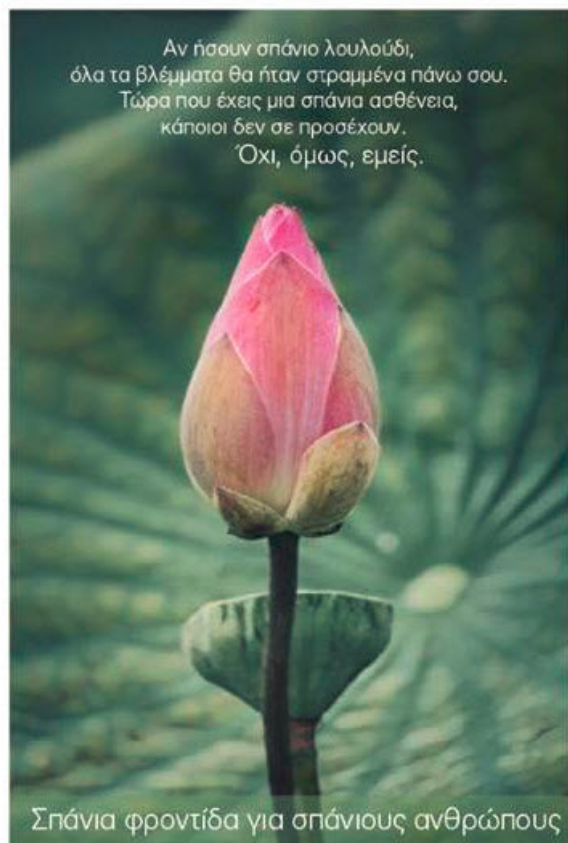


# Σπάνια Φροντίδα για Σπάνιους Ανθρώπους

Μαρ 30, 2016

Εκστρατεία Ενημέρωσης και Ευαισθητοποίησης για τα Σπάνια Νοσήματα από τη Novartis Oncology



## Εκστρατεία Ενημέρωσης και Ευαισθητοποίησης

### για τα Σπάνια Νοσήματα από τη Novartis Oncology

Διοργάνωση ειδικής εκδήλωσης για το Κοινό στις 8 Απριλίου, στο πλαίσιο του Athens Science Festival

Με κεντρικό μήνυμα “**Σπάνια Φροντίδα για Σπάνιους Ανθρώπους**”, το τμήμα Ογκολογίας της Novartis παρουσίασε σε Συνέντευξη Τύπου την Εκστρατεία Ενημέρωσης και Ευαισθητοποίησης για τα Σπάνια Νοσήματα.

Οι κύριοι ομιλητές της Συνέντευξης Τύπου ήταν οι εκπρόσωποι της Ελληνικής Ενδοκρινολογικής Εταιρείας και της Πανελλήνιας Ένωσης Σπανίων Παθήσεων (Π.Ε.ΣΠ.Α), οι οποίοι και συζήτησαν τόσο για τα σπάνια νοσήματα αλλά και για τη σημασία της συνεργασίας διαφόρων ειδικοτήτων για την έγκαιρη και έγκυρη διάγνωση των ασθενών τους.

Η εκστρατεία περιλαμβάνει ένα πρόγραμμα ενεργειών που στόχο έχει να δημοσιοποιήσει τις ανεκπλήρωτες ανάγκες των ασθενών με σπάνια νοσήματα αλλά και να ευαισθητοποιήσει σχετικά.

