσεων, και σχεδιασμένων με βάση συγκεκριμένα ψυχομετρικά κριτήρια.<sup>9</sup> Τα εργαλεία μέτρησης της ποιότητας ζωής αποτελούνται από σταθμισμένα ερωτηματολόγια που απαντώνται είτε με αυτοσυμπλήρωση είτε μέσω συνέντευξης (κατά πρόσωπο, τηλεφωνική, διαδικτυακή). Κατά κανόνα είναι σύντομα, εύκολα κατανοητά, ενώ η συμπλήρωσή τους απαιτεί ελάχιστους πόρους. Σύμφωνα με τη διεθνή βιβλιογραφία, τα εργαλεία μέτρησης της ΣΥΠΖ χωρίζονται σε δύο κατηγορίες: τα γενικά εργαλεία και τα νοσολογικά εξειδικευμένα εργαλεία, ανάλογα με το αν εστιάζουν στο ευρύτερο επίπεδο υγείας του ατόμου ή αν σχετίζονται αποκλειστικά με μία συγκεκριμένη νοσηρότητα.<sup>10</sup>

### 4.1 ΓΕΝΙΚΑ ΕΡΓΑΛΕΙΑ

Τα γενικά εργαλεία μέτρησης της ΣΥΠΖ, όπως είναι το Short Form Health Survey 36 (SF-36) και το EuroQoL-5D (EQ-5D) χρησιμοποιούνται συχνότατα από τους ερευνητές υγείας αλλά και από οικονομολόγους, στα πλαίσια της εξέλιξης της επιστήμης της οικονομικής αξιολόγησης, καθώς δίνουν τη δυνατότητα ποσοτικής μέτρησης της ΣΥΠΖ μεταφράζοντάς την σε ποιοτικά προσαρμοσμένα έτη ζωής (Quality Adjusted Life Years, QALYs), τα οποία αντανakλούν το όφελος των θεραπευτικών παρεμβάσεων στην υγεία των ατόμων.<sup>11</sup> Τα γενικά εργαλεία μέτρησης της ΣΥΠΖ θεωρούνται εφαρμόσιμα σε όλους τους ανθρώπους, ανεξαρτήτως ηλικίας ή πάθησης, καθώς οι επιμέρους πυλώνες ερωτήσεών τους έχουν αποδειχθεί ψυχομετρικά έγκυροι.<sup>12</sup> Ορισμένα εξ' αυτών των εργαλείων έχουν μεταφραστεί,

σταθμιστεί, και χρησιμοποιούνται ευρέως σε εκατοντάδες χώρες του κόσμου, μειονεκτούν όμως ως προς τον υπολογισμό της συνεισφοράς μιας συγκεκριμένης νοσηρότητας στη συνολική ποιότητα ζωής ενός ατόμου.<sup>10</sup>

Με βάση τη διεθνή βιβλιογραφία, τα κυριότερα χρησιμοποιούμενα γενικά εργαλεία μέτρησης της ποιότητας ζωής είναι τα εξής:<sup>13,14</sup>

**1. Κλίμακες αξιολόγησης του γενικού επιπέδου υγείας:**

- Short Form Health Survey 36 (SF-36)
- EuroQol-5D (EQ-5D)
- Nottingham Health Profile (NHP)
- General Health Questionnaire (GHQ) ή Ερωτηματολόγιο Γενικής Υγείας
- Sickness Impact Profile (SIP) ή Επισκόπηση της Επίδρασης της Ασθένειας
- Health Utility Index (HUI) ή Δείκτης Ωφελιμότητας Υγείας
- General Health Rating Index (GHRI) ή Γενικός Δείκτης Κατάταξης Υγείας
- The Psychological Adjustment to Illness Scale ή Κλίμακα Ψυχολογικής Προσαρμογής στην Ασθένεια.

**2. Κλίμακες ευεξίας και προσαρμοσμένα έτη ζωής:**

- Quality of Well-Being Scale ή Κλίμακα Ποιότητας Ευεξίας
- Spiritual Well-Being Scale ή Κλίμακα Πνευματικής Ευεξίας
- Quality Adjusted Life Years (QALYs) ή Ποιοτικά Προσαρμοσμένα Έτη Ζωής.

**3. Κλίμακες μέτρησης ανικανότητας:**

- Karnofski Index ή Δείκτης Λειτουργικότητας Karnofski
- The WHO Performance Status ή Δείκτης Λειτουργικότητας του ΠΟΥ
- The Spitzer Quality of Life Index ή Δείκτης Spitzer για την Ποιότητα Ζωής
- The Katz Index of Activities of Daily Living ή Δείκτης Katz των Δραστηριοτήτων της Καθημερινής Ζωής.

**4. Κλίμακες μέτρησης του πόνου:** η εκτίμηση του πόνου βασίζεται σε κλίμακες αυτοαξιολόγησης, είτε δομημένες με μορφή ερωτηματολογίων είτε με οπτικές αναλογικές, αριθμητικές ή λεκτικές κλίμακες αξιολόγησης.

## 4.2 ΝΟΣΟΛΟΓΙΚΑ ΕΞΕΙΔΙΚΕΥΜΕΝΑ ΕΡΓΑΛΕΙΑ

Τα νοσολογικά εξειδικευμένα εργαλεία μέτρησης της ΣΥΠΖ εστιάζουν σε συγκεκριμένες νοσηρότητες – ασθένειες, ως προς την κλινική και κοινωνική επίδραση που ασκούν στα άτομα που τις φέρουν. Με τον τρόπο αυτό, τα εργαλεία αυτά έχουν την ικανότητα να ανιχνεύουν την ευαισθησία των πασχόντων ατόμων σε μικρές, αλλά κλινικά σημαντικές μεταβολές που αφορούν την κατάσταση της υγείας τους ως προς μια συγκεκριμένη πάθηση, ενώ είναι συνήθως πιο εκτεταμένα και πιο σύνθετα από τα γενικά εργαλεία μέτρησης της ΣΥΠΖ.<sup>15</sup> Ενδεικτικά, αναφέρουμε τα πιο κοινά χρησιμοποιούμενα νοσολογικά εξειδικευμένα εργαλεία μέτρησης της ΣΥΠΖ στα καρδιαγγειακά νοσήματα:<sup>16</sup>

- Angina Pectoris Quality of Life Questionnaire (AQLQ)
- Angina-Related Limitations at Work Questionnaire
- Atrial Fibrillation Severity Scale
- Barthel Index
- Beck Depression Scale
- Burden of Stroke Scale (BOSS)
- Cardiac Health Profile (CHP)
- Cardiovascular Limitations and Symptoms Profile (CLASP)
- Chronic Heart Failure Questionnaire (CHQ)
- Duke Health Profile (DHP)
- European Heart Failure Self-Care Behavior Scale (EHFScBS)
- Health Complaints Scale in Coronary Artery Disease (HCS-CAD)
- International Index of Erectile Dysfunction (IIEF-5)
- Kansas City Cardiomyopathy Questionnaire
- Karnofsky Performance Scale (KPS)
- Left Ventricular Dysfunction Questionnaire (LVD-36)
- London Handicap Scale
- MacNew Heart Disease Health-Related Quality of Life Questionnaire (MacNew)
- McMasters Health Index Questionnaire



- Minnesota Living with Heart Failure Questionnaire (MLHF-Q)
- Mini Mental State Examination (MMSE)
- Minor Symptom Evaluation Profile (MSEP)
- Myocardial Infarction Dimensional Assessment Scale (MIDAS)
- Newcastle Stroke-Specific Quality of Life Measure (NEWSQOL)
- Pacemaker Symptom Scale
- Quality of Life After Myocardial Infarction (QLMI)
- Quality of Life Index – Cardiac Version III
- Quality of Life in Severe Heart Failure Questionnaire (QLQ – SHF)
- Reitan Trail-making Test (RTMT)
- Schedule for the Evaluation of Individual Quality of Life-Direct Weight (SEIQoL-DW)
- Seattle Angina Questionnaire (SAQ)
- Stroke Adapted Sickness Impact Profile (SA-SIP30)
- Stroke Impact Scale (SIS)
- Stroke Specific Quality of Life Scale (SS-QoL Scale)
- Symptom Questionnaire for Hypertensive Patients
- Vital Signs Quality of Life Questionnaire (VSQQLQ).

## 5. ΙΔΙΟΤΗΤΕΣ ΕΡΓΑΛΕΙΩΝ ΜΕΤΡΗΣΗΣ ΤΗΣ ΣΥΠΖ

Είναι σαφές ότι η μέτρηση της ποιότητας ζωής και ειδικότερα της ΣΥΠΖ συνιστά ένα ιδιαίτερα δύσκολο εγχείρημα. Έτσι, έχουν κατά καιρούς εγερθεί ποικίλα ερωτήματα εκ μέρους των ειδικών σχετικά με την ευαισθησία, την εγκυρότητα, την εφαρμοσιμότητα και την αξιοπιστία των εργαλείων μέτρησης της ΣΥΠΖ, στα πλαίσια της πολυπλοκότητας που χαρακτηρίζει τα διάφορα νοσήματα που επιδρούν σε αυτήν.<sup>15</sup> Κάθε εργαλείο μέτρησης της ΣΥΠΖ είναι απαραίτητο αφενός να ανταποκρίνεται στην πραγματικότητα ως προς τα αποτελέσματά του, και αφετέρου τα αποτελέσματα αυτά να είναι ερμηνεύσιμα.<sup>17</sup> Παρακάτω παρουσιάζουμε τις βασικές ιδιότητες των εργαλείων ΣΥΠΖ, οι οποίες καθιστούν ικανό ένα εργαλείο να εφαρμοστεί στο σύνολο του πληθυσμού που αφορά:

1. **Αξιοπιστία:** η αξιοπιστία αφορά το βαθμό στον οποίο τα αποτελέσματα που προκύπτουν από την χρησιμοποίηση ενός εργαλείου μέτρησης ΣΥΠΖ μπορούν να αναπαραχθούν, εάν δηλαδή οι απαντήσεις σε επανειλημμένες μετρήσεις παραμένουν σταθερές, με την προϋπόθεση ότι σταθερές μένουν και οι συνθήκες μέτρησης (π.χ. δεν υπάρχει εξέλιξη του νοσήματος στα άτομα που απαρτίζουν το δείγμα μεταξύ των επανειλημμένων μετρήσεων).<sup>18</sup> Η μέγιστη αξιοπιστία εκφράζεται με την τιμή του συντελεστή συσχέτισης στο 1,00. Συνήθως, ο συντελεστής συσχέτισης σε αξιόπιστα εργαλεία λαμβάνει τιμές μεταξύ 0,70 και 0,90. Όσο υψηλότερος είναι αυτός ο δείκτης αξιοπιστίας, τόσο πιθανότερο είναι η ΣΥΠΖ να μην επηρεάζεται από εξωγενείς τυχαίους παράγοντες.<sup>10</sup> Η αξιοπιστία διαχωρίζεται περαιτέρω στην εσωτερική συνέπεια ή internal consistency (εξετάζει το κατά πόσο τα επιμέρους στοιχεία του εργαλείου μέτρησης συσχετίζονται μεταξύ τους και εκφράζεται με τον συντελεστή Cronbach's alpha<sup>19</sup>), στην συμφωνία των μετρήσεων ή inter-rater reliability (αντικατοπτρίζει το βαθμό συμφωνίας μεταξύ δύο αξιολογητών που εφαρμόζουν το εργαλείο μέτρησης ΣΥΠΖ στα άτομα και εκφράζεται συνήθως με τον συντελεστή Cohen's Kappa<sup>20</sup>) και στην αξιοπιστία ως προς τη συσχέτιση των επαναλαμβανόμενων μετρήσεων (test-retest reliability).<sup>10</sup>
2. **Εγκυρότητα:** αφορά στην ικανότητα του εργαλείου μέτρησης της ΣΥΠΖ να μετρά την έννοια ή τις έννοιες τις οποίες σχεδιάστηκε να μετρήσει.<sup>10</sup> Ο έλεγχος εγκυρότητας θεωρείται πιο σημαντικό στοιχείο από τον έλεγχο της αξιοπιστίας και απαιτεί πιο εκτεταμένες αναλύσεις. Διαιρείται περαιτέρω στα εξής:<sup>21</sup>
  - **Εγκυρότητα έκφρασης ή face validity:** εξετάζει αν το εργαλείο είναι κατάλληλο για τη μέτρηση της συγκεκριμένης εννοιολογικής οντότητας)
  - **Εγκυρότητα περιεχομένου ή content validity:** διαπραγματεύεται το κατά πόσο το σύνολο των επιμέρους στοιχείων από τα οποία αποτελείται το εργαλείο μέτρησης είναι συναφές με την έννοια που προορίζεται να μετρήσει

- **Εγκυρότητα κριτηρίου ή criterion validity:** αποτελεί παράμετρο μέτρησης της εγκυρότητας ενός εργαλείου λαμβάνοντας υπόψη ένα εξωτερικό κριτήριο (συνήθως ένα άλλο εργαλείο μέτρησης της ίδιας εννοιολογικής οντότητας) και χωρίζεται περαιτέρω σε συντρέχουσα (concurrent validity) και προβλεπτική εγκυρότητα (predictive validity)
  - **Εγκυρότητα εννοιολογικής κατασκευής ή construct validity:** προκύπτει έπειτα από εφαρμογή ενός εργαλείου μέτρησης σε διαφορετικά κοινωνικά και πολιτισμικά πλαίσια και σε ανθρώπους που προέρχονται από διαφορετικούς χώρους. Είναι η πιο δύσκολη να αποδοθεί και συνήθως προκύπτει έπειτα από επανειλημμένες μετρήσεις σε βάθος χρόνου. Οι επιμέρους προσεγγίσεις της είναι πολυάριθμες (π.χ. διακριτική εγκυρότητα, συγκλίνουσα εγκυρότητα κ.α.).
3. **Ειδικότητα:** αφορά την ικανότητα ενός εργαλείου μέτρησης να διακρίνει σωστά τους διαφορετικούς πληθυσμούς στους οποίους εφαρμόζεται, λαμβάνοντας υπόψη την ετερογένεια των ατόμων που προέρχονται από διαφορετικές κοινωνικές και πολιτισμικές ομάδες.<sup>17</sup>
  4. **Ευαισθησία:** η ικανότητα ενός εργαλείου μέτρησης να ενσωματώνει όλες τις πιθανές αλλαγές στη ΣΥΠΖ που συμβαίνουν με την πάροδο του χρόνου.
  5. **Ανταποκρισιμότητα:** αντανακλά τη δυνατότητα ενός εργαλείου μέτρησης να ανιχνεύει τις μεταβολές στο φυσικό, ψυχικό και κοινωνικό σκέλος της υγείας.<sup>10</sup>

## 6. ΔΙΑΔΕΔΟΜΕΝΑ ΕΡΓΑΛΕΙΑ ΜΕΤΡΗΣΗΣ ΤΗΣ ΣΥΠΖ

Όπως προαναφέρθηκε, τα εργαλεία μέτρησης της ΣΥΠΖ (γενικά και νοσολογικά εξειδικευμένα) είναι πολυάριθμα και διαρκώς δημιουργούνται νέα, τα οποία μεταφράζονται και σταθμίζονται ανάλογα με τις ανάγκες του εκάστοτε πληθυσμού εφαρμογής. Όσον αφορά τον ελληνικό πληθυσμό, έχουν μεταφραστεί και σταθμιστεί δεκάδες γενικά εργαλεία μέτρησης της ΣΥΠΖ που παρουσιάζονται συνοπτικά στην εικόνα 2, με βάση τα στοιχεία που συνέλεξε στη μονογραφία του ο κ.

Κοντοδημόπουλος (2016)<sup>10</sup>. Τα συχνότερα χρησιμοποιούμενα γενικά εργαλεία μέτρησης της ΣΥΠΖ είναι τα εξής:<sup>22</sup>

- Επισκόπηση υγείας SF-36 (version 2)
- Sickness Impact Profile (SIP)
- Nottingham Health Profile (NHP)
- WHO Quality of Life Assessment (WHOQOL)
- WHOQOL BREF
- EQ-5D (EuroQol Group).

<u>Πλήρης Ονομασία</u>	<u>Σύντομη Ονομασία</u>
15-dimensional health-related quality of life measure	15D
Brief Illness Perception Questionnaire	Brief IPQ
Childhood Health Assessment Questionnaire	CHAQ
Child Health Questionnaire	CHQ
EQ-5D	EQ-5D
General Health Questionnaire	GHQ
Health Assessment Questionnaire	HAQ
Illness Behavior Questionnaire	IBQ
Revised Illness Perception Questionnaire	IPQ-R
KIDSCREEN	KIDSCREEN
KINDL	KINDL
Modified Barthel Index	MBI
Medical Outcomes Study Sleep scale	MOS Sleep
Nottingham Health Profile	NHP
Pediatric Quality of Life Inventory	PedsQL
Psychological General Well-Being Index	PGWBI
Perceived Quality of Life scale	PQoL
Ferrans and Powers Quality of Life Index	QLI
Flanagan's Quality of Life Scale	QOLS
Social Adjustment Scale - Self-Report	SAS-SR
MOS Short Form 12 items	SF-12
MOS Short Form 36 Items	SF-36
Treatment Satisfaction Questionnaire for Medication	TSQM
WHO (Five) Well-Being Index	WHO-5
World Health Organization Quality of Life assessment instrument	WHOQOL-100/WHOQOL-BREF
Work Productivity and Activity Impairment Questionnaire	WPAI

<sup>1</sup>Μέχρι 28/11/2014

Πηγή: [www.proqolid.org](http://www.proqolid.org) (Patient-Reported Outcome and Quality of Life Instruments Database)

Ηλεκτρονική βάση εργαλείων μέτρησης ποιότητας ζωής του Mapi Research Institute

*Εικόνα 2: Γενικά εργαλεία μέτρησης της ΣΥΠΖ που έχουν μεταφραστεί στα ελληνικά*

## 6.1 ΤΟ ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ SF-36

Η επισκόπηση υγείας SF-36 αποτελεί ένα ερωτηματολόγιο 36 διακριτών στοιχείων που σχεδιάστηκε και περιεγράφηκε το 1992 από τους Ware και Sherbourne στη Βοστώνη των ΗΠΑ. Είναι ένα ιδιαίτερα διαδεδομένο εργαλείο μέτρησης της ΣΥΠΖ που χρησιμοποιείται ευρέως στην ιατρική πράξη και έρευνα, στις αξιολογήσεις των πολιτικών υγείας και σε έρευνες που αφορούν το γενικό πληθυσμό.<sup>23</sup>

Σύμφωνα με τους Ware και Sherbourne, το SF-36 μετρά οκτώ ξεχωριστές διαστάσεις της ΣΥΠΖ:

- **Σωματική λειτουργικότητα (physical functioning):** προσδιορίζει την επίδραση του επιπέδου της υγείας ενός ατόμου στις καθημερινές φυσικές δραστηριότητες, όπως είναι το περπάτημα
- **Σωματικός ρόλος (physical role functioning):** ανιχνεύει τη θετική ή αρνητική επίδραση μιας ασθένειας στις καθημερινές δραστηριότητες ενός ατόμου
- **Σωματικός πόνος (bodily pain):** προσδιορίζει το επίπεδο του πόνου που βιώνει ένα άτομο στα πλαίσια κάποιας νοσηρότητας και το βαθμό επίδρασης που αυτός ασκεί στις δραστηριότητές του
- **Γενική υγεία (general health):** προσφέρει αξιολόγηση του γενικότερου πλαισίου της υγείας ενός ατόμου, π.χ. σε σχέση με ένα χρόνο πριν, καθώς και της προοπτικής διατήρησης του επιπέδου της υγείας
- **Ζωτικότητα (vitality):** αφορά το επίπεδο ευεξίας και ενεργητικότητας που βιώνει το άτομο
- **Κοινωνική λειτουργικότητα (social role functioning):** προσδιορίζει την επίδραση που ασκεί το επίπεδο της υγείας ενός ατόμου στις κοινωνικές του σχέσεις και δραστηριότητες
- **Συναισθηματικός ρόλος (emotional role functioning):** διερευνά την επίδραση των συναισθηματικών προβλημάτων ενός ατόμου στις καθημερινές του δραστηριότητες
- **Ψυχική υγεία (mental health):** εστιάζει στο ρόλο της κατάθλιψης και της συναισθηματικής σταθερότητας στο επίπεδο της υγείας του ατόμου.

