

# Παθολογική ανατομική, υγεία και νόσος

- 1.1 Υγεία, ασθένεια και νόσος
- 1.2 Τρόποι προσέγγισης της νόσου
- Αυτοαξιολόγηση: ερωτήσεις
- Αυτοαξιολόγηση: απαντήσεις

## Περίληψη

Η παθολογική ανατομική είναι η μελέτη των δομικών και λειτουργικών μεταβολών που συμβαίνουν σε κύτταρα και ιστούς ως αποτέλεσμα βλαβών, μη φυσιολογικών ερεθισμάτων ή γενετικών ανωμαλιών, καθώς και οι συνέπειες τους στον οργανισμό. Αποτελεί το συνδετικό κρίκο μεταξύ βασικών επιστημών και κλινικής πράξης. Υπό την ευρεία έννοια, η μελέτη της παθολογικής ανατομικής περικλείει το τρόπο με τον οποίο σκεπτόμαστε για τη νόσο, τις αιτίες της, τη πρόληψη της και την ταξινόμηση της. Μαζί με την επιδημιολογία (τη μελέτη της νόσου σε επίπεδο πληθυσμών), η κατανόηση της παθολογικής ανατομικής επιτρέπει μια λογική και πρακτική ταξινόμηση των νόσων.

- Παθολογική ανατομική είναι η μελέτη της παθογένειας της νόσου
- Επιδημιολογία είναι η μελέτη των νόσων σε επίπεδο πληθυσμών και παρέχει ένα ευρύτερο πλαίσιο της κατανόησης της παθολογικής ανατομικής
- Αμφότερα αποτελούν ένα χρήσιμο υπόβαθρο για την ταξινόμηση και κατανόηση των μηχανισμών των νόσων

## 1.1 Υγεία, ασθένεια και νόσος

### Εκπαιδευτικοί στόχοι

Θα πρέπει να είστε ικανοί να:

- συζητάτε τις έννοιες υγεία και νόσος
- συζητάτε το γιατί και το πως ταξινομούνται οι νόσοι
- να κατανοείτε και να χρησιμοποιείτε σωστά τους όρους αιτιολογία, παθογένεια, συγγενείς, γενετικές και επίκτητες

### Υγεία και νόσος

Η δημιουργία ενός ακριβούς και πλήρους ορισμού της νόσου δεν είναι πάντα εφικτός. Συχνά, ως νόσος θεωρείται μια κατάσταση φυσιολογικής ή ψυχολογικής δυσλειτουργίας, ή μια μη φυσιολογική παραλλαγή στη δομή ή λειτουργία ενός τμήματος του σώματος. Το φάσμα της έννοιας φυσιολογικό είναι ευρύ και το ανθρώπινο σώμα μπορεί εύκολα να προσαρμόζεται σε μεταβολές του περιβάλλοντος (π.χ. με αύξηση της

3 αιμοσφαιρίνης σε υψόμετρα όπου τα επίπεδα του οξυγόνο είναι χαμηλά). Ως νόσος μπορεί να ορισθεί η κατάσταση εκείνη η οποία ξεπερνά τα όρια του φυσιολογικού. Τέτοιοι ορισμοί είναι "φυσιογνωστικοί" και υπό φιλοσοφική έννοια το να έχει κάποιος νόσο σημαίνει το να βρίσκεται εξω από τα όρια του φυσιολογικού και ότι το φυσιολογικό μπορεί να καθοριστεί αντικειμενικά. Μια εναλλακτική άποψη είναι οι ορισμοί που ονομάζονται "δεοντολογικοί" και υποδηλώνουν ότι οι απόψεις μας ως προς το τι συνιστά μια νόσο είναι υποκειμενικές και εξαρτώνται από τις προσωπικές και πολιτισμικές μας αξίες. Για παράδειγμα, το εάν η φαλάκρα είναι νόσος εξαρτάται από την πολιτιστική σημασία που δίνεται στην απώλεια των τριχών. Σε πολιτικά πλαίσια, η πολιτική αντιγνωμία θεωρείται νόσος που απαιτεί ψυχιατρική αντιμετώπιση. Όποιος όρος και αν χρησιμοποιείται, η συνέπεια του να βάζεις ταμπέλα σε κάποιον ότι έχει νόσο υποχρεώνει τους θεράποντες την υγεία, ηθικά, δεοντολογικά ή από επαγγελματική υποχρέωση, να επέμβουν.

Ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας ορίζει την υγεία ως μια κατάσταση πλήρους φυσικής, πνευματικής και κοινωνικής ευμάρειας και όχι απλώς ως απουσία νόσου ή αδυναμίας. Ασθένεια είναι η υποκειμενική κατάσταση του ότι δεν αισθάνομαι καλά. Ως εκ τούτου και με δεδομένο ότι μερικές νόσοι δεν προκαλούν συμπτώματα (ένα σύμπτωμα γίνεται αντιληπτό από τον ασθενή), είναι δυνατόν να έχει κάποια νόσο αλλά να μην αισθάνεται άσχημα.

### Ταξινόμηση της νόσου

Στη διάγνωση, για να ταυτοποιηθεί μια συγκεκριμένη νόσος σε ένα ασθενή, χρησιμοποιούνται έννοιες της ταξινόμησής τους (βλέπε Κεφ. 2). Ο σκοπός της ταξινόμησης των νόσων είναι:

- να καθοριστεί η καλύτερη θεραπεία
- να εκτιμηθεί η πρόγνωση (αναμενόμενη πορεία)
- να προσδιοριστεί η αιτία, ώστε να μπορεί να γίνει πρόληψη της νόσου στο μέλλον

Το πιο χρήσιμο σύστημα ταξινόμησης είναι αυτό που βασίζεται στα αίτια (αιτιολογία) και στους υποκειμενούς μηχανισμούς (παθογένεια).

### Αιτιολογία

Οι νόσοι είναι αποτέλεσμα διαντίρδρασης μεταξύ ατόμων και περιβάλλοντος. Η υποκειμενη αιτία ονομάζεται αιτιολογία. Μερικά παραδείγματα αιτίων είναι τα αικόλουθα:

- γενετικά αίτια: σύνδρομο Down (επιπλέον χρωμόσωμα 21)
- λοιμώξεις: βακτήρια, ιοί, μύκητες
- χημικό παράγοντες (φάρμακα και τοξίνες): κίρρωση του

# Ένα: Παθολογική ανατομική, υγεία και νόσος

- ήπατος προκαλείται από κατανάλωση αλκοόλ. Η ανατυευστική ανεπάρκεια είναι αποτέλεσμα δηλητηρίασης από paraquat που προσβάλει τους πνεύμονες. Δερματικό εξάνθημα λόγω αντίδραση στην πενικιλίνη
- ακτινοβολία: μετακτινική ανάπτυξη καρκίνου (π.χ. καρκίνωμα ει πλακώδους επιθηλίου, που αναπτύσσεται στο δέρμα του μαστού, ο οποίος έχει υποστεί ακτινοβολία λόγω καρκίνου)
  - μηχανικοί παράγοντες: τραυματισμός σε τροχαίο
  - θερμότητα και ψύχος: εγκαύματα, κρυοπαγήματα
  - μεταβολικά: σακχαρόδης διαβήτης λόγω έλλειψης ινσουλίνης, ουρική αρθρίτιδα λόγω εναπόθεσης κρυστάλλων ουρικού οξέος στις αρθρώσεις
  - ψυχολογικά: μετατραυματικό stress μετά από ένα τρομακτικό γεγονός, στο οποίο ένα άτομο υπήρξε μάρτυρας

Ωστόσο, τα αίτια της νόσου εκτείνονται και πέρα από παθολογικές διεργασίες. Ιδιαίτερα σημαντικά μπορεί να είναι κοινωνικοί και πολιτικοί παράγοντες. Για παράδειγμα το κοινωνικό σήγμα λόγω ορισμένων φυσικών καταστάσεων, φτώχιας και περίθαλψης, υπό την έννοια της και υγειονικής κυβερνητικής πολιτικής.

