



Εντοπισμός και καταπολέμηση σπάνιων παθήσεων

Ο χάρτης των Κέντρων Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων και Πολύπλοκων Νοσημάτων που λειτουργούν στη χώρα μας, με τη σφραγίδα του ΕΚΠΑ

Οι σπάνιες παθήσεις αποδεικνύεται πως δεν είναι και τόσο σπάνιες, καθώς ο καταγεγραμμένος αριθμός ενημερωτικών εκδηλώσεων και δελτίων την τελευταία ημέρα του Φεβρουαρίου – που είναι παραδοσιακά αφιερωμένη σε αυτούς τους... σπάνιους ασθενείς – αποτέλεσε έναν σημαντικό φάρο

πληροφοριών. Από το πλούσιο αυτό υλικό διαπιστώνει κανείς πως ο ανθρώπινος οργανισμός είναι μια... άβυσσος και η ιατρική κοινότητα παραμένει ταγμένη να τη χαρτογραφήσει με στόχο την πρόσπιση της ανθρώπινης ζωής.

Στην Ευρωπαϊκή Ένωση, μια νόσος θεωρείται σπάνια όταν προ-

σβάλλει λιγότερο από 1 άτομο ανά 2.000 στον γενικό πληθυσμό. Επειδή, όμως, οι σπάνιες παθήσεις είναι συνολικά 6.000-8.000, ο ορισμός αυτός σημαίνει ότι τουλάχιστον 30 εκατομμύρια κάτοικοι της Γηραιάς Ηπείρου πάσχουν.

Στο 80% των περιπτώσεων πρόκειται για γενετικά/κληρονομικά νοσήματα με σοβαρά συμπτώματα και δυσμενή εξέλιξη. Στο 50% των περιπτώσεων πρόκειται για νοσήματα τα οποία προσβάλλουν παιδιά, το 30% εκ των οποίων θα πεθάνει πριν από την ηλικία των 5 ετών.

198 ΣΠΑΝΙΟΙ ΚΑΡΚΙΝΟΙ. Αρκεί κανείς να αναλογιστεί, όπως υπογραμμίζει η Ελληνική Ομοσπονδία Καρκίνου (ΕΛΛΟΚ) τιμώντας τους ασθενείς με σπάνιους καρκίνους, πως έχουν εντοπιστεί 198 σπάνιοι καρκίνοι. Μάλιστα, ο αριθμός αυτός αντιπροσωπεύει το 24% όλων των περιπτώσεων καρκίνου που διαγιγνώσκονται ετησίως.

Μόνο στην ΕΕ και τη Μεγάλη Βρετανία περίπου 5,1 εκατ. άνθρωποι πάσχουν από σπάνιους καρκίνους, με 650.000 νέα περιστατικά κάθε χρόνο. Μεταξύ των σπάνιων καρκίνων συμπεριλαμβάνονται οι σπάνιοι συμπαγείς όγκοι ενήλικων, οι σπάνιοι αιματολογικοί καρκίνοι καθώς και όλοι οι καρκίνοι παιδικής ηλικίας.

Σε ό,τι αφορά την Ελλάδα η εικόνα είναι θολή. «Η έλλειψη

18 ΚΕΝΤΡΑ ΕΜΠΕΙΡΟΓΝΩΜΟΣΥΝΗΣ ΣΠΑΝΙΩΝ ΚΑΙ ΠΟΛΥΠΛΟΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ

Το Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, κάνοντας ένα εξαιρετικά σημαντικό βήμα αναβάθμισης των παρεχόμενων υπηρεσιών υγείας, το 2020 προέβη στη σύσταση-ίδρυση 18 Κέντρων Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων και Πολύπλοκων Νοσημάτων, ενώ έπεται και η ίδρυση άλλων.

1	Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Συστηματικών Αυτοφλεγμονωδών και Αυτοάνοσων Νοσημάτων, Κλινική Παθολογικής Φυσιολογίας (Λαϊκό Νοσοκομείο)	6	Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Νευροενδοκρινικών Νεοπλασμάτων, Α' Προπαιδευτική Παθολογική Κλινική και Ειδική Νοσολογία, Μονάδα Ενδοκρινολογίας (Λαϊκό Νοσοκομείο)
2	Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Νοσημάτων του Συνδετικού Ιστού και Μυοσκελετικών Παθήσεων, Κλινική Παθολογικής Φυσιολογίας (Λαϊκό Νοσοκομείο)	7	Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Αυτοφλεγμονωδών και Αυτοάνοσων Νοσημάτων, Α' Προπαιδευτική Παθολογική Κλινική και Ειδική Νοσολογία, Μονάδα Αυτοάνοσων Ρευματικών Νόσων (Λαϊκό Νοσοκομείο)
3	Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Νοσημάτων του Συνδετικού Ιστού και Μυοσκελετικών Παθήσεων, Α' Προπαιδευτική Παθολογική Κλινική και Ειδική Νοσολογία, Μονάδα Αυτοάνοσων Ρευματικών Νόσων (Λαϊκό Νοσοκομείο)	8	Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Αυτοάνοσων και Αυτοφλεγμονωδών Νοσημάτων, Α' Νευρολογική Κλινική (Αιγινήτειο Νοσοκομείο)
4	Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Ενδοκρινολογικών Νοσημάτων, Α' Παθολογική Κλινική, Μονάδα Ενδοκρινολογίας (Λαϊκό Νοσοκομείο)	9	Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Επιληπτικών Νοσημάτων, Α' Νευρολογική Κλινική (Αιγινήτειο Νοσοκομείο)
5	Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Ενδοκρινολογικών Νοσημάτων Ενηλίκων, Σπάνιες Διαταραχές Μεταβολισμού Ασβεστίου και Φωσφόρου, Α' Παθολογική Κλινική, Μονάδα Ενδοκρινολογίας (Λαϊκό Νοσοκομείο)	10	Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Νευρολογικών Νοσημάτων, Α' Νευρολογική Κλινική (Αιγινήτειο Νοσοκομείο)
		11	Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Νευρομυϊκών Νοσημάτων, Α' Νευρολογική Κλινική (Αιγινήτειο Νοσοκομείο)