Το ερωτηματολόγιο SF-36 υπολογίζει δύο ξεχωριστές διαστάσεις της ΣΥΠΖ: τη φυσική διάσταση, που αντιπροσωπεύεται από τη συνιστώσα της σωματικής υγείας (Physical Component Summary, PCS) και τη συνιστώσα της ψυχικής υγείας (Mental Component Summary, MCS). Η πρώτη περιλαμβάνει από τα προαναφερθέντα τη γενική υγεία, το σωματικό πόνο, τη σωματική λειτουργικότητα και το σωματικό ρόλο, ενώ η δεύτερη περιλαμβάνει την ψυχική υγεία, τη ζωτικότητα, το συναισθηματικό ρόλο και την κοινωνική λειτουργικότητα.<sup>24</sup> Έπειτα από 8 έτη παρατήρησης των προκαταρκτικών αποτελεσμάτων, αναπτύχθηκε η δεύτερη έκδοση του SF-36 (version 2) με μικρές βελτιώσεις και προσθαφαιρέσεις, η οποία χρησιμοποιείται έως και σήμερα από τους ερευνητές σε πάνω από 100 χώρες του κόσμου.<sup>25</sup>

## 6.2 ΤΟ ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ SICKNESS IMPACT PROFILE (SIP)

Το ερωτηματολόγιο SIP σχεδιάστηκε για να αξιολογήσει τη λειτουργικότητα ατόμων που πάσχουν από κάποια χρόνια νόσο. Αποτελείται από 136 διακριτά στοιχεία διαχωρισμένα σε 12 κατηγορίες και η διάρκεια συμπλήρωσής του είναι περίπου 30 λεπτά. Κάθε στοιχείο του ερωτηματολογίου αντιπροσωπεύει μια διαταραχή συμπεριφοράς που έπειτα συσχετίζεται με την υποκείμενη νόσο, αφού συγκριθεί με άλλα στοιχεία ως προς τη σοβαρότητά του και τη συμβολή του στο τελικό αποτέλεσμα.<sup>26</sup> Αναπτύχθηκε και παρουσιάστηκε πρώτη φορά το 1981 έπειτα από εξαετή μελέτη και έρευνα και σχεδιάστηκε έτσι ώστε να ανταποκρίνεται σε όλο το εύρος των χρόνιων ασθενειών και σε άτομα όλων των κοινωνικών πλαισίων και πολιτισμικών ομάδων.<sup>27</sup>

## 6.3 ΤΟ ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ NOTTINGHAM HEALTH PROFILE (NHP)

Το εργαλείο NHP αποτελεί μία κλίμακα μέτρησης της ΣΥΠΖ συνιστάμενη από 38 διακριτά στοιχεία, εύκολα απαντήσιμα εντός 5 λεπτών. Αντικατοπτρίζει την εικόνα που έχει το άτομο για την εκάστοτε ασθένειά του και εξετάζει τους τομείς της ενέργειας, του πόνου, της κοινωνικής απομόνωσης, της σωματικής κινητικότητας, του ύπνου και των συναισθηματικών αντιδράσεων.<sup>28</sup>

#### 6.4 ΤΑ ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΑ WHO QUALITY OF LIFE ASSESSMENT (WHOQOL) ΚΑΙ WHOQOL-BREF

Τα εργαλεία WHOQOL και WHOQOL-BREF αναπτύχθηκαν από τον ΠΟΥ και την ομάδα WHOQOL με σκοπό τη σχεδίαση ενός εργαλείου μέτρησης της ΣΥΠΖ το οποίο δύναται να εφαρμοστεί διαπολιτισμικά σε όλες τις χώρες του κόσμου.<sup>29</sup> Σύμφωνα με την επίσημη έκθεση του ΠΟΥ σχετικά με τα εργαλεία αυτά, το WHOQOL αποτελείται από 100 ερωτήσεις που έχουν ως στόχο την ανίχνευση της αντίληψης που έχει ένα άτομο για τη θέση του στη ζωή στο ευρύτερο πλαίσιο της κουλτούρας και του συστήματος αξιών που το χαρακτηρίζει, καθώς και σε σχέση με τους στόχους, τις προσδοκίες και τις ανησυχίες του. Το εργαλείο αυτό μέτρησης της ΣΥΠΖ που αποτελείται από 24 συνολικά τομείς-πλευρές της ΣΥΠΖ, χρησιμοποιείται ευρέως στην ιατρική επιστήμη και έρευνα, καθώς και στη χάραξη πολιτικών υγείας, ενώ μέχρι σήμερα υπάρχουν και χρησιμοποιούνται ερωτηματολόγια WHOQOL σε 29 διαφορετικές γλώσσες.<sup>30</sup>

Λόγω της μεγάλης έκτασης και των πρακτικών δυσκολιών που ανέκυπταν ως προς τη χρήση του ερωτηματολογίου WHOQOL, αναπτύχθηκε από τον ΠΟΥ το εργαλείο WHOQOL-BREF, ως σύντομη έκδοση του πρώτου, που περιλαμβάνει 26 ερωτήσεις, προκύπτουσες από απομόνωση ενός στοιχείου από την καθεμία από τις 24 κατηγορίες του WHOQOL, ενώ προστέθηκαν επιπλέον δύο ερωτήσεις από το ερωτηματολόγιο του ΠΟΥ σχετικά με τη γενική ποιότητα ζωής – γενική υγεία.<sup>31</sup> Το ερωτηματολόγιο WHOQOL-BREF διαπραγματεύεται την εκτίμηση της ψυχικής υγείας, της σωματικής υγείας, της σχέσης με το περιβάλλον καθώς και τις κοινωνικές σχέσεις των ερωτώμενων και έχει αποδεδειγμένα την ίδια αξία με το εκτεταμένο ερωτηματολόγιο WHOQOL ως προς τη μέτρηση της ΣΥΠΖ.<sup>29</sup>

#### 6.5 ΤΟ ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ EQ-5D

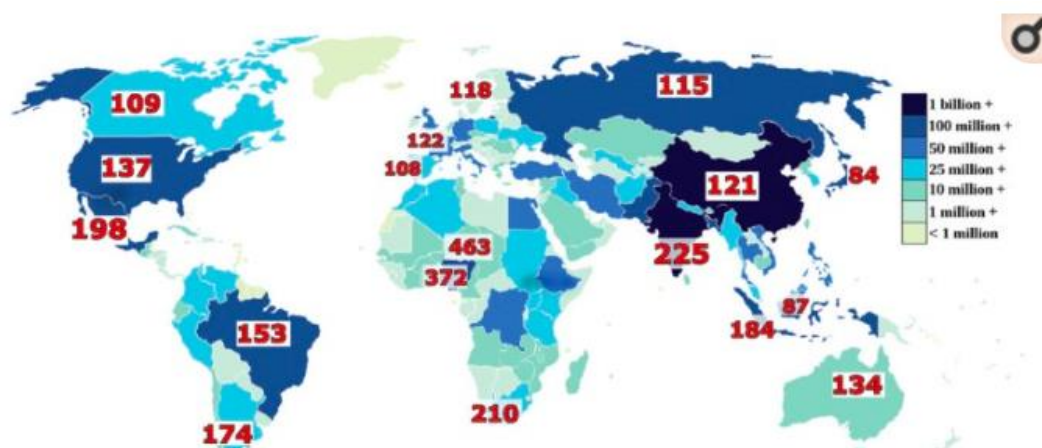
Το εργαλείο EQ-5D αναπτύχθηκε από την ομάδα EuroQol Group το 2009, με σκοπό τη μέτρηση της ΣΥΠΖ των ευρωπαϊκών πληθυσμών. Αποτελείται από πέντε διαστάσεις: κινητικότητα, προσωπική φροντίδα, συνήθεις δραστηριότητες, πόνος και άγχος-κατάθλιψη. Η καθεμία από τις πέντε προαναφερθείσες διαστάσεις μετράται

ποσοτικά από πέντε επίπεδα απαντήσεων, κυμαινόμενα από κανένα πρόβλημα στην εκτέλεση έως σοβαρό πρόβλημα. Το EQ-5D είναι ερωτηματολόγιο αυτοσυμπλήρωσης και έχει μεταφραστεί στην εποχή μας σε πάνω από 130 γλώσσες, καθώς έχει πλέον σταθμιστεί και για χρήση σε μη ευρωπαϊκούς πληθυσμούς.<sup>32</sup>

## Β. ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΕΣ

### 1. ΟΡΙΣΜΟΣ – ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Οι συγγενείς καρδιοπάθειες (ξενόγλωσσοι όροι: congenital heart disease, congenital heart defect, congenital heart anomaly) συνιστούν μια μεγάλη και ετερογενή ομάδα νοσημάτων που αφορούν ελαττωματική διαμόρφωση της καρδιάς ή/και των μεγάλων αγγείων, παρούσα κατά τη γέννηση του πάσχοντος ατόμου. Οι εν λόγω ανωμαλίες αναπτύσσονται στο έμβρυο κατά τη διάρκεια της κύησης, ενώ σύμφωνα με πρόσφατα στοιχεία του 2015, περίπου 500.000 ενήλικες στις ΗΠΑ πάσχουν από συγγενή καρδιοπάθεια.<sup>33</sup> Η επίπτωση των συγγενών καρδιοπαθειών είναι κατά προσέγγιση 6-8 ανά 1000 γεννήσεις και αποτελούν τη συχνότερη συγγενή ανωμαλία στο δυτικό κόσμο, σχετιζόμενη πολύ συχνά με την εμφάνιση νεογνικού θανάτου.<sup>34</sup> Στα πλαίσια της ραγδαίας ιατρικής προόδου των τελευταίων δεκαετιών, έχει αυξηθεί κατακόρυφα η επιβίωση των ατόμων με συγγενείς καρδιοπάθειες, αλλά παράλληλα και το κόστος των παρεχόμενων ιατρικών υπηρεσιών, διότι η συντριπτική



Εικόνα 3: Γεννήσεις νεογνών με συγγενή καρδιοπάθεια ανά εκατομμύριο πληθυσμού. Πηγή: WHO, 2011



πλειοψηφία των ασθενών με συγγενείς ανωμαλίες της καρδιάς και των μεγάλων αγγείων παρουσιάζουν ποικίλες συννοσηρότητες, οι οποίες επιβάλλουν την τακτική παρακολούθηση και περίθαλψη της ομάδας αυτής.<sup>35</sup> Είναι προφανές λοιπόν ότι το μείζον ζήτημα που αντιμετωπίζουν τα άτομα με συγγενή καρδιοπάθεια δεν είναι πάντοτε οι ανωμαλίες στο καρδιαγγειακό σύστημα, καθώς η νόσος επιδρά ριζικά στην ποιότητα ζωής τους, για παράδειγμα ως προς την εργασία τους, τη φυσική άσκηση και την εγκυμοσύνη.<sup>36</sup> Στην εικόνα 3 παρουσιάζεται ο αριθμός των γεννήσεων ατόμων με συγγενή καρδιοπάθεια ανά εκατομμύριο πληθυσμού.

## 2. ΠΑΘΟΓΕΝΕΣΗ – ΑΙΤΙΑ

Έπειτα από μακρόχρονη έρευνα διαπιστώθηκε ότι η ανάπτυξη των συγγενών καρδιοπαθειών ακολουθεί μια περίπλοκη διαδικασία, στην οποία εμπλέκεται απορρύθμιση συγκεκριμένων σταδίων στη διαφοροποίηση των μυοκυττάρων και στη μορφογένεση του καρδιαγγειακού συστήματος, όπως αποδείχθηκε έπειτα από σειρά σχετικών πειραμάτων σε ζωικά μοντέλα.<sup>36</sup> Δεν έχει αποσαφηνιστεί ακόμη ο ακριβής μηχανισμός που οδηγεί στην εμφάνιση αυτής της ομάδας νοσημάτων, ενώ αναμένεται να αποκαλυφθούν σχετικά στοιχεία έπειτα από αναλύσεις που πραγματοποιούνται στο γονιδίωμα ατόμων οικογενειών που πάσχουν από συγγενείς καρδιοπάθειες.<sup>33</sup> Σήμερα, περίπου το 20% των περιπτώσεων συγγενών καρδιοπαθειών αποδίδονται σε πιθανές αιτίες, όπως γενετικά σύνδρομα ή τερατογένεση, ενώ η αιτιολογία του υπολοίπου 80% παραμένει άγνωστη.<sup>34</sup> Παρακάτω αναφέρουμε ενδεικτικά πιθανούς παράγοντες που είναι ικανοί να συμβάλλουν στην εμφάνιση συγγενούς ανωμαλίας της καρδιάς ή/και των μεγάλων αγγείων.

## 1. Κληρονομικά γενετικά σύνδρομα

Περίπου 3-5% των περιπτώσεων συγγενών καρδιοπαθειών παρουσιάζονται σαν μέρος ενός γενετικού συνδρόμου μεταβιβαζόμενου με το Μενδέλειο

Syndrome	Gene (region)	Associated cardiac lesions	Proportion of patients with CHD
Alagille	<i>JAG1, NOTCH1</i> (del 20p12)	PPS, TOF, ASD, PS	85%–95%
Noonan	<i>PTPN11, SOS1, KRAS, RAF1</i>	PVS, ASD, CoA, HCM	80%–90%
Holt–Oram	<i>TBX5</i>	ASD, VSD, AVSD, TOF	80%
Char	<i>TFAP2B</i>	PDA	60%
Ellis–van Creveld	<i>EVC, EVC2</i>	Primum ASD, common atrium, AVSD	60%
Smith–Lemli–Opitz	<i>DHCR7</i>	AVSD, primum ASD, VSD, PAPVR	45%
CHARGE	<i>CHD7, SEMA3E</i>	ASD, VSD, valve defects	50%–80%
Kabuki	<i>MLL2</i> in some cases	CoA, ASD, VSD	40%
Heterotaxy*	<i>ZIC3</i>	Dextrocardia, L-TGA, AVSD, TAPVR	90%–100%

ASD = atrial septal defect. AVSD = atrioventricular septal defect. CoA = coarctation of the aorta. HCM = hypertrophic cardiomyopathy. L-TGA = congenitally corrected transposition of the great arteries. PAPVR = partial anomalous pulmonary venous return. PDA = patent ductus arteriosus. PPS = peripheral pulmonary stenosis. PS = pulmonary stenosis. PVS = pulmonary valve stenosis. TAPVR = total anomalous pulmonary venous return. TOF = tetralogy of Fallot. VSD = ventricular septal defect.

\* Here refers to heterotaxy syndrome, which includes both cardiac and non-cardiac (eg, asplenia, polysplenia) manifestations. Heterotaxy is also an umbrella term for cardiac lesions, including left and right atrial isomerism.

Εικόνα 4: Γνωστά γενετικά σύνδρομα και συσχέτισή τους με την εμφάνιση συγγενών καρδιοπαθειών. Πηγή: Blue GM, Kirk EP, Sholler GF, Harvey RP, Winlaw DS. Congenital heart disease: Current knowledge about causes and inheritance. *Med J Aust.* 2012;197(3):155-159. doi:10.5694/mja12.10811

πρότυπο κληρονομικότητας.<sup>34</sup> Η κληρονομικότητα μπορεί να είναι είτε αυτοσωμική επικρατούσα ή υπολειπόμενη, είτε X-φυλοσύνδετη, με ποικίλη διεισδυτικότητα στην κάθε περίπτωση.<sup>37</sup> Σε πρόσφατη μελέτη που πραγματοποιήθηκε στη Δανία και συμπεριέλαβε 1.700.000 Δανούς με συγγενή καρδιοπάθεια, μόνο το 2,2% του συνόλου διέθεταν συγγενή πρώτου βαθμού με όμοια πάθηση, στοιχεία που κλίνουν υπέρ της μεγάλης συμβολής των de novo μεταλλάξεων στην εμφάνιση συγγενών καρδιοπαθειών.<sup>38</sup> Στην εικόνα 4 αναφέρονται οι πιο γνωστές συσχέτισεις γενετικών συνδρόμων και συγγενών ανωμαλιών καρδιάς ή/και μεγάλων αγγείων, καθώς και τα ένοχα γονίδια.

