

«Αλληλεγγύη»

Στόχος μας η πρόσβαση των ασθενών σε νέες, καινοτόμες θεραπείες

Τα κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα βρίσκονται σε συχνότητα 1:10.000 - 1:300.000 και αυτό δείχνει ότι το καθένα ξεχωριστά είναι και ένα σπάνιο νόσημα. Ονομάζονται σπάνια ή ορφανά νοσήματα και σε αριθμό πλησιάζουν τα 500. Είναι νοσήματα πολυσυστηματικά που εμφανίζονται σε οποιαδήποτε ηλικία και διαφέρουν σε κλινικά σημεία και συμπτώματα. Οι πιο συχνές παθήσεις είναι η φαινυλκετονουρία, λυσοσωμικά νοσήματα όπως η νόσος Gaucher, οι βλενοπολυσακχαριδώσεις, η νόσος Fabry, Pompe κλπ.

Οι θεραπείες για τα Μεταβολικά Νοσήματα περιλαμβάνουν τη δίαιτα, συμπληρώματα διατροφής, φάρμακα όπως η ενζυμική υποκατάσταση, η θεραπεία από το στόμα αλλά κυρίως είναι η πρόληψη, η έγκαιρη διάγνωση όσο και ο οικογενειακός έλεγχος.

Τα Λυσοσωμικά Αθροιστικά Νοσήματα είναι μία ομάδα περίπου 65 νοσημάτων που οφείλονται σε έλλειψη ενζύμων και συνήθως παρουσιάζουν εκδηλώσεις σε διάφορα συστήματα και όργανα π.χ. σκελετό, καρδιά, νεφρά, κεντρικό νευρικό σύστημα, κλπ. Εξαιτίας αυτής της πολυπλοκότητας και της σπανιότητας οι ασθενείς ταλαιπωρούνται ακόμη και χρόνια για να τεθεί η τελική διάγνωση και να λάβουν κάθε είδους θεραπεία.

Οι θεραπείες αυτές, που δεν είναι ίαση, περιλαμβάνουν την ενζυμική υποκατάσταση ανά δεκαπένθήμερο ή ανά εβδομάδα,

αλλά και θεραπείες από το στόμα. Επίσης υπάρχουν θεραπείες που βελτιώνουν την ποιότητα ζωής των ασθενών σε σχέση με την ταλαιπωρία της εισαγωγής στα νοσοκομεία και δίνουν χρόνο για επαγγελματικές και άλλες υποχρεώσεις των ασθενών. Κλινικές μελέτες για νέες θεραπείες βρίσκονται σε εξέλιξη από διαφορετικές εταιρείες και πανεπιστήμια για την νόσο Gaucher, Fabry, Pompe, Batten και Βλενοπολυσακχαριδωση. Ειδικά για νοσήματα που πρέπει η θεραπεία να περάσει τον αιματοεγκεφαλικό φραγμό βρίσκεται σε εξέλιξη κλινική μελέτη για την νόσο Gaucher τύπου 3. Ωστόσο, και άλλες γονιδιακές κλινικές μελέτες για τα παραπάνω νοσήματα, βρίσκονται είναι σε εξέλιξη.

Ο σύλλογός μας ιδρύθηκε το 1997. Κύριος σκοπός ήταν η συνεχή ενημέρωση με ετήσιες εκπαιδευτικές ημερίδες και ημερίδες ενδυνάμωσης των ασθενών με Λυσοσωμι-



Η ΑΛΛΗΛΕΓΓΥΗ

ΚΑΙΤΗ ΘΕΟΧΑΡΗ

Πρόεδρος του Πανελληνίου Συλλόγου Ασθενών & Φίλων Πασχόντων από Λυσοσωμικά Νοσήματα «Η Αλληλεγγύη»

Πολυλά 12, Γέρακος, 153 44
210 66 11270
www.greeklysosomal.gr
info@greeklysosomal.gr

κά Νοσήματα. Η συνεχής και απρόσκοπτη πρόσβαση στις θεραπείες, η θεραπεία ανά τόπο κατοικίας την οποία πετύχαμε σε συνεργασία με την ιατρική κοινότητα και τις αρχές υγείας είναι μερικοί από τους στόχους που πετύχαμε. Η επικοινωνία με τον ασθενή και την οικογένειά του και η στήριξη αυτής -νομική υποστήριξη για ασφαλιστικά θέματα, επαγγελματική και ψυχολογική υποστήριξη είτε με πρόγραμμα του συλλόγου, είτε σε επαφή με δημόσια νοσοκομεία κλπ οργανώσεις ήταν στις



όμενες προτεραιότητές μας. Δημιουργήσαμε ένα ζωντανό site, σελίδες facebook, ομάδες ανά ασθένεια και καθημερινή επαφή στα μέσα κοινωνικής δικτύωσης.

Συνεργαζόμαστε πάντα με τις αρχές υγείας και συμμετέχουμε σε σοβαρά ζητήματα διαβούλευσης στη Βουλή, όπως για το νέο νόμο για τα κέντρα εμπειρογνωμοσύνης για τα Σπάνια Νοσήματα, αλλά και τα γραφεία δικαιωμάτων ασθενών.

Έχοντας την «μεγάλη εικόνα» στο μυαλό μας και την Ευρωπαϊκή εμπειρία, συμμετέχουμε σε μεγάλες Πανευρωπαϊκές Οργανώσεις όπως η Eurordis, η International Gaucher Alliance, MPS Europe, Pompe International και Fabry International. Επίσης η Πρόεδρος μας συμμετέχει στο Metabern (Μεταβολικά Κέντρα Αναφοράς) όσο και στην Ευρωπαϊκή Αιματολογική Ομάδα Εργασίας για την Νόσο Gaucher.

Στόχος μας είναι οι ασθενείς μας να έχουν πρόσβαση σε όποια νέα καινοτόμα θεραπεία υπάρχει, τη γεφύρωση της υγείας με την κοινωνική φροντίδα, τη στήριξη μας στην δημιουργία των Κέντρων Εμπειρογνωμοσύνης για τα Σπάνια Νοσήματα με στόχο την καταγραφή ασθενών, την καλύτερη διάγνωση, την παρακολούθηση από τις απαιτούμενες ειδικότητες και την ψυχολογική υποστήριξη και φροντίδα των ασθενών και των φροντιστών τους.



Πιστεύουμε ότι ο σύλλογός μας συνεισφέρει όλα αυτά τα χρόνια στην ενημέρωση για τα Σπάνια Μεταβολικά νοσήματα στη χώρα μας. Έφερε στο κέντρο της προσοχής της Πολιτείας τα προβλήματα που αντιμετωπίζουν οι ασθενείς και οι οικογένειές τους και συνέβαλλε στο να παρθούν κρίσιμες αποφάσεις για τα θέματα που τους αφορούν. **D**

Κλινικές μελέτες για νέες θεραπείες βρίσκονται σε εξέλιξη από διαφορετικές εταιρείες και πανεπιστήμια για την νόσο Gaucher, Fabry, Pompe, Batten και Βλενοπολυσακχαρίδωση. Ειδικά για νοσήματα που πρέπει η θεραπεία να περάσει τον αιματοεγκεφαλικό φραγμό βρίσκεται σε εξέλιξη κλινική μελέτη για την νόσο Gaucher τύπου 3. Ωστόσο, και άλλες γονιδιακές κλινικές μελέτες για τα παραπάνω νοσήματα, βρίσκονται είναι σε εξέλιξη