

ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ & ΠΡΟΝΟΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**ΣΠΑΝΙΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ –ΑΠΟ ΤΗΝ ΚΑΤΑΡΤΙΣΗ
ΣΤΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΚΑΙ ΣΤΗΝ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ
ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΣΠΑΝΙΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ**



ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΕΣ :

ΜΕΣΟΛΩΡΑ ΑΝΘΗ

ΓΚΟΒΑ ΑΔΑΜΑΝΤΙΑ

ΕΠΟΠΤΕΥΟΥΣΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ : ΣΑΜΑΡΤΖΗ ΚΥΡΙΑΚΗ

ΠΑΤΡΑ – ΟΚΤΩΒΡΙΟΣ 2016

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Είναι σπάνιοι... αλλά όχι λίγοι

Είναι μοναδικοί... αλλά όχι μόνοι

Είναι άνθρωποι... ιδιαίτεροι..., διαφορετικοί..., πολύτιμοι

όπως όλοι μας

Η έγκαιρη και έγκυρη διάγνωση των σπάνιων παθήσεων είναι ΔΙΚΑΙΩΜΑ τους και ΥΠΟΧΡΕΩΣΗ μας¹.

Ε.Ε.Σ.Π.Ο.Φ.

Quae nocent, saepe docent

Ό,τι πονάει, συχνά διδάσκει²

Ιδιαίτερες ευχαριστίες στην κα.ΣΑΜΑΡΤΖΗ ΚΥΡΙΑΚΗ ,η βοήθεια της οποίας ήταν πολύτιμη, για την ολοκλήρωση αυτής της εργασίας.

...και σε όσους μας «στήριξαν» υπομονετικά.....

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Μια πάθηση ορίζεται ως σπάνια στην Ευρώπη όταν εμφανίζεται σε 1 : 2.000 άτομα. Υπάρχουν περισσότερες από 6.000 σπάνιες παθήσεις. Στο σύνολό τους μπορούν να επηρεάσουν 30 εκατομμύρια Ευρωπαίους πολίτες. Το 75% των σπάνιων παθήσεων εμφανίζεται στα παιδιά. Οι σπάνιες παθήσεις συχνά αναφέρονται ως ορφανές ή και αόρατες. Το 80% των σπάνιων παθήσεων είναι γενετικές. Είναι συχνά χρόνιες και απειλητικές για τη ζωή, αδιάγνωστες και χωρίς θεραπεία. Υπάρχουν μόλις 70 ορφανά φάρμακα για όλες αυτές τις παθήσεις.

Ο έντονος πόνος, η έλλειψη αυτονομίας, πληροφόρησης, κατάλληλης παροχής υγείας, ιατρικής γνώσης για την πάθηση, οι δυσκολίες στην πρόσβαση, στη θεραπεία και στην ίαση, οι σοβαρές κοινωνικές και ψυχολογικές επιπτώσεις καθώς και η απομόνωση είναι τα προβλήματα που θα αντιμετωπίσει ο ασθενής και η οικογένειά του.¹⁰

Η δημιουργία οργανισμών βοήθησε στην απόκτηση πληροφοριών για κάθε μία σπάνια πάθηση τόσο για τους ασθενείς όσο και για τους επαγγελματίες υγείας, βελτίωσε την επικοινωνία των ασθενών με την ίδια ασθένεια παγκόσμια.

Ο νοσηλευτής αντιμετωπίζει τον πόνο στα παιδιά και στους ενήλικες. Υποστηρίζει τον ασθενή και αντιμετωπίζει την θλίψη και την απώλεια. Στηρίζει την οικογένεια τόσο στο νοσοκομείο όσο και στο σπίτι. Εκπαιδεύει, καθοδηγεί τον άρρωστο και τους οικείους του για να πάρουν σωστές αποφάσεις. Ο ασθενής με σπάνια πάθηση είναι e-patient. Ενημερώνεται από το Internet και ελέγχει τη ζωή του. Ασθενείς και επαγγελματίες υγείας θα μπορέσουν να δώσουν λύσεις στα προβλήματα.

Το κάθε κράτος δημιουργεί κατάλληλες πολιτικές για τη Δημόσια Υγεία εφαρμόζοντας μια ολοκληρωμένη προσέγγιση για τις σπάνιες παθήσεις : αναπτύσσοντας νέες διαγνωστικές και θεραπευτικές διαδικασίες, εκπαιδεύοντας τους επαγγελματίες Υγείας, αυξάνοντας διεθνή συνεργασία στην επιστημονική έρευνα, εγείροντας την ευαισθητοποίηση του κόσμου, υποστηρίζοντας οικονομικά τους ασθενείς, τους οργανισμούς των σπάνιων παθήσεων.²³

Η δράση των ευρωπαϊκών ή και των παγκόσμιων οργανισμών για τις σπάνιες παθήσεις ξεκίνησε πριν 20 περίπου χρόνια. Κάθε χρόνο μια καινούργια χώρα περιλαμβάνεται στα μέλη τους και αρχίζει δράση. Το 2019 ελπίζουμε να είναι το έτος των σπάνιων παθήσεων έτσι ώστε να ακουστεί η φωνή των ασθενών με σπάνιες παθήσεις σ' όλο τον κόσμο.

SUMMARY

A disorder is defined as rare in Europe when it appears at 1:2,000 people. There are more than 6,000 rare diseases. In entire world could affect 30 million European citizens. The 75% of rare diseases appear in children. Rare diseases are often referred to as orphaned or invisible. 80% of rare diseases are genetic. It is often chronic and life-threatening, undiagnosed and untreated. There are only 70 orphan drugs for all these diseases.

The intense pain, lack of autonomy, information, appropriate health providers, medical knowledge about the condition, difficulties in access to treatment and cure, severe social and psychological consequences and isolation are the problems that the patient and his family will face.

The creating organizations helped in obtaining information, for each rare disease for both patients and health professionals, improve communication between patients with the same disease worldwide.

The nurse is experiencing pain in children and in adults. Supports the patient and experiencing grief and loss. Supports the family both in hospital and at home. Educates, directs the patients and their relatives to take right decisions. The patient with rare disease is e-patient. Updated from the Internet and control his life. Both patients and health professionals will be able to give solutions to problems.

Each State creates appropriate public health policies by applying an integrated approach to rare diseases: developing new diagnostic and therapeutic procedures, educating Health professionals, increasing international cooperation in scientific research, raising awareness of the world, claiming budget patients, rare disease organizations.

The actions of European or global organizations for rare diseases began about 20 years ago. Each time a new country is included to be their members and begins action. 2019 we hope to be the year of rare diseases so that the voice of patients with rare diseases be heard all around the world.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΡΟΛΟΓΟΣ.....	1
ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....	2
ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	5
ΜΕΡΟΣ ΠΡΩΤΟ.....	6
1. RARE DISEASE (ΣΠΑΝΙΑ ΠΑΘΗΣΗ) – RD	6
<u>1.1</u> Τι είναι πάθηση.....	6
<u>1.2</u> Σπάνια πάθηση	6
<u>1.3</u> Οι σπάνιες παθήσεις με αριθμούς	7
<u>1.4</u> Τα κύρια χαρακτηριστικά των σπάνιων παθήσεων.....	7
<u>1.5</u> Γιατί οι σπάνιες παθήσεις ονομάζονται και ορφανές;.....	7
<u>1.6</u> Ορφανά φάρμακα	7
2. ΣΥΛΛΟΓΟΙ ΠΟΥ ΔΗΜΙΟΥΡΓΗΘΗΚΑΝ ΓΙΑ ΤΙΣ RDs.....	8
<u>2.1</u> Σύλλογοι (Ευρωπαϊκοί, Αμερικανικοί, Ελληνικοί).....	8
<u>2.2</u> Rare Disease Day	11
<u>2.3</u> Η χρήση της τεχνολογίας και οι ασθενείς με RDs	12
<u>2.4</u> «Όταν ο γιατρός μου είπε ευχαριστώ»	13
ΜΕΡΟΣ ΔΕΥΤΕΡΟ	14
3. ΔΗΜΟΣΙΑ ΥΓΕΙΑ ΚΑΙ ΚΟΙΝΟΤΙΚΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ	14
<u>3.1</u> Θεμελιώδεις λειτουργίες της δημόσιας υγείας	14
<u>3.2</u> Η νοσηλευτική στην κοινότητα.....	15
3.2.2 Η νοσηλευτική με προσανατολισμό στην κοινότητα	15
3.2.3 Επίπεδα πρόληψης.....	16
<u>3.3</u> Φροντιστές Υγείας.....	16