## Ιδιοπαθής νόσος

Σε μερικές περιπτώσεις, η αιτία της νόσου δεν είναι σαφής. Στις περιπτώσεις αυτές χρησιμοποιούνται όροι κατ' ευφημισμό, όπως ιδιοπαθής, κρυπτογενής, ουσιώδης και αυτόματος. Ο όρος "αγνώστου αιτιολογίας" είναι ένας απλός και περισσότερο τίμιος τρόπος να λέει κανείς το ίδιο πράγμα.

## Παθογένεια (μηχανισμοί πρόκλησης της νόσου)

Η παθογένεια μιας νόσου είναι ο μηχανισμός με τον οποίο το(τα) αίτιο(-α) αντιδρά με τα κύτταρα ή ιστούς στόχους για να δημιουργήσει τις παθολογικές αλλοιώσεις. Για τις περισσότερες νόσους, λίγες είναι οι υποκείμενες βασικές διεργασίες:

- φλεγμονή: απάντηση ενός ζώντος αγγειοβριθούς ιστού στη βλάβη
- εκφύλιση: έκπτωση της λειτουργίας του κυττάρου ως αποτέλεσμα μεταβολικής νόσου ή γήρανσης
- νεοπλασία (ογκογένεση): η διεργασία της εξαλλαγής του κυττάρου από φυσιολογικό σε νεοπλασματικό, μια αυτόνομη κατάσταση κατά την οποία τα κύτταρα δεν απαντούν φυσιολογικά σε παράγοντες που ελέγχουν τον κυτταρικό κύκλο
- ανοσοαντιδράσεις: εξειδικευμένες αντιδράσεις σε ξένους οργανισμούς ή σε ξένο υλικό.

## Γενετικές, επίκτητες και συγγενείς νόσοι

Γενικάς, οι νόσοι μπορούν να ταξινομηθούν σε δύο κατηγορίες: τις "γενετικές" και τις "επίκτητες". Οι γενετικές νόσοι οφείλονται σε ανωμαλίες του γονιδιώματος. Οι περισσότερες είναι κληρονομικές, δηλαδή περνούν από τους γονείς στα παιδιά, αλλά 15-20% περίπου από αυτές οφείλονται σε νέες μεταλλάξεις. Μερικές νόσοι, όπως η τρισωμία 21 (σύνδρομο Down), είναι εμφανείς κατά τη γέννηση, ενώ άλλες, όπως η νόσος Huntington και η οικογενής πολυποδίαση του εντέρου, δίνουν συμπτώματα σε μεγαλύτερες ηλικίες. Η ταξινόμηση των κυριότερων τύπων γενετικών νόσων φαίνεται στον Πίνακα 1. Οι επίκτητες νόσοι προκαλούνται από παράγοντες του περιβάλλοντος, όπως είναι ένα τροχαίο ατύχημα που έχει ως αποτέλεσμα ένα κάταγμα.

Αν και ταξινόμηση της νόσου σε γενετική και επίκτητη, ως ιδέα είναι χρήσιμη, η διάκρισή τους δεν είναι τόσο σαφής, δεδομένου ότι στην παθογένεια των περισσότερων νόσων ενέχονται γενετικοί και περιβαλλοντικοί παράγοντες. Για παράδειγμα, αν και το καρκίνωμα του πνεύμονα είναι επίκτητη νόσος οφειλόμενη στο κάπνισμα, υπάρχουν γενετικοί παράγοντες που καθιστούν ορισμένα άτομα περισσότερο επιτρεπτή στην ανάπτυξη καρκίνου από ότι άλλα. Ομοίως, υπάρχουν γενετικοί παράγοντες για την ανάπτυξη σακχαρώδους διαβήτη, αλλά η σοβαρότητα της νόσου καθορίζεται από τη διατροφή κάθε ατόμου. Μόνο λίγες νόσοι μπορούν να θεωρηθούν από τη φύση τους αποκλειστικά γενετικές ή επίκτητες.

