



Υπουργείο Υγείας
Εθνική Επιτροπή Σπανίων Νοσημάτων

Σπάνια Νοσήματα

ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ



Εισαγωγή

Σπάνιο χαρακτηρίζεται το νόσημα που επηρεάζει 1 στα 2.000 άτομα ή και ακόμη λιγότερα.

Στο σύνολό τους τα σπάνια νοσήματα δεν είναι τόσο σπάνια, γιατί όλα μαζί είναι πάρα πολλά. Σήμερα είναι γνωστά περισσότερα από 6.000 σπάνια νοσήματα. Αφορούν περίπου το 6–8% του πληθυσμού της Ευρωπαϊκής Ένωσης και σχεδόν 1 στα 10 άτομα επηρεάζεται από ένα σπάνιο νόσημα. Στην Κύπρο υπολογίζεται ότι υπάρχουν συνολικά περίπου 50.000–70.000 άτομα με σπάνια νοσήματα.

Πού οφείλονται;

Τα περισσότερα σπάνια νοσήματα, έχουν γενετική αιτιολογία και αρκετά μπορεί να είναι κληρονομικά. Άλλα είναι άγνωστης αιτίας (όπως είναι τα σπάνια αυτοάνοσα νοσήματα) ή οφείλονται σε σπάνιες λοιμώξεις. Επίσης, πολλές μορφές καρκίνου σε παιδιά είναι σπάνιες.

Διάγνωση

Τα περισσότερα σπάνια νοσήματα παρουσιάζονται κατά τη βρεφική και την παιδική ηλικία χωρίς όμως να αποκλείεται να εμφανίσουν τα πρώτα τους συμπτώματα μετά την ενηλικίωση. Η υποψία και η αναγνώριση των συμπτωμάτων τους είναι δύσκολη καθώς είναι σπάνια και έχουν ποικίλη έκφραση, γεγονός που μπορεί να ξεγελάσει.

Η διάγνωση σπανίων νοσημάτων είναι κάποτε εξαιρετικά πολύπλοκη και συχνά καθυστερεί, καθώς η αιτιολογία τους μπορεί να είναι άγνωστη ή και επειδή για πολλά σπάνια νοσήματα δεν υπάρχουν συγκεκριμένες διαγνωστικές εξετάσεις (π.χ. αίματος, ακτινολογικές, κ.ά.). Συχνά ο ιατρός χρειάζεται να καταγράψει τα συμπτώματα και να αξιολογήσει τα ευρήματά του ώστε να συμπληρώσει το παζλ ή να λύσει τη 'σπαζοκεφαλιά' και τελικά να καταλήξει στη διάγνωση.

Η έγκαιρη διάγνωση είναι πολύ σημαντική. Για αυτό τον σκοπό, χρειάζεται να επενδύσουμε τόσο στην ευαισθητοποίηση όλων μας όσο και στην εκπαίδευση των επαγγελματιών υγείας σε αυτόν τον τομέα.

Για κάποια σπάνια νοσήματα μπορεί να επιτύχουμε την πρόληψη ή διάγνωση ή και την πρόληψη. Αυτό επιτυγχάνεται μέσα από διάφορα πληθυσμιακά ανιχνευτικά προγράμματα, όπως η καλή προγεννητική παρακολούθηση των εγκύων ή το νεογνικό ανιχνευτικό πρόγραμμα ή άλλα στοχευμένα προγράμματα που εφαρμόζονται στη χώρα μας.

Επίσης, το οικογενειακό ιστορικό μπορεί να βοηθήσει τον ιατρό μας να διαγνώσει έγκαιρα ένα σπάνιο νόσημα και να προλάβει αρκετές από τις επιπτώσεις του. Ακόμη, οι επιδημιολογικές μελέτες μπορούν να συμβάλουν στην καλύτερη αντιμετώπιση των σπανίων νοσημάτων.

Αντιμετώπιση

Τα σπάνια νοσήματα είναι συνήθως χρόνια και πολλά παραμένουν χωρίς θεραπεία. Μπορεί να δημιουργήσουν πολλά και ποικίλα προβλήματα υγείας και λειτουργικότητας, ακόμη και αναπηρίες. Έτσι, επηρεάζονται τόσο τα άτομα με σπάνια νοσήματα, που στερούνται συχνά τα πιο αποδοτικά τους χρόνια, όσο και οι οικογένειές τους και κατ' επέκταση το κοινωνικό σύνολο.

Είναι ευθύνη όλων μας η ολοκληρωμένη προσπάθεια για καλή φροντίδα, πλήρη ένταξη και αποκατάσταση των ατόμων με σπάνια νοσήματα.

Έρευνα

Είναι πολύ σημαντικό να επενδύσουμε στην έρευνα, διότι θα προσφέρει την επιστημονική γνώση για την πιο έγκαιρη και σωστή διάγνωση, θεραπεία και αποκατάσταση, καθώς και για την ανακάλυψη νέων φαρμάκων.

Τα σπάνια νοσήματα ονομάζονται κάποτε και “ορφανά” επειδή στερούνται ενδιαφέροντος από τους ερευνητές αλλά και από τη φαρμακοβιομηχανία. Επίσης, ορισμένα φάρμακα ονομάζονται “ορφανά” όταν προορίζονται για τη διάγνωση, την πρόληψη ή τη θεραπεία σπανίων νοσημάτων. Συνήθως τα φάρμακα αυτά είναι πολύ ακριβά και χορηγούνται, υπό προϋποθέσεις, με βάση αυστηρά πρωτόκολλα.