Εθνικού Μητρώου Νεοπλασιών σπ χώρα μας έχει ως αποτέλεσμα να μη γνωρίζουμε τον αριθμό των ασθενών με σπάνιους καρκίνους, ούτε ποιες μορφές σπάνιων καρκίνων εμφανίζονται και με ποια συχνότητα στην Ελλάδα, με συνέπεια την αδυναμία υιοθέτησης στοχευμένων πολιτικών άμεσης και αποτελεσματικής αντιμετώπισής τους», σημειώνει η πρόεδρος της ΕΛΛΟΚ Καίτη Αποστολίδου.

Οι προσπάθειες ωστόσο είναι εντατικές και εστιάζουν στα ποικίλα εμπόδια και κενά. Ενδεικτικά αναφέρεται ότι η Ευρωπαϊκή Κοινή Δράση για τους Σπάνιους Καρκίνους (JARC), στην οποία συνεργάστηκαν 18 χώρες - μέλη, μεταξύ των οποίων και η Ελλάδα, είχε ως στόχο να δοθεί προτεραιότητα στους σπάνιους καρκίνους στην ατζέντα της Ευρωπαϊκής Επιτροπής και των κρατών - μελών για τη βελτίωση της ποιότητας της ογκολογικής περίθαλψης, την εναρμόνιση των κλινικών πρακτικών κ.ο.κ.

Τι αναμένουν οι ασθενείς με σπάνιους καρκίνους;

Το κύριο πρόβλημα των ασθενών και των οικογενειών τους είναι η δυσκολία, η καθυστέρηση και η συχνά λανθασμένη διάγνωση. Ομως, συχνά, ακόμη και όταν υπάρξει σωστή διάγνωση, δεν υπάρχει εξειδικευμένο ογκολογικό κέντρο για τη νοσηλεία και την παρακολούθησή τους.

Το πρόβλημα αυτό θα λύσουν εν

μέρει τα Κέντρα Εμπειρογνομούσης, μεταξύ των οποίων υπάρχουν ορισμένα για τους σπάνιους καρκίνους. Τα Κέντρα αυτά λειτουργούν σε πανεπιστημιακά νοσοκομεία και είναι συνδεδεμένα με τις κατά τόπους ιατρικές σχολές - σε αυτά μπορούν να απευθυνθούν οι ασθενείς και οι θεράποντές τους. Οσον αφορά την αναζήτηση διάγνωσης, δεύτερης γνώμης ή θεραπείας σε εξειδικευμένο κέντρο του εξωτερικού, μπορεί ο θεράπων ιατρός να παραπέμψει τον φάκελο του ασθενούς σε ένα από τα λειτουργούντα ERN, με δυνατότητα παραπομπής του ασθενούς σε άλλο χώρα της ΕΕ για τη διάγνωση της νόσου ή/και τη θεραπεία της.

Σπάνια

ενδοκρινικά νοσήματα

Όπως αναφέρουν ειδικοί από την Ελληνική Ενδοκρινολογική Εταιρεία, μεταξύ των σπάνιων παθήσεων συμπεριλαμβάνονται πολλές που αφορούν το ενδοκρινικό σύστημα.

Το ανθρώπινο σώμα διαθέτει 11 κύριους ενδοκρινείς αδένες, στους οποίους μεταξύ άλλων συμπεριλαμβάνονται τα επινεφρίδια, ο θυρεοειδής, το πάγκρεας και η υπόφυση του εγκεφάλου. Οι ενδοκρινείς αδένες και ιστοί εκκρίνουν ορμόνες, οι οποίες ρυθμίζουν την αναπαραγωγή και την ανάπτυξη του οργανισμού, την αντίδρασή του στα περιβαλλοντικά ερεθίσματα και την

παροχή ενέργειας και θρεπτικών συστατικών που είναι απαραίτητα για τη λειτουργία κάθε κυττάρου του σώματός μας.

