

→ Το 8% με σπάνια νοσήματα

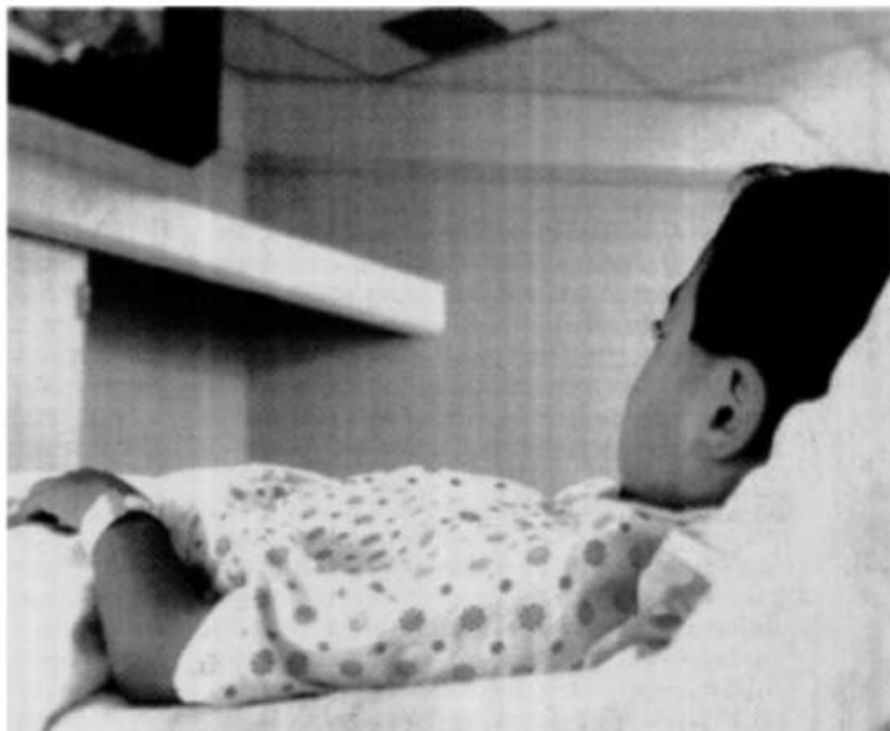
Τα περισσότερα οφείλονται σε γενετικές ανωμαλίες

ΤΗΣ ΚΙΚΑΣ ΚΑΣΙΝΙΔΟΥ

Είναι τόσο σπάνια που έχουν κερδίσει το χαρακτηρισμό των ορφανών νοσημάτων, στο σύνολό τους, όμως, επηρεάζουν εκατομμύρια ανθρώπους σε ολόκληρο τον κόσμο. Σήμερα, είναι καταγεγραμμένα γύρω στα 7.000 τέτοια σπάνια νοσήματα και σύμφωνα με την παιδίατρο και κλινική γενετίστρια, Βιολέττα Χριστοφίδου Αναστασιάδου, κάθε δεύτερη ή τρίτη μέρα, προστίθεται και ένα καινούριο στις πύλες καταγραφής των σπάνιων νοσημάτων. Με βάση υπολογισμούς, εκτιμάται ότι επηρεάζουν ένα ποσοστό γύρω στο 8% του πληθυσμού, γεγονός που αυτόματα οδηγεί στο συμπέρασμα ότι στην Κύπρο, υπάρχουν περίπου

σπάνιο

● Είναι το νόσημα που επηρεάζει πέντε στους 10.000 κατοίκους.



Φεβρουάριος

28

Η σημερινή μέρα, έχει καθοριστεί από την Ευρώπη ως μέρα σπάνιων νοσημάτων.

50.000 άτομα με σπάνια νοσήματα. Τα περισσότερα από αυτά, οφείλονται σε γενετικές ανωμαλίες, ενώ μια άλλη αιτία είναι η έκθεση της μητέρας κατά τη διάρκεια της κύησης σε περιβαλλοντικούς παράγοντες ή και σε μεταγενέστερο στάδιο της ζωής, σε συνδυασμό συχνά με γενετική προδιάθεση. Η σημερινή μέρα, η 28η Φεβρουαρίου, έχει καθοριστεί από την Ευρώπη ως μέρα σπάνιων νοσημάτων και είναι το αποτέλεσμα πολλών προσπαθειών όσων αγωνίζονται στο χώρο αυτό, «για να έχουμε μία έμφαση στη δυνατότητά μας να αυξήσουμε τη δημόσια ενημέρωση και το διάλογο και να ευαισθητοποιήσουμε τον κόσμο και τους ειδικούς στα σπάνια νοσήματα», ανέφερε στον «Φ» η δρ Αναστασιάδου.