3.3.1 Ποιοι είναι οι φροντιστές κοινωνικών υπηρεσιών;	16
3.3.2 Γιατί οι φροντιστές χρειάζονται κατάρτιση για να χειριστούν περιπτώσεις ανθρώπων που ζουν με RD;	17
4. ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΚΑΙ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ RDs	17
<u>4.1 Οι σπάνιες παθήσεις είναι και αόρατες</u>	18
<u>4.2 Ποιοτική φροντίδα υγείας</u>	18
<u>4.3 Αντιμετώπιση συμπτωμάτων ασθενών με RDs- ολιστική προσέγγιση</u>	20
<u>4.4 Νοσηλευτική Φροντίδα πόνου ασθενών με RDs</u>	20
4.4.1 Η νοσηλευτική φροντίδα (ατομική) στο νοσοκομείο	21
<u>4.5 Διαχείριση του πόνου</u>	22
4.5.1 Παιδιά.....	23
4.5.2 Ενήλικες	26
<u>4.6 ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΑ ασθενών με χρόνιο πόνο</u>	28
4.7 ΑΣΘΕΝΕΙΑ:5 στάδια μέχρι την αποδοχή.....	29
<u>4.8 Απώλεια – Θρήνος – Χρόνια θλίψη</u>	31
<u>4.9 Οικογένεια και ασθενής με RDs.....</u>	35
4.9.1 Η οικογένεια του χρονίως πάσχοντος ασθενούς.....	37
<u>4.10 Ενδυνάμωση οικογενειών</u>	38
4.10.1 Οικογένειες, ενεργοί συμμετοχοί	39
4.10.2 Εκβάσεις ενδυνάμωσης.....	40
4.10.3 Νοσηλευτική παρέμβαση που ενσωματώνει τις αρχές ενδυνάμωσης στην οικογένεια	40
<u>4.11 Οικογενειακή νοσηλευτική στην κοινότητα</u>	41
<u>4.12 Συμβουλές από ασθενείς με σπάνιες παθήσεις.....</u>	42
4.12.1 Αντιμετώπισης όσων αμφισβητούν την ασθένειά σας.....	42
4.12.2 Στήριξη κάποιου που ζει με νομοπαλμία ή χρόνια πόνο.....	42
4.12.3 Χειρισμών συγγενών που δεν κατανοούν τη χρόνια πάθησή σας.....	43

<u>4.13</u>	Ιατροί και «έμπειροι ασθενείς» σύμμαχοι ενάντια στην ασθένεια.....	43
4.13.1	Συμβουλές για τους ασθενείς.....	44
<u>4.14</u>	Οι ρόλοι νοσηλευτή σε ασθενείς με RDs	45
4.14.1	Ο νοσηλευτής ως εκπαιδευτής.....	46
4.14.2	Ο νοσηλευτής ως συνήγορος.....	46
4.14.3	Ο νοσηλευτής ως καθοδηγητής	47
4.14.4	Ο νοσηλευτής ως σύμβουλος.....	47
4.14.5	Νοσηλευτική και συνεργασία	47
4.14.6	Χρήση κοινωνικής διαφήμισης.....	48
4.14.7	Ανάπτυξη πολιτικής.....	48
<u>4.15</u>	Υποστήριξη ασθενών από συλλόγους	48
5.	Βασικές πληροφορίες για 10 σπάνιες παθήσεις	49
<u>Σύνδρομο</u>	Guillain-Barré.....	51
<u>ΝΕΥΡΟΪΝΩΜΑΤΩΣΗ</u>	τύπου 1.....	513
<u>Charcot-Marie-Tooth</u>	τύπου ασθένειας 1	55
<u>Νόσος Von Hippel-Lindau</u>		57
<u>Fanconi</u>	αναιμία.....	60
Σύνδρομο	Cornelia de Lange	63
<u>Σύνδρομο</u>	JARCHO-LEVIN.....	65
<u>Epidermolysis bullosa simplex</u>		67
<u>Νόσος Legg-Calvé-Perthes</u>		70
<u>Osteogenesis imperfecta</u>		72
<u>5.1</u>	Νοσηλευτική Διεργασία.....	75
ΜΕΡΟΣ	ΤΡΙΤΟ.....	83
6.	Στρατηγικός σχεδιασμός για τις RDs.....	83
<u>6.1</u>	Ελλάδα.....	84

6.1.1 Η στήριξη του Εθνικού σχεδίου δράσης για την αντιμετώπιση των σπάνιων παθήσεων (2008-2012)	84
6.1.2 Αναγνώριση του ORPHANET με ΦΕΚ	87
6.1.3 Υπουργείο Παιδείας και RDs.....	87
6.1.4 Σύνταξη επ' αόριστον.....	87
6.1.5 ΚΕΕΛΠΝΟ.....	88
<u>6.2</u> Ευρώπη.....	88
6.2.1 Eurordis.....	88
6.2.2 IRDiRC (<i>International Rare Diseases Research Consortium</i>)	89
7. Αισιόδοξα σημεία	89
<u>7.1</u> Ελληνικό φάρμακο δείχνει το δρόμο της ανάπτυξης	89
<u>7.2</u> Προγεννητικό τεστ ανιχνεύει το 90% των σοβαρών γενετικών νοσημάτων (με ελληνική «υπογραφή»).....	91
<u>7.3</u> Όταν η τέχνη αποδεικνύει το διαφορετικό.....	91
<u>7.4</u> Καμπάνια για την ένταξη των ΑμεΑ	91
<u>7.5</u> Ο Νίκος Γονιός στην 5 ^η θέση στο Ρίο	92
<u>7.6</u> Από το ορφανοτροφείο στο Ρίο	93
8. «Διάσημοι» ασθενείς με σπάνιες παθήσεις.....	93
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	95
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ.....	104

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Όλοι οι επαγγελματίες υγείας θα πρέπει να έχουν επίγνωση των σπάνιων παθήσεων και να εξασφαλίσουν στους ασθενείς έγκαιρη διάγνωση, ενημέρωση και συνεχή υποστήριξη³. Οι ασθενείς με μια σπάνια πάθηση μπορεί να περιμένουν πέντε χρόνια ή περισσότερο για μια έγκυρη διάγνωση. Το «ταξίδι» για τη διάγνωση μπορεί να είναι μοναχικό, πολύπλοκο και δυσνόητο.

Το γεγονός είναι ότι ΔΕΝ ΥΠΑΡΧΕΙ :διάγνωση, θεραπεία, κατευθυντήρια γραμμή, βιβλιογραφία και νιώθουν απομόνωση. Οι νοσηλευτές μπορούν να τους στηρίξουν αρκεί να είναι εκπαιδευμένοι να αναγνωρίζουν και να διαχειρίζονται σπάνιες παθήσεις.

Η Βρετανική κυβέρνηση ξεκίνησε πρόσφατα “UK Strategy for Rare Disease” για την προώθηση της έγκαιρης διάγνωσης και θεραπείας. Απευθύνει έκκληση προς όλους τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης να λαμβάνουν πρόσθετη εκπαίδευση – κυρίως οι νοσηλευτές – τους οποίους αποκαλεί “lifeline” (σανίδα σωτηρίας) για τους ασθενείς με σπάνιες παθήσεις⁴.

Η Κατάρτιση και η γνώση για τις σπάνιες παθήσεις στην Ελλάδα είναι αναγκαία (ειδικά όταν η αναγκαιότητα πηγάζει από προσωπική εμπειρία).

Στο πρώτο μέρος γίνεται «παρουσίαση» των σπάνιων παθήσεων (τι είναι, γιατί ονομάζονται και ορφανές παθήσεις, ορφανά φάρμακα, ιστορία και οργανισμοί που εμπλέκονται).

Στο δεύτερο μέρος γίνεται αναφορά για τις σπάνιες παθήσεις ως προς τη δημόσια υγεία και την κοινότητα. Ακολουθεί νοσηλευτική και υποστήριξη ασθενών με RDs περιλαμβανομένου του χρόνιου πόνου, ολιστική και ατομική προσέγγιση παιδιών και ενηλίκων. Στη συνέχεια παρουσιάζονται δέκα σπάνιες ασθένειες (σημεία και συμπτώματα, επιδημιολογία, διάγνωση, θεραπεία, πρόγνωση, κατευθυντήρια γραμμή για ενημέρωση). Ακολουθεί νοσηλευτική διεργασία 1 περίπτωσης. Και στο τέλος γίνεται αναφορά στην ψυχολογική υποστήριξη ασθενών και των οικογενειών τους από επαγγελματίες υγείας.

Στο τρίτο μέρος ακολουθεί ο εθνικός στρατηγικός σχεδιασμός για τις σπάνιες παθήσεις, μελλοντικοί στόχοι οργανισμών από όλο τον κόσμο και στόχοι μη κερδοσκοπικών οργανισμών.

ΜΕΡΟΣ ΠΡΩΤΟ

1. RARE DISEASE (ΣΠΑΝΙΑ ΠΑΘΗΣΗ) – RD

1.1 Τι είναι πάθηση : Η λέξη disease στην αγγλική σημαίνει χωρίς ευκολία (without ease) και είναι ο ιατρικός όρος που περιγράφει τις μεταβολές που σημειώνονται στη δομή και λειτουργία του σώματος ή της διάνοιας.