Πού να απευθυνθώ αν υποψιάζομαι σπάνιο νόσημα;

Συνήθως, τα σπάνια νοσήματα έχουν εκδηλώσεις από πολλά συστήματα του οργανισμού και για αυτό αφορούν πολλές ιατρικές ειδικότητες.

Οι οικογενειακοί ιατροί και οι παιδίατροι που γνωρίζουν το ατομικό και οικογενειακό μας ιστορικό, είναι συνήθως οι πρώτοι που αντιλαμβάνονται την ανάγκη για περαιτέρω διερεύνηση και είναι οι πιο κατάλληλοι να μας υποδείξουν την ορθή κατεύθυνση για τις επόμενες ενέργειες. Όμως, ανάλογα με τις εκδηλώσεις των συμπτωμάτων οι ιατροί άλλων ιατρικών ειδικοτήτων διαθέτουν τη γνώση και την εμπειρία να διαγνώσουν σπάνια νοσήματα της ειδικότητάς τους. Ορισμένες φορές, άλλοι επαγγελματίες υγείας, που έχουν την ανάλογη εμπειρία σε σπάνια νοσήματα, θα μπορούσαν να δώσουν μία ορθή κατεύθυνση.

Παγκόσμια Ημέρα Σπανίων Νοσημάτων

Εορτάζεται την τελευταία ημέρα του Φεβρουαρίου (δίσεκτα έτη την 29η, μη δίσεκτα έτη την 28η).

Εθνική Επιτροπή Σπανίων Νοσημάτων

Η Εθνική Επιτροπή Σπανίων Νοσημάτων (ΕΕΣΝ) αποτελεί διεπιστημονική ομάδα που περιλαμβάνει επαγγελματίες υγείας με εμπειρογνωμοσύνη στα σπάνια νοσήματα καθώς και εκπροσώπους των ασθενών και του κοινού μέσα από τους εθελοντές. Ο ρόλος της Επιτροπής είναι συμβουλευτικός προς το Υπουργείο Υγείας.

Η Επιτροπή διοργανώνει και συντονίζει δράσεις σε παγκύπριο επίπεδο με κύριο στόχο την ευαισθητοποίηση και την ενημέρωση του κοινού και των επαγγελματιών υγείας, παιδείας και κοινωνικής ευημερίας. Επίσης, η ΕΕΣΝ προτείνει λύσεις σε διάφορα θέματα που αφορούν τους ασθενείς.

Το όραμα της Εθνικής Επιτροπής Σπανίων Νοσημάτων είναι η εφαρμογή των προνοιών της «Εθνικής Στρατηγικής για τα Σπάνια Νοσήματα»¹ που στόχο έχουν την καλύτερη

¹ Υπουργείο Υγείας (Κύπρος). Εθνική Στρατηγική για τα Σπάνια Νοσήματα <http://www.moh.gov.cy/Moh/moh.nsf/All/CD61A07312284C0A42257DC0023AF8A?OpenDocument>

δυνατή πρόληψη, διάγνωση, θεραπεία, αποκατάσταση και φροντίδα των ατόμων με σπάνια νοσήματα.

Η συνεργασία ειδικών και ασθενών είναι η καλύτερη προσέγγιση στα σπάνια νοσήματα.

Η φωνή των ασθενών - Παγκύπρια Συμμαχία Σπανίων Παθήσεων (ΠαΣΣΠ)

Η ΠαΣΣΠ απαρτίζεται από 11 συνδέσμους ασθενών με σπάνια νοσήματα και πέραν των 70 μεμονωμένων ασθενών εκπροσωπώντας τις θέσεις τους προς τις αρμόδιες αρχές και προσφέροντας στήριξη και ενδυνάμωση μέσω ενημερωτικών προγραμμάτων που άπτονται των πολιτικών υγείας σε εθνικό, ευρωπαϊκό ή διεθνές επίπεδο (ιδιαίτερα εκείνων των πολιτικών που αφορούν άμεσα ή έμμεσα τα σπάνια νοσήματα).

Για πληροφορίες:

Τηλ.: 22319129

Ηλ.ταχ.: card@raredisorderscyprus.com

Πού μπορώ να βρω περισσότερες πληροφορίες;

Στο διαδίκτυο υπάρχουν πολλές πηγές και πολλές πληροφορίες, οι οποίες πάντοτε πρέπει να **ελέγχονται για την ορθότητά τους**, ρωτώντας τον επαγγελματία υγείας που εσείς εμπιστεύεστε.

Ενδεικτικά, κάποιες αξιόπιστες πηγές πληροφοριών, τόσο για τους επαγγελματίες υγείας όσο και για τα άτομα με σπάνια νοσήματα, είναι οι ακόλουθες διαδικτυακές πύλες:

- www.orpha.net
- www.eurordis.org
- www.rarediseaseday.org

Επίσης, μπορείτε να ζητήσετε περισσότερες πληροφορίες από την Εθνική Επιτροπή Σπανίων Νοσημάτων μέσω ηλεκτρονικού ταχυδρομείου, στη διεύθυνση:

RareDiseaseNatCom@moh.gov.cy



Γ.Τ.Π. 4/2017–5.000

Εκδόθηκε από το Γραφείο Τύπου και Πληροφοριών

Εκτύπωση: Τυπογραφείο Κυπριακής Δημοκρατίας