**Σπάνια Γενετικά Νοσήματα**

**Τι είναι τα «σπάνια νοσήματα»;**

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 5 στα 10.000 άτομα. Μερικές παθήσεις είναι τόσο σπάνιες που τις συναντούμε μόνο σε 1 στους 100,000 ανθρώπους.

Συγκεκριμένα, υπάρχουν περίπου 6.000-8.000 διαφορετικές παθήσεις που χαρακτηρίζονται από χαμηλή συχνότητα και μεγάλη ετερογένεια, πολλές εκ των οποίων είναι χρόνιες, εκφυλιστικές και συχνά οδηγούν σε αναπηρίες οι οποίες επιφέρουν επιπτώσεις στην υγεία και την ποιότητα ζωής.

Συνήθως τα συμπτώματα είναι ετερογενή μεταξύ ασθενειών αλλά και ασθενών και αυτό οδηγεί σε λανθασμένες και καθυστερημένες διαγνώσεις.

Οι σπάνιες παθήσεις δεν επηρεάζουν μόνο τους ασθενείς αλλά και τις οικογένειες, φροντιστές και την ευρύτερη κοινωνία. Στα 27 Κράτη- Μέλη της ΕΕ, οι σπάνιες παθήσεις επηρεάζουν 6-8% του πληθυσμού, δηλαδή πέραν των 30 εκατομμυρίων ατόμων.

Στο αρχείο της Παγκύπριας Συμμαχίας Σπάνιων Παθήσεων υπάρχουν καταγεγραμμένοι 5,000 ασθενείς οι οποίοι αντιπροσωπεύουν πέραν των 1,000 παθήσεων και συνδρόμων.

 Τα σπάνια νοσήματα στην πλειονότητά τους έχουν γενετική αιτιολογία και περιλαμβάνουν συγγενείς ανωμαλίες και κληρονομικά νοσήματα. Τα νοσήματα αυτά αποτελούν μείζον θέμα Δημόσιας Υγείας, διότι είναι χρόνια και σοβαρά, χαρακτηρίζονται από μεγάλη ετερογένεια και πολυπλοκότητα και χρειάζονται πολυθεματικές, πολυδάπανες και εξειδικευμένες θεραπείες για την αντιμετώπιση τους, απαιτώντας την συνεργασία μεταξύ ειδικών διαφόρων ιατρικών και παραϊατρικών ειδικοτήτων. Συχνά τα σπάνια νοσήματα καταλήγουν σε σοβαρές επιπλοκές με διάφορες μορφές και μεγέθους αναπηρίας, καθιστώντας τα άτομα αυτά ανάπηρα στις πιο παραγωγικές φάσεις της ζωής τους.

**Τι προκαλεί  τα «σπάνια νοσήματα»και ποιες είναι προκλήσεις που αντιμετωπίζουν οι σπάνιοι ασθενείς;**

Λόγω σπανιότητας, υπάρχει δυσκολία στο να αποκτηθεί εμπειρογνωμοσύνη με αποτέλεσμα  οι ειδικοί να είναι λίγοι, ακόμα και να μην υπάρχουν σε μικρές χώρες όπως την Κύπρο. Αυτό δημιουργεί δυσκολίες στην έγκαιρη διάγνωση για την αντιμετώπιση των νοσημάτων αυτών. Υπάρχει καθυστέρηση στη διάγνωση για μεγάλο χρονικό διάστημα (ακόμα και χρόνια πολλές φορές), απουσία διάγνωσης ή ακόμα και λανθασμένη διάγνωση και συνεπώς ακατάλληλη αντιμετώπιση με αποτέλεσμα οι ασθενείς αυτοί και οι οικογένειες τους να ταλαιπωρούνται.

Η επιστημονική έρευνα είναι φτωχή διότι οι φαρμακευτικές εταιρίες δεν βλέπουν κέρδος από τη λιγοστή κατανάλωση φαρμάκων και ιατροτεχνολογικών βοηθημάτων, άρα είτε δεν επενδύουν και δεν παράγουν φάρμακα κατάλληλα για θεραπείες, είτε επενδύουν και τα φάρμακα λόγω μικρής έκτασης πωλήσεων είναι πανάκριβα και έτσι καθιστούν την πρόσβαση των ασθενών σε αυτά εξαιρετικά δύσκολη.