Τα αίτια παραμένουν άγνωστα. Τα παρακάτω είναι γενικά αποδεκτά ως συνήθη:

- Γενετικές ανωμαλίες
- Αναπτυξιακές ανωμαλίες
- Βιολογικοί παράγοντες ή τοξίνες
- Φυσικοί παράγοντες
- Χημικοί παράγοντες
- Γενικευμένη ανταπόκριση των ιστών στο τραύμα ή στον ερεθισμό
- Διαταραχές στην παραγωγή αντισωμάτων
- Συνεχές και αμείωτο στρες

(Πάθηση και νόσος είναι ταυτόσημες έννοιες).

Νόσος και ασθένεια είναι όροι που συχνά χρησιμοποιούνται εναλλακτικά, ωστόσο στην πραγματικότητα έχουν διαφορετική σημασία. Γενικά η νοσηλευτική πραγματεύεται την ασθένεια ενώ η ιατρική τη νόσο⁵.

1.2 Σπάνια πάθηση : Σύμφωνα με το WHO «σε χώρες της Ευρωπαϊκής Ένωσης (ΕΕ) οποιαδήποτε ασθένεια επηρεάζει λιγότερα από 5 άτομα στα 10.000 θεωρείται σπάνια» εξηγεί ο Antony Monteserrat Moliner (υπεύθυνος πολιτικής στη Διεύθυνση Δημόσιας Υγείας στη ΕΕ στο Λουξεμβούργο). Οι εκτιμήσεις ποικίλλουν ανάλογα με τη χώρα.⁶

Οι σπάνιες παθήσεις χαρακτηρίζονται από μία μεγάλη ποικιλία των συμπτωμάτων και σημείων που διαφέρουν όχι μόνο από ασθένεια σε ασθένεια, αλλά και από ασθενή σε ασθενή που πάσχει από την ασθένεια.

Στην Αμερική, μια πάθηση χαρακτηρίζεται ως σπάνια όταν προσβάλλει λιγότερα από 1 στα 200.000 άτομα⁸. Στην Ευρώπη όταν προσβάλλει 1: 2.000 άτομα⁷.

1.3 Οι σπάνιες παθήσεις με αριθμούς

- 5.000 – 8.000 διαφορετικές σπάνιες παθήσεις
- 27 – 36.000.000 πάσχοντες στην Ε.Ε είναι δηλαδή 6-8% του πληθυσμού
- 850.000 – 1.000.000 Έλληνες έχουν προσβληθεί ή πρόκειται να προσβληθούν από RD
- 3% των Ελλήνων που πάσχουν θα γίνει διάγνωση
- Το 25% των ασθενών χρειάστηκε 5-30 έτη για να γίνει η σωστή διάγνωση
- Για το 40% των ασθενών έγινε αρχική λανθασμένη διάγνωση και έλαβαν λανθασμένη αγωγή (συμπεριλαμβανομένων χειρουργικών επεμβάσεων και ψυχιατρικών θεραπειών)⁹.
- 80 μόνο φάρμακα για τις 6.000 – 8.000 RDs

1.4 Τα κύρια χαρακτηριστικά των σπάνιων παθήσεων σύμφωνα με το EYRORDIS είναι:

- Τα σπάνια νοσήματα είναι σοβαρά έως πολύ σοβαρά. Συχνά εκφυλιστικά και επικίνδυνα για τη ζωή
- Τα πρώτα συμπτώματα εμφανίζονται στην παιδική ηλικία σε ποσοστό 70-80%
- Προκαλούν αναπηρίες
- Προκαλούν μεγάλο ψυχικό πόνο (απελπισία, έλλειψη ελπίδας για θεραπεία, απουσία βοήθειας στην καθημερινότητα)
- Είναι ανίατες ή δυσίατες, οι περισσότερες χωρίς θεραπεία⁷

1.5 Γιατί οι σπάνιες παθήσεις ονομάζονται και ορφανές;

Γιατί οι σπάνιες παθήσεις στερούνται ερευνητικού και ιατρικού ενδιαφέροντος.

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. Πολλά σπάνια νοσήματα είναι ορφανές νόσοι ωστόσο ορισμένες ορφανές νόσοι δεν είναι σπάνιες.

1.6 Ορφανά φάρμακα

Είναι τα φάρμακα που χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση, πρόληψη ή και στη θεραπευτική αγωγή σπάνιων παθήσεων και ονομάζονται «ορφανά» διότι η ανάπτυξη και η

εμπορία τους παρουσιάζει ελάχιστο ενδιαφέρον για τις φαρμακοβιομηχανίες, δεδομένου ότι προορίζονται για πολύ μικρό αριθμό ασθενών με RDs.

Ο πολύς χρόνος που απαιτείται για την παραγωγή ενός φαρμάκου (10+ έτη) σε συνδυασμό με το μικρό ποσοστό πασχόντων αποτελούν τροχοπέδη στην παραγωγή και διάθεση σκευασμάτων RDs.

Χαρακτηριστικό είναι ότι από τις 6.000 – 8.000 RDs που είναι γνωστές μέχρι σήμερα μόνο για τις 200 – 300 από αυτές υπάρχουν θεραπείες.

Το 1983 νομοθετείται η Orphan Drug Act στις ΗΠΑ που παρείχε οικονομικά κίνητρα στις φαρμακευτικές εταιρείες προκειμένου να αναπτύξουν φάρμακα για RDs^(7,11).

Η μικρή ζήτηση αντισταθμίζεται από την υψηλή τιμή των φαρμάκων (λόγω του μικρού ανταγωνισμού και απόλυτης ανάγκης).

Οι ετήσιες αποδοχές 25 από 40 ορφανών φαρμάκων ήταν 1 εκατ. δολάρια ενώ οι ετήσιες αποδοχές από 3 ήταν περισσότερο από 100.000,000 δολάρια¹⁰.

Στην Ευρωπαϊκή Ένωση, το νομικό πλαίσιο για την παροχή κινήτρων για την ανάπτυξη ορφανών φαρμάκων, θεσπίστηκε το 2000. Ο EMA (European Medicines Agency), μέσω της επιτροπής του, είναι υπεύθυνος για την εξέταση αιτήσεων για επιχειρήσεις που προτίθενται να αναπτύξουν ορφανά φάρμακα (COMP)¹².

2. ΣΥΛΛΟΓΟΙ ΠΟΥ ΔΗΜΙΟΥΡΓΗΘΗΚΑΝ ΓΙΑ ΤΙΣ RDs

2.1 Σύλλογοι (Ευρωπαϊκοί, Αμερικανικοί, Ελληνικοί)

i. EURORDIS

(European Organization for Rare Disease) 1997

- υποστηρίζεται από την European Commission

- είναι η φωνή 30 εκατομ. Ανθρώπων στην Ευρώπη⁷

ii. IRDiRC

(International Rare Diseases Research Consortium) 2009

- υποστηρίζεται από την European Commission και NIH (National Institute of Health)

- μελέτη και έρευνα για διάγνωση RDs με τη δημιουργία ενός δικτύου φορέων χρηματοδότησης με σκοπό την ανάπτυξη νέων θεραπειών¹³

iii Orphanet

- Η πύλη για τις σπάνιες παθήσεις και τα ορφανά φάρμακα
- Συμβάλλει στη βελτίωση της διάγνωσης, τη φροντίδα και τη θεραπεία των ασθενών με RD
- Καταγράφει τις RDs
- Εγκυκλοπαίδεια για RDs
- Απογραφή ορφανών φαρμάκων
- Εργαλείο διάγνωσης
- Υποστηρίζεται από μια κοινοπραξία 35 χωρών συμπεριλαμβανομένης και της Ελλάδας και συντονίζεται από τη γαλλική ομάδα INSERM
- Το σχέδιο δράσης 2015-2018 χρηματοδοτείται από τη European Commission¹⁴

iv. NORD (US)

(National Organization for RDs) 1983

- συνδέει ασθενείς με οργανώσεις
- παρέχει υπηρεσίες για τους ασθενείς και τις οικογένειες τους¹⁵

v. EUCERD

(European Union Committee of Experts on Rare Disease) 2014

- μελέτες, δημιουργία μητρώων και συλλογή δεδομένων για μελλοντικό εθνικό σχεδιασμό
- Πρόγραμμα Υγείας για RDs 2015-2018¹⁶

vi. GARD US

(General and Rare Disease Information Centre)

- Είναι ένα πρόγραμμα NCATS (National Centre for Advancing Translational Sciences – (NCAT) και χρηματοδοτείται από το National Institute of Health

- Παρέχει πρόσβαση σε αξιόπιστες και ευκολονόητες πληροφορίες για τις RDs, σε ασθενείς, επιστήμονες, σε πάροχους φροντίδας υγείας¹⁵.