“Το πιο σημαντικό βήμα στην αντιμετώπιση των σπάνιων παθήσεων είναι η έγκαιρη και έγκυρη διάγνωση καθώς αυτή θα επιτρέψει, αφενός τη σωστή διαχείριση των ασθενών, αφετέρου τη βέλτιστη ποιότητα ζωής τους. Σύμφωνα με έρευνα του Ευρωπαϊκού Οργανισμού για τις Σπάνιες Παθήσεις (EURORDIS) το 25% των ασθενών χρειάστηκε να περιμένει από 5 έως 30 χρόνια μέχρι να μάθει από τι νοσούσε, ενώ στο 40% έγινε αρχικά λανθασμένη διάγνωση<sup>4</sup>, με αποτέλεσμα να υποβληθεί ο ασθενής σε λανθασμένη αντιμετώπιση. Τα περισσότερα σπάνια νοσήματα προϋποθέτουν τη συνεργασία διαφόρων ειδικοτήτων λόγω διαφορετικών κλινικών εκδηλώσεων, κάτι το οποίο σε ένα εξειδικευμένο κέντρο θα είναι πιο εφικτό να γίνει πράξη καθώς θα έχει την υποδομή και την τεχνογνωσία, ενώ παράλληλα θα διευκολύνει την μετάβαση των ασθενών από τη παιδιατρική ηλικία στην ενήλικη φάση της ζωής τους. Για το λόγο αυτό κρίνεται σκόπιμο να ιδρυθούν μέσα από ένα εθνικό πλάνο Κέντρα Αναφοράς για τα σπάνια νοσήματα, δίνοντας ελπίδα στους ασθενείς για ένα καλύτερο αύριο αλλά και επίσης δυνατότητες εξειδίκευσης στους ιατρούς τόσο σε τοπικό επίπεδο, όσο και σε συνεργασία με αντίστοιχα Κέντρα εξωτερικού” δήλωσε η κα Βασιλική Βασιλείου, Επιμελήτρια Α’, Ενδοκρινολογικό Τμήμα Γ.Ν.Α “Αλεξάνδρα”, εκπρόσωπος της Ελληνικής Ενδοκρινολογικής Εταιρείας.

Η κα Μαριάννα Λάμπρου, πρόεδρος της Π.Ε.ΣΠ.Α, τόνισε το πώς “η οικονομική κρίση καθιστά ακόμα δυσκολότερη για τους Έλληνες «σπάνιους» ασθενείς να διαγνωστούν αλλά και να ακολουθήσουν μια σωστή και κυρίως ολοκληρωμένη αγωγή”. Ακόμη συμπλήρωσε “η γνώση και η ευαισθητοποίηση είναι σημαντικές, όχι μόνο για τους ίδιους τους πάσχοντες αλλά και για τον ιατρικό κόσμο, τους φροντιστές, τις αρχές και τον κοινωνικό περίγυρο”.

Η Novartis Oncology, στο πλαίσιο της εκστρατείας ενημέρωσης “**Σπάνια Φροντίδα για Σπάνιους Ανθρώπους;**” διοργανώνει μία δράση ανοιχτή για το κοινό, την **Παρασκευή 8 Απριλίου και ώρα 7 – 9 μμ στο Innovathens** (Τεχνόπολις | Γκάζι), η οποία και εντάσσεται στο Athens Science Festival.

Η δράση αυτή, με τίτλο “**Πόσο Σπάνιος Είσαι;**” είναι με ελεύθερη είσοδο και θα πραγματοποιηθεί με την υποστήριξη της Π.Ε.ΣΠ.Α και τις αιγίδες της Ελληνικής Παιδονευρολογικής Εταιρείας και της Ελληνικής Ενδοκρινολογικής Εταιρείας.

Ο τίτλος αλλά και το θέμα της εκδήλωσης εμπνέεται ουσιαστικά από τον όρο «Σπάνιες Παθήσεις». Με τον όρο αυτό, γίνεται αναφορά σε ένα ευρύ φάσμα παθήσεων, που η κάθε μία αφορά εξαιρετικά μικρό αριθμό πασχόντων. Στην Ευρώπη μια πάθηση ορίζεται ως «σπάνια» όταν προσβάλει λιγότερο από 5 άτομα, ανά 10.000 ανθρώπους. Σήμερα υπάρχουν πάνω από 7.500 σπάνιες παθήσεις, το μεγαλύτερο ποσοστό των οποίων εμφανίζεται στην παιδική ηλικία. Για το λόγο αυτό οι περισσότερες χαρακτηρίζονται ως γενετικές. Η έλλειψη ενημέρωσης καθώς και τα όμοια συμπτώματα με άλλες παθήσεις, καθιστούν ιδιαίτερα δύσκολη τη διάγνωσή τους, ώστε μέχρι σήμερα, μόνο για τις 250 περίπου από αυτές, υπάρχουν εγκεκριμένες θεραπευτικές αγωγές.