## 2. Χρωμοσωμικές ανωμαλίες

Η επιπλέον παρουσία ή η έλλειψη χρωμοσωμάτων, καθώς και η διάσπαση ή προσθήκη στοιχείων στα χρωμοσώματα του ανθρώπινου γονιδιώματος, καταστάσεις γνωστές ως χρωμοσωμικές ανωμαλίες, έχουν συσχετιστεί σε πολλές περιπτώσεις με συγγενείς καρδιοπάθειες, με κύριο εκπρόσωπο την

τρισωμία 21 ή σύνδρομο Down.<sup>39</sup> Ενδεικτικές περιπτώσεις χρωμοσωμικών ανωμαλιών που συσχετίζονται με συγγενείς καρδιοπάθειες παρουσιάζονται στην εικόνα 5.

2 Chromosomal anomalies associated with congenital heart disease (CHD) <sup>7-9</sup>			
Syndrome	Chromosomal anomaly	Associated cardiac lesions	Proportion of patients with CHD
Down	Trisomy 21	AVSD, ASD, VSD, TOF	40%–50%
Edwards	Trisomy 18	VSD, ASD, DORV, TOF, CoA, HLHS	90%–100%
Patau	Trisomy 13	ASD, VSD, DORV, HLHS, L-TGA, AVSD, TAPVR, dextrocardia, PDA	80%
Turner	Monosomy X	CoA, AS, HLHS, PAPVR	25%–35%
Klinefelter	47, XXY	ASD, PDA, MVP	50%
Cat eye	Tetrasomy 22p	TAPVR, PAPVR	50%
Pallister–Killian	Tetrasomy 12p	VSD, CoA, PDA, ASD, AS	25%
Velocardiofacial	(Del 22q11.2)	IAA(B), TA, TOF, aortic arch anomalies	75%–85%
Williams	(Del 7q11.23)	SVAS ± PVS, PS, PPS	50%–80%

ASD = atrial septal defect. AS = aortic stenosis. AVSD = atrioventricular septal defect. CoA = coarctation of the aorta. DORV = double outlet right ventricle. HLHS = hypoplastic left heart syndrome. IAA(B) = interrupted aortic arch (type B). L-TGA = congenitally corrected transposition of the great arteries. MVP = mitral valve prolapse. PAPVR = partial anomalous pulmonary venous return. PDA = patent ductus arteriosus. PPS = peripheral pulmonary stenosis. PS = pulmonary stenosis. PVS = pulmonary valve stenosis. SVAS = supravalvular aortic stenosis. TA = truncus arteriosus. TAPVR = total anomalous pulmonary venous return. TOF = tetralogy of Fallot. VSD = ventricular septal defect.

Εικόνα 5: Χρωμοσωμικές ανωμαλίες και συγγενείς καρδιοπάθειες. Πηγή: Blue GM, Kirk EP, Sholler GF, Harvey RP, Winlaw DS. Congenital heart disease: Current knowledge about causes and inheritance. Med J Aust. 2012;197(3):155-159. doi:10.5694/mja12.10811

### 3. Περιβαλλοντικοί - μη γονιδιακοί παράγοντες

Έπειτα από πρόσφατη έρευνα, έχουν ανευρεθεί μη γονιδιακοί παράγοντες που συσχετίζονται με την εμφάνιση συγγενών καρδιοπαθειών. Οι παράγοντες αυτοί είναι είτε περιβαλλοντικοί είτε αφορούν τη μητέρα και τις συνθήκες κάτω από τις οποίες κυοφορεί το έμβρυο.<sup>34</sup> Ο μητρικός σακχαρώδης διαβήτης, ο συστηματικός ερυθρηματώδης λύκος, η

5 Environmental risk factors associated with congenital heart disease (CHD) <sup>8,9,17</sup>		
Teratogenic influence	Associated cardiac lesions	Proportion at risk of CHD
Maternal diabetes	VSD, ASD, L-TGA, AVSD, TAPVR, CoA, TOF, TGA	5%
Maternal rubella	PDA, VSD, ASD, PS, TOF	30%–60%
Maternal phenylketonuria	TOF, VSD, PDA, left-sided lesions	15%–50%
Systemic lupus erythematosus	Complete heart block	Uncertain
Febrile illness	PS, right- and left-sided obstructive defects, tricuspid atresia, VSD	Uncertain
Thalidomide	TOF, ASD, VSD, TA	Up to 30%
Retinoic acid	TA, TOF, IAA, DORV	25%
Anticonvulsants	Any defect	Uncertain
Lithium	Ebstein anomaly, tricuspid atresia	Lower than initially reported
Selective serotonin reuptake inhibitors	VSD, ASD, TOF	Uncertain
Alcohol	VSD, ASD, TOF	Uncertain
Marijuana	VSD, Ebstein anomaly	Uncertain

ASD = atrial septal defect. AVSD = atrioventricular septal defect. CoA = coarctation of the aorta. DORV = double outlet right ventricle. IAA = interrupted aortic arch. L-TGA = congenitally corrected transposition of the great arteries. PDA = patent ductus arteriosus. PS = pulmonary stenosis. TA = truncus arteriosus. TAPVR = total anomalous pulmonary venous return. TGA = transposition of the great arteries. TOF = tetralogy of Fallot. VSD = ventricular septal defect.

Εικόνα 6: Περιβαλλοντικοί - μη γονιδιακοί παράγοντες και συγγενείς καρδιοπάθειες. Πηγή: Blue GM, Kirk EP, Sholler GF, Harvey RP, Winlaw DS. Congenital heart disease: Current knowledge about causes and inheritance. Med J Aust. 2012;197(3):155-159. doi:10.5694/mja12.10811

φαινυλκετονουρία και οι μητρικές λοιμώξεις (π.χ. ερυθρά) έχουν συνδεθεί με ποικίλες ανωμαλίες της καρδιάς και των μεγάλων αγγείων (εικόνα 6), ενώ το κάπνισμα κατά την κύηση, η κατανάλωση αλκοόλ ή μαριχουάνας και η λήψη λιθίου από τη μητέρα δείχνουν να ευθύνονται επίσης για δυσλειτουργίες κατά την γένεση του καρδιαγγειακού συστήματος στο έμβryo.<sup>40,41</sup>

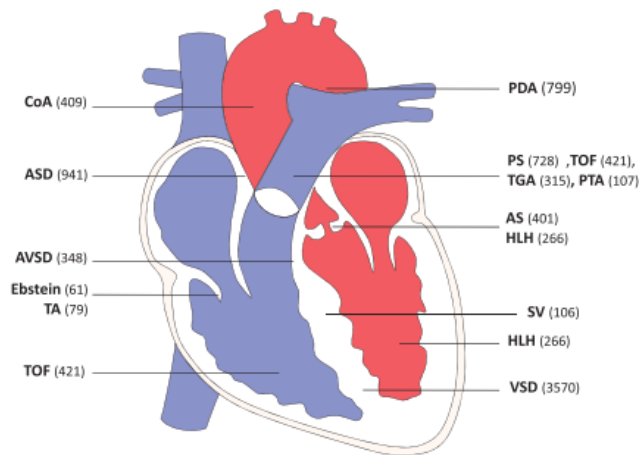
### 3. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΜΦΑΝΙΣΗ

Τα σημεία και τα συμπτώματα των συγγενών καρδιοπαθειών ποικίλουν ανάλογα με τον εκάστοτε τύπο ανωμαλίας, ενώ κυμαίνονται σε μια ευρεία κλίμακα από απουσία συμπτωμάτων μέχρι και θανατηφόρες εκδηλώσεις.<sup>42</sup> Η δύσπνοια, η εύκολη κόπωση, η στηθάγχη και ο μετεωρισμός συμπεριλαμβάνονται στην πιο κοινή συμπτωματολογία, ενώ πιθανόν να εμφανίζονται αιμόπτυση, εμπύρετο σχετιζόμενο με λοιμώδη ενδοκαρδίτιδα ή πνευμονία, αρρυθμίες ή συγκοπή.<sup>43</sup>

Σε ασθενείς με μη διορθωμένη συγγενή κυανωτική καρδιοπάθεια ή σε ασθενείς έπειτα από ανακουφιστική επέμβαση διόρθωσης, παρατηρείται κυάνωση και πολυερυθραιμία. Η κυάνωση οδηγεί σε ελαττωμένη αντοχή στην άσκηση, συχνές ευκαιριακές λοιμώξεις, θρομβοεμβολικά επεισόδια και βλάβη πολλαπλών οργάνων, ενώ η πολυερυθραιμία, ως αποτέλεσμα της χρόνιας υποξυγοναιμίας, αναπτύσσεται δευτεροπαθώς για να διασφαλίσει την ικανοποιητική αιμάτωση των ιστών.<sup>42</sup>

### 4. ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ

Οι συγγενείς καρδιοπάθειες ταξινομούνται είτε ανάλογα με την προσβεβλημένη ανατομική περιοχή, είτε με βάση την πολυπλοκότητα και την παρουσία ή όχι κυάνωσης. Στην εικόνα 7 παρουσιάζονται οι κυριότερες συγγενείς καρδιοπάθειες με βάση την ανατομική τους θέση.



**Figure 1. Locations of heart malformations that are usually identified in infancy, and estimated prevalence based on the CONCOR database.<sup>9</sup> Numbers indicate the birth prevalence per million live births. AS indicates aortic stenosis; ASD, atrial septal defect; AVSD, atrioventricular septal defect; CoA, coarctation of the aorta; Ebstein, Ebstein anomaly; HLH, hypoplastic left heart; MA, mitral atresia; PDA, patent ductus arteriosus; PS, pulmonary stenosis; PTA, persistent truncus arteriosus; TA, tricuspid atresia; TGA, transposition of the great arteries; SV, single ventricle; TOF, tetralogy of Fallot; and VSD, ventricular septal defect.**

Εικόνα 7: Ανατομία της καρδιάς και συγγενείς καρδιοπάθειες ανάλογα με την προσβεβλημένη περιοχή.  
 Πηγή: Fahed AC, Gelb BD, Seidman JG, Seidman CE. Genetics of congenital heart disease: The glass half empty. *Circ Res.* 2013;112(4):707-720. doi:10.1161/CIRCRESAHA.112.300853

Με βάση την πολυπλοκότητα και την παρουσία ή όχι κυάνωσης, οι συγγενείς καρδιοπάθειες ταξινομούνται ως εξής:<sup>42</sup>

### 1. Συγγενείς καρδιοπάθειες χαμηλής πολυπλοκότητας

#### A. Μη διορθωμένες συγγενείς καρδιοπάθειες χαμηλής πολυπλοκότητας

- Μεμονωμένο μικρό μεσοκοιλιακό έλλειμμα
- Μεμονωμένη μικρή μεσοκοιλιακή επικοινωνία
- Ήπια στένωση πνευμονικής βαλβίδας (<30 mmHg)
- Ανοιχτός αρτηριακός πόρος μικρής διαμέτρου
- Συγγενής στένωση αορτικής βαλβίδας
- Συγγενής ανωμαλία μιτροειδούς βαλβίδας

#### B. Διορθωμένες συγγενείς καρδιοπάθειες χαμηλής πολυπλοκότητας

- Έπειτα από σύγκλειση μεσοκοιλιακής επικοινωνίας
- Έπειτα από ανεπίπλεκτη σύγκλειση μεσοκοιλιακής επικοινωνίας
- Έπειτα από σύγκλειση ανοιχτού αρτηριακού πόρου

## **2. Συγγενείς καρδιοπάθειες μέτριας πολυπλοκότητας**

- Πλήρες κολποκοιλιακό διαφραγματικό έλλειμμα
- Έλλειμμα φλεβώδους κόλπου
- Στένωση ισθμού αορτής
- Ανωμαλία Ebstein
- Τετραλογία Fallot
- Μεσοκοιλιακή επικοινωνία με συνυπάρχουσες ανωμαλίες
- Μέτρια ή σοβαρή στένωση ή ανεπάρκεια πνευμονικής βαλβίδας
- Ανώμαλη εκβολή πνευμονικών φλεβών
- Μη διορθωμένος ανοιχτός αρτηριακός πόρος

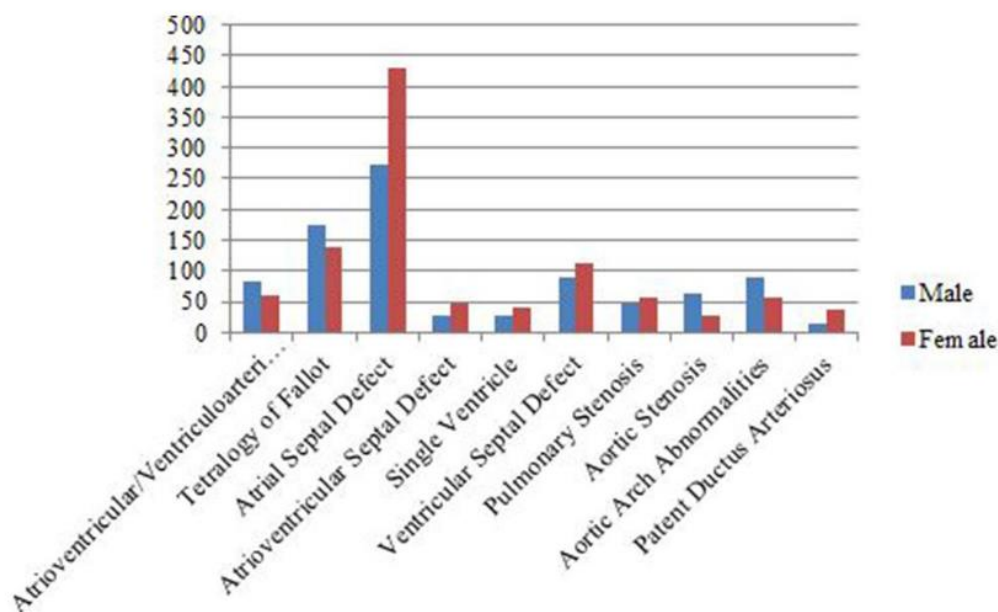
## **3. Συγγενείς καρδιοπάθειες υψηλής πολυπλοκότητας**

- Κυανωτικές συγγενείς καρδιοπάθειες
- Σύμπλοκες συγγενείς καρδιοπάθειες που περιλαμβάνουν μονήρη κοιλία
- Έπειτα από επέμβαση Fontan
- Συγγενής μετάθεση μεγάλων αγγείων.

## **5. ΟΙ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΚΑΡΔΙΟΠΑΘΕΙΕΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ**

Τον Ιούλιο του 2017 δημοσιεύτηκαν τα πρώτα αποτελέσματα της καταγραφής CHALLENGE (Adult Congenital Heart Disease Registry. A registry from Hellenic Cardiology Society), που αποτελεί την πρώτη προσπάθεια καθολικής συγκέντρωσης δεδομένων ασθενών με συγγενή καρδιοπάθεια από 16 ειδικά κέντρα σε όλη τη χώρα.<sup>44</sup> Η καταγραφή ξεκίνησε τον Ιανουάριο του 2012 και μέχρι το 2017 είχαν εισαχθεί σε αυτήν πάνω από 2000 ασθενείς με συγγενή καρδιοπάθεια. Με βάση τα δημοσιευμένα αποτελέσματα της CHALLENGE, η μέση ηλικία των ασθενών με συγγενή καρδιοπάθεια στην Ελλάδα ήταν τα 38 έτη, ενώ η πλειοψηφία αυτών είναι ασυμπτωματικοί, λαμβάνουν όμως φαρμακευτική αγωγή. Στην εικόνα 8

παρουσιάζονται οι υπότυποι των συγγενών καρδιοπαθειών στη χώρα μας με βάση το φύλο.



Εικόνα 8: Υπότυποι συγγενών καρδιοπαθειών στην Ελλάδα ανάλογα με το φύλο. Male: άρρεν φύλο. Female: θήλυ φύλο. Atrioventricular/Ventriculoarterial shunt: κολποκοιλιακή/κοιλιοκοιλιακή επικοινωνία. Tetralogy of Fallot: τετραλογία Fallot. Atrial Septal Defect: μεσοκοιλιακό έλλειμμα. Atrioventricular Septal Defect: κολποκοιλιακό έλλειμμα. Single Ventricle: μονήρης κοιλία. Ventricular Septal Defect: μεσοκοιλιακό έλλειμμα. Pulmonary Stenosis: στένωση πνευμονικής. Aortic Stenosis: στένωση αορτικής. Aortic Arch Abnormalities: ανωμαλίες αορτικού τόξου. Patent Ductus Arteriosus: ανοιχτός αρτηριακός πόρος.

Πηγή: Giannakoulas G, Vasiliadis K, Frogoudaki A, et al. Adult congenital heart disease in Greece : Preliminary data from the CHALLENGE registry. 2017. doi:10.1016/j.ijcard.2017.07.024

## Γ. ΤΕΤΡΑΛΟΓΙΑ FALLOT

### 1. ΟΡΙΣΜΟΣ – ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Η τετραλογία Fallot (Tetralogy of Fallot, ToF) συνιστά μια συγγενή κυανωτική καρδιοπάθεια αποτελούμενη από τέσσερα κύρια στοιχεία:<sup>45</sup>

1. Απόφραξη του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας – στένωση πνευμονικής βαλβίδας
2. Μεσοκοιλιακή επικοινωνία
3. Υπερτροφία δεξιάς κοιλίας
4. Εφίπτευση της αορτής δεξιά, πάνω και από τις δύο κοιλίες.