Ο όρος συγγενής χρησιμοποιείται για μια νόσο που είναι παρούσα κατά τη γέννηση, αν και μπορεί να μην αναγνωρισθεί ή να είναι αναγνωρίσιμη κατά τη χρονική αυτή στιγμή. Σε αυτές τις νόσους περιλαμβάνονται όχι μόνο γενετικές ανωμαλίες αλλά επίσης και επίκτητες νόσοι που οφείλονται σε περιβαλλοντικούς παράγοντες που δρουν στο αναπτυσσόμενο έμβρυο. Παραδείγματα επίκτητων συγγενών νόσων είναι:

- εγκεφαλική παράλυση λόγω υποξίας του εμβρύου κατά τον τοκετό
- συγγενής ερυθρά λόγω ενδομήτριας λοίμωξης από τον ίδιο της ερυθράς
- σύνδρομο αλκοολικού εμβρύου λόγω ενδομήτριας έκθεσης σε μεγάλες ποσότητες αιθυλικής αλκοόλης

## 1.2 Τρόποι προσέγγισης των νόσων

### Εκπαιδευτικοί στόχοι

Θα πρέπει να είστε ικανοί να:

- χρησιμοποιείτε ένα γενικό πλάνο προσέγγισης των χαρακτηριστικών των νόσων
- διασαφηνίσετε τους όρους νοσηρότητα και θνητότητα
- διασαφηνίσετε τους όρους επίπτωση και επιπολασμό και να συζητήσετε τους παράγοντες που επηρεάζουν τις έννοιες αυτές
- μπορείτε να ερμηνεύετε τις έννοιες σχετικός κίνδυνος, ευαισθησία και ειδικότητα

Όταν προσεγγίζεται μια νόσος είναι χρήσιμο να υπάρχει μια λογική δομή στη σκέψη. Ένας τρόπος οργάνωσης των πληροφοριών είναι η χρήση των παρακάτω τίτλων:

- ορισμός: κλινικός ή παθολογοανατομικός
- επιδημιολογία: π.χ. επίπτωση, ηλικία, φύλο, γεωγραφική κατανομή, φυλή
- αιτιολογία
- παθογένεια: μηχανισμοί της νόσου με τις επακόλουθες δομικές αλλοιώσεις (μακροσκοπικές, μικροσκοπικές) και λειτουργικές μεταβολές στους ιστούς (παθοφυσιολογία)
- κλινικά χαρακτηριστικά: συμπτώματα και σημεία, ειδικές εξετάσεις
- διαφορική διάγνωση: άλλες νόσοι που μπορεί να είναι παρόμοιες
- αντιμετώπιση: π.χ. φάρμακα, χειρουργική επέμβαση, συμβουλές
- επιπλοκές: άλλες νόσοι που μπορεί να ακολουθήσουν
- πρόγνωση: πορεία και έκβαση της νόσου