vii. Π.Ε.ΣΠΑ

(Πανελλήνια Ένωση Σπάνιων Παθήσεων) 2003

Greek Alliance for Rare Diseases

- Μη κερδοσκοπικό σωματείο
- Καταγράφει τις RDs στη χώρα μας
- Ενημέρωση του επιστημονικού κόσμου για την προώθηση της έρευνας
- Βοηθά τους ασθενείς να έχουν πρόσβαση στη θεραπεία τους
- Συμβάλλει στην επίλυση ασφαλιστικών προβλημάτων
- Παροχή ψυχολογικής υποστήριξης στους ασθενείς
- Μέλος του EURORDIS
- Δημιουργία Τράπεζας Πληροφοριών
- Οργάνωση επιστημονικών εκδηλώσεων, συμποσίων, συνεδρίων, σεμιναρίων για ενημέρωση σχετικά με τις ανακαλύψεις, την πρόληψη και την αντιμετώπιση των RD
- Παρέχει έντυπο υλικό για RDs (μεγαλακρία, κληρονομικό αγγειοίδημα, άτυπο Αιμολυτικό Ουραιμικό Σύνδρομο κ.ά.)
- Δημιουργία τηλεοπτικών σποτ για ευαισθητοποίηση του ευρέως κοινού για τις RDs¹⁷

viii. ΕΕΣΠΟΦ

(Επιστημονική Εταιρεία Σπάνιων Παθήσεων και Ορφανών Φαρμάκων) 2011

- Ακαδημία Σπάνιων Παθήσεων (ενημέρωση και εκπαίδευση ιατρών)
- Μελέτη και προαγωγή έρευνας
- Ανάπτυξη νέων ιδεών και ενδυνάμωση της επιστημονικής συνεργασίας
- Ανάπτυξη εκπαιδευτικών και πρακτικών δραστηριοτήτων για ιατρούς και επιστήμονες
- TV spot για την ημέρα σπάνιων παθήσεων¹

2.2 Rare Disease Day

(Ημέρα Σπάνιων Παθήσεων) 2008

Η Ημέρα σπάνιων παθήσεων έχει καθιερωθεί την τελευταία ημέρα του Φεβρουαρίου κάθε χρόνο. Ο κύριος σκοπός είναι η ευαισθητοποίηση του κοινού και των νομοθετών για τις RD και την επίδρασή τους στις ζωές των ασθενών. Η ευαισθητοποίηση αφορά τους πολιτικούς, τις δημόσιες αρχές, τους ερευνητές, τους επαγγελματίες υγείας και οποιονδήποτε δείχνει ένα γνήσιο ενδιαφέρον για τις RD. Δημιουργήθηκε από τον EURORDIS και το Council of National Alliance το 2008.

Η καμπάνια για την Ημέρα Σπάνιων Παθήσεων ξεκίνησε ως ένα ευρωπαϊκό γεγονός και προοδευτικά έγινε ένα παγκόσμιο φαινόμενο. Οι ΗΠΑ εντάχθηκαν το 2009 και η συμμετοχή το 2016 ήταν 80 χώρες από όλον τον κόσμο. Η Ελλάδα εντάχθηκε το 2008 με την Π.Ε.ΣΠ.Α. Κάθε χρόνο από τότε αποφασιστήκε, να ευαισθητοποιήσουν τον ελληνικό κόσμο μέσα από ειδικά γεγονότα, επιστημονικές παρουσιάσεις σε συνεργασία με τα ΜΜΕ. Το ιδιαίτερο χαρακτηριστικό, το 2016, ήταν ότι οι οργανώσεις των ασθενών, σχολεία και φαρμακευτικές εταιρείες ενώθηκαν για να δημιουργήσουν πάνω από 7.000 βραχιόλια για τις 7.000 σπάνιες παθήσεις, τα οποία έδωσαν στην Αθήνα για ευαισθητοποίηση¹⁸.

Από το 2008, όπου διοργανώθηκε για πρώτη φορά η Παγκόσμια Ημέρα Σπάνιων Παθήσεων κάθε χρόνο παίρνει όλο και περισσότερες διαστάσεις.

Ενδεικτικά το Δεκέμβρη του 2013 η επισκεψιμότητα της σελίδας ήταν 79.000 χρήστες, για να φθάσει 4 μήνες αργότερα στις 138.000 χρήστες. Το επίσημο βίντεο μεταφράστηκε σε 35 γλώσσες²⁰.

Τα βασικά slogan :

2008 : A rare day for very special people

2009 : Patient care – a public affair

2010 : Patients and Researchers : Partners for life

2011 : Rare but EQUAL

2012 : Rare but strong together

2013 : Rare disorders without borders

2014 : Join together for better care !

2015 : Day – by – day, Hand by hand

2016 : Join us making the voice of RD heard

2017 : RESEARCH

Όλοι αυτοί οι οργανισμοί τόσο σε παγκόσμιο, ευρωπαϊκό ή και εθνικό επίπεδο έχουν σκοπό : να βοηθήσουν ασθενείς με σπάνιες παθήσεις να βρουν έγκυρες πηγές πληροφόρησης για την πάθησή τους (όταν οι επαγγελματίες υγείας δεν μπορούν).

Ο οργανισμός EURORDIS δημιούργησε το RareConnect.org το οποίο δίνει τη δυνατότητα σε ασθενείς με RDs να συναντούν ασθενείς με την ίδια πάθηση

- Να πουν την προσωπική τους ιστορία
- Να εντοπίζουν και να συμμετέχουν σε κοινότητες με την ίδια πάθηση
- Να ανταλλάσσουν πληροφορίες και συμβουλές σε 8 διαφορετικές γλώσσες και με μεταφραστή
- Να παίρνουν απαντήσεις σε ερωτήματα που δεν μπορούν να απαντηθούν από επιστήμονες (πάντα υπό την επίβλεψη ειδικών) και
- Τέλος να μαθαίνουν να ζουν καλύτερα
- Παροχή πληροφοριών από ειδικούς
- Να μπορούν να «βγουν» από την απομόνωση²⁰

2.3 Η χρήση της τεχνολογίας και οι ασθενείς με RDs

Το διαδίκτυο παρέχει πρόσβαση όχι μόνο σε πληροφορίες αλλά και σε ανθρώπους.

Η ανταλλαγή γνώσεων και εμπειριών, μεταξύ ασθενών με την ίδια σπάνια πάθηση είναι δεδομένη και είναι επανάσταση στο χώρο της υγείας.

Το internet αναφέρεται ότι βοήθησε τους ασθενείς να είναι πιο ενεργείς συμμετέχοντας σε γκρουπ²¹.

Μια μητέρα έγραψε : «Πριν το internet, ήμασταν μόνοι. Το 1996, όταν γεννήθηκε ο Jacob, δεν υπήρχαν μηχανές αναζήτησης για να προσφέρουν οποιαδήποτε πληροφορία για την πάθησή του. Σήμερα, επικοινωνούμε με άλλους ανθρώπους που αγωνίζονται στον ίδιο

αγώνα. Με το internet διευρύνουμε τη μικρή μας ασθένεια και είμαστε ικανοί να εκπαιδεύσουμε κι άλλους»²².

Έτσι το διαδίκτυο παρέχει μια δίοδο σε όλων των ειδών τα ιατρικά δεδομένα. Γι αυτό και όσοι νοσούν από σπάνια νοσήματα είναι «δυνατοί» χρήστες του διαδικτύου. Έχουν αναπτύξει σε εξαιρετο βαθμό τις δεξιότητες τους σε ότι αφορά την αναζήτηση, τη μάθηση. Γι αυτό και οι ευρωπαϊκοί, παγκόσμιοι οργανισμοί για RDs ευαισθητοποιούν το κοινό έτσι ώστε η αναζήτηση να γίνεται στις ορθές πηγές.

Ο Dave de Bronkart γνωστός και ως «e-patient Dave» (e- : έμπειρος) ανακηρύχτηκε μαζί με το γιατρό του μεταξύ των «20 ατόμων που έκαναν την ιατρική καλύτερη». Περιέγραψε στον ηλεκτρονικό οδηγό «Οι ασθενείς μπορούν να βοηθήσουν» πως οι ασθενείς που χρησιμοποιούν το internet συμμετέχουν ενεργά στη θεραπεία τους²³.

2.4 «Όταν ο γιατρός μου είπε ευχαριστώ»

Η S.W πάσχει από το σύνδρομο Ehlers – Danlos (EDS), σπάνια πάθηση για την οποία οι γιατροί δεν γνωρίζουν.

Όταν διαγνώστηκε αποφάσισε πως για να έχει την καλύτερη δυνατή φροντίδα, θα έπρεπε να εκπαιδεύσει η ίδια τους γιατρούς της, αναγνωρίζοντας βέβαια την εμπειρία και τις γνώσεις τους.