Πώς ορίζεται, όμως, ένα σπάνιο νόσημα; Σύμφωνα με την ίδια είναι το νόσημα που επηρεάζει πέντε στους 10.000 κατοίκους. Πέραν, όμως, από τη σπανιότητά τους, που αποτελεί από μόνη της ένα σημαντικό εμπόδιο στην αντιμετώπισή τους, τα νοσήματα αυτά χαρακτηρίζονται επίσης από χαμηλό επίπεδο γνώσης των ειδικών, χαμηλό επίπεδο αναγνώρισης των ιδίων των ασθενών, ώστε «σε κάποιες περιπτώσεις να υπάρχει υποδιάγνωση ή λανθασμένη προσέγγιση, οπότε μπορεί να μείνουν αδιάγνωστοι». Επίσης, δεν υπάρχουν θεραπείες για τα πλείστα από αυτά τα νοσήματα. «Μπορεί να έχουμε στη διάθεσή μας κάποιες υποστηρικτικές θεραπείες, κάποιους τρόπους για να βοηθήσουμε τον ασθενή, αλλά για τα περισσότερα δεν

έχουμε απόλυτη ίαση. Οπότε, είναι νοσήματα που προκαλούν χρόνιες αναπηρίες, χρόνιες επιπλοκές, πολλές φορές πολυαναπηρίες και άλλες φορές το θάνατο».

Τα περισσότερα, όπως προαναφέρθηκε, οφείλονται σε γενετικές ανωμαλίες, με όλα σχεδόν τα γενετικά νοσήματα να είναι σπάνια, όμως, δεν είναι μόνο αυτά.

«Μπορεί να αφορούν παιδιά που γεννιούνται με συγγενείς ανωμαλίες, επειδή η μητέρα εκτέθηκε σε ένα τερατογόνο περιβαλλοντικό ή αυτοάνοσο νοσήματα, όπως οι σπάνιες ρευματολογικές παθήσεις που έχουν γενετικό υπόστρωμα, οι σπάνιες λοιμώξεις ή επιπλοκές συνηθισμένων νοσημάτων. Ένας ασθενής για παράδειγμα που έχει μια κοινή πάθηση, όπως η υπερκολιστερολαιμία, μπορεί να κάνει μια σοβαρή επιπλοκή που να είναι εξαιρετικά σπάνια και έτσι η δυνατότητα αναγνώρισης και φροντίδας να είναι πιο περιορισμένη. Άρα, οι ειδικοί ξέρουν λιγότερα, όχι γιατί δεν θέλουν, αλλά γιατί δεν υπάρχει η εύκολη πρόσβαση

ΧΑΡΑΧΤΗΡΙΣΤΙΚΑ

- Χαμηλό επίπεδο γνώσης των ειδικών
- Χαμηλό επίπεδο αναγνώρισης των ιδίων των ασθενών
- Δεν υπάρχουν θεραπείες για τα πλείστα
- Τα φάρμακα είναι περιορισμένα και συνήθως ακριβά
- Περιορισμένη έρευνα

στη γνώση και οι ασθενείς αναγνωρίζουν πιο δύσκολα τα κέντρα, στα οποία μπορούν ή πρέπει να απευθυνθούν. Επίσης, τα φάρμακα είναι περιορισμένα και εκεί που υπάρχουν, είναι, συνήθως, πολύ ακριβά, διότι οι εταιρείες έχουν περισσότερο ενδιαφέρον σε φάρμακα πιο ευρείας κατανάλωσης.

Κατά συνέπεια, είναι πιο περιορισμένη και η έρευνα, διότι για να γίνει πρέπει να υπάρξει ισχυρή χρηματοδότηση. Υπό το φως αυτών των δεδομένων, όπως επισημαίνει η δρ Αναστασιάδου, «η προσπάθεια σε ευρωπαϊκό επίπεδο των γιατρών, των ασθενών και των άλλων εταιρών (π.χ. ερευνητικών κέντρων) είναι να συνενώσουμε τις δυνάμεις μας, ώστε να αποκτήσουμε ιχυρότερη φωνή για να ευαισθητοποιήσουμε τον κόσμο, τους ειδικούς, τους γιατρούς, τις άλλες κυβερνήσεις και να έρθουν αρωγοί σ' αυτό τον αγώνα. Οι ασθενείς, άθελά μας ίσως να μπαίνουν στο περιθώριο, να θεωρούνται λιγότερο "σημαντικοί"».

50.000
Κύπριοι
με σπάνια
νοσήματα

Αρχείο σπάνιων νοσημάτων

ΠΟΙΑ είναι, όμως, η εικόνα που παρουσιάζει η Κύπρος; Μέσω της Κλινικής Γενετικής στο Μακάρειο Νοσοκομείο, διευθύντρια της οποίας είναι η δρ Αναστασιάδου, έχει δημιουργηθεί ένα αρχείο σπάνιων νοσημάτων.

