

**ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΚΥΠΤΟΥ**

**ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ**

**ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ**



**Τεχνολογικό  
Πανεπιστήμιο  
Κύπρου**

**ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ**

**Γονιδιακή θεραπεία σε άτομα με Β' Θαλασσαιμία:**

**Συστηματική Ανασκόπηση Βιβλιογραφίας**

**Όνομα: Ζήνα Αθηνού**

**Α.Φ.Τ: 15528**

**Επιβλέπων καθηγητής Δρ. Χρίστος Ανδρέου**

**Λεμεσός 2021**

## **Πνευματικά Δικαιώματα**

Copyright © Ζήνα Αθηνού, 2021

Με επιφύλαξη παντός δικαιώματος. All rights reserved

Η έγκριση της πτυχιακής διατριβής από το Τμήμα Νοσηλευτικής του Τεχνολογικού Πανεπιστημίου Κύπρου δεν υποδηλώνει απαραίτητως και αποδοχή των απόψεων του συγγραφέα εκ μέρους του Τμήματος.

## **Ευχαριστίες**

Θα ήθελα να ευχαριστήσω θερμά όλους όσους με βοήθησαν, στηρίζαν, κατανοήσαν και μου συμπαραστάθηκαν στην εκπόνηση της παρούσας πτυχιακής εργασίας.

Πρωτίστως, είμαι ευγνώμων στην οικογένεια και τους φίλους μου για την ψυχολογική και ηθική υποστήριξη που μου προσέφεραν και που ήτανε πάντα στο πλευρό μου όλα αυτά τα χρόνια.

Ένα μεγάλο ευχαριστώ αξίζει σε όλους τους καθηγητές μου για τις γνώσεις που μου μεταλαμπαδεύσανε, καθώς και τις χρήσιμες συμβουλές τους σε αυτό το ταξίδι που φθάνει στο τέλος του με την ολοκλήρωση των σπουδών μου στον Τμήμα Νοσηλευτικής του Τεχνολογικού Πανεπιστήμιου Κύπρου.

Ιδιαίτερες ευχαριστήσεις θέλω να εκφράσω στον αγαπημένο μου επιβλέποντα καθηγητή Δρ. Χρίστο Ανδρέου για την πολύτιμη βοήθεια, καθοδήγηση και στήριξη που μου παρείχε όλο αυτό το διάστημα στη συγγραφή της μελέτης. Εκτιμώ την εμπιστοσύνη που μου έδειξε και που ήτανε διπλά μου σε κάθε επόμενο βήμα.

Οφείλω την εκπόνηση της πτυχιακής μου εργασίας στους πολυαγαπημένους μου, γιαγιά και παππού, που έχουν φύγει από τη ζωή.

Τέλος, θα ήθελα να αφιερώσω την πτυχιακή μου εργασία στους γονείς μου και κυρίως στην μητέρα μου, που ήταν η αφορμή να επιλέξω αυτό το ιδιαίτερο θέμα στην πτυχιακή μου εργασία εξαιτίας της πάθησης της, Β' Θαλασσαιμία.

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η Γονιδιακή θεραπεία είναι μια νέα υποσχόμενη μέθοδος αντιμετώπισης της Β' Θαλασσαιμίας. Η παρούσα μελέτη αφορά θαλασσαιμικά άτομα ηλικίας 1,5 μέχρι 64 ετών με εξαρτώμενη μετάγγιση αίματος και που είναι φορείς διαφόρων γονότυπων β' θαλασσαιμίας. Το ερευνητικό ενδιαφέρον των περισσότερων μελετών μέχρι σήμερα εστιάζεται κυρίως στην εκτίμηση του βαθμού αποτελεσματικότητας της γονιδιακής θεραπείας σε άτομα με Β' Θαλασσαιμία.

**Σκοπός:** Η παρούσα συστηματική ανασκόπηση βιβλιογραφίας εστιάζεται στη διερεύνηση της αποτελεσματικότητας της γονιδιακής θεραπείας σε άτομα με Β' Θαλασσαιμία.