Η σοβαρότητα της κάθε επιμέρους ανωτέρω συγγενούς ανωμαλίας μπορεί να ποικίλει, προκαλώντας άλλοτε άλλο βαθμό κυάνωσης και επιδρώντας άμεσα στην επιλογή της μεθόδου αντιμετώπισης.<sup>45</sup>

Η επίπτωση της ToF εντοπίζεται σε περίπου 4 με 5 ανά 10.000 γεννήσεις νεογνών, πάθηση που αντιστοιχεί στο 7-10% του συνόλου των συγγενών καρδιοπαθειών και στην πιο συχνή συγγενή ανωμαλία της καρδιάς και των μεγάλων αγγείων που απαιτεί διόρθωση εντός του πρώτου χρόνου της ζωής.<sup>46</sup> Η συχνότητα της νόσου είναι όμοια μεταξύ θήλεων και αρρένων νεογνών.<sup>47</sup>

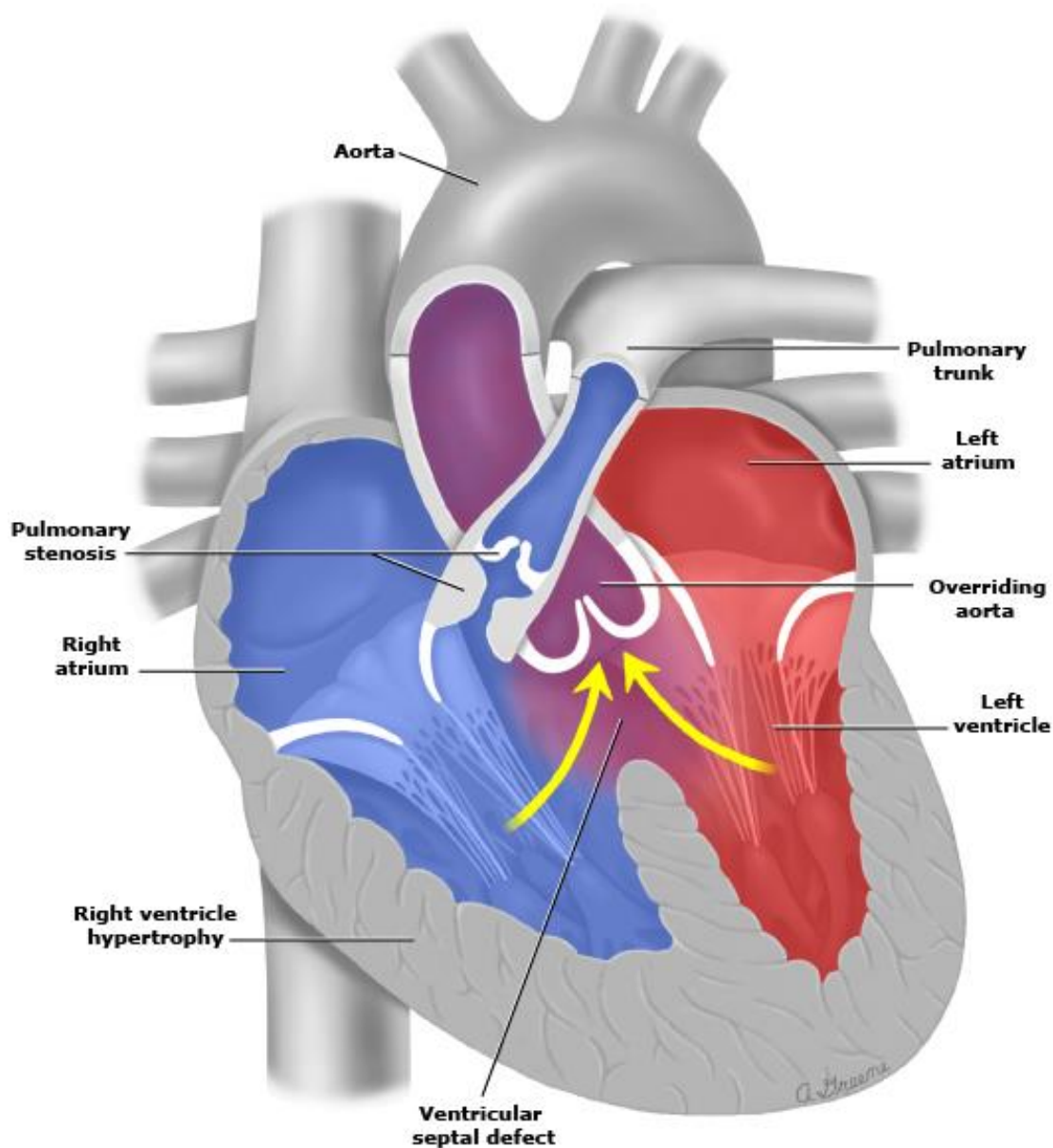
## 2. ANATOMIA – ΕΜΒΡΥΟΓΕΝΕΣΗ

Είναι ακόμη άγνωστη η ακριβής εμβρυική ανωμαλία στη μορφογένεση της καρδιάς και των μεγάλων αγγείων που οδηγεί στην ToF. Το μόνο γνωστό στοιχείο αφορά πρόσθια-κεφαλική απόκλιση στην ανάπτυξη του μεσοκοιλιακού διαφράγματος, που οδηγεί σε ατελή σύγκλιση και αναποτελεσματικό σχηματισμό μυϊκού ιστού στο περιμεμβρανώδες τμήμα, άρα σε σχηματισμό μεσοκοιλιακού ελλείμματος.<sup>48</sup> Το έλλειμμα σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να επεκτείνεται και στο μυϊκό τμήμα του μεσοκοιλιακού διαφράγματος, ενώ η ρίζα της αορτής εφίππεύει στο εν λόγω έλλειμμα, με αποτέλεσμα να παροχετεύει αίμα και από τις δύο κοιλίες της καρδιάς.<sup>45</sup> Η επακόλουθη υπερτροφία της δεξιάς κοιλίας προκύπτει τόσο από τη στένωση της πνευμονικής που συνυπάρχει, όσο και από την προσπάθειά της να υπερνικήσει το μεσοκοιλιακό έλλειμμα.<sup>48</sup>

Σε ένα αρκετά μεγάλο ποσοστό (40%) των ασθενών που πάσχουν από ToF συνυπάρχουν και άλλες ανατομικές ιδιαιτερότητες, όπως είναι το δεξιό αορτικό τόξο, η στένωση της αριστερής πνευμονικής αρτηρίας, η ανώμαλη έκφυση στεφανιαίων αρτηριών, ο ανοιχτός αρτηριακός πόρος και η ανεπάρκεια της αορτικής βαλβίδας.<sup>49</sup> Στο 60% των περιπτώσεων ToF συνυπάρχει δίπτυχη αορτική βαλβίδα.<sup>50</sup>



Η ανατομική σύσταση της ToF παρουσιάζεται στην εικόνα 9.



Εικόνα 9: Ανατομία της τετραλογίας Fallot. Πηγή: [www.uptodate.com](http://www.uptodate.com)

### 3. ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΠΟΒΑΘΡΟ

Η ToF μπορεί να εμφανιστεί τόσο ως μεμονωμένη πάθηση, όσο και στα πλαίσια ενός γενετικού συνδρόμου (σε ποσοστό περίπου 15% του συνόλου των ToF).<sup>51</sup> Τα σύνδρομα Down (τρισωμία 21), Alagille (μεταλλάξεις στο γονίδιο JAG1) και DiGeorge (ελλείψεις στο χρωμόσωμα 22q11) έχουν συνδεθεί με εμφάνιση ToF, ενώ έχουν εντοπιστεί και γονιδιακές μεταλλάξεις, όπως στο μεταγραφικό παράγοντα

ΝΚΧ2.5 οι οποίες με βάση μικρές μελέτες γονιδιώματος δείχνουν να προδιαθέτουν σε γεννήσεις νεογνών με ΤοF.<sup>52</sup>

#### 4. ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ

Οι παθοφυσιολογικές επιπτώσεις της ΤοF εξαρτώνται κατά κύριο λόγο από το βαθμό της απόφραξης του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας, λαμβάνοντας υπόψη και τα ανατομικά στοιχεία που απαρτίζουν την ΤοF που αναφέρθηκαν εκτενώς παραπάνω.<sup>49</sup> Εάν η απόφραξη είναι μικρού βαθμού και η αντίσταση στη ροή του αίματος είναι μικρότερη στο χώρο εξόδου της δεξιάς κοιλίας παρά στην αορτή, το αίμα μέσω του μεσοκοιλιακού ελλείμματος θα ρέει από την αριστερή στη δεξιά κοιλία και στην πνευμονική κυκλοφορία. Στην περίπτωση αυτή, ο ασθενής δεν θα παρουσιάζει κυάνωση. Όταν υπάρχει μεγαλύτερου βαθμού απόφραξη του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας, η αντίσταση στη ροή του αίματος προς την πνευμονική κυκλοφορία θα είναι επίσης αυξημένη και υπάρχει μεγαλύτερη πιθανότητα δεξιοαριστερής αιματικής ροής μέσω του μεσοκοιλιακού ελλείμματος. Έτσι, φλεβικό μη οξυγονωμένο αίμα εισέρχεται αρχικά στην αριστερή κοιλία και μέσω της αορτής στη συστηματική κυκλοφορία, προκαλώντας κυάνωση και σε δεύτερο χρόνο πολυερυθραιμία. Σημαντικό είναι να τονιστεί το γεγονός ότι σε ορισμένες περιπτώσεις ασθενών με ΤοF ο βαθμός απόφραξης του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας ποικίλει ανάλογα με τις αιμοδυναμικές συνθήκες.

#### 5. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Η κλινική εικόνα των ασθενών με ΤοF ποικίλει ανάλογα με τη σοβαρότητα των ανατομικών ανωμαλιών που απαρτίζουν την πάθηση και ανάλογα με την παρουσία ή όχι κυάνωσης. Έτσι, σε νεογνά με σοβαρή απόφραξη του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας, στα οποία το μη οξυγονωμένο αίμα εισέρχεται στη συστηματική κυκλοφορία, εμφανίζεται κυάνωση ήδη από τις πρώτες ημέρες της ζωής και απαιτείται άμεση παρέμβαση.<sup>53</sup> Σε περιπτώσεις ηπιότερης απόφραξης, όπου η συστηματική και η πνευμονική κυκλοφορία ισοσκελίζονται επαρκώς, τα νεογνά

αρχικά μπορεί να είναι ασυμπτωματικά, ενώ η διαπίστωση ενός φυσήματος κατά την κλινική εξέταση ή η εμφάνιση ήπιας κυάνωσης άκρων και χειλέων κατά περιόδους έντονου κλάματος ή υποογκαιμίας είναι ικανά να θέσουν την υποψία για περαιτέρω διερεύνηση και να οδηγήσουν στη διαπίστωση της ύπαρξης της ToF.<sup>45</sup> Εξίσου ασυμπτωματικά είναι και τα νεογνά με μικρή απόφραξη του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας, ενώ εντός των δύο πρώτων μηνών της ζωής είναι πιθανό να εμφανίσουν συμπτωματολογία υπερδυναμικής πνευμονικής κυκλοφορίας.<sup>53</sup>

Τα υπερκυανωτικά επεισόδια (tet spells) συνιστούν επεισόδια έντονης κυάνωσης σε ασθενείς με μη διορθωμένη ToF και μεταβαλλόμενου βαθμού απόφραξη του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας, όπου σε καταστάσεις υπερδυναμικής κυκλοφορίας (π.χ. πυρετός, υποογκαιμία, αναιμία, πόνος κ.α.) εμφανίζεται υπέρπνοια, ευερεθιστότητα, έντονο κλάμα και τελικά κυάνωση.<sup>54</sup>

## 6. ΔΙΑΓΝΩΣΗ

### 1. Υπερηχογράφημα καρδιάς

Η διάγνωση της ToF γίνεται κατά κύριο λόγο με το υπερηχοκαρδιογράφημα. Το Doppler και η υπερηχοκαρδιογραφία δύο διαστάσεων επιτρέπουν την αξιολόγηση όλων των απαραίτητων στοιχείων για τη διάγνωση της πάθησης, ενώ σε επιλεγμένες περιπτώσεις μπορεί να διενεργηθεί και διοισοφάγειο υπερηχοκαρδιογράφημα για περαιτέρω διευκρινίσεις.<sup>55</sup> Κατά τη διάρκεια του υπερηχοκαρδιογραφήματος λαμβάνονται στοιχεία για τη θέση και το μέγεθος του μεσοκοιλιακού ελλείμματος, για την ανατομία και την έκφυση των στεφανιαίων αρτηριών, για τα χαρακτηριστικά του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας και της πνευμονικής βαλβίδας, για την αρτιότητα των πνευμονικών αρτηριών και του αορτικού τόξου, καθώς και για τυχόν συνυπάρχουσες ανατομικές ανωμαλίες.<sup>55</sup> Αξίζει να σημειωθεί ότι τις τελευταίες δεκαετίες έχει αυξηθεί κατακόρυφα το ποσοστό προγεννητικής διάγνωσης της ToF με το εμβρυικό υπερηχογράφημα καρδιάς, ήδη από το πρώτο τρίμηνο της κύησης.<sup>56</sup>

## 2. Ακτινογραφία θώρακος

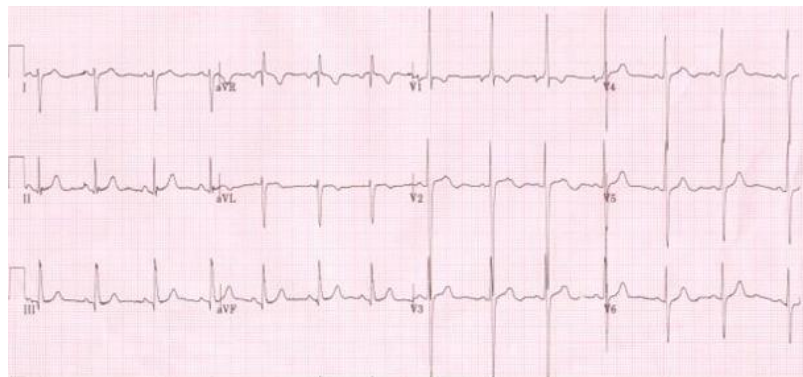
Η ακτινογραφία θώρακος σε ασθενείς με ToF στην πλειονότητα των περιπτώσεων απεικονίζει καρδιά σε σχήμα μπότας (boot-shaped heart, coeur en sabot), ενώ στο 25% των περιπτώσεων απεικονίζεται και δεξιό αορτικό τόξο (εικόνα 10).



Εικόνα 10: Ακτινογραφία θώρακος ασθενούς με τετραλογία Fallot. Πηγή: [www.radioaedia.org](http://www.radioaedia.org)

## 3. Ηλεκτροκαρδιογράφημα

Το ηλεκτροκαρδιογράφημα ασθενών με ToF συνήθως απεικονίζει υπερτροφία της δεξιάς κοιλίας και διάταση του δεξιού κόλπου, με απόκλιση του ηλεκτρικού άξονα προς τα δεξιά, οξυκόρυφα T στην απαγωγή V1 και κύμα q στις δεξιές απαγωγές (εικόνα 11).



Εικόνα 11: Ηλεκτροκαρδιογράφημα ασθενούς με τετραλογία Fallot. Πηγή: <https://pedclerk.uchicago.edu/page/tetrology-fallot>

## 4. Καρδιακός καθετηριασμός

Σε επιλεγμένες περιπτώσεις ασθενών με ToF όπου το υπερηχοκαρδιογράφημα δεν είναι ικανό να αποσαφηνίσει πλήρως τις ανατομικές ανωμαλίες που εμπλέκονται στην πάθηση, διενεργείται καρδιακός καθετηριασμός, με στόχο να διευκρινιστεί επακριβώς ο βαθμός της απόφραξης του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας, η ανατομία των στεφανιαίων αρτηριών και η πιθανή παρουσία πολλαπλών μεσοκοιλιακών ελλειμμάτων.<sup>57</sup>

## 7. ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ

Όπως εύκολα συμπεραίνει κανείς από όσα αναφέρθηκαν προηγουμένως, η ToF συνιστά μια πάθηση με ποικίλα επίπεδα βαρύτητας, ενώ ανάλογα με το κάθε επίπεδο απαραίτητο είναι να ακολουθείται η κατάλληλη θεραπευτική στρατηγική, αναλογιζόμενοι πάντοτε τη μεγάλη ετερογένεια των πασχόντων ατόμων.

Σε γενικές γραμμές, η θεραπευτική προσέγγιση που ακολουθείται σε ασθενείς με ToF εξαρτάται από το βαθμό της απόφραξης του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας.<sup>57</sup> Σε νεογνά με βαριά απόφραξη που παρουσιάζουν έντονη υποξυγοναιμία και κυάνωση, απαραίτητη είναι η άμεση χειρουργική επέμβαση επιδιόρθωσης, ενώ σε μέτρια απόφραξη η χειρουργική παρέμβαση μπορεί να αναβληθεί για αργότερα, ανάλογα με τη βαρύτητα της συμπτωματολογίας.

Η θεραπευτική προσέγγιση των ασθενών με ToF διακρίνεται σε δύο επιμέρους στρατηγικές: στις συντηρητικές παρεμβάσεις – γέφυρα μέχρι την χειρουργική επέμβαση, και στις χειρουργικές τεχνικές.

