



ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΩΝΤΑΣ ΤΗ ΣΠΑΝΙΟΤΗΤΑ

ΜΗΝΙΑΙΟ ΠΕΡΙΟΔΙΚΟ ΓΙΑ ΤΙΣ ΣΠΑΝΙΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ

Οκτώβριος 2013, Τεύχος 1ο

Η ενημέρωση γύρω από τις Σπάνιες Παθήσεις πραγματοποιείται για πρώτη φορά στον ελλαδικό χώρο, με τη συμβολή γιατρών, ασθενών, φροντιστών και όλων των εμπλεκόμενων φορέων με τα εν λόγω νοσήματα. Ειδικότερα, το νέο αυτό εγχείρημα στοχεύει στην προβολή θεμάτων από την ιατρική κοινότητα και τους αρμόδιους οργανισμούς ανά τον κόσμο, προκειμένου τα ζητήματα που σχετίζονται με τις Σπάνιες Ασθένειες να αποκτήσουν το δικό τους χώρο επικοινωνίας. Γι' αυτό, σας προσκαλούμε να συμβάλετε με τη γνώση και τη γνώμη σας για έναν καλύτερο κόσμο Σπάνιων Ασθενών και όχι Σπάνιων Ανθρώπων.

ΣΠΑΝΙΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ

Μία ασθένεια χαρακτηρίζεται σπάνια στην Ευρώπη όταν προσβάλλει λιγότερους από 5 στους 10.000 ανθρώπους. Ωστόσο, οι περισσότερες από αυτές είναι τόσο σπάνιες, που προσβάλλουν μόλις 1 ή και λιγότερα στα 100.000 άτομα (www.orpha.net).

Μέχρι στιγμής έχουν καταγραφεί 8.000 διαφορετικές Σπάνιες Παθήσεις, οι οποίες, σύμφωνα με τα τελευταία διαθέσιμα στατιστικά στοιχεία (www.orpha.net), προσβάλλουν έως και 6% του συνολικού πληθυσμού της Ευρωπαϊκής Ένωσης των 27 σε κάποια στιγμή της ζωής του. Με άλλα λόγια, περίπου 15 εκατομμύρια Ευρωπαίοι, και ειδικότερα 880.000 Έλληνες νοσούν, ή πρόκειται να νοσήσουν.

Αρκετά από αυτά τα νοσήματα επιτρέπουν στους πάσχοντες να διατηρούν μία φυσιολογική ζωή εάν διαγνωστούν εγκαίρως και τύχουν της κατάλληλης θεραπευτικής αντιμετώπισης. Εντούτοις, τις περισσότερες φορές, εξαιτίας της ατελούς γνώσης των σπάνιων νόσων μεταξύ των επαγγελματιών (γιατροί, νοσηλευτικό προσωπικό, κοινωνικοί λειτουργοί), αλλά και του ότι πολλές από

αυτές απαιτούν χρόνιες, πολυδάπανες και εξειδικευμένες θεραπείες, οι ασθενείς, αρκετά συχνά, πάσχουν από αναπηρίες οι οποίες δυσχεραίνουν σημαντικά τη ζωή τους.

Επιπλέον, η έρευνα που πραγματοποιείται σήμερα γύρω από τα σπάνια νοσήματα είναι σποραδική, παρά τη σοβαρότητα μερικών εξ αυτών, ενώ οι φαρμακοβιομηχανίες που διατίθενται να αναπτύξουν «ορφανά» φάρμακα, δηλαδή φάρμακα των οποίων η εμπορία παρουσιάζει ελάχιστο οικονομικό ενδιαφέρον για εκείνες δεδομένου ότι προορίζονται για μικρό αριθμό ασθενών, είναι λίγες.

