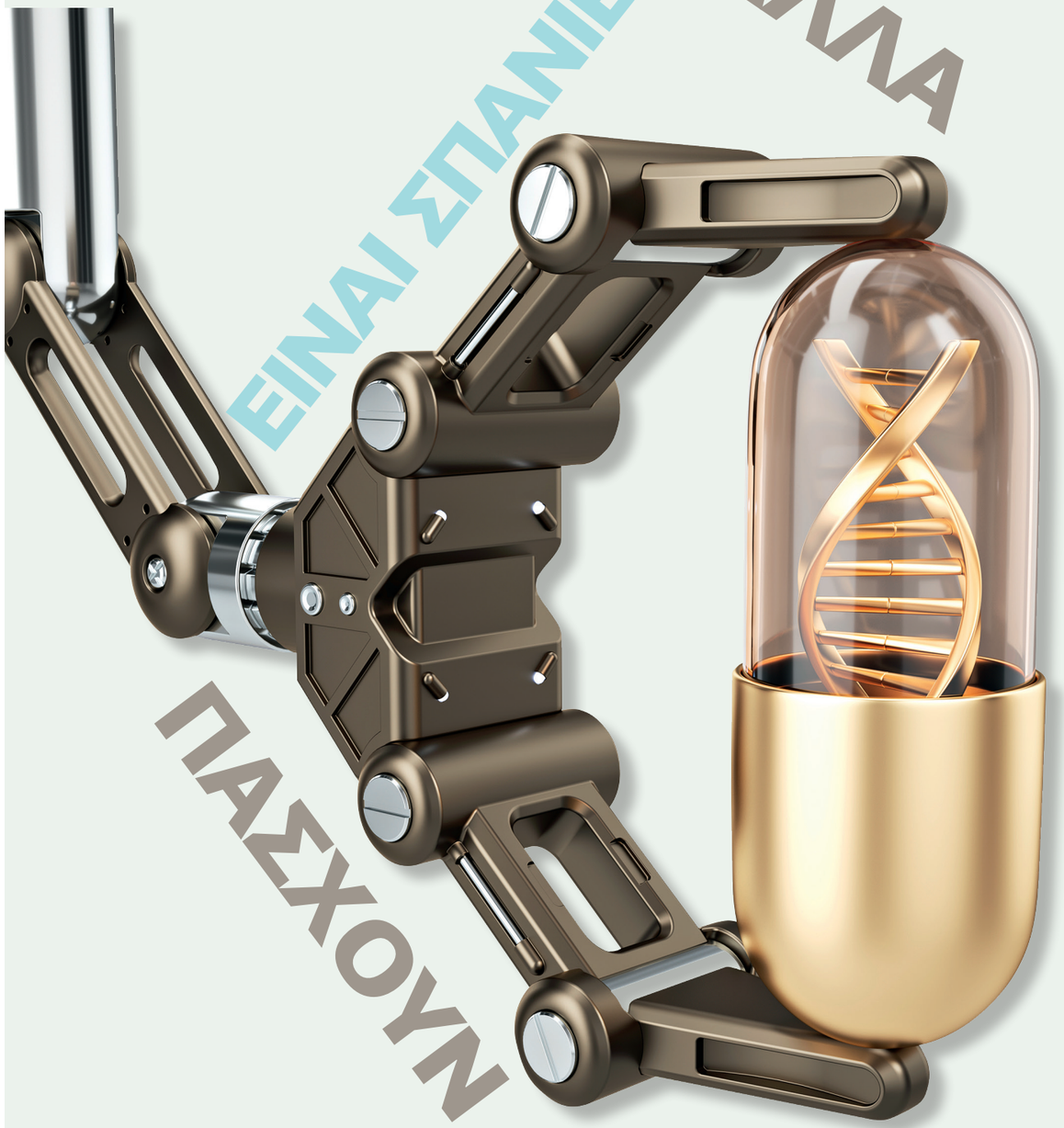
ΕΙΝΑΙ ΣΠΑΝΙΕΣ ΑΛΛΑ ΠΑΣΧΟΥΝ ΠΟΛΛΟΙ



Γνωρίζεις ότι ένας στους δέκα Έλληνες πάσχει από κάποια σπάνια ασθένεια; Κι ακόμα ότι υπάρχουν περίπου 8.000 γνωστά σπάνια νοσήματα;

ΑΠΟ ΤΗ **ΣΟΦΙΑ ΚΩΣΤΑΡΑ**

ΖΗΤΗΣΕ ΒΟΗΘΕΙΑ
Μπορείς να ενημερωθείς για ένα σπάνιο νόσημα, να ζητήσεις συμβουλές και κατευθύνσεις από το σωματείο «95 Ελληνική Συμμαχία για τους σπάνιους ασθενείς» (rarealliance.gr)

Σύμφωνα με την Ευρωπαϊκή Ένωση, σπάνια νοσήματα ή σπάνιες παθήσεις ονομάζονται αυτές που επηρεάζουν ένα μικρό ποσοστό του πληθυσμού, που έχουν δηλαδή επιπολασμό ίσο ή μικρότερο από πέντε στα 10.000 άτομα. Μερικές παθήσεις είναι τόσο σπάνιες που τις συναντάμε μόνο σε έναν στους 100.000 ανθρώπους. Παρ' όλ' αυτά, ο αριθμός των ασθενών είναι υψηλός λόγω του μεγάλου αριθμού των σπάνιων νοσημάτων.