**Υλικό και Μέθοδος:** Η αναζήτηση της σχετικής βιβλιογραφίας ήταν σύνθετη και έγινε στις βάσεις δεδομένων: PubMed, CINAHL PLUS, BioMed Central και Web of Science με τη χρήση λέξεων κλειδιά: «Beta Thalassemia» AND «Gene Therapy». Η παρούσα ανασκόπηση επικεντρώθηκε σε σύγχρονες ερευνητικές μελέτες στην αγγλική γλώσσα με χρονικό περιορισμό δημοσίευσης μεταξύ των ετών 2015-2021. Μετά από μακρά έρευνα εντοπίστηκαν και αναλύθηκαν 3 συνολικά κλινικές μελέτες κατά την περίοδο 2018-2020 που πληρούσαν τα προκαθορισμένα κριτήρια.

**Αποτελέσματα:** Όλες οι μελέτες που συμπεριελήφθησαν στην παρούσα πτυχιική εργασία ήταν ποσοτικές και τα εργαλεία που χρησιμοποιήθηκαν ήταν ερωτηματολόγια καθώς και συγκεκριμένα κριτήρια επιλογής των ατόμων με β' θαλασσαιμία. Μέσα από τη μελέτη της σχετικής βιβλιογραφίας διαπιστώθηκε ότι η αποτελεσματικότητα της γονιδιακής θεραπείας υπόσχεται την σταθεροποίηση των επιπέδων αιμοσφαιρίνης στον ανθρώπινο οργανισμό και τη μείωση των μεταγγίσεων αίματος. Επίσης δίνει την ελπίδα στους πάσχοντες με Β' θαλασσαιμία να επιτύχουν το ακατόρθωτο, την ανεξαρτησία τους δηλαδή από τις μεταγγίσεις αίματος. Ωστόσο, φανερώθηκαν αρκετές ανεπιθύμητες παρενέργειες στον οργανισμό κάποιων ατόμων μετά τη χορήγηση της Γονιδιακής Θεραπείας.

**Συμπεράσματα:** Τα θεραπευτικά αποτελέσματα της γονιδιακής θεραπείας σε άτομα με Β' Θαλασσαιμία είναι ελπιδοφόρα και αρκετά αποτελεσματικά. Ωστόσο, η παρούσα θεραπεία είναι καινοτόμα και αρκετά πρόσφατη άρα αναμένεται περαιτέρω διερεύνηση και αξιολόγηση των αποτελεσμάτων της.

## **ABSTRACT**

Gene Therapy is a promising new treatment for Beta Thalassemia. The present study concerns thalassaemic individuals aged 1,5 up to 64 years with dependent blood transfusion and who are carriers of various genotypes of B' Thalassemia. The research interest of most studies to date focuses mainly on assessing the effectiveness of gene therapy in individuals with Beta Thalassemia.

**Purpose:** This systematic review of the literature focuses on investigating the effectiveness of gene therapy in individuals with B' Thalassemia.

**Materials and Methods:** The search for relevant literature was complex and was done in the databases: PubMed, CINHL PLUS, BioMed Central and Web of Science databases. Science using the keywords: "Beta Thalassemia" AND "Gene Therapy". This review focused on current research studies in English which were limited to be published between the time period of 2015-2021. After a long research, a total of 3 clinical studies were identified and analyzed during the period 2018-2020 that met the predetermined criteria.

**Results:** All studies included in this dissertation were quantitative and the tools used were questionnaires as well as specific selection criteria for people with Beta Thalassemia. Through conducting a review of related literature , it was found that the effectiveness of gene therapy promises to stabilize hemoglobin levels and the reduction of blood transfusions. In addition, it gives hope to patients with Beta Thalassemia to achieve the impossible, that is, their independence from blood transfusions. However, several side effects have been reported in some individuals after the administration of the Gene Therapy.

**Conclusion:** Through this view, the therapeutic effects of gene therapy in people with Beta Thalassemia are promising and rather effective. Despite that, the present treatment is novel and quite recent thus further investigation and evaluation of its results is expected.