Γι' αυτό και απαιτείται περισσότερο από ποτέ άλλοτε περαιτέρω ευαισθητοποίηση γύρω από τις Σπάνιες Παθήσεις, με σκοπό την αύξηση της ενημέρωσης, την εξάλειψη της απομόνωσης και της περιθωριοποίησης που βιώνουν καθημερινά οι πάσχοντες λόγω της «σπανιότητάς» τους, αλλά και για τη διεκδίκηση καλύτερων συνθηκών περίθαλψης, θεραπειών, και φυσικά ποιότητας ζωής.

Ας συμβάλλουμε όλοι μας στην προσπάθεια αυτήν.

Health tips

⌘ Επικοινωνείτε με συνασθενείς σας. Το ότι σας καταλαβαίνουν είναι ισχυρό «φάρμακο».

⌘ Λίγη άσκηση, καλό φαγητό, και πολλή αγάπη από το περιβάλλον σας είναι οι καλύτεροι σύμμαχοι στη μάχη που δίνετε με τη σπανιότητά σας.

⌘ Ψυχή και σώμα σας στέλνουν μηνύματα για το τι χρειάζονται. Εσείς απλά να τα ακούτε!

⌘ Όταν διακρίνετε κάτι καινούργιο στο σώμα σας, να απευθύνεστε αμέσως στο γιατρό σας.



Eurordis

Ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός Σπανίων Παθήσεων (EURORDIS) είναι ένας Μη Κυβερνητικός Οργανισμός που στοχεύει στη δημιουργία μίας ισχυρής πανευρωπαϊκής κοινότητας ατόμων με Σπάνιες Νόσους. Αυτήν τη στιγμή είναι η φωνή 30 εκατ. ανθρώπων, αντιπροσωπεύοντας πάνω από 590 Συλλόγους, από 54 χώρες.

www.eurordis.org

RareConnect

Το Rare Connect είναι ένα Διαδικτυακό Κοινωνικό Δίκτυο για ασθενείς με Σπάνιες Παθήσεις, για να επικοινωνούν μεταξύ τους, να αλληλοϋποστηρίζονται και να μοιράζονται σημαντικές πληροφορίες και εμπειρίες σχετικά με το νόσημά τους.

www.rareconnect.org

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΣΥΛΛΟΓΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ

Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων

Η Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων είναι ένα μη κερδοσκοπικό σωματείο που ιδρύθηκε το 2003 από μία ομάδα επιστημόνων και εκπροσώπων Συλλόγων Ασθενών, με την ηθική υποστήριξη του EURORDIS, με βασική αποστολή να προβάλει τα προβλήματα που αντιμετωπίζουν οι πάσχοντες με Σπάνιες Παθήσεις και να προωθεί τα αιτήματά τους.

Ειδικότερα, στόχος της Ένωσης είναι η οργάνωση δράσεων για την ενημέρωση τόσο της επιστημονικής κοινότητας, όσο και του κοινού γύρω από τα εν λόγω νοσήματα, η βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών μέσω της έγκυρης πληροφόρησης, της άμεσης πρόσβασης στην περίθαλψη και της εξασφάλισης ψυχοκοινωνικής υποστήριξης, η δημιουργία μίας Τράπεζας Πληροφοριών για την ενημέρωση των επιστημόνων, και φυσικά η επίλυση ασφαλιστικών προβλημάτων που μπορεί να προ-

κύπτουν για ορισμένους ασθενείς.

Αυτήν τη στιγμή, η Ένωση απευθύνεται σε ήδη υπάρχοντες Συλλόγους, σε μεμονωμένους πάσχοντες για την πάθηση των οποίων δεν υπάρχει κάποιος σύλλογος, σε ασθενείς που δεν γνωρίζουν πού θα μπορούσαν να αποταθούν για να συγκεντρώσουν πληροφορίες, στις οικογένειες πασχόντων, σε όλη την επιστημονική κοινότητα, καθώς και στον κάθε πολίτη που θα ήθελε να προσφέρει τη βοήθειά του στο σπουδαίο έργο που επιτελεί η Π.Ε.ΣΠ.Α. μέσα από τη συμμετοχή του στις δράσεις της Ένωσης.