## Τρόποι προσέγγισης των νόσων

**Πίνακας 1** Ταξινόμηση των κυριότερων τύπων γενετικών νόσων

Τύπος	Διαταραχή	Τρόπος μετάβασης	Παραδείγματα
Μενδελικός	Μετάλλαξη σε ένα μοναδικό γονίδιο	Αυτοσωματικός επικρατής χαρακτήρας	Νόσος Huntington: διαταραχή σε μια πρωτεΐνη (huntingtin), εκδηλώνεται με κινητικές διαταραχές και άνοια
			Σύνδρομο Marfan: ανώμαλη πρωτεΐνη θεμελίου ουσίας (ινιδίνη-1), διαταραχές σε σκελετικό, καρδιαγγειακό σύστημα και οφθαλμούς
			Οικογενής πολυποδίαση: μετάλλαξη στο γονίδιο APC, μεγάλος αριθμός νεοπλασμάτων στο παχύ έντερο και αλλού
		Αυτοσωματικός υπολειπόμενος χαρακτήρας	Κυστική ίνωση: ανώμαλη διαμεμβρανική μεταφορά ιόντων λόγω διαταραχής του ρυθμιστή διαμεμβρανικής αγωγιμότητας με αποτέλεσμα έκριση παχιάς και κολλώδους βλέννας
		Φυλοσύνδετος χαρακτήρας	Δρεπανοκυτταρική αναιμία: σημειακή μετάλλαξη στο γονίδιο της αλυσίδας της β-αιμοσφαιρίνης, προκαλεί ανώμαλο πολυμερισμό σε αποξυγονωμένα μόρια αιμοσφιρίνης
			Αιμορροφιλία A: έλλειμμα στον παράγοντα πήξης VIII, προκαλεί αιμορραγία
			Μυϊκή δυστροφία Duchenne: διαταραχές της πρωτεΐνης δυστροφίνη, προκαλεί προοδευτική αδυναμία
Πολυπαραγοντικός	Συνδυασμένη δράση δύο ή περισσότερων γονιδίων με προσθετική δράση	Η σοβαρότητα της νόσου είναι ευθέως ανάλογη με τον αριθμό των επιβλαβών γονιδίων	Υπέρταση, Συγγενής καρδιοπάθεια, Σακχαρώδης διαβήτης
Κυτταρογενετική	Μη φυσιολογικός αριθμός χρωμοσωμάτων, ή σημαντικές δομικές μεταβολές σε χρωμοσώματα, επηρεάζοντας πολλά γονίδια	Γενικώς εμφανίζεται de novo	Τρισωμία 21, προκαλεί σύνδρομο Down: χρακτηριστικό προσωπείο, πνευματική καθυστέρηση, αυξημένος κίνδυνος συγγενούς καρδιοπάθειας και άλλων νόσων
			Εξάλειψη τμήματος του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 22, προκαλεί το σύνδρομο DiGeorge: συγγενή ελλείμματα στην καρδιά, ανοσοανεπάρκεια T-κυττάρων, υποπλασία παραθυρεοειδών, δυσμοφφία, ψυχιατρικά προβλήματα
			Απώλεια ενός X χρωμοσώματος (XO φαινότυπος) προκαλεί σύνδρομο Turner: στειρότητα, βραχύ ανάστημα, πτερύγια τραχήλου, κ.τ.λ.

### Επιδημιολογία

Η επιδημιολογία παρέχει ένα ευρύτερο πλαίσιο μελέτης, ταξινόμησης και διάγνωσης της νόσου. Τα δεδομένα που καταγράφονται, σχετικά με την επίπτωση, τη συχνότητα, το ρυθμό θανάτων κ.τ.λ. αφορούν περισσότερο σε πληθυσμούς παρά σε άτομα.

Η γνώση της επιδημιολογίας είναι σημαντική διότι:

- δίνει στοιχεία για το ποια μπορεί να είναι η αιτία της νόσου
- ταυτοποιεί τους παράγοντες κινδύνου
- σχεδιάζει και εφαρμόζει τη πρόληψη της νόσου και προάγει την υγεία

## Ένα: Παθολογική ανατομική, υγεία και νόσος

- παρέχει ικανοποιητικές διευκολύνσεις στη φροντίδα υγείας
- σχεδιάζει προγράμματα πληθυσμιακού ελέγχου
- αξιολογεί τις παρεμβάσεις στη φροντίδα υγείας

Οι νόσοι συζητούνται συχνά υπό το πρίσμα της νοοτροπτητικής (βαθύρος στον οποίο ενέχεται η "νόσος") και της θυητότητας (θάνατοι ως αποτέλεσμα της νόσου). Για τη θυητότητα συχνά χρησιμοποιούνται οι εκφράσεις 5-ετής και 10-ετής επιβίωσης. Για παράδειγμα, σε μερικούς τύπους καρκίνου του πνεύμονα η δυσμενής πρόγνωση αντικατοπτρίζεται σε 5-ετή επιβίωση 0%.