### 7.1 Συντηρητικές παρεμβάσεις

#### 7.1.1 Αντιμετώπιση νεογνών με σοβαρή απόφραξη του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας

Σε νεογνά που φέρουν βαριά απόφραξη του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας και παρουσία ανοιχτού αρτηριακού πόρου, κατά τη διάρκεια της περιόδου που μεσολαβεί από τη διάγνωση μέχρι τη χειρουργική διόρθωση, χορηγείται ενδοφλέβια προσταγλανδίνη με στόχο τη διατήρηση της βατότητας του ανοιχτού αρτηριακού πόρου και της ικανοποιητικής ροής μέσω της πνευμονικής αρτηρίας.<sup>58</sup>

#### 7.1.2 Αντιμετώπιση κυανωτικών κρίσεων

Εμφανίζονται σε καταστάσεις υπερδυναμικής κυκλοφορίας ή κάτω από συνθήκες έντονου στρες (π.χ. έντονο κλάμα). Για την αντιμετώπισή τους χορηγείται οξυγόνο σε υψηλή συγκέντρωση, ήπια αναισθητικά (π.χ. μιδαζολάμη), β-αναστολείς (π.χ. προπρανολόλη) ή φαινυλεφρίνη.<sup>59</sup>

### 7.1.3 Χημειοπροφύλαξη

Όλοι οι ασθενείς με ToF που δεν έχουν ακόμη υποβληθεί σε διόρθωση χρειάζεται να λαμβάνουν αντιβιοτική αγωγή ως χημειοπροφύλαξη, μέχρι να πραγματοποιηθεί η χειρουργική επέμβαση επιδιόρθωσης.<sup>60</sup>

## 7.2 Χειρουργική επιδιόρθωση

Η πιο ενδεδειγμένη στρατηγική αντιμετώπισης της ToF με επεμβατική μέθοδο είναι η χειρουργική επιδιόρθωση εντός του πρώτου έτους της ζωής, είτε πρόκειται για ολική επιδιόρθωση είτε για επέμβαση ανακούφισης.<sup>61</sup> Οι ανακουφιστικές παρεμβάσεις συνίστανται είτε σε τοποθέτηση stent (stent: μεταλλικός ή πλαστικός σωλήνας μικρού μεγέθους που τοποθετείται στον αυλό ενός αγγείου ή ενός πόρου με στόχο την διατήρηση ανοιχτής διόδου για την ελεύθερη διακίνηση αίματος ή υγρού μέσω αυτού. Πηγή: [www.wikipedia.org/wiki/stent](http://www.wikipedia.org/wiki/stent)) για διάνοιξη διαύλων, π.χ. του αρτηριακού πόρου, είτε σε δημιουργία αρτηριοφλεβικής επικοινωνίας (shunt).<sup>45</sup>

### 7.2.1 Ολική επιδιόρθωση

Σε ασυμπτωματικά νεογνά με ToF που δεν εμφανίζουν κυάνωση, προτιμάται η ολική επιδιόρθωση, καθώς αυτή επιτρέπει την όσο το δυνατόν πιο φυσιολογική ανάπτυξη του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας και της πνευμονικής βαλβίδας.<sup>62</sup> Η επέμβαση ολικής επιδιόρθωσης περιλαμβάνει τη σύγκλιση της μεσοκοιλιακής επικοινωνίας και τη διάνοιξη του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας μέσω της αποκατάστασης της στένωσης της πνευμονικής βαλβίδας.<sup>61</sup> Με τον τρόπο αυτό, διακόπτεται πλήρως η επικοινωνία μεταξύ της συστηματικής και της πνευμονικής κυκλοφορίας με συνέπεια την αποσυμφόρηση της τελευταίας, ενώ ταυτόχρονα διατηρείται η λειτουργικότητα της δεξιάς κοιλίας.<sup>48</sup> Η πλειονότητα των επεμβάσεων ολικής επιδιόρθωσης πραγματοποιείται εντός των έξι πρώτων μηνών της ζωής του νεογνού και ιδίως όταν υπάρχει σοβαρή απόφραξη του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας η επέμβαση επισπεύδεται.<sup>61</sup> Έχει αποδειχθεί ότι η άμεση ολική επιδιόρθωση συνοδεύεται από μικρότερο αριθμό επαναληπτικών

επεμβάσεων στη μετέπειτα ζωή, ενέχει όμως μεγαλύτερο περιεγχειρητικό κίνδυνο, ο οποίος αυξάνεται όσο μειώνεται η ηλικία του νεογνού.<sup>63,64</sup>

### 7.2.2 Ανακουφιστικές επεμβάσεις

Σε ένα μικρό ποσοστό νεογνών με ToF, πριν την ολική χειρουργική επιδιόρθωση πραγματοποιούνται ορισμένες ανακουφιστικές παρεμβάσεις, οι οποίες λειτουργούν ως γέφυρα σε περιπτώσεις ToF όπου η ηλικία του νεογνού είναι πολύ μικρή, σε ιδίως επιπλεγμένα περιστατικά που δεν επιτρέπουν την ολική επιδιόρθωση στη νεογνική ηλικία, ή σε νεογνά με πολύ σοβαρή απόφραξη του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας.<sup>65</sup> Οι ανακουφιστικές επεμβάσεις στην ToF περιλαμβάνουν τη δημιουργία shunt, συνήθως του Blalock-Thomas-Taussig shunt, ή την τοποθέτηση stent στον αρτηριακό πόρο ή στο χώρο εξόδου της δεξιάς κοιλίας:

- Το Blalock-Thomas-Taussig shunt συνίσταται από ένωση της πνευμονικής αρτηρίας με κλάδο της υποκλειδίου αρτηρίας ή της καρωτίδας, με αποτέλεσμα την ένωση της συστηματικής και της πνευμονικής κυκλοφορίας για την υποστροφή της κυάνωσης.<sup>66</sup>
- Ως εναλλακτική στη δημιουργία shunt χρησιμοποιείται πολλές φορές η τοποθέτηση stent, είτε στον αρτηριακό πόρο είτε στο χώρο εξόδου της δεξιάς κοιλίας, επιλογή που ακολουθείται όλο και περισσότερο τις τελευταίες δεκαετίες, καθώς προσφέρει ικανοποιητική ανακούφιση με χαμηλά ποσοστά θνητότητας σε νεογνά προοριζόμενα για ολική επιδιόρθωση στην όψιμη νεογνική περίοδο.<sup>67</sup>

## ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ



## 1. ΣΚΟΠΟΣ ΤΗΣ ΜΕΛΕΤΗΣ - ΔΕΙΓΜΑ

Η παρούσα ερευνητική εργασία είχε ως στόχο την ανίχνευση και καταγραφή της ποιότητας ζωής ασθενών με ToF, πάθηση που σχεδόν στο σύνολο των περιπτώσεων συνεπάγεται την υποβολή των πασχόντων ατόμων σε χειρουργικές επεμβάσεις και τη λήψη, συνήθως εφ' όρου ζωής, φαρμακευτικής αγωγής, σε συνδυασμό με στενή καρδιολογική παρακολούθηση, επιδρώντας καταλυτικά στην καθημερινότητα των ασθενών αυτών ήδη από τους πρώτους μήνες της ζωής τους.

Η έρευνα πραγματοποιήθηκε στο Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο «ΑΧΕΠΑ» στη Θεσσαλονίκη, κατά τη διάρκεια του ακαδημαϊκού έτους 2018-2019. Οι ασθενείς με ToF που εισήχθησαν στη μελέτη παρακολουθούνται στο Ιατρείο Συγγενών Καρδιοπαθειών της Α' Πανεπιστημιακής Καρδιολογικής Κλινικής. Συνολικά 38 άτομα συμμετείχαν στην παρούσα έρευνα, η οποία, πριν την έναρξή της, εγκρίθηκε από το Επιστημονικό Συμβούλιο του νοσοκομείου «ΑΧΕΠΑ». Η συμμετοχή των ασθενών ήταν προαιρετική και προηγήθηκε σε όλες τις περιπτώσεις η πλήρης ενημέρωση σχετικά με τους σκοπούς της μελέτης, αλλά και σχετικά με την τήρηση του απορρήτου. Προϋποθέσεις για τη συμμετοχή στην έρευνα ήταν η διαγνωσμένη ToF (χειρουργηθείσα ή μη), η ηλικία άνω των 18 ετών, η ικανοποιητική νοητική κατάσταση και η επάρκεια της ελληνικής γλώσσας, ώστε να επιτρέπεται η απάντηση στα επιμέρους στοιχεία του ερωτηματολογίου. Όλοι οι ενδεδειγμένοι κανόνες ιατρικής και ηθικής δεοντολογίας τηρήθηκαν καθ' όλη τη διάρκεια της διεξαγωγής της έρευνας.

## 2. ΜΕΘΟΔΟΣ

Τηλεφωνική επικοινωνία πραγματοποιήθηκε με καθέναν από τους 38 ασθενείς που συμμετείχαν στην έρευνα, αρχικά με σκοπό την ενημέρωση γύρω από τη φύση και το στόχο αυτής, και έπειτα από την αποδοχή της συμμετοχής, διενεργούνταν προφορικά το ερωτηματολόγιο SF-36. Προηγήθηκε βιβλιογραφική έρευνα από την οποία προέκυψε ότι η τηλεφωνική διεξαγωγή του ερωτηματολογίου SF-36 παρουσιάζει την ίδια εγκυρότητα και ακρίβεια με την αυτοσυμπλήρωση.<sup>68</sup> Τα δημογραφικά στοιχεία των συμμετεχόντων ασθενών, καθώς και στοιχεία που

αφορούν την πάθηση (ηλικία διάγνωσης, αριθμός και είδος χειρουργικών επεμβάσεων, συννοσηρότητες) ελήφθησαν από το ηλεκτρονικό αρχείο του Ιατρείου Συγγενών Καρδιοπαθειών.

### 3. ΜΕΘΟΔΟΙ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗΣ

Τα δημογραφικά στοιχεία των ασθενών, τα στοιχεία που αφορούν την ToF (ηλικία διάγνωσης, αριθμός και είδος χειρουργικών επεμβάσεων) και τις συννοσηρότητες, καθώς και οι απαντήσεις στα επιμέρους στοιχεία του ερωτηματολογίου SF-36, ομαδοποιήθηκαν στο πρόγραμμα Excel του Microsoft Word 2018. Η στατιστική ανάλυση πραγματοποιήθηκε εξ' ολοκλήρου στο πρόγραμμα IBM SPSS Statistics (version 23). Αρχικά, χρησιμοποιήθηκε περιγραφική στατιστική για την ανάλυση των δεδομένων και τη δημιουργία πινάκων, ενώ για τη στατιστική επεξεργασία των απαντήσεων στο ερωτηματολόγιο SF-36 χρησιμοποιήθηκε ειδικά διαμορφωμένος προγραμματιστικός αλγόριθμος (Syntax file). Η κανονικότητα των δεδομένων εξετάστηκε με τον έλεγχο Shapiro-Wilk, ενώ οι πιθανές συσχετίσεις των διαστάσεων της ποιότητας ζωής με την ηλικία διερευνήθηκαν με τη βοήθεια του τεστ συσχέτισης Spearman (Spearman's correlation). Η συσχέτιση του φύλου των ασθενών και του περιορισμού στη φυσική δραστηριότητα με βάση με την κλάση κατά NYHA (New York Heart Association) με τις διαστάσεις της ΣΥΠΖ ελέγχθηκε με το τεστ Mann-Whitney. Ως επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας ορίστηκε το  $p < 0.05$ .

### 4. ΔΗΜΟΓΡΑΦΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ – ΙΑΤΡΙΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ

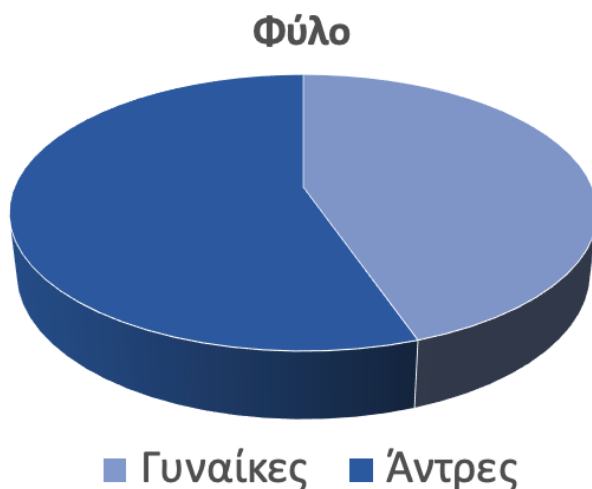
Απαραίτητο στοιχείο για την ερμηνεία των αποτελεσμάτων της παρούσας έρευνας είναι η παρουσίαση των βασικών δημογραφικών δεδομένων που αφορά τον μελετώμενο πληθυσμό. Παρακάτω παραθέτουμε τον πίνακα που περιλαμβάνει τα βασικά δημογραφικά στοιχεία, ορισμένα χαρακτηριστικά που αφορούν την ToF ως πάθηση, καθώς και τις συννοσηρότητες των συμμετεχόντων ασθενών (πίνακας 1).

### Ασθενείς με τετραλογία Fallot (n=38)

Μέση ηλικία (έτη)	35,7
Γυναικείο φύλο (n, n%)	17 (44,7)
Αριθμός ασθενών στους οποίους η διάγνωση πραγματοποιήθηκε κατά τη γέννηση (n, n%)	35 (92,1)
Ανακουφιστική επέμβαση (n, n%)	14 (36,8)
Μέση ηλικία διενέργειας ανακουφιστικής επέμβασης (έτη)	2,5
Επέμβαση επιδιόρθωσης (n, n%)	36 (94,7)
Μέση ηλικία επέμβασης επιδιόρθωσης (έτη)	6,5
Δεύτερη επέμβαση επιδιόρθωσης (n, n%)	10 (26,3)
Μέση ηλικία διενέργειας δεύτερης επέμβασης επιδιόρθωσης (έτη)	17,1
Καμία επέμβαση (n, n%)	2 (5,3)
Κλάση κατά NYHA	
1 (n, n%)	21 (55,3)
2 (n, n%)	15 (39,5)
3 (n, n%)	2 (5,3)
4 (n, n%)	0 (0)
Συννοσηρότητες	
Αρτηριακή υπέρταση (n, n%)	3 (7,9)
Σακχαρώδης διαβήτης (n, n%)	0 (0)
Πνευμονοπάθεια (n, n%)	1 (2,6)

Πίνακας 1: Βασικά δημογραφικά δεδομένα - δεδομένα που αφορούν την πάθηση - συννοσηρότητες των ασθενών με τετραλογία Fallot που συμμετείχαν στην έρευνα. Η ηλικία παρουσιάζεται σε έτη. Όλα τα λοιπά δεδομένα παρουσιάζονται σε απόλυτο αριθμό (n), καθώς και σε ποσοστό επί του συνόλου (n%). NYHA: New York Heart Association.

Όπως προκύπτει από τον παραπάνω πίνακα, τα δυο φύλα κατέχουν το ίδιο ποσοστό μεταξύ του πληθυσμού στον οποίο διεξήχθη η έρευνα (γράφημα 1), ενώ οι

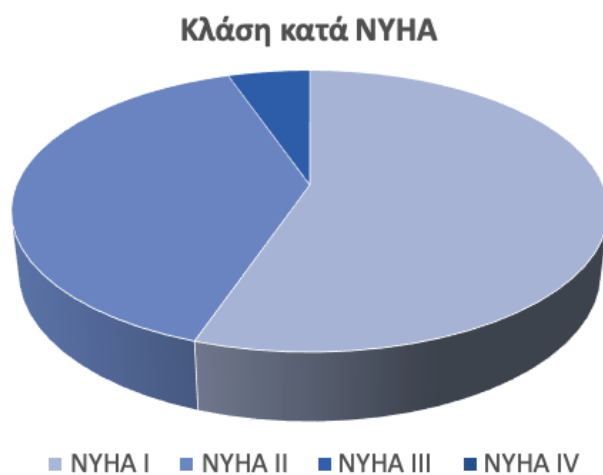


Γράφημα 3: Φύλο των ασθενών που συμμετείχαν στην έρευνα

ασθενείς στην συντριπτική πλειοψηφία τους ήταν νέοι (μέση ηλικία: 37 έτη). Σχεδόν στο σύνολο των ασθενών, η διάγνωση της ToF πραγματοποιήθηκε κατά τη γέννηση. Όσον αφορά τη θεραπευτική διαχείριση, δυο από τους ασθενείς δεν υπεβλήθησαν σε καμία επέμβαση επιδιόρθωσης και φέρουν μέχρι και σήμερα τις ανατομικές ανωμαλίες της νόσου,

ενώ το υπόλοιπο 94,7% υπέστη χειρουργική επέμβαση επιδιόρθωσης. Εξ' αυτών, το ένα τρίτο περίπου υπεβλήθη σε ανακουφιστική επέμβαση κατά την πρώτη δεκαετία της ζωής. Η ολική επιδιόρθωση πραγματοποιήθηκε στους συμμετέχοντες ασθενείς στη μέση ηλικία των 17 ετών.

Οι μισοί κατά προσέγγιση από τους ασθενείς του δείγματος μας (55,3%) κατατάσσονται στην κλάση I κατά NYHA, δεν εμφανίζουν δηλαδή κανέναν περιορισμό στην φυσική δραστηριότητα τους



Γράφημα 4: Κλάση κατά NYHA των ασθενών που συμμετείχαν στην έρευνα

λόγω της πάθησης, ενώ λίγο περισσότεροι από το ένα τρίτο (39,5%) υπάγονται στην κλάση II. Δύο μόνο ασθενείς κατατάσσονται στην κλάση III και αναφέρουν συμπτωματολογία δύσπνοιας και κόπωσης στην ελάχιστη δραστηριότητα. Κανένας ασθενής δεν ανήκει στην κλάση IV (συμπτώματα κατά την ηρεμία). Στην εικόνα 12 παρουσιάζονται οι επιμέρους κλάσεις κατά NYHA.

Class	Patient Symptoms
I	No limitation of physical activity. Ordinary physical activity does not cause undue fatigue, palpitation, dyspnea (shortness of breath).
II	Slight limitation of physical activity. Comfortable at rest. Ordinary physical activity results in fatigue, palpitation, dyspnea (shortness of breath).
III	Marked limitation of physical activity. Comfortable at rest. Less than ordinary activity causes fatigue, palpitation, or dyspnea.
IV	Unable to carry on any physical activity without discomfort. Symptoms of heart failure at rest. If any physical activity is undertaken, discomfort increases.

Εικόνα 12: Κλάσεις κατά NYHA (New York Heart Association). Πηγή: <https://www.heart.org/en/health-topics/heart-failure/what-is-heart-failure/classes-of-heart-failure>

Όσον αφορά τις συννοσηρότητες, τρεις ασθενείς πάσχουν παράλληλα από αρτηριακή υπέρταση και ένας από πνευμονοπάθεια. Οι λοιποί ασθενείς δεν φέρονται να πάσχουν από άλλο συνοδό νόσημα.