Δεδομένου, λοιπόν, ότι κάθε Σπάνια Νόσος, είτε είναι οργανωμένη σε σύλλογο είτε όχι, έχει ακριβώς τις ίδιες ανάγκες, είναι απαραίτητο τα άτομα που πάσχουν, ή οι οικογένειές τους, να ενωθούν κάτω από την ομπρέλα της Π.Ε.ΣΠ.Α.

Πηγή: <http://www.pespa.gr/>

ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ - ΣΥΝΕΔΡΙΑ

Συνέδριο για τις Σπάνιες Παθήσεις στη Βόρεια Ελλάδα

Η Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων, στο πλαίσιο της Παράλληλης και Συνεχιζόμενης Εκπαίδευσης των Επαγγελματιών Υγείας, διοργανώνει την Παρασκευή 11 και το Σάββατο 12 Οκτωβρίου 2013, στο Ξενοδοχείο «Grand Hotel Palace», το ετήσιο συνέδριό της στη Θεσσαλονίκη, με θέμα «Οι Σπάνιες Παθήσεις στη Βόρεια Ελλάδα», υπό την Αιγίδα του Υπουργείου Υγείας, της Ιατρικής Εταιρείας Αθηνών και του Δήμου Θεσσαλονίκης.

Το Συνέδριο αποτελεί την πρώτη από μία σειρά εκπαιδευτικών εκδηλώσεων με απώτερο σκοπό την πληρέστερη εκπαί-

δευση των Επαγγελματιών Υγείας στον τομέα των Σπανίων Νοσημάτων.

Κατά τη διάρκειά του, θα μιλήσουν διακεκριμένοι επιστήμονες, καθώς και εκπρόσωποι Συλλόγων Ασθενών, προκειμένου να επικοινωνήσουν στο κοινό τα θέματα που απασχολούν τους πάσχοντες.

Η είσοδος στο Συνέδριο θα είναι δωρεάν, ενώ θα χορηγηθούν 9 Μόρια Συνεχιζόμενης Ιατρικής Εκπαίδευσης (C.M.E.Credits) στους ενδιαφερόμενους Ιατρούς, όπως και βεβαιώσεις συμμετοχής σε όσους παρευρεθούν.

Πηγή: <http://www.pespa.gr/>



ΠΑΓΚΟΣΜΙΑ ΗΜΕΡΑ - ΜΗΝΑΣ ΕΥΑΙΣΘΗΤΟΠΟΙΗΣΗΣ

Σύνδρομο Rett

Το Σύνδρομο Rett είναι μία περίπλοκη γενετική νευρολογική διαταραχή, η οποία προσβάλλει κορίτσια - αν και νεότερες έρευνες έχουν δείξει ότι, σε πολύ μικρότερο ποσοστό, προσβάλλονται και αγόρια.

Ειδικότερα, εμφανίζεται με συχνότητα 1:10000 -1:15000 κορίτσια, και τα συμπτώματά του -τα οποία αρχικά δεν είναι εμφανή, αλλά ξεκινούν να γίνονται όλο και πιο ευδιάκριτα στη διάρκεια του δεύτερου έτους ζωής- περιλαμβάνουν απώλεια λειτουργικής κίνησης και λόγου, δυσκολία στο συντονισμό και στην ισορροπία, στερεότυπες κινήσεις των χεριών, ακαμψία των μυών, προβλήματα στην αναπνοή, δυσκολία στην κατάποση, τριγμό δοντιών, έντονη ανησυχία, διαταραγμένο ύπνο, επιληψία, κ.ά.

Γι' αυτό και μία ολοκληρωμένη θεραπευτική αντιμετώπιση συνιστάται να περιλαμβάνει: Φυσικοθεραπεία, για να προφυλάσσονται τα άτομα που φέρουν το Σύνδρομο από προβλήματα στις αρθρώσεις και για να βελτιώνεται η κίνησή τους, Κινησιοθεραπεία, με σκοπό την καλύτερη χρήση των χεριών τους, αλλά και για μία μεγαλύτερη σταθερότητα του σώματός τους, Μουσικοθεραπεία, καθώς και Υδατοθεραπεία.