Άρχισε να συλλέγει πληροφορίες από επίσημα κέντρα και οργανισμούς, για την πάθησή της. Μοιραζόταν τις γνώσεις με το γιατρό της και σχεδίαζαν τα επόμενα βήματα. Σε κάποια επίσκεψή της ο γιατρός ανέφερε :

«Θέλω να σας ευχαριστήσω που μου μάθατε τόσα πράγματα σχετικά με το σύνδρομο EDS...

...Έγινα πιο δεκτικός σε αυτά που μου λένε και έτσι μπορώ να τους παρέχω καλύτερη ιατρική φροντίδα...»²⁴.

ΜΕΡΟΣ ΔΕΥΤΕΡΟ

3. ΔΗΜΟΣΙΑ ΥΓΕΙΑ ΚΑΙ ΚΟΙΝΟΤΙΚΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ

Δημόσια υγεία είναι η επιστήμη που περιλαμβάνει τόσο τη μελέτη της επιδημιολογίας, της στατιστικής και της αξιολόγησης – δίνοντας – ιδιαίτερη προσοχή σε συμπεριφορικούς, πολιτισμικούς και οικονομικούς παράγοντες – όσο και το σχεδιασμό προγραμμάτων και την ανάπτυξη πολιτικής.

Ως δημόσια υγεία περιγράφεται το σύνολο των ενεργειών της κοινωνίας, σε συλλογικό επίπεδο, ώστε να εξασφαλίσει συνθήκες μέσα στις οποίες οι άνθρωποι μπορούν να είναι υγιείς (Ιατρικό Ινστιτούτο, 2003). Δημόσια υγεία λοιπόν είναι ο επιστημονικός τομέας που εστιάζει στους πληθυσμούς και προσανατολίζεται στην κοινότητα. Αποστολή της είναι να οργανώνει κοινοτικές δράσεις οι οποίες χρησιμοποιώντας επιστημονική και τεχνική γνώση, θα προλαμβάνουν τη νόσο και θα προάγουν την υγεία(παράρτημα).

3.1 Θεμελιώδεις λειτουργίες της δημόσιας υγείας

- ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ είναι η συστηματική συλλογή δεδομένων για έναν πληθυσμό, η παρακολούθηση της κατάστασης υγείας του πληθυσμού και η παροχή πληροφοριών σχετικά με την υγεία της κοινότητας.
- ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΠΟΛΙΤΙΚΗΣ είναι η εστίαση στις προσπάθειες ανάπτυξης πολιτικών που στηρίζουν την υγεία του πληθυσμού περιλαμβανομένης της χρήσης επιστημονικού, γνωστικού υπόβαθρου για τη λήψη των σχετικών με την πολιτική αποφάσεων.
- ΔΙΑΣΦΑΛΙΣΗ είναι η διαβεβαίωση από μέρους της δημόσιας υγείας ότι στοιχειώδεις υπηρεσίες υγείας με προσανατολισμό την κοινότητα είναι διαθέσιμες. Πρόκειται για υπηρεσίες που κατά βάση περιλαμβάνουν την παροχή θεμελιωδών ατομικών υπηρεσιών υγείας σε εκείνους που υπό άλλες συνθήκες δεν θα γίνονταν αποδέκτες των υπηρεσιών αυτών.

Οι επαγγελματίες νοσηλευτές πρέπει να συμμετέχουν ενεργά στην ανάπτυξη τεκμηριωμένων, αποδοτικών, αποτελεσματικών, πρωτοποριακών και ταυτόχρονα χρήσιμων

μεθόδων παροχής φροντίδας στους πολίτες. Η άσκηση της νοσηλευτικής βασίζεται στην τεκμηρίωση της φροντίδας που παρέχεται. Η τεκμηρίωση μπορεί να προέρχεται από την έρευνα και στην περίπτωση που δεν υπάρχουν διαθέσιμες έρευνες τότε η άσκηση βασίζεται σε απόψεις, μελέτες περιπτώσεων ή επαγγελματικές και κυβερνητικές αναφορές.²⁶

3.2 Η νοσηλευτική στην κοινότητα

3.2.1 Η νοσηλευτική βασισμένη στην κοινότητα (NBK)

Ο νοσηλευτής εστιάζει στην φροντίδα της «νόσου» των ατόμων και των οικογενειών καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους. Σκοπός είναι η διαχείριση οξέων και χρόνιων καταστάσεων σχετικών με την υγεία εντός της κοινότητας και η πρακτική εστιάζει στη φροντίδα της νόσου με επίκεντρο την οικογένεια. Παρέχει φροντίδα υγείας σε άτομα και οικογένειες.

Η NBK δεν αποτελεί ειδικότητα της νοσηλευτικής, αλλά περισσότερο φιλοσοφία, η οποία λειτουργεί ως κατευθυντήρια γραμμή για όλες τις νοσηλευτικές ειδικότητες στην κοινότητα.

3.2.2 Η νοσηλευτική με προσανατολισμό στην κοινότητα

Εστιάζει πρωτίστως στη φροντίδα υγείας της κοινότητας ή του πληθυσμού, όπως η νοσηλευτική δημόσιας υγείας (ΝΔΥ), είτε των ατόμων, των οικογενειών και των ομάδων εντός μιας κοινότητας, όπως η νοσηλευτική κοινοτικής υγείας.

Στη νοσηλευτική με προσανατολισμό στην κοινότητα, στόχος είναι η διαφύλαξη, η προάσπιση, η προαγωγή και η διατήρηση της υγείας.

Η NBK ασχολείται κατά κύριο λόγο με τη φροντίδα του αρρώστου ενώ η δεύτερη με την παροχή φροντίδας υγείας με σκοπό την προαγωγή της ποιότητας ζωής. Αντικείμενο και των δύο είναι τα άτομα και η οικογένεια ενώ η δεύτερη ασχολείται επιπλέον και με ομάδες εντός της κοινότητας.

Η νοσηλευτική με προσανατολισμό στην κοινότητα περιλαμβάνει τη νοσηλευτική δημόσιας υγείας (ΝΔΥ). Η (ΝΔΥ) εστιάζει στη φροντίδα κοινοτήτων και πληθυσμών. Κύριος άξονας της είναι η ηθική αρχή της δημόσιας υγείας : «Το μέγιστο καλό για όσους το δυνατόν περισσότερο».

3.2.3 Επίπεδα πρόληψης

Πρωτοβάθμια πρόληψη :

- Παρεμβάσεις που προάγουν την υγεία προλαμβάνουν την εμφάνιση νόσου, τραυματισμού ή αναπηρίας
- Στοχεύουν σε ευπαθή στη νόσο άτομα και ομάδες, που ωστόσο δεν εμφανίζουν παθολογικά σημεία ή συμπτώματα

Δευτεροβάθμια πρόληψη :

- Παρεμβάσεις που αυξάνουν την πιθανότητα να γίνει έγκαιρα η διάγνωση της νόσου σε ένα άτομο που πάσχει από αυτή, έτσι ώστε με την κατάλληλη θεραπευτική αγωγή να επέλθει η ίαση

Τριτοβάθμια πρόληψη :

- Παρεμβάσεις που στοχεύουν στην αποκατάσταση μετά από νόσο, τραυματισμό ή αναπηρία

Η NBK δίνει έμφαση στην Δευτεροβάθμια και Τριτοβάθμια πρόληψη και πιθανά στην Πρωτοβάθμια, ενώ η δεύτερη δίνει έμφαση και στα 3 επίπεδα πρόληψης.

Ο ρόλος του νοσηλευτή ως προς τη NBK είναι φροντιστής στο άτομο και στην οικογένεια, ενώ ο ρόλος του στη δεύτερη είναι φροντιστής, κοινωνικός λειτουργός, εκπαιδευτικός, σύμβουλος, συνήγορος στο άτομο, στην οικογένεια, στην ομάδα, στον πληθυσμό.²⁵

3.3 Φροντιστές Υγείας

3.3.1 Ποιοι είναι οι φροντιστές κοινωνικών υπηρεσιών;

Τα προγράμματα κατάρτισης για τους φροντιστές που διατίθενται σήμερα, προορίζονται για όλους τους επαγγελματίες παροχής κοινωνικής υπηρεσίας. Είτε εργάζονται σε ιδιωτικά ή δημόσια νοσοκομεία, με ενδονοσοκομειακούς ή εξωνοσοκομειακούς ασθενείς, σε Ευρωπαϊκές ή εθνικές ή περιφερειακές εγκαταστάσεις, εξειδικευμένα κέντρα, νοσοκομεία, σχολεία, τοπικά συμβούλια κ.λπ.