## 5. ΑΞΙΟΠΙΣΤΙΑ ΤΟΥ ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟΥ SF-36 ΣΤΟΝ ΜΕΛΕΤΩΜΕΝΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ

Όπως αναφερθήκαμε σε προηγούμενο κεφάλαιο του γενικού μέρους της παρούσας εργασίας, η αξιοπιστία ενός ερωτηματολογίου αντανακλάται στην εσωτερική του συνέπεια (internal consistency), η οποία εξετάζει το κατά πόσο τα επιμέρους στοιχεία του εργαλείου μέτρησης συσχετίζονται μεταξύ τους. Η εσωτερική συνέπεια και κατ' επέκταση η αξιοπιστία εκφράζεται με τον συντελεστή Cronbach's alpha. Πρόκειται για έναν δείκτη που λαμβάνει τιμές μεταξύ 0 και 1, με την απόλυτη εσωτερική συνέπεια να εκφράζεται όσο το δυνατόν πιο κοντά στην τιμή 1, ενώ υπάρχουν διάφορες αναφορές ως προς τις αποδεκτές τιμές του συντελεστή, που συνήθως οφείλει να κυμαίνεται μεταξύ 0,70 και 0,95 ώστε να θεωρείται ικανοποιητική η εσωτερική συνέπεια.<sup>69</sup> Έπειτα από τη συλλογή και την επεξεργασία των δεδομένων, προκύπτει ο κάτωθι έλεγχος αξιοπιστίας για τις επιμέρους 8 διαστάσεις της ΣΥΠΖ που μετρά το ερωτηματολόγιο SF-36 (πίνακας 2):

*Πίνακας 2: Έλεγχος αξιοπιστίας των 8 διαστάσεων της ΣΥΠΖ.*

<b>Έλεγχος αξιοπιστίας των 8 διαστάσεων της ΣΥΠΖ</b>	
<b>Συντελεστής Cronbach's alpha</b>	0,73
<b>Αριθμός στοιχείων</b>	8

Από τον παραπάνω έλεγχο αξιοπιστίας προκύπτει τιμή του συντελεστή Cronbach's alpha στο 0,73, η οποία θεωρείται ως ικανοποιητική με βάση τη βιβλιογραφία, ώστε να αποδεχτούμε ότι οι 8 διαστάσεις του ερωτηματολογίου SF-36 στην παρούσα έρευνα εμφανίζουν εσωτερική συνέπεια.

## 6. ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΟΥ ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟΥ

### 6.1 ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ

Όπως προαναφέρθηκε στο γενικό μέρος της παρούσας εργασίας, το ερωτηματολόγιο SF-36 αποτελείται από 36 επιμέρους ερωτήσεις, οι οποίες ομαδοποιούνται κατάλληλα, ώστε να αντανakλούν τις 8 διαστάσεις της ΣΥΠΖ που προορίζονται να μετρηθούν. Στην εικόνα 13 παρουσιάζεται η εν λόγω ομαδοποίηση, σύμφωνα με το επίσημο εγχειρίδιο του ερωτηματολογίου.<sup>70</sup>

Scale	Item <sup>a</sup>	Abbreviated Item Content
Physical Functioning (PF)	3a	Vigorous activities, such as running, lifting heavy objects, strenuous sports
	3b	Moderate activities, such as moving a table, vacuuming, bowling
	3c	Lifting or carrying groceries
	3d	Climbing several flights of stairs
	3e	Climbing one flight of stairs
	3f	Bending, kneeling, or stooping
	3g	Walking more than a mile
	3h	Walking several blocks
	3i	Walking one block
	3j	Bathing or dressing
	Role-Physical (RP)	4a
4b		Cut down the amount of time spent on work or other activities
4c		Accomplished less than would like
4d		Difficulty performing the work or other activities
Bodily Pain (BP)	7	Intensity of bodily pain
	8	Extent pain interfered with normal work
General Health (GH)	1	Is your health: excellent, very good, good, fair, poor
	11a	My health is excellent
	11b	I am as healthy as anybody I know
	11c	I seem to get sick a little easier than other people
	11d	I expect my health to get worse
Vitality (VT)	9a	Feel full of pep
	9e	Have a lot of energy
	9g	Feel worn out
	9i	Feel tired
Social Functioning (SF)	6	Extent health problems interfered with normal social activities
	10	Frequency health problems interfered with social activities
Role-Emotional (RE)	5a	Cut down the amount of time spent on work or other activities
	5b	Accomplished less than would like
	5c	Didn't do work or other activities as carefully as usual
Mental Health (MH)	9b	Been a very nervous person
	9c	Felt so down in the dumps nothing could cheer you up
	9d	Felt calm and peaceful
	9f	Felt downhearted and blue
	9h	Been a happy person
Reported Health Transition (HT)	2	Rating of health now compared to one year ago

Εικόνα 13: Ομαδοποίηση ερωτήσεων και διαστάσεις ΣΥΠΖ στο ερωτηματολόγιο SF-36. Πηγή: Ware J, Snow K, Kosinski M, Gandek B. SF-36 Health Survey: Manual and Interpretation Guide.; 1993.

Η έκδοση του ερωτηματολογίου που χρησιμοποιήθηκε στην παρούσα έρευνα επισυνάπτεται στο παράρτημα. Πρόκειται για το ερωτηματολόγιο SF-36 (version 2) που σταθμίστηκε το 2005 στον ελληνικό πληθυσμό, έπειτα από εφαρμογή του σε πάνω από 1000 Έλληνες πολίτες.<sup>71</sup>

Πριν τη στατιστική ανάλυση των απαντήσεων, πραγματοποιήθηκε μετατροπή (recoding) των μεταβλητών, όποτε ήταν απαραίτητο, και δημιουργία νέων μεταβλητών, κατάλληλων να υποβληθούν σε στατιστικές δοκιμασίες. Η μετατροπή πραγματοποιήθηκε με τη βοήθεια σειράς προκαθορισμένων εντολών (SPSS Syntax file).

Από τις απαντήσεις των ασθενών που συμμετείχαν στην έρευνα, προέκυψαν οι 8 διαστάσεις της ΣΥΠΖ (σωματική λειτουργικότητα, σωματικός ρόλος, σωματικός πόνος, γενική υγεία, ζωτικότητα, κοινωνικός ρόλος, συναισθηματικός ρόλος, ψυχική υγεία), καθώς και οι δύο συνοπτικές κλίμακες (συνοπτική κλίμακα ψυχικής υγείας, συνοπτική κλίμακα φυσικής υγείας). Στον πίνακα 3 παρατίθεται ο έλεγχος κανονικότητας των 10 προαναφερθέντων κλιμάκων.

<b>Έλεγχος κανονικότητας των 10 κλιμάκων του ερωτηματολογίου SF-36 με βάση το τεστ Shapiro-Wilk</b>		
	<b>Στατιστικό</b>	<b>p value</b>
<b>Σωματική λειτουργικότητα (PF)</b>	0,887	0,001
<b>Σωματικός ρόλος (RP)</b>	0,615	0,000
<b>Σωματικός πόνος (BP)</b>	0,702	0,000
<b>Γενική υγεία (GH)</b>	0,885	0,001
<b>Ζωτικότητα (VT)</b>	0,966	0,288
<b>Κοινωνικός ρόλος (SF)</b>	0,825	0,000
<b>Συναισθηματικός ρόλος (RE)</b>	0,728	0,000
<b>Ψυχική υγεία (MH)</b>	0,935	0,028
<b>Συνοπτική κλίμακα φυσικής υγείας (PCS)</b>	0,962	0,216
<b>Συνοπτική κλίμακα ψυχικής υγείας (MCS)</b>	0,925	0,014

Πίνακας 3: Έλεγχος κανονικότητας των 10 κλιμάκων του ερωτηματολογίου SF-36 με βάση το τεστ Shapiro-Wilk

Με βάση τη μηδενική υπόθεση της κανονικότητας, θεωρούμε ότι οι 10 μεταβλητές μας δεν διαφέρουν από την κανονική κατανομή. Από τον παραπάνω πίνακα, μετά την εφαρμογή του τεστ Shapiro-Wilk, προκύπτει ότι οι μεταβλητές σωματική λειτουργικότητα, σωματικός ρόλος, σωματικός πόνος, γενική υγεία, κοινωνικός ρόλος, συναισθηματικός ρόλος, ψυχική υγεία και συνοπτική κλίμακα φυσικής υγείας δεν ακολουθούν την κανονική κατανομή, καθώς προκύπτει στατιστική σημαντικότητα (η μηδενική υπόθεση καταρρίπτεται), ενώ οι μεταβλητές ζωτικότητα και συνοπτική κλίμακα φυσικής υγείας ακολουθούν την κανονική κατανομή.

Στον πίνακα 4 παρουσιάζονται τα αποτελέσματα που αφορούν τη ΣΥΠΖ ως προς τις 8 διαφορετικές κλίμακες του ερωτηματολογίου SF-36, όπως αυτά προέκυψαν από τις απαντήσεις των 38 ασθενών με ToF που συμμετείχαν στην παρούσα έρευνα. Παρουσιάζεται η διάμεσος, οι ελάχιστες και μέγιστες τιμές των απαντήσεων, η μέση τιμή με την τυπική απόκλιση, καθώς και το ποσοστό των ασθενών που έδωσαν ως απαντήσεις την ελάχιστη (βάση) και τη μέγιστη τιμή (κορυφή) αντίστοιχα.

<b>ΚΛΙΜΑΚΕΣ</b>	<b>Διάμεσος (ελάχιστη τιμή, μέγιστη τιμή)</b>	<b>Μέσος (τυπική απόκλιση)</b>	<b>Βάση (n%)</b>	<b>Κορυφή (n%)</b>
<b>Σωματική λειτουργικότητα (PF)</b>	85,0 (45,0 – 100,0)	84,86 (±11,82)	2,6	7,9
<b>Σωματικός ρόλος (RP)</b>	100,0 (0,0 – 100,0)	82,89 (±30,81)	5,3	71,1
<b>Σωματικός πόνος (BP)</b>	100,0 (41,0 – 100,0)	87,65 (±18,59)	2,6	60,5
<b>Γενική υγεία (GH)</b>	78,5 (10,0 – 100,0)	68,50 (±24,94)	2,6	2,6
<b>Ζωτικότητα (VT)</b>	65,0 (30,0 – 100,0)	61,31 (±24,94)	7,9	2,6
<b>Κοινωνικός ρόλος (SF)</b>	87,5 (37,5 – 100,0)	82,89 (±18,70)	5,3	39,5
<b>Συναισθηματικός ρόλος (RE)</b>	100,0 (0,0 – 100,0)	76,31 (±32,79)	7,9	57,9
<b>Ψυχική υγεία (MH)</b>	70,0 (16,0 – 100,0)	66,52 (±21,59)	2,6	2,6
<b>Συνοπτική κλίμακα φυσικής υγείας (PCS)</b>	NA	52,73 (±6,47)	0	0
<b>Συνοπτική κλίμακα ψυχικής υγείας (MCS)</b>	NA	46,47 (±10,26)	0	0

Πίνακας 4: Ποιότητα ζωής ως προς τις 8 κλίμακες της ΣΥΠΖ και τις 2 συνοπτικές κλίμακες σωματικής και ψυχικής υγείας του ερωτηματολογίου SF-36.



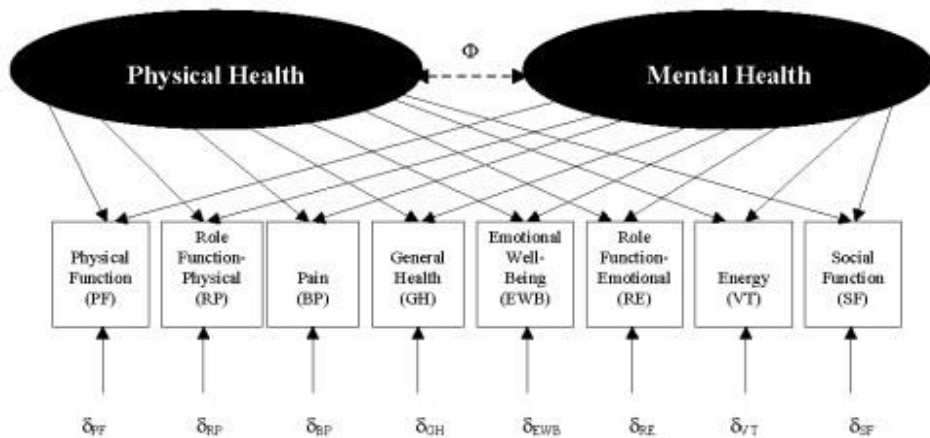
## 6.2 ΕΡΜΗΝΕΙΑ ΤΩΝ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ

### 6.2.1 ΟΙ 8 ΔΙΑΣΤΑΣΕΙΣ ΤΗΣ ΣΥΠΖ

Όπως προκύπτει από τον παραπάνω πίνακα, οι ασθενείς με ToF φέρονται να έχουν πολύ καλή σωματική λειτουργικότητα (μέση τιμή = 84,86) και μέτρια προς ικανοποιητική γενική υγεία (μέση τιμή = 68,50). Ο σωματικός ρόλος και ο σωματικός πόνος των ασθενών δείχνουν εξίσου καλοί (μέσες τιμές = 82,92 και 87,65 αντιστοίχως), ενώ η ζωτικότητα είναι μέτρια προς ικανοποιητική (μέση τιμή = 61,31). Πολύ καλός φέρεται να είναι και ο κοινωνικός ρόλος (μέση τιμή = 82,89). Ο συναισθηματικός ρόλος είναι ικανοποιητικός (μέση τιμή = 76,31), ενώ μέτρια προς ικανοποιητική είναι η ψυχική υγεία των ασθενών (μέση τιμή = 66,52).

### 6.2.2 ΟΙ ΣΥΝΟΠΤΙΚΕΣ ΚΛΙΜΑΚΕΣ ΣΩΜΑΤΙΚΗΣ ΚΑΙ ΨΥΧΙΚΗΣ ΥΓΕΙΑΣ

Σύμφωνα με την υπάρχουσα διεθνή βιβλιογραφία, οι 8 διαστάσεις της ΣΥΠΖ που προκύπτουν από το ερωτηματολόγιο SF-36 (σωματική λειτουργικότητα, σωματικός ρόλος, σωματικός πόνος, γενική υγεία, ζωτικότητα, κοινωνικός ρόλος, συναισθηματικός ρόλος, ψυχική υγεία) δύνανται να παρουσιαστούν συγκεντρωτικά με τις δύο συνοπτικές κλίμακες, σωματικής και ψυχικής υγείας.<sup>23</sup> Καθεμία από τις 8 διαστάσεις της ΣΥΠΖ υπολογίζεται ανάλογα με τη συμβολή της στη δημιουργία της κάθε συνοπτικής κλίμακας, με βάση ειδικά διαμορφωμένο αλγόριθμο.<sup>72</sup> Στην εικόνα 14 παρουσιάζονται συνοπτικά οι συσχετίσεις των 8 κλιμάκων της ΣΥΠΖ με τις δύο συνοπτικές κλίμακες, ανάλογα με τη συμβολή της καθεμίας.



Εικόνα 14: Αλγόριθμος υπολογισμού των δύο συνοπτικών κλιμάκων του ερωτηματολογίου SF-36. Ενδεικτικά για την ερμηνεία της εικόνας, όσο μικρότερο το θέλος, τόσο μεγαλύτερη η συσχέτιση και η συμβολή στον υπολογισμό της τελικής τιμής, π.χ. η σωματική λειτουργικότητα εμφανίζει υψηλή συσχέτιση με τη συνοπτική κλίμακα φυσικής υγείας, ενώ παρουσιάζει σχεδόν μηδενική συσχέτιση με τη συνοπτική κλίμακα ψυχικής υγείας. Το μεσαίο διακεκομμένο θέλος καταδεικνύει τη μηδενική συσχέτιση μεταξύ των δύο συνοπτικών κλιμάκων. Πηγή: Farivar SS, Cunningham WE, Hays RD. Correlated physical and mental health summary scores for the SF-36 and SF-12 Health Survey, V.1. *Health Qual Life Outcomes*. 2007;5:3-10. doi:10.1186/1477-7525-5-54

Όσον αφορά τα αποτελέσματα της παρούσας έρευνας και σύμφωνα με τον πίνακα 4, η συνοπτική κλίμακα φυσικής υγείας εμφανίζει μέση τιμή = 52,73 και η συνοπτική κλίμακα ψυχικής υγείας εμφανίζει μέση τιμή = 46,47. Σύμφωνα με τη βιβλιογραφία, οι αναμενόμενες τιμές που λαμβάνουν οι συνοπτικές κλίμακες είναι μεταξύ 20-58 για τη συνοπτική κλίμακα φυσικής υγείας και μεταξύ 17-62 για τη συνοπτική κλίμακα ψυχικής υγείας.<sup>73</sup> Διαπιστώνουμε ότι οι τιμές που προέκυψαν από τις απαντήσεις του δείγματος της έρευνάς μας βρίσκονται εντός των επιτρεπτών ορίων, και μάλιστα τείνουν προς το ανώτερο όριο. Κατά συνέπεια, θα μπορούσαμε να συμπεράνουμε ότι η σωματική υγεία των ασθενών με ToF αλλά και η ψυχική τους υγεία, είναι ικανοποιητικές προς καλές.

### 6.3 ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΤΙΣ ΜΕΤΡΟΥΜΕΝΕΣ ΔΙΑΣΤΑΣΕΙΣ ΤΗΣ ΣΥΠΖ

Με τη βοήθεια της δοκιμασίας συσχέτισης κατά τον Spearman, διερευνήσαμε το είδος της σχέσης που υφίσταται μεταξύ της ηλικίας των ασθενών με ToF που συμμετείχαν στην έρευνα και των 8 μετρούμενων διαστάσεων της ΣΥΠΖ, καθώς και των 2 συνοπτικών κλιμάκων του ερωτηματολογίου SF-36. Διαπιστώσαμε την ύπαρξη θετικής συσχέτισης μεταξύ της ηλικίας και της σωματικής λειτουργικότητας, του σωματικού ρόλου, της γενικής υγείας και της συνοπτικής κλίμακας φυσικής υγείας. Αρνητική συσχέτιση διαπιστώθηκε μεταξύ της ηλικίας και του σωματικού πόνου, της ζωτικότητας, του κοινωνικού ρόλου, του συναισθηματικού ρόλου, της ψυχικής υγείας και της συνοπτικής κλίμακας ψυχικής υγείας. Στον πίνακα 5 παρατίθενται οι 10 επιμέρους προαναφερθείσες κατηγορίες και ο συντελεστής συσχέτισης Spearman. Όσο πιο κοντά βρίσκεται ο συντελεστής στην τιμή -1, τόσο πιο ισχυρή είναι η αρνητική συσχέτιση, αντίθετα όσο πιο κοντά βρίσκεται στην τιμή 1, τόσο πιο ισχυρή είναι η θετική συσχέτιση. Συμπεραίνουμε επομένως ότι η πιο ισχυρή θετική συσχέτιση εμφανίζεται μεταξύ της ηλικίας και της κλίμακας σωματικής λειτουργικότητας, ενώ η πιο ισχυρή αρνητική συσχέτιση υφίσταται μεταξύ της ηλικίας και της συνοπτικής κλίμακας ψυχικής υγείας.