Οι σπάνιες ενδοκρινικές παθήσεις που μπορεί να εκδηλωθούν σε παιδιά και ενήλικους είναι πολλές. Υπερβαίνουν τις 360, χωρίς να υπολογίζονται οι σπάνιοι ενδοκρινικοί καρκίνοι.

Ενδεικτικά, μεταξύ αυτών των σπάνιων παθήσεων συμπεριλαμβάνονται νοσήματα των επινεφριδίων (π.χ. επινεφριδική ανεπάρκεια, νόσος του Addison), διαταραχές της ομοιοστασίας ασβεστίου - φωσφόρου, γενετικές διαταραχές της ομοιοστασίας της γλυκόζης και της ινσουλίνης (π.χ. σπάνιες μορφές διαβήτη), σύνδρομο γενετικής παχυσαρκίας (π.χ. το σύνδρομο Prader-Willi), αναπτυσιακά σύνδρομα (π.χ. σύνδρομο Silver-Russell, σύνδρομο Noonan) κ.ά.

Διεθνώς, οι ασθενείς με σπάνιες παθήσεις παραπέμπονται σε Κέντρα Αναφοράς - Εμπειρογνομούσης, όπου σταδιακά, με τη συσσώρευση των περιστατικών, οι θεράποντες ιατροί έχουν αποκτήσει πείρα και τεχνογνωσία στα συγκεκριμένα νοσήματα.

Σπάνια νοσήματα του ήπατος

Σύμφωνα με την Ελληνική Εταιρεία Μελέτης του Ηπατος, μερικές από τις πιο... συχνές σπάνιες παθήσεις είναι η οξεία ηπατική πορφυρία (κληρονομική μεταβολική διαταραχή), η έλλειψη LAL (επηρεάζει την ικανότητα του σώματος να παράγει ένα ένζυμο που ονομάζεται LAL-Lysosomalacidlipase και είναι απαραίτητο για τη διάσπαση των λιπών και της χοληστερόλης στα κύτταρα) και η ανεπάρκεια της άλφα-1 αντιτρυψίνης (μπορεί να οδηγήσει στην ανάπτυξη πνευμονικής και/ή ηπατικής νόσου και αποτελεί τη συννηθέστερη γενετική αιτία της ηπατικής νόσου στα παιδιά).

Στον ίδιο κατάλογο συμπεριλαμβάνεται και η κυστική ίνωση (στην Ευρώπη η συχνότητά της εκτιμάται ότι κυμαίνεται μεταξύ 1/8.000 και 1/10.000 ατόμων), καθώς επίσης και το σύνδρομο Allagie και η νόσος Wilson, με τη διάγνωσή τους να γίνεται κατά κανόνα μετά τη γέννηση ή κατά την παιδική ηλικία.

Στο επίκεντρο οι σπάνιοι καρκίνοι, οι σπάνιες παθήσεις του ήπατος και του ενδοκρινικού συστήματος ■ Μια νόσος θεωρείται σπάνια όταν προσβάλλει λιγότερο από 1 άτομο ανά 2.000 στον γενικό πληθυσμό



Κέντρο Εμπειρογνομούσης Σπανίων Αιματολογικών Νοσημάτων Παιδών και Ενηλίκων, Β' Κλινική Αφροδισίων και Δερματικών Νόσων (Νοσοκομείο Αττικών)

Κέντρο Εμπειρογνομούσης Σπανίων Ενδοκρινολογικών Νοσημάτων Παιδών, Α' Παιδιατρική Κλινική, Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Μεταβολισμού και Σακχαρώδους Διαβήτη (Νοσοκομείο «Η Αγία Σοφία»)

Κέντρο Εμπειρογνομούσης Σπανίων Νοσημάτων Γενετικής Προδιάθεσης σε Καρκίνο, Α' Παιδιατρική Κλινική, Μονάδα Ειδικών Θεραπειών Αιματολογίας-Ογκολογίας (Νοσοκομείο «Η Αγία Σοφία»)

Κέντρο Εμπειρογνομούσης Σπανίων Αιματολογικών Νοσημάτων Παιδών, Α' Παιδιατρική Κλινική, Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας-Κληρονομικές Αναιμίες (Νοσοκομείο «Η Αγία Σοφία»)

Κέντρο Εμπειρογνομούσης Σπανίων Παιδικών Καρκίνων, Α' Παιδιατρική Κλινική, Τμήμα Παιδιατρικής Αιματολογίας-Ογκολογίας και Μονάδα Ειδικών Θεραπειών Αιματολογίας-Ογκολογίας (Νοσοκομείο «Η Αγία Σοφία»)

Κέντρο Εμπειρογνομούσης Σπανίων Νεφρολογικών Νοσημάτων Ενηλίκων, Κλινική Νεφρολογίας και Μεταμόσχευσης Νεφρού (Λαϊκό Νοσοκομείο)

Κέντρο Εμπειρογνομούσης Σπανίων Κακοηθών Αιματολογικών Νοσημάτων Ενηλίκων, Αιματολογική Κλινική (Λαϊκό Νοσοκομείο)