Να πούμε ότι η διάγνωση γίνεται κλινικά, δηλαδή από ειδικό επιστήμονα, και ενδεχομένως σε εργαστηριακό περιβάλλον, αν και, σε πολλές περιπτώσεις, η ύπαρξη του Συνδρόμου επιβεβαιώνεται με τη διεξαγωγή γενετικού ελέγχου.

Πηγή: <http://el.wikipedia.org/>

**Πάρτε κι Εσείς Μέρος στην Προσπάθεια
Ευαισθητοποίησης για το Σύνδρομο Rett**

«ΑΓΓΕΛΟΙ ΓΗΣ»

Ένωση Γονέων και Φίλων Ατόμων με Σύνδρομο Rett

Η Ένωση Γονέων και Φίλων Ατόμων με Σύνδρομο Rett με το όνομα «Αγγελοι Γης» έχει αποστολή την υποστήριξη γονέων και προσώπων που έχουν την επιμέλεια ατόμων με Σύνδρομο Rett, τη στήριξη των ίδιων των ατόμων που φέρουν το Σύνδρομο, την παροχή βοήθειας σε νόμιμους επιμελητές, την ενημέρωση του κοινού, την ίδρυση και λειτουργία σχολών/



εργαστηρίων, την ενίσχυση επιστημονικών ερευνών, καθώς και τη διοργάνωση κοινωνικών εκδηλώσεων για την επιδίωξη των σκοπών του Σωματίου. Για περαιτέρω πληροφορίες σχετικά με το έργο του Συλλόγου, μπορείτε να επισκεφθείτε

την ιστοσελίδα, www.rettgreece.gr/, διαφορετικά καλέστε στο τηλέφωνο: 2130146293.

Η Φωνή του Ασθενή

⌘ Δεν ντρέπομαι για την αναπηρία μου. Ντρέπομαι για τον κόσμο που με κοιτά σαν εξωγήινη!

Μαρία, ασθενής με Αχονδροπλασία

⌘ Όταν διαγνώστηκα, ένιωσα πως η ζωή μου τελείωσε.

Διονύσης, ασθενής με Σκληρόδερμα

⌘ Γεννήθηκα με μία τρύπα στην καρδιά, αλλά με τα χρόνια η ασθένεια τρύπησε και το μυαλό μου.

Καλλιρόη, ασθενής με Συγγενή Καρδιοπάθεια

⌘ Όταν διαγνώστηκα, μου είπαν πως ήμουν άτυχη και πως και δεν είχα πολύ χρόνο ζωής. Και όμως, γνώρισα ασθενείς με την πάθηση μου που ζουν ήδη 22 χρόνια.

Ιωάννα, ασθενής με Πνευμονική Υπέρταση



Ευρωπαϊκή Ένωση για το Σύνδρομο Rett
www.rettsyndrome.eu/

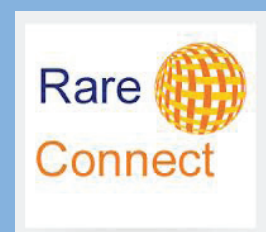


ΜΑΡΤΥΡΙΕΣ - ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΣΘΕΝΩΝ

Μιτοχονδριακές Παθήσεις



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων
Greek Alliance of Rare Diseases



Η Samantha εδώ και χρόνια ζει με Ηωσινοφιλική Οισοφαγίτιδα (eosinophilic esophagitis), μία χρόνια αλλεργική νόσο που χαρακτηρίζεται από φλεγμονή του οισοφάγου και συγκέντρωση ηωσινοφίλων (τύπος λευκών αιμοσφαιρίων) στον οισοφάγο.