ΚΛΙΜΑΚΕΣ	Συντελεστής συσχέτισης κατά Spearman ως προς την ηλικία
Σωματική λειτουργικότητα (PF)	0,340
Σωματικός ρόλος (RP)	0,106
Σωματικός πόνος (BP)	-0,041
Γενική υγεία (GH)	0,038
Ζωτικότητα (VT)	-0,247
Κοινωνικός ρόλος (SF)	-0,074
Συναισθηματικός ρόλος (RE)	-0,161
Ψυχική υγεία (MH)	-0,282
Συνοπτική κλίμακα φυσικής υγείας (PCS)	0,194
Συνοπτική κλίμακα ψυχικής υγείας (MCS)	-0,342

Πίνακας 5: Συσχέτιση των 8 διαστάσεων της ΣΥΠΖ και των 2 συνοπτικών κλιμάκων με την ηλικία των ασθενών. Με μπλε τονίζονται οι θετικές και με κόκκινο οι αρνητικές συσχετίσεις.

#### 6.4 ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΟΥ ΦΥΛΟΥ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΤΙΣ ΜΕΤΡΟΥΜΕΝΕΣ ΔΙΑΣΤΑΣΕΙΣ ΤΗΣ ΣΥΠΖ

Με τη βοήθεια της δοκιμασίας Mann-Whitney, εξετάσαμε την πιθανή συσχέτιση του φύλου των ασθενών με ToF που συμμετείχαν στην έρευνα με τις μετρούμενες διαστάσεις της ΣΥΠΖ, όπως αυτές προκύπτουν από το ερωτηματολόγιο SF-36. Η κατανομή των ασθενών ως προς το φύλο τους παρουσιάστηκε προηγουμένως, στο γράφημα 1. Έχοντας ως μηδενική υπόθεση ότι δεν υφίσταται διαφορά μεταξύ των δύο φύλων των ασθενών ως προς τις απαντήσεις τους που αφορούν τις διαστάσεις της ΣΥΠΖ, διαπιστώσαμε ότι η μηδενική υπόθεση δεν καταρρίπτεται (επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας: 0,05), επομένως η ποιότητα ζωής των ασθενών με ToF που συμμετείχαν στην έρευνα δεν διαφέρει μεταξύ των δύο φύλων. Στον παρακάτω πίνακα (πίνακας 6) παρατίθεται το διαπιστωθέν επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας για τη συσχέτιση του φύλου με τις 10 κλίμακες του ερωτηματολογίου SF-36.

<b>ΚΛΙΜΑΚΕΣ</b>	<b>Mann-Whitney test Επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας (p)</b>
Σωματική λειτουργικότητα (PF)	0,630
Σωματικός ρόλος (RP)	0,181
Σωματικός πόνος (BP)	0,326
Γενική υγεία (GH)	0,064
Ζωτικότητα (VT)	0,298
Κοινωνικός ρόλος (SF)	0,849
Συναισθηματικός ρόλος (RE)	0,737
Ψυχική υγεία (MH)	0,872
Συνοπτική κλίμακα φυσικής υγείας (PCS)	0,372
Συνοπτική κλίμακα ψυχικής υγείας (MCS)	0,759

*Πίνακας 6: Συσχέτιση μεταξύ του φύλου των ασθενών και των κλιμάκων της ΣΥΠΖ. Ως επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας ορίστηκε το  $p < 0.05$ . Όλες οι ανευρεθείσες τιμές είναι μεγαλύτερες του 0,05, συνεπώς δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά στην ΣΥΠΖ μεταξύ των δύο φύλων.*

## 6.5 ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΗΣ ΥΠΑΡΞΗΣ ΠΕΡΙΟΡΙΣΜΟΥ ΣΤΗ ΦΥΣΙΚΗ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ ΜΕ ΤΙΣ ΜΕΤΡΟΥΜΕΝΕΣ ΔΙΑΣΤΑΣΕΙΣ ΤΗΣ ΣΥΠΖ

Με βάση την κλάση κατά NYHA, όπως αναφέρθηκε και σε προηγούμενο κεφάλαιο, οι ασθενείς που ανήκουν στην κλάση I δεν εμφανίζουν κανέναν περιορισμό στη φυσική τους δραστηριότητα, ενώ οι ασθενείς που ανήκουν στις κλάσεις II, III και IV παρουσιάζουν κλιμακούμενο περιορισμό. Διαχωρίσαμε τους ασθενείς που συμμετείχαν στην έρευνά μας σε δύο ομάδες: ομάδα κανενός περιορισμού (κλάση I κατά NYHA) και ομάδα περιορισμού (κλάσεις II, III, IV κατά NYHA) και εξετάσαμε, με τη βοήθεια του τεστ Mann-Whitney, κατά πόσο υφίσταται διαφορά μεταξύ των δύο ομάδων ως προς την ΣΥΠΖ με βάση τις δοθείσες απαντήσεις στο ερωτηματολόγιο SF-36. Στον πίνακα 7 παρουσιάζεται η σύσταση των ομάδων και στον πίνακα 8 τα αποτελέσματα της διερεύνησης.

ΟΜΑΔΕΣ	ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΤΟΜΩΝ (n)
<b>Ομάδα κανενός περιορισμού</b> (κλάση I κατά NYHA)	<b>21</b>
<b>Ομάδα περιορισμού</b> (κλάσεις II, III, IV κατά NYHA)	<b>17</b>

Πίνακας 7: Σύσταση των ομάδων (περιορισμός - κανένας περιορισμός) με βάση την κλάση κατά NYHA.

ΚΛΙΜΑΚΕΣ	Mann-Whitney test Επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας (p)
Σωματική λειτουργικότητα (PF)	0,010
Σωματικός ρόλος (RP)	0,885
Σωματικός πόνος (BP)	0,772
Γενική υγεία (GH)	0,021
Ζωτικότητα (VT)	0,095
Κοινωνικός ρόλος (SF)	0,114
Συναισθηματικός ρόλος (RE)	0,256
Ψυχική υγεία (MH)	0,006
Συνοπτική κλίμακα φυσικής υγείας (PCS)	0,416

Συνοπτική κλίμακα ψυχικής υγείας (MCS)	0,033
--	-------

*Πίνακας 8: Συσχέτιση των ομάδων (κανένας περιορισμός - περιορισμός) με τις κλίμακες της ΣΥΠΖ του ερωτηματολογίου SF-36. Ως επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας ορίστηκε το  $p < 0.05$ . Με πράσινο χρώμα παρουσιάζονται οι κατηγορίες όπου διαπιστώθηκε στατιστική σημαντικότητα.*

Με βάση τα αποτελέσματα του πίνακα 8, διαπιστώνουμε ότι υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά μεταξύ των δύο ομάδων (κανένας περιορισμός – περιορισμός) ως προς τη σωματική λειτουργικότητα, τη γενική υγεία, την ψυχική υγεία και τη συνοπτική κλίμακα ψυχικής υγείας.

## ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ – ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Στην παρούσα έρευνα έγινε προσπάθεια σκιαγράφησης της ποιότητας ζωής ασθενών με ToF στον ελλαδικό χώρο, μιας όχι και τόσο συχνής πάθησης της καρδιάς και των μεγάλων αγγείων, η οποία επιδρά καταλυτικά στην καθημερινότητα των πασχόντων ατόμων και καθορίζει, ήδη από τη γέννηση, την αντίληψη που έχουν για τη δική τους ΣΥΠΖ. Δεξαμενή των συμμετεχόντων στην έρευνα ασθενών αποτέλεσε το Ιατρείο Συγγενών Καρδιοπαθειών του ΠΓΝΘ «ΑΧΕΠΑ» στη Θεσσαλονίκη, το οποίο τα τελευταία χρόνια συνιστά κέντρο αναφοράς, προσφέροντας υψηλού επιπέδου φροντίδα, τόσο ενδονοσοκομειακά, όσο και σε επίπεδο εξωτερικών ιατρικών.

Ενώ στη διεθνή βιβλιογραφία έχουν δημοσιευτεί αρκετές μελέτες που αφορούν την ποιότητα ζωής των ασθενών με ToF<sup>74-76</sup>, δεν υπάρχει μέχρι στιγμής δημοσιευμένη ανάλογη μελέτη που αφορά ασθενείς στην Ελλάδα. Βέβαια, η παρούσα έρευνα φέρει ορισμένους περιορισμούς, κυριότεροι εκ των οποίων είναι ο μονοκεντρικός της χαρακτήρας, ο μικρός αριθμός συμμετεχόντων ασθενών, καθώς και η χρήση ενός μόνο ερωτηματολογίου. Διάφορα ερωτηματολόγια έχουν χρησιμοποιηθεί διεθνώς για την αξιολόγηση της ποιότητας ζωής των ασθενών με ToF, μεταξύ των οποίων και το ερωτηματολόγιο SF-36 που χρησιμοποιήθηκε στην παρούσα μελέτη.

Αναμφισβήτητο είναι το γεγονός ότι η ΣΥΠΖ αποτελεί μια δύσκολα μετρήσιμη έννοια, καθώς είναι πολυδιάστατη και υποκειμενική και επηρεάζεται άμεσα ή έμμεσα από ποικίλους ατομικούς, κοινωνικούς και περιβαλλοντικούς παράγοντες. Παρ' όλα αυτά, στην έρευνά μας, έγινε η καλύτερη δυνατή προσπάθεια προσέγγισης της αντίληψης που είχαν οι 38 συμμετέχοντες ασθενείς για την ΣΥΠΖ με τη χρήση του ερωτηματολογίου SF-36, ενώ τηρήθηκαν πιστά όλοι οι προβλεπόμενοι κανόνες ηθικής και δεοντολογίας. Τα δημογραφικά δεδομένα των ασθενών, καθώς και δεδομένα που αφορούν την πάθησή τους, ελήφθησαν από το ηλεκτρονικό αρχείο του Ιατρείου Συγγενών Καρδιοπαθειών.

Τη συλλογή των δεδομένων ακολούθησε η δημιουργία ηλεκτρονικών φύλλων εργασίας στην κατάλληλη μορφή, ώστε να επιτρέπεται η στατιστική επεξεργασία των αποτελεσμάτων. Πραγματοποιήθηκε αρχικά έλεγχος αξιοπιστίας και διαπιστώθηκε ικανοποιητική τιμή του συντελεστή Cronbach's alpha. Ακολούθησε η χρήση μεθόδων

περιγραφικής στατιστικής για την ανάλυση των δημογραφικών δεδομένων και τη δημιουργία πινάκων όπου παρουσιάζονται με λεπτομέρεια το φύλο, η ηλικία, οι συννοσηρότητες των ασθενών και τα στοιχεία που αφορούν τη νόσο (ηλικία διάγνωσης και επιδιόρθωσης, κλάση κατά NYHA). Ειδικά διαμορφωμένος αλγόριθμος χρησιμοποιήθηκε για την ανάλυση των απαντήσεων στο ερωτηματολόγιο SF-36 και τη δημιουργία των τιμών στις 8 κλίμακες της ΣΥΠΖ και στις 2 συνοπτικές κλίμακες του ερωτηματολογίου. Προέκυψε λοιπόν ότι η ΣΥΠΖ των ασθενών με ToF στην Ελλάδα είναι γενικά ικανοποιητική προς καλή και προσομοιάζει με το επίπεδο της αντιλαμβανόμενης ΣΥΠΖ των υγιών ατόμων στην Ελλάδα.<sup>71</sup>

Στη συνέχεια, έγινε προσπάθεια συσχέτισης της ΣΥΠΖ με υποομάδες των συμμετεχόντων ασθενών, δηλαδή ως προς το φύλο, την ηλικία και την ύπαρξη ή όχι περιορισμού στη φυσική δραστηριότητα σύμφωνα με την κλάση κατά NYHA. Διαπιστώθηκε όμοια αντίληψη της ΣΥΠΖ μεταξύ των δύο φύλων, ενώ προέκυψε ισχυρή θετική συσχέτιση μεταξύ ηλικίας και σωματικής λειτουργικότητας και αρνητική μεταξύ ηλικίας και συνοπτικής κλίμακας ψυχικής υγείας. Η ύπαρξη περιορισμού στη φυσική δραστηριότητα (κλάση II, III, IV κατά NYHA) φαίνεται να επηρεάζει τη ΣΥΠΖ των ασθενών με ToF και συγκεκριμένα ως προς τις κλίμακες της σωματικής λειτουργικότητας, της γενικής υγείας, της ψυχικής υγείας και της συνοπτικής κλίμακας ψυχικής υγείας.

Σε πολωνική μελέτη των Dziżniewska et al, όπου μελετήθηκε η ποιότητα ζωής 39 ασθενών με ToF με βάση το ερωτηματολόγιο SF-36, διαπιστώθηκε χαμηλότερο επίπεδο αντιλαμβανόμενης ΣΥΠΖ σε σχέση με τον υγιή πληθυσμό.<sup>76</sup> Συγκριτικά με τα αποτελέσματα της δικής μας μελέτης, στον ελλαδικό χώρο φαίνεται ότι οι ασθενείς με ToF έχουν καλύτερη γενικά ΣΥΠΖ σε σχέση με τους ασθενείς που συμπεριελήφθησαν στην προαναφερθείσα πολωνική έρευνα.

Συμπερασματικά, θα μπορούσαμε να πούμε ότι το ερωτηματολόγιο SF-36 είναι ικανό να μας παρέχει σημαντικές πληροφορίες για την ΣΥΠΖ των ασθενών με ToF στην Ελλάδα, προϋποθέτοντας τη συμπλήρωση του ερωτηματολογίου από μεγαλύτερο αριθμό ατόμων, ώστε να προκύψουν όσο το δυνατόν πιο ακριβή αποτελέσματα.



## Βιβλιογραφία

1. WHO. WHO remains firmly committed to the principles set out in the preamble to the Constitution. <https://www.who.int/about/who-we-are/constitution>. Published 1958.
2. Svalastog AL, Donev D, Kristoffersen NJ, Gajović S. Concepts and definitions of health and health-related values in the knowledge landscapes of the digital society. *Croat Med J*. 2017;58(6):431-435. doi:10.3325/cmj.2017.58.431
3. Sartorius N. Paths of medicine. *Croat Med J*. 2007;48(3):396-397.
4. WHO. WHOQOL: Measuring Quality of Life. <https://www.who.int/healthinfo/survey/whoqol-qualityoflife/en/>. Published 1958.
5. Fitzpatrick R, Fletcher A, Gore S, Jones D, Spiegelhalter D, Cox D. Quality of life measures in health care. I: Applications and issues in assessments. *Br Med J*. 1992;305(6861):1074-1077. doi:10.1136/bmj.305.6861.1074
6. Kalliopi M. Quality of life in chronic disease patients. *Heal Psychol Res*. 2013;1(3):17-20. doi:10.4082/hpr.2013.e27
7. Sprangers MAG. Quality-of-life assessment in oncology - Achievements and challenges. *Acta Oncol (Madr)*. 2002;41(3):229-237. doi:10.1080/02841860260088764
8. Kaplan, R.M. & Bush JW. Health related quality of life measurement for evaluation research and policy analysis. *Heal Psychol Res*. 1982;1:61-80.
9. Kalfoss M. Use of instruments to measure quality of life among healthy and ill adults in community settings. *Br J Community Nurs*. 2016;21(5):232-239. doi:10.12968/bjcn.2016.21.5.232
10. Κοντοδημόπουλος Ν. *Η Χρησιμότητα Της Μέτρησης Της Υγείας Στις Αποφάσεις Κατανομής Των Πόρων*.
11. Papaioannou D, Brazier J, Parry G. How valid and responsive are generic health status measures, such as EQ-5D and SF-36, in Schizophrenia? A systematic review. *Value Heal*. 2011;14(6):907-920. doi:10.1016/j.jval.2011.04.006
12. Marra CA, Rashidi AA, Guh D, et al. Are indirect utility measures reliable and responsive in rheumatoid arthritis patients? *Qual Life Res*. 2005;14(5):1333-

1344. doi:10.1007/s11136-004-6012-0
13. Αρώνη Α. Αξιολόγηση του πόνου και της ποιότητας ζωής ασθενών με χρόνια νεφρική νόσο που υποβάλλονται σε αιμοκάθαρση. 2013.
  14. Σιώπη Δ. Κοινωνιολογική και Ψυχολογική Προσέγγιση των Νοσοκομείων/Υπηρεσιών Υγείας. 2019.
  15. Mercer H. Measuring Disease A Review of Disease-specific Quality of Life Measurement Scales Measuring Disease A Review of Disease-specific Quality of Life Measurement Scales. *Nurs Stand*. 2001;15(50):29-29. doi:10.7748/ns2001.08.15.50.29.b21
  16. Bulpitt CJ. *Health-Related Quality of Life in Cardiovascular Patients.*; 2012. doi:10.1007/978-88-470-2769-5
  17. Yfantopoulos J, Sarris M. Health related quality of life. Measurement methodology. *Arch Hell Med*. 2001;18(3):218-229.
  18. Bolarinwa O. Principles and methods of validity and reliability testing of questionnaires used in social and health science researches. *Niger Postgrad Med J*. 2015;22(4):195. doi:10.4103/1117-1936.173959
  19. Cronbach L, Gleser G, Nanda H, Rajaratnam N. *The Dependability of Behavioral Measurements: Theory of Generalizability for Scores and Profiles.*; 1972.
  20. Lange R. *Encyclopedia of Clinical Neuropsychology.*; 2011. doi:10.1007/978-0-387-79948-3
  21. Ουζούνη Χ, Νακάκης Κ. Η Αξιοπιστία και η Εγκυρότητα των Εργαλείων Μέτρησης σε Ποσοτικές Μελέτες. 2011.
  22. Morin M, Vayssiere C, Claris O, et al. Evaluation of the quality of life of pregnant women from 2005 to 2015. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 2017;214:115-130. doi:10.1016/j.ejogrb.2017.04.045
  23. Ware JE, Sherbourne CD. The MOS 36-item Short-Form Health Survey (SF-36). Conceptual framework and item selection. *Med Care*. 1992;30:473-483.
  24. Lins L, Carvalho FM. SF-36 total score as a single measure of health-related quality of life: Scoping review. *SAGE Open Med*. 2016;4:205031211667172. doi:10.1177/2050312116671725
  25. Jenkinson C, Stewart-Brown S, Petersen S, Paice C. Assessment of the SF-36 version 2 in the United Kingdom. *J Epidemiol Community Health*.

