

29 Φεβρουαρίου 2024 Παγκόσμια Ημέρα Σπάνιων Παθήσεων



ΟΙ ΣΠΑΝΙΟΙ ΕΙΝΑΙ
**ΠΟΛΛΟΙ, ΔΥΝΑΤΟΙ
ΠΕΡΗΦΑΝΟΙ**

ΠΑΝΩ ΑΠΟ 300.000.000 ΑΤΟΜΑ
ΠΑΓΚΟΣΜΙΩΣ ΖΟΥΝ
ΜΕ ΜΙΑ ΣΠΑΝΙΑ ΠΑΘΗΣΗ



Σύμφωνα με τον ορισμό της Ευρωπαϊκής Ένωσης (ΕΕ), ένα νόσημα θεωρείται σπάνιο όταν προσβάλλει 5 στα 10.000 άτομα στην Κοινότητα. Οι σπάνιες παθήσεις χαρακτηρίζονται από χαμηλή συχνότητα εμφάνισης και υψηλή ετερογένεια και στην πλειονότητά τους είναι γενετικής φύσης (αυτοάνοσα νοσήματα, συγγενείς δυσπλασίες, κ.λπ.). Απειλούν τη ζωή ή επιφέρουν χρόνια αναπηρία, το 80% είναι γενετικής αιτιολογίας, το δε 50% αυτών εμφανίζεται στην παιδική ηλικία. Παρά τη σπανιότητά τους, ο αριθμός των ασθενών που νοσούν είναι συνολικά υψηλός για το λόγο ότι υπάρχουν πολλοί διαφορετικοί τύποι σπάνιων παθήσεων και υπολογίζεται ότι περίπου 37.000.000 Ευρωπαίοι έχουν προσβληθεί από μία σπάνια ασθένεια. Συνολικά έχουν καταγραφεί παγκοσμίως 6.000 – 8.000 σπάνια νοσήματα. Ένας εμπειριστατωμένος κατάλογος με τις σπάνιες παθήσεις κατά αλφαβητική σειρά περιέχεται στον επίσημο ιστοχώρο της ΕΕ για τις σπάνιες παθήσεις (www.orpha.net).

Στο πλαίσιο της Ευρωπαϊκής συνεργασίας για την προώθηση της έρευνας και την ανταλλαγή γνώσεων και εμπειρίας στον τομέα των σπάνιων παθήσεων, η Ελλάδα συμμετέχει στην Επιτροπή Εμπειρογνομόνων της Ευρωπαϊκής Επιτροπής για τις Σπάνιες Νόσους (European Committee of Experts on Rare Diseases – EUCERD) (www.eucerd.eu) με εθνικό εκπρόσωπο τον Ομότιμο Καθηγητή Παιδιατρικής, κ. Χρήστο Καττάμη. Η Επιτροπή επικεντρώνεται στη βοήθεια της Κοινότητας στην προετοιμασία και εφαρμογή σχετικών με τα Σπάνια Νοσήματα δράσεων σε συνεργασία με τους εξειδικευμένους φορείς των χωρών μελών, τις αρμόδιες ευρωπαϊκές αρχές στον τομέα της έρευνας και της δημόσιας υγείας και τα άλλα εμπλεκόμενα μέρη (stakeholders). Το τρέχον θέμα το οποίο επεξεργάζεται η Επιτροπή είναι ο ορισμός κριτηρίων ποιότητας για τα κέντρα Αριστείας για τις Σπάνιες Παθήσεις.

Δημιουργία Εθνικού αρχείου σπανίων νόσων

Η καταγραφή των σπανίων παθήσεων αποτελεί προτεραιότητα σε Ευρωπαϊκό επίπεδο, ωστόσο οι προσπάθειες που έχουν γίνει έως τώρα χαρακτηρίζονται ως αποσπασματικές. Η ανάπτυξη ενός εθνικού αρχείου σπανίων παθήσεων είναι βασική προτεραιότητα και για τη χώρα μας. Λόγω της δυσκολίας του εγχειρήματος η επιλογή των νοσημάτων και ο τρόπος καταγραφής τους αποτέλεσε αντικείμενο μελέτης της Θεματικής Συμβουλευτικής Ομάδας για τις Σπάνιες Παθήσεις. Στην παρούσα φάση και προκειμένου να αποκτηθεί η κατάλληλη εμπειρία αποφασίστηκε η πιλοτική καταγραφή τεσσάρων σπανίων νοσημάτων: της Ινοκυστικής Νόσου (αρχικά για παιδιά), της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας, της Νόσου Gaucher και της Νόσου Pompe.