29/02/2024

Ο Ελληνικός Ερυθρός Σταυρός τιμά την Παγκόσμια Ημέρα Σπανίων Παθήσεων

/ Επικαιρότητα

Ο Ελληνικός Ερυθρός Σταυρός τιμά την Παγκόσμια Ημέρα Σπανίων Παθήσεων (29/2), απευθύνοντας έκκληση ευαισθητοποίησης και ενημέρωσης στο κοινό. Σπάνια θεωρείται η νόσος που προσβάλλει λιγότερους από έναν ανά 2.000 κατοίκους, ενώ, υπάρχει διαφορά συχνότητας μεταξύ των σπάνιων παθήσεων, καθώς άλλες αφορούν σε δεκάδες χιλιάδες ασθενείς ενώ, άλλες σε λίγες εκατοντάδες ή λίγες δεκάδες ασθενών σε όλη την Ευρώπη.

Ο αριθμός των Σπάνιων Παθήσεων υπολογίζεται σε 6.000-8.000. Το 80% από

αυτές έχουν γενετική προέλευση, ενώ στο 50% η πρώτη εμφάνιση συμπτωμάτων παρατηρείται κατά την παιδική ηλικία. Ο πληθυσμός της Ευρώπης αγγίζει τα 700 εκατομμύρια άτομα, οπότε οι Σπάνιες Παθήσεις είναι δυνατόν να αφορούν σε 30 εκατομμύρια των Ευρωπαίων πολιτών.

Σπάνιες παθήσεις στην Ελλάδα

Στην Ελλάδα υπολογίζεται ότι υπάρχουν περίπου 800.000 άτομα που ζουν με Σπάνιες Παθήσεις.
Ενδεικτικές αναφορές σπανίων παθήσεων στη χώρα μας:
· Κυστική ίνωση
· Οζώδης σκλήρυνση
· Αιμορροφιλία
· Θαλασσαιμία
· Νόσος του Crohn
· Ελκώδης Κολίτιδα
· Μυϊκή Δυστροφία Duchenne
· Νόσος του Hunter
· Νόσος Gaucher
· Πνευμονική Ίνωση
· Πνευμονική αρτηριακή υπέρταση
· Νόσος Fabry
· Κληρονομικό αγγειοοίδημα

Σπάνιες παθήσεις και ορφανές νόσοι

«Ορφανή» νόσος καλείται εκείνη για την οποία δεν έχουν διενεργηθεί εκτενείς έρευνες και/ή για την οποία δεν υπάρχει συγκεκριμένη θεραπεία, γεγονός που δημιουργεί στους ασθενείς την αίσθηση ότι είναι «ορφανοί» στον κόσμο της υγειονομικής περίθαλψης. Πολλές Σπάνιες Παθήσεις είναι Ορφανές, ωστόσο ορισμένες ορφανές νόσοι δεν είναι σπάνιες (π.χ. κάποιες παρασιτικές νόσοι σε φτωχές χώρες). Στις περισσότερες ανεπτυγμένες χώρες όμως, οι ορφανές παθήσεις είναι πολύ σπάνιες και είναι άγνωστες στο κοινό ή ακόμη και στους γιατρούς. Πρόκειται για ασθένειες που μπορεί να επηρεάζουν μόνον ένα όργανο(π.χ. Ιδιοπαθής Πνευμονική Ίνωση) ή περισσότερα του ενός συστήματα, όπως η αμυλοείδωση και η σκληροδερμία.

Τα αίτια των Σπάνιων Παθήσεων έχουν ένα ευρύ φάσμα. Ωστόσο, σε πολλές δεν υπάρχουν γνωστά αίτια. Πολλές προκαλούνται από ελαττωματικά γονίδια και άλλες από δυσλειτουργία του ανοσοποιητικού συστήματος.

Κύρια χαρακτηριστικά σπάνιων παθήσεων

• Είναι σοβαρά, χρόνια, συχνά εκφυλιστικά και θανατηφόρα νοσήματα
• Στο 50%των Σπανίων Παθήσεων η έναρξη γίνεται στην παιδική ηλικία.
• Προκαλούν αναπηρίες και υποβάθμιση της ποιότητας ζωής.
• Προκαλούν μεγάλη ψυχική επιβάρυνση λόγω της έλλειψης ορίζοντα θεραπείας.
• Είναι ανίατες παθήσεις ως επί το πλείστον, που αποτελούν βαρύ φορτίο, όχι μόνον για τον ασθενή αλλά και για όλο το οικογενειακό του περιβάλλον.

Ορφανά φάρμακα και σπάνιες παθήσεις

Ορφανό χαρακτηρίζεται το φάρμακο που προορίζεται για τη θεραπεία παθήσεων που είναι σπάνιες. Ο λόγος είναι ότι, οι φαρμακοβιομηχανίες δεν είναι πρόθυμες να αναπτύξουν τέτοια φάρμακα υπό τις συνήθεις συνθήκες αγοράς, καθώς το κόστος παραγωγής και εμπορίου δεν θα μπορούσε να καλυφθεί από τις αναμενόμενες πωλήσεις, χωρίς παροχή κινήτρων.

Για τον λόγο αυτό, στην Ευρωπαϊκή Ένωση θεσπίστηκε το 2000 ένα νέο νομικό πλαίσιο για την παροχή κινήτρων στις φαρμακοβιομηχανίες με στόχο την ανάπτυξη ορφανών φαρμάκων ενώ, πρόσφατα, εξέδωσε οδηγίες για τα ποιοτικά κριτήρια που πρέπει να πληρούν τα Εθνικά Κέντρα Αναφοράς για τα Σπάνια Νοσήματα.

Έφτασε πλέον η στιγμή για πιο αποτελεσματική αντιμετώπιση μέσα από την κατάλληλη διάγνωση και έρευνα, ώστε ο ασθενής να μην είναι “ορφανός”.

Η έρευνα, η επιστημονική γνώση, η θεραπευτική αντιμετώπιση, η κοινωνική και ασφαλιστική κάλυψη των σπάνιων παθήσεων είναι ελλιπείς αν και πρόκειται για σοβαρές, μακροχρόνιες και συχνά θανατηφόρες παθήσεις.

Οι ασθενείς με σπάνια νοσήματα αισθάνονται “ορφανοί” μέσα στο σύστημα υγείας και ότι δεν υπάρχει αλληλεγγύη. Είναι συχνά απογοητευμένοι και θυμωμένοι από την αδυναμία διάγνωσης ή λανθασμένης διάγνωσης, διότι πράγματι η διάγνωση είναι δύσκολη, κυρίως όταν υπάρχει ομοιότητα συμπτωμάτων με ένα κοινό νόσημα.