«Έχουμε καταγράψει ένα σημαντικό αριθμό γενετικών νοσημάτων και σπάνιων συνδρόμων, αλλά και συγγενών ανωμαλιών, τα οποία έχουν παρατηρηθεί στους ασθενείς μας. Για να αποτελέσει, όμως, σημαντική πηγή γνώσης, πρέπει να επεκταθεί, διότι υπάρχουν πολλά άλλα νοσήματα που βλέπουν άλλοι συνάδελφοι σε άλλα πόστα, τα οποία αν μπορούσαμε να συγκεντρώσουμε δημιουργώντας μια καλή κεντρική υποδομή, θα μπορούμε να έχουμε ένα πολύ καλύτερο αρχείο σπάνιων νοσημάτων». Παρόλα αυτά, το αρχείο της Κλινικής Γενετικής είναι ενδεικτικό, γιατί αφορά όλη την γκάμα των σπάνιων νοσημάτων και άρα, «επειδή ο πληθυσμός μας είναι

πολύ μικρός, οι ασθενείς μας είναι ακόμα μικρότεροι σαν ομάδα και σαν αριθμοί, είναι σε πιο δύσκολη θέση να τύχουν καλύτερης φροντίδας, ειδικά όταν μένουν σε απομακρυσμένες περιοχές».

Εκτός από την Κλινική Γενετικής, έχει συσταθεί τα τελευταία χρόνια η Εταιρεία Ανθρώπινης Γενετικής, τα μέλη της οποίας εργάζονται σε γενετικές παθήσεις από διάφορα πόστα. «Οπότε, μέσα από εξετάσεις για διάφορους ασθενείς, καταγράφουν επιπλέον σπάνιες διαγνώσεις». Από την Κλινική περνούν 3000 ασθενείς το χρόνο από όλη την Κύπρο, στην πλειονότητά τους παιδιά. «Φανταστείτε, λοιπόν, πόσοι άλλοι ασθενείς, υπάρχουν σε διάφορα άλλα κέντρα.

Νομίζω ότι η πρόβλεψή μου για 50.000

60.000 ασθενείς, δεν είναι μακριά από την πραγματικότητα. Στο αρχείο της Κλινικής Γενετικής είναι καταγεγραμμένα νοσήματα, τα οποία έχουν συχνότητα 1 στους 100.000 κατοίκους. «Σπάνιες

σκελετικές δυσπλασίες, σπάνια νευρογενετικά σύνδρομα, πάρα πολλά μεταβολικά νοσήματα, κυτταρογενετικά νοσήματα, δηλαδή σύνδρομα από χρωμοσωμικές ανωμαλίες, σύνδρομα του

συνδεδετικού ιστού». Σε ερώτηση, πόσα σπάνια σύνδρομα αντιπροσωπεύουν οι 3.000 ασθενείς, η δρ Αναστασιάδου ανέφερε ότι μπορεί να αφορούν γύρω στα 700 σπάνια νοσήματα. «Οπότε αν προσθέσουμε στον κατάλόγό μας ασθενείς που έχουν διαγνώσει άλλοι συνάδελφοι και στους οποίους δώσαμε συμβουλευτική, τότε ο κατάλογος αυξάνεται. Είμαστε, δηλαδή, πολύ κοντά στην πραγματικότητα να πούμε, ότι οι διαφορετικές διαγνώσεις των σπάνιων νοσημάτων που θα βρίσκουμε στην Κύπρο σιγά-σιγά, καταγράφοντας τους ασθενείς και τις διαγνώσεις τους, θα φτάσει κοντά στον αριθμό των σπάνιων νοσημάτων, όπως είναι στον κατάλογο των 7.000». Σύμφωνα, επίσης, με τη δρ Αναστασιάδου, υπάρχουν ασθενείς που έχουν διαγνωστεί και αποτελούν περιστατικά καινούριων σπάνιων νοσημάτων, αλλά και ασθενείς που παραμένουν αγνώστοι, όπως και στον υπόλοιπο κόσμο.

στην ΚΥΠΡΟ

ΑΝ ΣΗΜΕΙΩΣΟΥΜΕ, επίσης, ότι στην Κύπρο έχουμε το φαινόμενο του ιδρυτή σε αρκετές περιοχές και το φαινόμενο της ενδογαμίας (τα γονιδιακά μας δηλαδή τα μοιραζόμαστε ακόμα και με συντοπίτες μας, διότι υπήρχε ένας κοινός ιδρυτής), τότε έχουμε σχεδόν από όλα τα σπάνια γενετικά νοσήματα, παντού σε πολύ μικρούς αριθμούς.