Αυτοί οι επαγγελματίες είναι σε άμεση επαφή με ανθρώπους με RDs ή εμπλέκονται στο σχεδιασμό των παρεχόμενων υπηρεσιών για την κάλυψη των αναγκών τους (διάγνωση,

θεραπεία). Σ' αυτούς τους επαγγελματίες συμπεριλαμβάνονται : κοινωνικοί λειτουργοί, προσωπικοί βοηθοί ασθενών, ψυχολόγοι, δάσκαλοι, νοσηλευτές, θεραπευτές καθώς και διοικητικά – πολιτικά μέλη. Ανάλογα με την οργάνωση των υπηρεσιών από αυτό τον τύπο κατάρτισης των επαγγελματιών θα ωφεληθούν πάρα πολλοί άνθρωποι (ασθενείς, επιστήμονες κ.τ.λ.)²⁷.

3.3.2 Γιατί οι φροντιστές χρειάζονται κατάρτιση για να χειριστούν περιπτώσεις ανθρώπων που ζουν με RD:

Οι RDs είναι σπάνιες, σύνθετες και χρόνιες. Επιπλέον δεν υπάρχει σήμερα διαθέσιμη θεραπεία. Ο συνδυασμός αυτών των παραγόντων καθιστά τους ανθρώπους που ζουν με RD μια ιδιαίτερα ευάλωτη ομάδα με πολύπλοκες ανάγκες που απαιτούν διεπιστημονική φροντίδα μέσα σε μια ολιστική προσέγγιση.

Η φροντίδα παρέχεται από εξειδικευμένες κοινωνικές υπηρεσίες και πολιτικές για όλη τους τη ζωή, η οποία κατέχει βασικό ρόλο στην ενίσχυση των ασθενών και στην βελτίωση της υγείας και της ευημερίας τους. Από την άλλη πλευρά, η σπανιότητα οδηγεί σε τεράστια έλλειψη γνώσης και ειδικών πηγών (πόρων) και καλών πρακτικών μεθόδων. Ως εκ τούτου δημιουργούνται τεράστια εμπόδια για ολοκληρωμένη και ενοποιημένη φροντίδα που οι ασθενείς έχουν ανάγκη. Η έλλειψη γνώσεων και πηγών δυσκολεύει τη μετάδοση πληροφοριών για τις RDs στους επαγγελματίες υγείας και τους επιστήμονες που εργάζονται εκτός ιατρικού τομέα. Οι πάροχοι κοινωνικής φροντίδας πρέπει να έχουν επίγνωση των ιδιαιτεροτήτων των RDs έτσι ώστε να διασφαλιστεί η ποιότητα που παρέχουν. Η κατάρτιση όλων των φροντιστών είναι απαραίτητη και είναι ο πιο αποτελεσματικός τρόπος για να δώσει δύναμη στους ασθενείς, στις οικογένειές τους και στους επαγγελματίες να αντιμετωπίσουν τις προκλήσεις που δημιουργούνται από τις RDs²⁸

4. ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΚΑΙ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ RDs

Η Αμερικανική Ένωση Νοσηλευτών (ANA) ορίζει τη νοσηλευτική ως «την προστασία, την προαγωγή και τη βελτιστοποίηση της υγείας και των ικανοτήτων, την πρόληψη της νόσου και του τραυματισμού, καθώς και την ανακούφιση από τον πόνο, μέσω της διάγνωσης και της θεραπείας της ανθρώπινης ανταπόκρισης»²⁹.

Οι νοσηλευτές που φροντίζουν ασθενείς με RDs είναι πιθανό να γνωρίζουν ελάχιστα ή να έχουν πλήρη άγνοια. Η κατάρτιση θα βοηθήσει να διδάξουν τους ασθενείς να αντιμετωπίσουν τα συμπτώματά τους και τις αντιδράσεις του κόσμου στη διάγνωση και στην εμφάνισή τους.

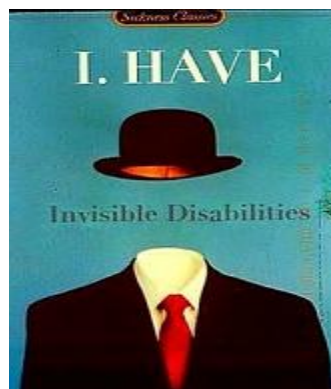
4.1 Οι σπάνιες παθήσεις είναι και αόρατες

Η ιδιαιτερότητα ορισμένων ασθενών με RDs είναι ότι η πάθησή τους δεν είναι ορατή. Γι αυτό και ονομάζονται «αόρατες». Αόρατες ασθένειες κι όμως υπαρκτοί ασθενείς. Οι ασθενείς μπορεί να παρουσιάζουν διάφορα συμπτώματα όπως συνεχή πόνο, κόπωση, ζάλη, αδυναμία, προβλήματα όρασης ή ακοής τα οποία επηρεάζουν την λειτουργικότητα και την καθημερινότητά τους³⁰.

Ασθένειες όπως : Ρευματοειδής Αρθρίτιδα, Συστηματικός Ερυθηματώδης Λύκος (ΣΕΛ), το Σύνδρομο Sjogren, ινομυαλγία, Νόσος Crohn (για να αναφερθούν μονάχα μερικές) είναι αόρατες, στον κόσμο, αλλά σοβαρές έως πολύ σοβαρές.

Οι νοσηλευτές και οι επαγγελματίες υγείας θα πρέπει να είναι πολύ προσεκτικοί κατά την λεκτική επικοινωνία τους με άλλους ανθρώπους. Έχοντας στο νου, πάντα, ότι ένας άνθρωπος μπορεί να νοσεί από μια «αόρατη» ασθένεια δεν θα πρέπει να αναφέρουν ενδεικτικά

- «Αδυνατίσατε; Δείχνετε μια χαρά!» (πιθανή ν. Crohn)
- «Δεν μοιάζεις άρρωστος» (πιθανή ινομυαλγία, ρευματοειδής αρθρίτιδα, πομφολυγώδη επιδερμόλυση κ.ά



4.2 Ποιοτική φροντίδα υγείας

Η ποιότητα είναι ένας δύσκολος όρος να οριστεί. Το Ινστιτούτο Ιατρικής (Institute of Medicine, 2001) ορίζει την ποιότητα περίθαλψης ως «το βαθμό στον οποίο οι υπηρεσίες

υγείας αυξάνουν την πιθανότητα της επιθυμητής έκβασης της υγείας για τα άτομα και για τους πληθυσμούς και είναι σύμφωνες με την τρέχουσα επαγγελματική γνώση. Σύμφωνα με την Υπηρεσία για την Υγεία, Έρευνα και Ποιότητα (Agency for Healthcare Research and Quality, 2002) η ποιοτική φροντίδα υγείας συνιστάται στη σωστή ενέργεια, τη σωστή ώρα, με τον σωστό τρόπο, για τους σωστούς ανθρώπους και με τα καλύτερα δυνατά αποτελέσματα.

Για το Ινστιτούτο της Ιατρικής (IOM, 2001) η ποιότητα φροντίδας υγείας έχει τα εξής χαρακτηριστικά :

- Αποτελεσματική :παροχή υπηρεσιών που βασίζονται σε επιστημονικές γνώσεις σε όλους που θα μπορούσαν να ωφεληθούν, και αποχή από την επέκτασή τους σε όσους δεν πρόκειται να ωφεληθούν

- Ασφαλής : αποφυγή πρόκλησης βλάβης σε άτομα από τη φροντίδα που αποσκοπεί στο να τα βοηθήσει

- Έγκαιρη : περιορισμός της αναμονής και των επιβλαβών σε ορισμένες περιπτώσεις καθυστερήσεων, για όσους λαμβάνουν αλλά και για όσους παρέχουν φροντίδα

- Επικεντρωμένη στον ασθενή : παροχή φροντίδας που σέβεται και ανταποκρίνεται στις ατομικές προτιμήσεις του ασθενή, τις ανάγκες του και τις αξίες του, και διασφάλιση ότι αυτές οι αξίες οδηγούν όλες τις κλινικές αποφάσεις

- Ισότιμη : παροχή φροντίδας που δεν ποικίλλει σε ποιότητα λόγω προσωπικών χαρακτηριστικών όπως το φύλο, η εθνικότητα, η γεωγραφική τοποθεσία και η κοινωνικο-οικονομική κατάσταση

- Αποδοτική : αποφυγή σπατάλης, όπως υλικού, εξοπλισμού, ιδεών και ενέργειας³¹.

Το κλειδί για την προστασία της δημόσιας υγείας δεν είναι μόνο οι επαγγελματίες υγείας. Ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός Φαρμάκων (EMA) έχει κυκλοφορήσει το νέο οδηγό ορθής παρασκευαστικής πρακτικής (GMP) για της ακεραιότητας των δεδομένων που δημιουργούνται κατά τη διαδικασία των δοκιμών, την κατασκευή, τη συσκευασία, τη διανομή και την παρακολούθηση των φαρμάκων. Επιθεωρητές ελέγχουν την ποιότητα, την ασφάλεια και την επάρκεια των φαρμάκων και παρακολουθούν το προφίλ οφέλους – κινδύνου καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής των ασθενών³².