Πολλά τα συμπτώματα, δύσκολη η διάγνωση

Συγκεκριμένα, υπάρχουν περίπου 6.000-8.000 διαφορετικές παθήσεις που χαρακτηρίζονται από χαμηλή συχνότητα και μεγάλη ετερογένεια (πολλά διαφορετικά χαρακτηριστικά), πολλές εκ των οποίων είναι χρόνιες, εκφυλιστικές και συχνά οδηγούν σε σοβαρές αναπηρίες οι οποίες επηρεάζουν την ποιότητα ζωής του ασθενούς. Συνήθως τα συμπτώματα είναι ετερογενή μεταξύ ασθενειών αλλά και ασθενών και αυτό οδηγεί σε λανθασμένες και καθυστερημένες διαγνώσεις.

Συνηθισμένα συμπτώματα, σπάνιες παθήσεις

Υπάρχουν περιπτώσεις όπου πίσω από τα συμπτώματα μιας συνηθισμένης ασθένειας μπορεί να «κρύβονται» σπάνιες ασθένειες, όπως π.χ. η επιληψία, που είναι συχνά σύμπτωμα της οζώδους σκλήρυνσης. Επίσης, κάποιοι καρκίνοι, αυτοάνοσα νοσήματα και οι περισσότερες συγγενείς δυσπλασίες συγκαταλέγονται στις σπάνιες παθήσεις. Αλλά και νοσήματα που έως πρόσφατα αποκαλούνταν ως αυτισμός ή νοητική καθυστέρηση ή εγκεφαλική παράλυση αποτελούν εκδηλώσεις σπάνιων ασθενειών. Οι σπάνιες ασθένειες εκδηλώνονται συνήθως κατά την παιδική ηλικία. Συχνά οι σπάνιες ασθένειες ανιχνεύονται χρόνια μετά την εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων και σε ποσοστό περίπου 40% η αρχική διάγνωση είναι λανθασμένη.

4 ΒΑΣΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Σύμφωνα με τον Ευρωπαϊκό Οργανισμό για τις Σπάνιες Παθήσεις (EURORDIS), οι σπάνιες ασθένειες έχουν τα εξής χαρακτηριστικά:

- Είναι σοβαρές έως πολύ σοβαρές, χρόνιες, συχνά εκφυλιστικές και επικίνδυνες για τη ζωή.
- Η πρώτη εμφάνιση συμπτωμάτων γίνεται στην παιδική ηλικία σε ποσοστό 50%.
- Προκαλούν αναπηρίες αλλά και έντονο ψυχικό πόνο.
- Στις περισσότερες περιπτώσεις δεν έχουν αποτελεσματική θεραπεία.

Αντιμετώπιση και φάρμακα

Για πολλά σπάνια νοσήματα δεν υπάρχει αποτελεσματική θεραπεία και η αγωγή είναι κυρίως υποστηρικτική. Τα φάρμακα γι' αυτές τις παθήσεις είναι συνήθως πολύ ακριβά. Ονομάζονται μάλιστα και «ορφανά», επειδή, λόγω της σπανιότητάς τους, δεν έχουν ερευνητικό και εμπορικό ενδιαφέρον. Βέβαια, εφόσον διαγνωστεί έγκαιρα μια σπάνια ασθένεια, μπορεί και να αντιμετωπιστεί ικανοποιητικά και, όπως τονίζουν οι επιστήμονες, οι ασθενείς μπορούν να έχουν φυσιολογική ζωή, πάντα υπό παρακολούθηση. Χαρακτηριστικό είναι ότι, από τις περίπου 7.500 σπάνιες παθήσεις που είναι γνωστές μέχρι σήμερα, υπάρχουν θεραπείες μόνο για τις 200-300.

Οι σπάνιες παθήσεις δεν επηρεάζουν μόνο τους ασθενείς, αλλά και τις οικογένειες, τους φροντιστές και την ευρύτερη κοινωνία. Στα 27 κράτη-μέλη της ΕΕ οι σπάνιες παθήσεις επηρεάζουν 6-8% του πληθυσμού, δηλαδή περισσότερα από 340 εκατομμύρια άτομα.