Η νεαρή κοπέλα με το που διαγνώστηκε, το 2007, δοκίμασε τόσο φαρμακευτικές, όσο και διαιτητικές θεραπείες, για να μειωθούν τα συμπτώματά της. Για παράδειγμα, ξεκίνησε να λαμβάνει στεροειδή από το στόμα, ενώ ακολούθησε περιοριστικές δίαιτες, δηλαδή δίαιτες στις οποίες αποφεύγονταν τροφές που δυνητικά θα μπορούσαν να είναι αλλεργιογόνες (γαλακτοκομικά, σόγια, ξηρούς καρπούς, θαλασσινά, σιτάρι, αβγά).

Ωστόσο, επειδή τίποτε δεν φαινόταν να τη βοηθάει ιδιαίτερα, τον Ιανουάριο του 2011, η Samantha αναγκάστηκε να υποβληθεί σε χειρουργική επέμβαση, ώστε να της τοποθετηθεί γαστροστομικός σωλήνας σίτισης (G-tube) στο στομάχι. Για δύο χρόνια, το νεαρό κορίτσι λάμβανε πολύ συγκεκριμένες ουσίες, ενώ η διατροφή της περιελάμβανε μόνο πατάτες.

Ευτυχώς, μετά από δύο χρόνια, η талаιπωρία της έλαβε τέλος, όταν κατάφερε να αφαιρέσει το σωλήνα σίτισης και να προσθέσει πάλι στη διατροφή της ορισμένες τροφές, συνεχίζοντας, εντούτοις, να λαμβάνει παράλληλα και κάποιες άλλες ουσίες.

Κι εκεί που η Samantha πίστευε πως οι δυσκολίες της είχαν τελειώσει, πριν λίγους μήνες, οι γιατροί διέγνωσαν ότι πάσχει και από μία σπάνια μιτοχονδριακή νόσο*, η οποία προκαλεί μία σειρά σοβαρών συμπτωμάτων, όπως: υπερβολική κόπωση, περιορισμένη ανοχή στο κρύο ή στη ζέστη, χαμηλό σάκχαρο αίματος, χαμηλή αρτηριακή πίεση, ταχυκαρδία κ.ά.

Δεδομένου, λοιπόν, ότι και οι δύο ασθένειές της είναι «αόρατες», όσοι αγνοούν τα θέματα υγείας που αντιμετωπίζει, ούτε που φαντάζονται τη μάχη που καλείται να δίνει καθημερινά. Διότι, αν και μπορεί εξωτερικά να δείχνει ένας απόλυτα υγιής άνθρωπος, αρκετά συχνά, μέσα της υποφέρει.

Παρ' όλα αυτά, εκείνη αρνείται να το βάλει κάτω και κάνει ό,τι μπορεί για να έχει μία ζωή γεμάτη. Γι' αυτό, αν και υπάρχει η πιθανότητα να μην μπορέσει ποτέ να γευτεί κάποια από τα φαγητά που απολαμβάνουν οι υπόλοιποι άνθρωποι, όνειρό της είναι να γίνει μία μέρα σεφ.

Αλλά, πάνω απ' όλα, κύριο μέλημα της Samantha είναι να παραμείνει ένα αισιόδοξο και χαμογελαστό κορίτσι, και να συμμετέχει σε δράσεις ευαισθητοποίησης του κοινού για τις ασθένειες που έκλεψαν ένα μεγάλο μέρος της παιδικής της ηλικίας.

Πηγή: Global Genes Project

* Οι μιτοχονδριακές παθήσεις είναι σπάνιες ασθένειες που προσβάλλουν πολλά συστήματα του οργανισμού, αλλά κυρίως το μυϊκό.

ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ

e-mail: spanioi@yahoo.gr

ΣΥΝΤΑΚΤΙΚΗ ΟΜΑΔΑ

Αλυσανδράτου Ιωάννα
Συντάκτρια/Υπεύθυνη Επικοινωνίας
ioanna_spanioi@yahoo.gr

Μιαούλη Ελίνα
Συντάκτρια/Υπεύθυνη Υλης
elina_spanioi@yahoo.gr