Οι νοσηλευτές ανέκαθεν παρείχαν φροντίδα. Η κάλυψη των αναγκών (οργανικών, ψυχοκοινωνικών, πολιτισμικών, πνευματικών και περιβαλλοντικών) του ασθενούς και της οικογένειάς του είναι ΑΝΑΓΚΑΙΑ.

4.3 Αντιμετώπιση συμπτωμάτων ασθενών με RDs- ολιστική προσέγγιση

Η αντιμετώπιση των συμπτωμάτων ασθενών με RDs με σκοπό την προαγωγή και την αποκατάσταση της υγείας είναι ΑΠΑΡΑΙΤΗΤΗ.

Δ) Ο χρόνιος πόνος είναι σωματικά και ψυχολογικά αγχογόνος και το συνεχές αίσθημα δυσφορίας που προκαλεί μπορεί να οδηγήσει σε έντονες ψυχολογικές διακυμάνσεις.

Ο πόνος μπορεί να προκαλέσει μια ποικιλία οργανικών αντιδράσεων όπως αυξημένη συχνότητα αναπνοών και σφίξεων, αυξημένη αρτηριακή πίεση και μυϊκή σύσπαση, εφίδρωση, ερυθρότητα ή ωχρότητα, συνοφρύωση ή μορφασμός. Αν και η παρουσία τους μπορεί να είναι ενδεικτική πόνου, η απουσία τους δεν το αποδεικνύει.

Τα άτομα με χρόνια πόνο (ασθενείς με RDs : π.χ. με νόσο Guillian – Barre, ινομυαλγία, αγγειοποιητική σπονδυλοδισκίτιδα, ρευματοειδή αρθρίτιδα κ.ά) διάρκειας μηνών ή ετών μπορεί να χρησιμοποιούν μεθόδους προσαρμογής σ' αυτόν, γεγονός που τους επιτρέπει να ασκούν κάποιο έλεγχο. Τα συμπτώματα που σχετίζονται με τον χρόνια πόνο περιλαμβάνουν απώλεια αυτοπεποίθησης, ευερεθιστότητα, κατάθλιψη, απόσυρση και αϋπνία. Επειδή η αντιμετώπιση του πόνου προκαλεί σημαντική κατανάλωση ενέργειας, οι ασθενείς που είναι αδύνατοι αντέχουν λιγότερο τον πόνο. Επιπλέον, η κόπωση που προκαλείται από τον πόνο μπορεί να οδηγήσει σε αύξηση της αντίληψης του πόνου³³.

Επιπλέον ο πόνος ασκεί αρνητική επίδραση στην ποιότητα ζωής, προκαλώντας ελαττωμένη απόδοση στις επαγγελματικές υποχρεώσεις, στην κοινωνικοποίηση καθώς και στις δραστηριότητες της καθημερινότητας (American Academy of Pain Management, 2009).

4.4 Νοσηλευτική Φροντίδα πόνου ασθενών με RDs

Οι δραστηριότητες προαγωγής υγείας για τον πόνο επικεντρώνονται στην αποτελεσματικότερη ανακούφισή του.

Η νοσηλευτική φροντίδα του ασθενούς που βιώνει πόνο, ίσως αποτελεί μεγαλύτερη πρόκληση από τη φροντίδα που παρέχεται για οποιαδήποτε άλλη νόσο ή τραύμα. Στόχος της

νοσηλευτικής φροντίδας είναι να βοηθήσει τον ασθενή να ελέγξει στο μέγιστο δυνατό βαθμό τον πόνο που αισθάνεται³⁴

4.4.1 Η νοσηλευτική φροντίδα (ατομική) στο νοσοκομείο

1) Αξιολόγηση – (συλλογή δεδομένων) : εντόπιση, χαρακτηριστικά, ένταση, τρόπος εμφάνισης του πόνου, σχετιζόμενοι παράγοντες, ανακουφιστικοί παράγοντες, επιβαρυντικοί παράγοντες.

Χρήση μεθόδων και κλιμάκων για την αξιολόγηση του πόνου 1) Pain Scale (για άτομα μεγαλύτερα των 3 ετών), 2) βρέφη – 7 ετών, 3) FLACC για άτομα με νοητική υστέρηση (Παράρτημα).

Μνημονικός κανόνας PQRST αποτελεί μια χρήσιμη μέθοδο εκτίμησης του πόνου :

P (precipitate) : Τι προκάλεσε τον πόνο;

Υπάρχει κάτι που να προκαλεί ανακούφιση;

Ποιος είναι ο χαρακτήρας του πόνου;

(μόνιμος, επεισοδιακός)

Q (qualities) : Ποια είναι η ποιότητα του πόνου;

Θα τον περιγράφατε ως : οξύ, διαξιφιστικό, καυστικό,

νυγμώδη, αμβλύ, συσφικτικό, συνθλιπτικό ή σαν δάγκωμα;

R (region) : Σε ποια περιοχή του σώματος γίνεται αισθητός ο πόνος;

Μπορείτε να εντοπίσετε με το δάχτυλό σας το σημείο του πόνου; Αντανακλά ο πόνος σε κάποιο άλλο σημείο του σώματος;

S (severity) : Ποια είναι η ένταση του πόνου;

T (timing) : Πως μεταβάλλεται ο πόνος στο χρόνο;

Πότε ξεκινά, πόσο διαρκεί και πως σχετίζεται με άλλα γεγονότα στη ζωή του ασθενούς;³⁵

2) Διάγνωση σύμφωνα με NANDA North American Nurses Diagnosis Association (1994) – Definition and Classification (1995 – 1996)³⁶

3) Σχεδιασμός – Σχεδιάζονται οι σκοποί της νοσηλευτικής φροντίδας που θα προάγουν την ανακούφιση του ασθενούς μετά από ιατρικές οδηγίες περιλαμβάνοντας και στοιχεία όπως : τις πολιτισμικές επιρροές του

4) Εφαρμογή - Περιλαμβάνει φαρμακευτικά ή και μη (τοποθέτηση σώματος, μαλάξεις). Βασίζεται πάντοτε στην αξιολόγηση της παρούσας κατάστασης. Επίσης περιλαμβάνει την παρακολούθηση της θεραπείας (αποτελεσματικότητα, την εκπαίδευση του ασθενούς και του οικογενειακού του περιβάλλοντος)

5) Αξιολόγηση - Εκτιμάται η αποτελεσματικότητα των μέτρων για τον έλεγχο του πόνου³⁴

4.5 Διαχείριση του πόνου

Η πιο αποτελεσματική διαχείριση του πόνου δεν είναι μόνο ζήτημα του σωστού φαρμάκου στο σωστό χρόνο αλλά ένας συνδυασμός φαρμακολογικών και μη φαρμακολογικών προσεγγίσεων.

- Φαρμακευτικές προσεγγίσεις αναλγητικά και οδοί χορήγησης

- i) Από του στόματος χρήση
- ii) Ενδομυϊκά αναλγητικά
- iii) Υποδόρια
- iv) Τοπικά
- v) Διαδερματικά επιθέματα
- vi) Γλειφιτζούρια (buccal swabs)
- vii) Αναλγησία ελεγχόμενη από τον ασθενή (PCA)
- viii) Επισκληρίδιος αναισθησία

- μη αναλγητικά (αντικαταθλιπτικά, αντισπασμωδικά)

- Επεμβατικές θεραπείες - ριζοτομίες

- χορδοτομή
- εμφυτεύματα αντλιών φαρμάκων

Προσοχή : στις παρενέργειες και στις επιπλοκές π.χ. δυσκοιλιότητα (μετά από χορήγηση π.χ. μορφίνης, κωδεΐνης), υπνηλία, καταστολή αναπνευστικού συστήματος – άπνοιες (οπιοειδή)

Μη φαρμακολογικές προσεγγίσεις

- ύπνος και ανάπαυση
- θερμότητα (αγγειοδιαστολή) – ζεστό μπάνιο, επιθέματα (αντενδείκνυται για μικρά παιδιά, ηλικιωμένους, άτομα με απώλεια αίσθησης ή συνείδησης, ινομυαλγία)
- απόσπαση της προσοχής (π.χ. συζήτηση, τηλεόραση)
- χαλάρωση (απελευθέρωση της έντασης)
- διαλογισμός και φαντασίωση (διανοητικές «διακοπές» από τον πόνο)
- ύπνωση
- βιοανάδραση (εξειδικευμένη τεχνική η οποία μετρά τη μυϊκή ένταση με δερματικά ηλεκτρόδια)
- μουσική
- ψύχος (αγγειοσύσπαση) σε μυϊκούς σπασμούς και σε μερικούς τύπους αρθρικού πόνου (αντενδ. σε ινομυαλγία)
- μάλαξη (χαλάρωση μυών και ευεξία)
- διεγέρτης νωτιαίου μυελού (εμφύτευμα στον επισκληρίδιο χώρο, δίπλα στα νεύρα που νευρώνουν την πάσχουσα περιοχή). Για ασθενείς με χρόνια πόνο που δεν ανταποκρίνονται στη φαρμακευτική αγωγή³⁴.