Πόσο Σπάνιες είναι οι Σπάνιες Παθήσεις; Αφορούν νοσήματα που εμφανίζονται με τη γέννηση ενός ατόμου ή μπορεί να εμφανιστούν και σε μετέπειτα στάδια της ζωής μας; Είναι κληρονομικά, μπορώ να τα προλάβω, προβλέψω, αποφύγω; Αυτές είναι λίγες από τις ερωτήσεις που θα τεθούν κατά τη διάρκεια της δράσης, στις 8 Απριλίου. Πρόκειται για μία ανοιχτή συζήτηση με ένα ευρύ φάσμα ομιλητών στο φιλόξενο χώρο της Τεχνόπολις του Δήμου Αθηναίων.

Η Novartis, μέσα από τη συνεχή έρευνα και ανάπτυξη καινοτόμων θεραπειών, στοχεύει στην εξεύρεση λύσεων που βελτιώνουν τη ζωή των ασθενών που πάσχουν από σπάνια νοσήματα. Η Novartis ερευνά για περισσότερα από 25 σπάνια νοσήματα, μεταξύ αυτών η Μεγαλακρία, η νόσος Cushing και η Οζώδης Σκλήρυνση. “ Φέτος η Eurordis, ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός για τις σπάνιες

παθήσεις πρόβαλε το μήνυμα «Βοηθήστε μας να ακουστεί η φωνή μας». Εμείς στη Novartis Ογκολογίας ως μια εταιρεία με μακρά παράδοση στην έρευνα και ανακάλυψη καινοτόμων θεραπειών για σπάνια νοσήματα, ακούσαμε την ανάγκη αυτή και θέλοντας να την υποστηρίξουμε αναλάβαμε την πρωτοβουλία μιας εκδήλωσης στα πλαίσια του Athens Science Festival», δήλωσε ο κος Ευστάθιος Λιβανός, Γενικός Διευθυντής του Τμήματος Ογκολογίας της Novartis.

## **Σχετικά με την Εκδήλωση Ανοιχτή για το Κοινό | Athens Science Festival**

Τίτλος δράσης: Πόσο Σπάνιος Είσαι;

Αίθουσα: INNOVATHENS

Ημέρα: Παρασκευή 8 Απριλίου 2016

Ωρα: 19.00 – 21.00

Είσοδος Ελεύθερη

Ομιλητές (με αλφαβητική σειρά):

### **Γεράσιμος Ε. Βουτσινάς, Μοριακός Γενετιστής**

Κύριος Ερευνητής - Εθνικό Κέντρο Ερευνας Φυσικών Επιστημών «Δημόκριτος»

### **Γκατζώνης Στυλιανός, Νευρολόγος**

Αν. Καθηγητής Πανεπιστημίου Αθηνών

### **Ζαφειρίου Δημήτριος, Παιδονευρολόγος**

Καθηγητής Παιδιατρικής Νευρολογίας- Αναπτυξιολογίας ΑΠΘ

### **Λάμπρου Μαριάννα**

Πρόεδρος Πανελλήνιας Ένωσης Σπανίων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.Π.Α).

### **Τσαγκαράκης Στυλιανός, Ενδοκρινολόγος**

Συντονιστής Διευθυντής Ενδοκρινολογικής κλινικής Γ.Ν Ευαγγελισμού

Συντονιστής Συζήτησης:

### **Θοδωρής Αναγνωστόπουλος, Διδάκτωρ Γενετικής**

Ειδικότητα στην επικοινωνία της επιστήμης, ιδρυτής SciCo & Athens Science Festival

Αξίζει να σημειωθεί ότι η συγκεκριμένη εκδήλωση γίνεται στις 8 Απριλίου, ημέρα αφιερωμένη στη νόσο Cushing, ένα νόσημα που ανήκει στις σπάνιες παθήσεις.