Πολλά συστήματα Υγείας είτε διστάζουν να στηρίξουν την ολιστική διαχείριση των σπάνιων παθήσεων -που περιλαμβάνει καινοτόμες θεραπείες και φαρμακευτικά σκευάσματα υψηλού κόστους- είτε τις διαχειρίζονται κατά περιστατικό και όχι ολιστικά, με έλλειψη εμπειρογνωμοσύνης και συντονισμού σε υπηρεσίες ανακούφισης, υποστήριξης ή αποκατάστασης των ασθενών.

##  *Τα Σπάνια Νοσήματα στην Κύπρο*

**Ποια είναι τα ποσοστά σπάνιων νοσημάτων στην Κύπρο και πού οφείλονται;**

Στην Κύπρο υπολογίζεται ότι επηρεάζουν έως και 70.000 άτομα, ενώ ορισμένα παρουσιάζουν μια ιστορική και γεωγραφική ιδιαιτερότητα, καθώς συναντώνται σε συγκεκριμένες περιοχές και ομάδες (π.χ. κυστική ίνωση στην Αθηαίνου, οικογενής αμυλοειδική πολυνεφροπάθεια σε Κερύνεια και Λεμεσό, αταξία τύπου Friedrich σε χωριά της Πάφου κ.ά.).

Σημειώνουμε ότι κάποιες παθήσεις είναι τόσο σπάνιες ώστε να υπάρχουν 1 – 2 ασθενείς στην Κύπρο του εν λόγω νοσήματος.

**Ποια είναι τα κύρια σπάνια νοσήματα που συναντώνται στην Κύπρο;**

Όπως αναφέραμε πιο πάνω, οι σπάνιες παθήσεις είναι μια ομάδα πέραν των 7,000 ξεχωριστών παθήσεων. Κάποιες από αυτές είναι:

* Θαλασσαιμία
* Μυασθένεια Gravis
* Νόσος του Huntington
* Οικογενής Αμυλοειδικής Πολυνευροπάθειας
* Κυστική Ίνωση
* Σκληρόδερμα
* Μελαχρωστική Αμφιβληστροειδοπάθεια
* Σύνδρομο Marfan
* Δρεπανοκυτταρική Αναιμία
* Σύνδρομο Joubert
* Αταξία Friedrich
* Γλουταρική Οξυουρία Τύπου Ι
* Πολλαπλές εξοστώσεις
* Μυϊκή Δυστροφία
* Σύνδρομα Συγγενούς Ανοσοανεπάρκειας
* Σπάνιες ρευματοπάθειες
* Σύνδρομο Tay-Sach’s
* Αμυοτροφική πλευρική σκλήρυνση (ALS)
* Συγγενείς Καρδιοπάθειες
* Οζώδη Σκλήρυνση

**Ποιος είναι ο ρόλος μέχρι στιγμής του κράτους στην αντιμετώπιση των περιστατικών αυτών;**

Το Υπουργείο Υγείας, ακολουθώντας τις ευρωπαϊκές κατευθυντήριες γραμμές, συνέστησε Τεχνική Επιτροπή το 2011 με όρους εντολής τη δημιουργία μιας Εθνικής Στρατηγικής (ΕΣ) που θα αποτελέσει το βασικό εργαλείο για μια ολιστική αντιμετώπιση των σπανίων νοσημάτων στον τόπο μας. Τελικά, η ΕΣ ολοκληρώθηκε και εγκρίθηκε από το Υπουργικό Συμβούλιο τον Μάρτιο 2012.

Παρότι η πολιτεία έχει επισημάνει τη μεγάλη ανάγκη υποστήριξης των σπάνιων ασθενών, η μεγάλη πλειοψηφία των πτυχών της ΕΣ δεν έχει εφαρμοστεί στην ολότητά της λόγω έλλειψης πόρων. Κατά συνέπεια, οι εργασίες της Εθνικής Επιτροπής για τα Σπάνια Νοσήματα δεν έχουν επεκταθεί ή ενισχυθεί.

Επιπρόσθετα να αναφέρουμε ότι παρόλη τη ψήφιση και ενσωμάτωση της Ευρωπαϊκής Χάρτας των Δικαιωμάτων των Ασθενών στη Κυπριακή Νομοθεσία από το 2005, εντούτοις οι ασθενείς και οι πολίτες γενικότερα συνεχίζουν να αγνοούν έστω και τα βασικά τους δικαιώματα.

**Οι Βιολόγοι:**

Νεοφύτου Μαρία

Γεωργίου Ελίτα