- 1999;53(1):46-50. doi:10.1136/jech.53.1.46
26. Ton TGN, Watson NF, Koepsell TD, Longstreth WT. Narcolepsy and the sickness impact profile: A general health status measure. *Sleep Sci.* 2014;7(1):5-12. doi:10.1016/j.slsci.2014.07.001
  27. Bergner M, Bobbitt R, Carter W, Gilson B. The sickness impact profile: Development and final revision of a health status measure. *Med Care.* 1981;19(8).
  28. Hunt S, McKenna S, McEwen J, Williams J, Papp E. The Nottingham health profile: Subjective health status and medical consultations. *Soc Sci Med Part A Med Psychol Med Sociol.* 1981;15(3):221-229.
  29. Vahedi S. World Health Organization Quality-of-Life Scale (WHOQOL-BREF): Analyses of Their Item Response Theory Properties Based on the Graded Responses Model. *Iran J Psychiatry.* 2010;5(4):140-153.  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22952508>  
<http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=PMC3395923>.
  30. WHO. WHOQOL User Manual. *L.* 2012:1-19.  
doi:10.1007/SpringerReference\_28001
  31. WHO. *WHOQOL-BREF. Introduction, Administration, Scoring and Generic Version of the Assessment.*; 1996.
  32. Foundation ER. *EQ-5D-5L User Guide.*; 2019. [www.impact-test.co.uk](http://www.impact-test.co.uk).
  33. Sun RR, Liu M, Lu L, Zheng Y, Zhang P. Congenital Heart Disease: Causes, Diagnosis, Symptoms, and Treatments. *Cell Biochem Biophys.* 2015;72(3):857-860. doi:10.1007/s12013-015-0551-6
  34. Blue GM, Kirk EP, Sholler GF, Harvey RP, Winlaw DS. Congenital heart disease: Current knowledge about causes and inheritance. *Med J Aust.* 2012;197(3):155-159. doi:10.5694/mja12.10811
  35. Hunter AL, Swan L. Quality of life in adults living with congenital heart disease : beyond morbidity and mortality. 2016;8(12):1632-1636.  
doi:10.21037/jtd.2016.12.16
  36. Lane DA, Lip GYH, Millane TA. Quality of life in adults with congenital heart disease. *Heart.* 2002;88(1):71-75. doi:10.1136/HEART.88.1.71
  37. Fahed AC, Gelb BD, Seidman JG, Seidman CE. Genetics of congenital heart

- disease: The glass half empty. *Circ Res*. 2013;112(4):707-720.  
doi:10.1161/CIRCRESAHA.112.300853
38. Øyen N, Poulsen G, Boyd HA, Wohlfahrt J, Jensen PKA, Melbye M. Recurrence of congenital heart defects in families. *Circulation*. 2009;120(4):295-301.  
doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.109.857987
  39. Benhaourech S, Drighil A, El Hammiri A. Congenital heart disease and down syndrome: Various aspects of a confirmed association. *Cardiovasc J Afr*. 2016;27(5):287-290. doi:10.5830/CVJA-2016-019
  40. Correa A. Pregestational Diabetes Mellitus and Congenital Heart Defects. *Circulation*. 2016;133(23):2219-2221.  
doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.116.022960
  41. Correa A, Levis D, Tinker S, Cragan J. Maternal Cigarette Smoking and Congenital Heart Defects. *J Pediatr*. 2015;166(4):801-804.  
doi:10.1016/j.physbeh.2017.03.040
  42. Diller GP, Breithardt G, Baumgartner H. Congenital Heart Defects in Adulthood. *Dtsch Arztebl*. 2011;108(26):452-459.  
doi:10.3238/arztebl.2011.0452
  43. Lowe BS, Therrien J, Ionescu-Iltu R, Pilote L, Martucci G, Marelli AJ. Diagnosis of pulmonary hypertension in the congenital heart disease adult population: Impact on outcomes. *J Am Coll Cardiol*. 2011;58(5):538-546.  
doi:10.1016/j.jacc.2011.03.033
  44. Giannakoulas G, Vasiliadis K, Frogoudaki A, et al. Adult congenital heart disease in Greece : Preliminary data from the CHALLENGE registry. 2017.  
doi:10.1016/j.ijcard.2017.07.024
  45. Bailliard F, Anderson RH. Tetralogy of Fallot. *Orphanet J Rare Dis*. 2009;4(1).  
doi:10.1186/1750-1172-4-2
  46. Reller MD, Strickland MJ, Riehle-Colarusso T, Mahle WT, Correa A. Prevalence of Congenital Heart Defects in Metropolitan Atlanta, 1998-2005. *J Pediatr*. 2008;153(6):807-813. doi:10.1016/j.jpeds.2008.05.059
  47. Talner NS. Report of the New England Regional Infant Cardiac Program , by Donald. 1993:258-259.
  48. Downing TE, Kim YY. Tetralogy of Fallot. General Principles of Management.

- Cardiol Clin.* 2015;33(4):531-541. doi:10.1016/j.ccl.2015.07.002
49. Fraser CD, Bacha EA, Comas J, Sano S, Sarris GE, Tsang VT. Tetralogy of Fallot. *Semin Thorac Cardiovasc Surg.* 2015;27(2):189-204. doi:10.1053/j.semtcvs.2015.08.006
50. Egbe AC, Crestanello J, Miranda WR, Connolly HM. Thoracic Aortic Dissection in Tetralogy of Fallot: A Review of the National Inpatient Sample Database. *J Am Heart Assoc.* 2019;8(6). doi:10.1161/JAHA.119.011943
51. Di Felice V, Zummo G. Tetralogy of Fallot as a Model to Study Cardiac Progenitor Cell Migration and Differentiation During Heart Development. *Trends Cardiovasc Med.* 2009;19(4):130-135. doi:10.1016/j.tcm.2009.07.004
52. Goldmuntz E, Geiger E, Benson DW. NKX2.5 mutations in patients with tetralogy of fallot. *Circulation.* 2001;104(21):2565-2568. doi:10.1161/hc4601.098427
53. Karl TR, Stocker C. Tetralogy of fallot and its variants. *Pediatr Crit Care Med.* 2016;17(8):S330-S336. doi:10.1097/PCC.0000000000000831
54. Tsze DS, Vitberg YM, Berezow J, Starc TJ, Dayan PS. Treatment of Tetralogy of Fallot hypoxic spell with intranasal fentanyl. *Pediatrics.* 2014;134(1). doi:10.1542/peds.2013-3183
55. Apitz C, Webb GD, Redington AN. Tetralogy of Fallot. *Lancet.* 2009;374(9699):1462-1471. doi:10.1016/S0140-6736(09)60657-7
56. Bhat AH, Kehl DW, Tacy TA, Moon-Grady AJ, Hornberger LK. Diagnosis of tetralogy of fallot and its variants in the late first and early second trimester: Details of initial assessment and comparison with later fetal diagnosis. *Echocardiography.* 2013;30(1):81-87. doi:10.1111/j.1540-8175.2012.01798.x
57. Villafañe J, Feinstein JA, Jenkins KJ, et al. Hot topics in tetralogy of fallot. *J Am Coll Cardiol.* 2013;62(23):2155-2166. doi:10.1016/j.jacc.2013.07.100
58. Donofrio MT, Moon-Grady AJ, Hornberger LK, et al. Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease: A scientific statement from the american heart association. *Circulation.* 2014;129(21):2183-2242. doi:10.1161/01.cir.0000437597.44550.5d
59. Kothari SS. Mechanism of cyanotic spells in tetralogy of Fallot - the missing link? *Int J Cardiol.* 1992;37(1):1-5. doi:10.1016/0167-5273(92)90125-M

60. Wilson W, Taubert KA, Gewitz M, et al. Prevention of infective endocarditis: Guidelines from the American Heart Association. *Circulation*. 2007;116(15):1736-1754. doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.106.183095
61. Al Habib HF, Jacobs JP, Mavroudis C, et al. Contemporary patterns of management of tetralogy of fallot: Data from the society of thoracic surgeons database. *Ann Thorac Surg*. 2010;90(3):813-820. doi:10.1016/j.athoracsur.2010.03.110
62. Parry AJ, McElhinney DB, Kung GC, Reddy VM, Brook MM, Hanley FL. Elective primary repair of acyanotic tetralogy of Fallot in early infancy: Overall outcome and impact on the pulmonary valve. *J Am Coll Cardiol*. 2000;36(7):2279-2283. doi:10.1016/S0735-1097(00)00989-X
63. Steiner MB, Tang X, Gossett JM, Malik S, Prodhan P. Timing of complete repair of non-ductal-dependent tetralogy of Fallot and short-term postoperative outcomes, a multicenter analysis. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2014;147(4):1299-1305. doi:10.1016/j.jtcvs.2013.06.019
64. Kanter KR, Kogon BE, Kirshbom PM, Carlock PR. Symptomatic Neonatal Tetralogy of Fallot: Repair or Shunt? *Ann Thorac Surg*. 2010;89(3):858-863. doi:10.1016/j.athoracsur.2009.12.060
65. Hoffman JIE. At what age should tetralogy of Fallot be corrected? *Cardiol Young*. 2017;27(4):625-629. doi:10.1017/S104795111600264X
66. HOLMAN WL, BUHRMAN WC, OLDHAM HN, SABISTON DC. The Blalock-Taussig Shunt: An Analysis of Trends and Techniques in the Fourth Decade. *J Card Surg*. 1989;4(2):113-124. doi:10.1111/j.1540-8191.1989.tb00266.x
67. Sivakumar K, Bhagyavathy A, Coelho R, Satish R, Krishnan P. Longevity of Neonatal Ductal Stenting for Congenital Heart Diseases with Duct-dependent Pulmonary Circulation. *Congenit Heart Dis*. 2012;7(6):526-533. doi:10.1111/j.1747-0803.2012.00657.x
68. García M, Rohlfs I, Vila J, et al. Comparison between telephone and self-administration of Short Form Health Survey Questionnaire (SF-36). *Gac Sanit*. 2005;19(6):433-439. doi:10.1016/S0213-9111(05)71393-5
69. Tavakol M, Dennick R. Making sense of Cronbach's alpha. *Int J Med Educ*. 2011;2:53-55. doi:10.5116/ijme.4dfb.8dfd

70. Ware J, Snow K, Kosinski M, Gandek B. *SF-36 Health Survey: Manual and Interpretation Guide.*; 1993.
71. Pappa E, Kontodimopoulos N, Niakas D. Validating and norming of the Greek SF-36 Health Survey. *Qual Life Res.* 2005;14(5):1433-1438.  
doi:10.1007/s11136-004-6014-y
72. Farivar SS, Cunningham WE, Hays RD. Correlated physical and mental health summary scores for the SF-36 and SF-12 Health Survey, V.1. *Health Qual Life Outcomes.* 2007;5:3-10. doi:10.1186/1477-7525-5-54
73. Ware JE, Kosinski M. Interpreting SF-36 summary health measures: A response. *Qual Life Res.* 2001;10(5):405-413. doi:10.1023/A:1012588218728
74. Sodhi SS, Zhang TJ, McDonald R, et al. Effects of eplerenone on markers of myocardial fibrosis, 6-minute walk distance, and quality of life in adults with tetralogy of fallot and complete transposition of the great arteries. *Baylor Univ Med Cent Proc.* 2018;31(1):12-19. doi:10.1080/08998280.2017.1396176
75. Neal AE, Stopp C, Wypij D, et al. Predictors of health-related quality of life in adolescents with tetralogy of fallot. *J Pediatr.* 2015;166(1):132-138.  
doi:10.1016/j.jpeds.2014.09.034
76. Dluzniewska N, Podolec P, Olszowska M, et al. Quality of life in adults with repaired tetralogy of Fallot. *Kardiochirurgia i Torakochirurgia Pol.* 2018;15(2):107-113. doi:10.5114/kitp.2018.76476

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

### ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ SF-36

Δώστε την απάντηση που νομίζετε ότι ταιριάζει καλύτερα στην περίπτωση σας.

#### 1. Γενικά, η υγεία σας είναι

- Εξαιρετική.....1  
Πολύ καλή.....2  
Καλή.....3  
Μέτρια.....4  
Κακή.....5

#### 2. Σε σύγκριση με μια εβδομάδα πριν, η υγεία σας τώρα είναι

- Πολύ καλύτερη .....1  
Κάπως καλύτερη .....2  
Περίπου η ίδια .....3  
Κάπως χειρότερη .....4  
Πολύ χειρότερη .....5

#### 3. Η τωρινή κατάσταση της υγείας σας, σας περιορίζει στις ακόλουθες δραστηριότητες;

	Με περιορίζει πολύ	Με περιορίζει λίγο	Δε με περιορίζει καθόλου
A. Τρέξιμο, σήκωμα βαριών αντικειμένων, συμμετοχή σε δυναμικά σπορ	1	2	3
B. Μετακίνηση ενός τραπέζιου, σπρώξιμο μιας ηλεκτρικής σκούπας, περίπατος στην εξοχή ή όταν παίζετε ρακέτες στην παραλία	1	2	3
Γ. Όταν σηκώνετε ή μεταφέρετε ψώνια από την αγορά	1	2	3
Δ. Όταν ανεβαίνετε μερικές σκάλες	1	2	3
Ε. Όταν ανεβαίνετε μία σκάλα	1	2	3
ΣΤ. Στο λύγισμα του σώματος, στο γονάτισμα ή στο σκύψιμο	1	2	3
Ζ. Όταν περπατάτε περίπου ένα χιλιόμετρο	1	2	3
Η. Όταν περπατάτε μερικές εκατοντάδες μέτρα	1	2	3
Θ. Όταν περπατάτε περίπου εκατό μέτρα	1	2	3
Ι. Όταν κάνετε μπάνιο ή όταν ντύνεστε	1	2	3

#### 4. Την τελευταία εβδομάδα, εξαιτίας της κατάστασης της σωματικής σας υγείας:

	ΝΑΙ	ΟΧΙ
A. Μειώσατε το χρόνο που συνήθως ξοδεύετε στη δουλειά ή σε άλλες δραστηριότητες	1	2
B. Επιτελέσατε λιγότερα από όσα θέλατε;	1	2
Γ. Περιορίσατε τα είδη της δουλειάς ή τα είδη άλλων δραστηριοτήτων;	1	2
Δ. Δυσκολευτήκατε να εκτελέσετε τη δουλειά ή τα είδη άλλων δραστηριοτήτων;	1	2

#### 5. Την τελευταία εβδομάδα, εξαιτίας οποιουδήποτε συναισθηματικού προβλήματος (λ.χ. μελαγχολία ή άγχος):

	ΝΑΙ	ΟΧΙ
A. Μειώσατε το χρόνο που συνήθως ξοδεύετε στη δουλειά ή σε άλλες δραστηριότητες;	1	2
B. Επιτελέσατε λιγότερα από όσα θα θέλατε;	1	2
Γ. Κάνατε τη δουλειά ή και άλλες δραστηριότητες λιγότερο προσεκτικά απ' ό,τι συνήθως ;	1	2



6. Την τελευταία εβδομάδα, πόσο επηρέασαν τα σωματικά και συναισθηματικά σας προβλήματα τις κοινωνικές σας δραστηριότητες (με οικογένεια, φίλους, κλπ.);

Καθόλου.....1  
 Ελάχιστα.....2  
 Μέτρια.....3  
 Αρκετά.....4  
 Πάρα πολύ.....5

7. Πόσο σωματικό πόνο νιώσατε την τελευταία εβδομάδα;

Καθόλου.....1  
 Πολύ ήπιο.....2  
 Ήπιο.....3  
 Μέτριο.....4  
 Έντονο.....5  
 Πολύ έντονο.....6

8. Την τελευταία εβδομάδα, πόσο επηρέασε ο πόνος τη συνηθισμένη εργασία σας (μέσα και έξω από το σπίτι);

Καθόλου.....1  
 Λίγο.....2  
 Μέτρια.....3  
 Αρκετά.....4  
 Πάρα πολύ.....5

9. Την τελευταία εβδομάδα για πόσο χρονικό διάστημα;

<u>Αισθανθήκατε:</u>	Συνεχώς	Μεγαλύτερο διάστημα	Σημαντικό διάστημα	Μερικές φορές	Μικρό διάστημα	Καθόλου
A. Γεμάτος/γεμάτη ζωντάνια;	1	2	3	4	5	6
B. Πολύ εκνευρισμό;	1	2	3	4	5	6
Γ. Πολύ πεσμένος/πεσμένη ψυχολογικά;	1	2	3	4	5	6
Δ. Ηρεμία και γαλήνη;	1	2	3	4	5	6
Ε. Μεγάλη ενεργητικότητα;	1	2	3	4	5	6
ΣΤ. Απελπισία και μελαγχολία;	1	2	3	4	5	6
Ζ. Εξάντληση;	1	2	3	4	5	6
Η. Ευτυχισμένος/ευτυχισμένη;	1	2	3	4	5	6
Θ. Κούραση;	1	2	3	4	5	6

10. Την τελευταία εβδομάδα, λόγω σωματικών και συναισθηματικών προβλημάτων για πόσο χρονικό διάστημα επηρεάστηκαν οι κοινωνικές σας δραστηριότητες (π.χ. επισκέψεις σε φίλους, συγγενείς, κλπ.);

Συνεχώς.....1  
 Το μεγαλύτερο διάστημα.....2  
 Μερικές φορές.....3  
 Μικρό διάστημα.....4  
 Καθόλου.....5

**11. Πόσο αληθινές ή ψευδείς είναι οι παρακάτω προτάσεις στην περίπτωση σας;**

	Εντελώς αλήθεια	Μάλλον αλήθεια	Δεν ξέρω	Μάλλον ψέμα	Εντελώς ψέμα
A. Αρρωσταίνω λίγο ευκολότερα από άλλους	1	2	3	4	5
B. Είμαι τόσο υγιής όσο όλοι οι γνωστοί μου	1	2	3	4	5
Γ. Περιμένω ότι η υγεία μου θα χειροτερέψει	1	2	3	4	5
Δ. Η υγεία μου είναι εξαιρετική	1	2	3	4	5