### **Λίγα λόγια για τη νόσο Cushing <sup>5-9</sup>**

Η νόσος Cushing είναι η πιο συνήθης αιτία του ενδογενούς συνδρόμου Cushing (το σύνολο των συμπτωμάτων και κλινικών εκδηλώσεων προκαλείται από την υπερβολική ποσότητα κορτιζόλης στον οργανισμό) και αφορά στο 70% του συνόλου των περιπτώσεων. Οφείλεται σε καλοήθες αδένωμα (όγκο) της υπόφυσης, το οποίο υπερεκκρίνει μία ορμόνη (ACTH), η οποία διεγείρει τα επινεφρίδια και προκαλεί την υπερπαραγωγή κορτιζόλης.

Προσβάλλει 1-2 ανθρώπους ανά εκατομμύριο πληθυσμού κάθε χρόνο. Το σύνολο των περιπτώσεων υπολογίζεται σε 39,1 περιστατικά ανά εκατομμύριο πληθυσμού παγκοσμίως.

Πολλά από τα συμπτώματα του συνδρόμου Cushing συχνά αποδίδονται σε άλλες ασθένειες όπως κατάθλιψη ή άλλες ψυχιατρικές διαταραχές, παχυσαρκία από ακατάλληλη διατροφή και/ή άσκηση, διαβήτη, σύνδρομο πολυκυστικών ωοθηκών. Αυτό έχει σαν συνέπεια μεγάλη καθυστέρηση στη διάγνωση. Ο χρόνος διάγνωσης μπορεί να καθυστερήσει και πάνω από 6 χρόνια από τη στιγμή που παρατηρούνται τα πρώτα συμπτώματα. Για την ακριβή επιβεβαίωση της διάγνωσης, οι ιατροί έχουν στη διάθεσή τους μια σειρά από εξετάσεις.

Η διάγνωση ολοκληρώνεται με τη παραπομπή σε Ενδοκρινολόγο κατά προτίμηση σε εξειδικευμένο κέντρο.

Η καλύτερη θεραπευτική προσέγγιση για τη νόσο Cushing είναι η χειρουργική εξαίρεση του αδενώματος της υπόφυσης, η οποία πραγματοποιείται από εξειδικευμένο νευροχειρουργό. Επίσης ακόμη και στις επιτυχείς επεμβάσεις η νόσος μπορεί να υποτροπιάσει. Εκτιμάται ότι το 25-35% των περιπτώσεων δεν αντιμετωπίζεται αποτελεσματικά με την νευροχειρουργική επέμβαση. Στην περίπτωση που η εγχείρηση δεν είναι αποτελεσματική άλλες θεραπευτικές επιλογές είναι: η ακτινοβολία της υπόφυσης και η αμφοτερόπλευρη λαπαροσκοπική επινεφριδεκτομή. Παράλληλα μπορεί να χορηγηθούν φάρμακα που αναστέλλουν την παραγωγή κορτιζόλης.

#### Βιβλιογραφία:

1. [www.pespa.gr](http://www.pespa.gr)
2. [www.rarediseases.org](http://www.rarediseases.org)
3. [www.orpha.net](http://www.orpha.net)
4. [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)
5. Nieman LK, Biller BMK, Findling JW, et al. The diagnosis of Cushing's syndrome: an Endocrine Society Clinical Practice Guideline. J Clin Endocrinol Metab. 2008;93(5):1526-1540.
6. Boscaro M, Arnaldi G. Approach to the patient with possible Cushing's syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 2009;94(9):3121-3131.
7. Daly AF, Rixhon M, Adam C, Dempegioti A, Tichomirowa MA, Beckers A. High prevalence of pituitary adenomas: a cross-sectional study in the province of Liège, Belgium. J Clin Endocrinol Metab. 2006;91(12):4769-4775.
8. Arnaldi G, Angeli A, Atkinson AB, et al. Diagnosis and complications of Cushing's syndrome: a consensus statement. J Clin Endocrinol Metab. 2003;88(12):5593-5602.
9. <http://www.pituitary.org/>

---

**Source URL:** <https://www.novartis.com/gr-el/news/media-releases/rarely-care-for-rare-people>

#### List of links present in page

- <https://www.novartis.com/gr-el/gr-el/news/media-releases/rarely-care-for-rare-people>
- <http://www.pespa.gr/>
- <http://www.rarediseases.org/>
- <http://www.orpha.net/>
- <http://www.eurordis.org/>
- <http://www.pituitary.org/>