Ο πληθυσμιακός έλεγχος είναι η διεργασία κατά την οποία υγή άτομα ελέγχονται για να βρεθεί σε πάσχουν από νόσο, η οποία δεν έχει δώσει ακόμη συμπτώματα. Αν και εφαρμόζεται ο "μαζικός πληθυσμιακός έλεγχος" (π.χ. τα νεογνά ελέγχονται για φαινυλκετονουρία), τα περισσότερα προγράμματα πληθυσμιακού ελέγχου έχουν στόχο ορισμένες ομάδες "υψηλού κινδύνου". Έτσι, τα προγράμματα πληθυσμιακού ελέγχου για καρκίνο μαστού και τραχήλου της μήτρας έχουν στόχο υποομάδες του πληθυσμού με αυξημένο κίνδυνο, δηλαδή γυναίκες συγκεκριμένων ηλικιών. Στο πληθυσμιακό έλεγχο χρησιμοποιούνται σχετικά μη διπανηρές διαγνωστικές εξετάσεις, όπως είναι το κολποτραχηλικό επιχρύσιμα και η μαστογραφία, με τις οποίες μπορεί να ανακαλυφθούν γυναίκες με πρώιμη, θεραπεύσιμη μορφή κακοίθους νόσο ή με προκακοίθη νόσο. Η διαγνωστική δοκιμασία θα πρέπει να έχει ευαισθησία έτσι ώστε να ανακαλυφθούν όσο το δυνατόν περισσότερες περιπτώσεις, αλλά όχι υπερβολικά ευάσθητη ώστε να προκύψουν "ψευδώς θετικά" αποτελέσματα. Σε μια άρτια διαγνωστική εξέταση, η ευαισθησία (αληθώς θετικά) και ειδικότητα (αληθώς αρνητικά) θα φθάσουν το 100%.

### Επίπτωση και επιπολασμός

Επίπτωση μιας νόσου είναι ο αριθμός των νέων περιπτώσεων που συμβαίνουν σε ένα συγκεκριμένο πληθυσμό κατά τη διάρκεια μιας συγκεκριμένης χρονικής περιόδου. Αντιθέτως, επιπολασμός είναι ο αριθμός των περιπτώσεων που υπάρχουν σε ένα συγκεκριμένο πληθυσμό σε μια συγκεκριμένη χρονική περίοδο. Οι παράγοντες που επηρεάζουν την επίπτωση και τον επιπολασμό είναι:

- ο χρόνος: κατά πόσο η νόσος ποικίλει μέσα σε μια χρονική περίοδο, π.χ. ιστορικά ή με την αλλαγή των εποχών
- ο τόπος: κατά πόσο η νόσος ποικίλει ανά γεωγραφική περιοχή
- το άτομο: τα ατομικά χαρακτηριστικά αυτών που έχουν νόσο και κατά πόσο διαφέρουν από αυτούς που

δεν έχουν νόσο, π.χ. ηλικία, φύλο, επάγγελμα, φυλή, κοινωνική τάξη, συμπεριφορά.

Οι μεταβολές στην επίπτωση μιας νόσου μπορεί να είναι αποτέλεσμα μπορεί να είναι το αποτέλεσμα των μέτρων πρόληψης που έχουν ληφθεί, όπως τα προγράμματα ευβολιασμού, ή μπορεί να αντανακλά μεταβολές στις κοινωνικές συνθήκες. Για παράδειγμα, η αύξηση του καπνίσματος έχει οδηγήσει σε αύξηση των καρδιοπαθειών και του καρκίνου του πνεύμονα, η βελτίωση των συνθηκών κατοικίσης στις αρχές του εικοστού αιώνα έχει οδηγήσει στη μείωση της φυματίωσης. Η μεγαλύτερη πτώση στον αριθμό περιπτώσεων φυματίωσης χρονολογείται από την εφαρμογή του ευβολιασμού με BCG και τα αντιβιοτικά και κυρίως ήταν αποτέλεσμα της βελτίωσης των συνθηκών κατοικίας και κοινωνικών συνθηκών.

Αρκετές νόσοι εμφανίζουν μια σημαντική γεωγραφική κατανομή: στις βιομηχανικές χώρες είναι αρκετά συχνά οι καρδιοπάθειες και ο καρκίνος του πνεύμονα, ενώ στις αναπτυσσόμενες χώρες τα συχνότερα προβλήματα υγείας είναι η δυσθερψία και οι λοιμώξεις. Οι λοιμογόνοι παράγοντες είναι διακροτικοί σε διακροτικές γεωγραφικές περιοχές.

Υπάρχει σαφής αποδειγμένη σχέση μεταξύ επαγγελματικής απασχόλησης και νόσου:

- ανθρακωρύχοι – πνευμοκονίωση (πνευμονοπάθεια από κόνη άνθρακος)
- κατασκευαστές βραστήρων και εργάτες ναυπηγείων – αμιάντωση (πνευμονική ίνωση από αμίαντο), μεσοθηλίωμα (κακοίθης όγκος του υπεζωκότα σχετιζόμενος με αμίαντο)
- εργάτες σε βιομηχανίες επεξεργασίας ελαστικών και χρωστικών: καρκίνος ουροδόχου κύστεως από τη δράση χημικών
- εργάτες σε βιομηχανίες επεξεργασίας ξύλου: καρκίνος ρινικής κοιλότητας ως αποτέλεσμα εισπνοής ρινισμάτων ξύλου

Σχετικός κίνδυνος είναι ο τρόπος που περιγράφεται ο βαθύρος κινδύνου ανάπτυξης μιας νόσου, η οποία σχετίζεται με το επάγγελμα, τις συνήθειες ή άλλο παράγοντα. Είναι ο λόγος που προκύπτει από τον αριθμό των ατόμων που εκτίθενται στον παράγοντα κινδύνου τον υπεύθυνο για την ανάπτυξη της νόσου διαιρούμενος με τον αριθμό των ατόμων του υπόλοιπου πληθυσμού, τα οποία αναπτύσσουν τη νόσου. Έτσι, αν ο σχετικός κίνδυνος ανάπτυξης ενός συγκεκριμένου καρκίνου σε άτομα που εκτίθενται σε συγκεκριμένους χημικούς παράγοντες είναι 2, αυτό σημαίνει ότι τα άτομα που εκτίθενται σε αυτούς τους παράγοντες έχουν δύο φορές μεγαλύτερη πιθανότητα να αναπτύξουν τον καρκίνο από αυτά που δεν εκτίθενται.

### Αυτοαξιολόγηση: ερωτήσεις

#### Επιλέξατε τη μοναδική σωστή απάντηση

1. Ποιος από του παρακάτω όρους περιγράφει καλύτερα τη νόσο υπό την έννοια της απόκλισης από τη στατιστική κανονικότητα;
  - α. φρεμινιστικός
  - β. ομοιπαθητικός
  - γ. φυσιογνωστικός
  - δ. δεοντολογικός
  - ε. κοινωνικοπολιτικός
2. Ποια από τα παρακάτω δεν είναι γενετική νόσος;
  - α. σύνδρομο Down
  - β. συγγενής ερυθρά
  - γ. οικογενής πολυποδίαση παχέος εντέρου
  - δ. αιμορροφιλία A
  - ε. νόσος Huntington
3. Ποια από τα παρακάτω δεν αποτελεί μέρος της ταξινόμησης μιας νόσου;
  - α. αιτιολογία
  - β. παθογένεια
  - γ. ανταπόκριση στη θεραπεία
  - δ. κοινωνικό πλαίσιο
  - ε. αστρικό σημάδι
4. Ένας ερευνητής μελετά μια νόσο και βρίσκει ότι ο σχετικός κίνδυνος να αναπτύξουν τη νόσο άτομα τα οποία καταναλώνουν καφέ είναι 0.5. Ποιο από τα παρακάτω συμπεράσματα είναι το πιο σωστό;
  - α. τα άτομα που πίνουν καφέ έχουν τέσσερις φορές μεγαλύτερη πιθανότητα να αναπτύξουν τη νόσο όπως εκείνοι που δεν πίνουν
  - β. τα άτομα που πίνουν καφέ έχουν δύο φορές μεγαλύτερη πιθανότητα να αναπτύξουν τη νόσο όπως εκείνοι που δεν πίνουν
  - γ. τα άτομα που δεν πίνουν καφέ έχουν δύο φορές μεγαλύτερη πιθανότητα να αναπτύξουν τη νόσο όπως με αυτούς που πίνουν
  - δ. τα άτομα που δεν πίνουν καφέ έχουν τέσσερις φορές μεγαλύτερη πιθανότητα να αναπτύξουν τη νόσο όπως με αυτούς που πίνουν
  - ε. ο καφές είναι η πιο συχνή αιτία της νόσου

#### Σωστό ή Λάθος: Ερωτήσεις

1. Τα παρακάτω ζεύγη είναι σωστά ταιριασμένα:
  - α. ιδιοπαθής – αγνώστου αιτιολογίας
  - β. παθογένεια – άμεση αιτία της νόσου
  - γ. συγγενής – παρούσα κατά τη γέννηση
  - δ. πρόγνωση – πιθανότητα έκβασης της νόσου
  - ε. αιτιολογία – μηχανισμός ανάπτυξης νόσου
2. Τα παρακάτω αποτελούν παραδείγματα κυτταρογενετικών νόσων:
  - α. αιμορροφιλία (ανεπάρκεια παράγοντα VIII)
  - β. σύνδρομο Down
  - γ. δρεπανοκυτταρική αναιμία
  - δ. σύνδρομο Mönchhausen
  - ε. σύνδρομο Turner

3. Τα παρακάτω ζεύγη είναι σωστά ταιριασμένα:
  - α. επίπτωση – αριθμός περιπτώσεων σε ένα πληθυσμό σε μια συγκεκριμένη χρονική περίοδο
  - β. συμπτώματα – χαρακτήρες μιας νόσου, τους οποίους παρατηρεί ο ασθενής
  - γ. συχνότητα – αριθμός νέων περιπτώσεων σε ένα πληθυσμό κατά τη διάρκεια μιας συγκεκριμένης χρονικής περιόδου
  - δ. νοσηρότητα – αριθμός θανάτων σε ένα πληθυσμό
  - ε. ευαισθησία μιας διαγνωστικής δοκιμασίας – αριθμός ασθενών με τη νόσο που έχουν θετική τη δοκιμασία

#### Κλινική περίπτωση

Αγόρι ηλικίας 9 ετών, με κυστική ίνωση, προσέρχεται στο νοσοκομείο με πνευμονική λοίμωξη. Εμφανίζει θωρακικό άλγος και παραγωγικό βήχα με δύσσοσμα πράσινης χροιάς πτύελα.

1. Τι είναι η κυστική ίνωση;
2. Ποια είναι η παθογένεια της πνευμονικής λοίμωξης στο αγόρι αυτό;

Ο ασθενής αντιμετωπίσθηκε με αντιβιοτικά και εμφάνισε ταχεία ανάρρωση.

1. Ποια άλλη θεραπευτική αντιμετώπιση της λοίμωξης θα είχε πιθανόν θεαματικά αποτελέσματα;
2. Ποια άλλα προβλήματα είναι πιθανόν να εμφανίσει ο ασθενής;
3. Ποια είναι η πρόγνωση της νόσου;

#### Ερωτήσεις για σύντομη ανάπτυξη θέματος

1. Ποιοι παράγοντες επηρεάζουν την επίπτωση και τον επιπολασμό της νόσου;
2. Τι σημαίνει ο όρος “πληθυσμιακός έλεγχος”; Ποιοι παράγοντες επηρεάζουν την επιτυχία ενός προγράμματος πληθυσμιακού έλεγχου;
3. Ποιοι παράγοντες επηρεάζουν τη πρόγνωση μιας νόσου;

#### Ερωτήσεις για προφορική εξέταση

1. Τι σημαίνει ο όρος “συγγενές”. Ποια η διαφορά του από τον όρο “γενετικό”;
2. Ποια η διαφορά των όρων αιτιολογία και παθογένεια;
3. Ποιος τύπος νόσου μπορεί να έχει μεγάλη επίπτωση αλλά χαμηλό επιπολασμό (και αντιστρόφως);