4.5.1 Παιδιά

Βασική αρχή είναι ότι ο πόνος όλων των ασθενών, συμπεριλαμβανομένων και των παιδιών, θα πρέπει να αντιμετωπίζεται με φαρμακευτικές ή μη φαρμακευτικές μεθόδους, ανεξαρτήτως αν η υποκείμενη αιτία πόνου μπορεί να διαπιστωθεί ή όχι.

Ο ΠΟΥ εκτιμά ότι περίπου 5,7δισ άνθρωποι ζουν σε χώρες όπου ο μέτριος και σοβαρός πόνος δεν αντιμετωπίζεται επαρκώς.

Η αρχική εκτίμηση του πόνου αφορά το παιδί, τους γονείς ή τους φροντιστές του και τους επαγγελματίες υγείας. Η αρχική εκτίμηση του παιδιού που αναφέρει πόνο περιλαμβάνει λεπτομερές ιστορικό πόνου, φυσική εξέταση, διάγνωση των αιτιών καθώς και τη μέτρησή του (κλίμακας έντασης του πόνου ανάλογα με την ηλικία του).

Πίνακας 1.

Σύνοψη των ερωτήσεων για την κλινική εκτίμηση του πόνου

Ποιες λέξεις χρησιμοποιεί το παιδί και η οικογένεια για τον πόνο;

Ποιες λεκτικές και συμπεριφορικές εκφράσεις χρησιμοποιεί το παιδί για τον πόνο;

Τι κάνουν οι γονείς και/ή φροντιστές όταν το παιδί έχει πόνο;

Τι δεν κάνουν οι γονείς και/ή φροντιστές όταν το παιδί έχει πόνο;

Τι ανακουφίζει καλύτερα τον πόνο του παιδιού;

Πού εντοπίζεται ο πόνος και ποια είναι τα χαρακτηριστικά του (θέση, σοβαρότητα, χαρακτήρας του πόνου όπως περιγράφεται από το παιδί/γονέα, π.χ. οξύς, καυστικός, βύθιος, διαξιφιστικός, διαπεραστικός, σφύζων);

Πώς άρχισε ο πόνος (ήταν ξαφνικός/βαθμιαίος);

Πόσο διάστημα κρατάει ο πόνος (διάρκεια από τότε που άρχισε);

Πού βρίσκεται ο πόνος (μία ή πολλαπλές θέσεις);

Διαταράσσει ο πόνος τον ύπνο του παιδιού ή τη συναισθηματική του κατάσταση;

Περιορίζει ο πόνος την ικανότητα του παιδιού να εκτελέσει τις φυσιολογικές δραστηριότητες (να καθίσει, να σταθεί, να περπατήσει, να τρέξει);

Περιορίζει ο πόνος την ικανότητα/προθυμία του παιδιού να αλληλεπιδράσει με άλλους, καθώς και την ικανότητά του να παίζει;

Μετά την εκτίμηση, θα καταστεί πλάνο αντιμετώπισης. Η μέτρηση του πόνου διενεργείται σε τακτά διαστήματα. Αυτό επιτρέπει την μέτρηση των μεταβολών καθώς και την εκτίμηση της επάρκειας και της αποτελεσματικότητας της επιλεγείσας αγωγής, με δυνατότητα προσαρμογής.

Η αντιμετώπιση του «επίμονου» πόνου (μακράς διάρκειας που σχετίζεται με μια οργανική πάθηση) αφορά την αναλγησία.

Οι νέες κατευθυντήριες (ΠΟΥ 2012)³⁵ συνιστούν χρήση αναλγητικής αγωγής σε δύο στάδια ανάλογα με το επίπεδο σοβαρότητας του πόνου στα παιδιά. Η παρακεταμόλη (εμπορικές ονομασίες apotel, depen (υγρή πόσιμη μορφή, υπόθετα, δισκία), Ionarid, panadol, Algine, Algocit)³⁶ και ιβουπροφαίνη (υγρή πόσιμη μορφή, δισκία) (εμπορικές ονομασίες στην Ελλάδα : ibuprofen, brufen, algofren, advil, nurofen, neoprofen)³⁷ αποτελούν τα φάρμακα εκλογής στο πρώτο στάδιο : την αντιμετώπιση του ήπιου πόνου. Στο δεύτερο στάδιο, την αντιμετώπιση του μέτριου έως σοβαρού πόνου, η μορφίνη (εμπορικές ονομασίες στην Ελλάδα : mongol con, mongol mod, morficontin, oralmorph)³⁸ αποτελεί φάρμακα εκλογής για την από του στόματος χορήγησης στο χρόνιο πόνο. Η πεθιδίνη θεωρείται πλέον παρωχημένο φάρμακο.

Η φαρμακευτική αντιμετώπιση

Η ορθή χρήση των φαρμάκων θα ανακουφίσει τα περισσότερα παιδιά με επίμονο πόνο, βασίζεται δε στις ακόλουθες θεμελιώδεις αρχές :

1. Χρήση στρατηγικής 2 σταδίων (προαναφέρονται)
2. Χρήση αναλγητικών σε τακτά χρονικά διαστήματα (όχι «όταν χρειάζονται» και ειδικά τα οπιοειδή)
3. Χρήση της κατάλληλης οδού χορήγησης (π.χ. για τα οπιοειδή προτιμάται η από του στόματος αγωγή για όλους τους ασθενείς που μπορούν να καταπιούν. Η υποδόρια χορήγηση μπορεί επίσης να αποτελεί μια πολύτιμη εναλλακτική)
4. Προσαρμογή της αγωγής στο συγκεκριμένο παιδί. Χρήση με εξατομικευμένο τρόπο όσων αφορούν τα ισχυρά οπιοειδή.

Οι επαγγελματίες υγείας που αντιμετωπίζουν τον πόνο θα πρέπει :

- να γνωρίζουν τις παρενέργειες των αναλγητικών φαρμάκων και να τις αντιμετωπίζουν
- να υπάρχει αντίδοτο οπιοειδών – Ναλοξόνη (στην κλινική, στην οικεία κτλ.) άμεσα
- να θυμούνται ότι η επίπτωση του συνδρόμου εξάρτησης σε ασθενείς με πόνο είναι σπάνια (Pain Society, 2009) και αν συμβεί η εξάρτηση θα πρέπει να αντιμετωπίζεται όπως και κάθε άλλη ανεπιθύμητη ενέργεια
- να γνωρίζουν ότι μόνο η αιφνίδια διακοπή των οπιοειδών οδηγεί σε σύνδρομο στέρησης³⁵

4.5.2 Ενήλικες

Οι επαγγελματίες υγείας δεν αντιμετωπίζουν τον χρόνιο πόνο των ενηλίκων διαφορετικά από αυτόν των παιδιών. Οι ενήλικες όμως αντιδρούν διαφορετικά στον πόνο, ο οποίος αποτελεί υποκειμενική απάντηση του οργανισμού σε ψυχολογικούς στρεσογόνους παράγοντες. Γι' αυτό και υπάρχει ετερογένεια των ανθρώπινων εμπειριών στον πόνο. Η σημασία ή και η αντίληψη του πόνου μπορεί να τροποποιηθεί από : προηγούμενες εμπειρίες, από τα κίνητρα, την προσοχή, την υποβολή, την προσωπικότητα, τον ίδιο τον οργανισμό (παραγωγή ενδογενών οπιοειδών – ενδορφίνες) και την πολιτισμική παράδοση.

Το ίδιο επώδυνο ερέθισμα, ακόμη και αν εφαρμοστεί με τον ίδιο τρόπο και στην ίδια ένταση δεν είναι δυνατό να προκαλέσει την ίδια αντίδραση σε δύο διαφορετικά άτομα. Όλοι οι επαγγελματίες υγείας θα πρέπει λοιπόν να κατανοήσουν τους παράγοντες που επηρεάζουν την απάντηση στον πόνο έτσι ώστε να εξατομικεύσουν και να παρέχουν την ορθή αντιμετώπισή του.

Ο οξύς πόνος έχει ένα σκοπό : να προειδοποιήσει για βλάβες των ιστών του σώματος. Ενώ ο χρόνιος πόνος δεν έχει κάποια συγκεκριμένη λειτουργία ενώ στην πραγματικότητα αποτελεί πρόβλημα :

Διαταράσσει την ποιότητα και την ποσότητα του ύπνου, προκαλώντας εξάντληση και πιθανό αποπροσανατολισμό. Ο μεταβολικός ρυθμός, ο καταβολισμός αυξάνονται, η δυνατότητα επούλωσης ελαττώνεται, η λειτουργία του ανοσοποιητικού καταστέλλεται (λοιμώξεις). Υπάρχει μια σαφής συσχέτιση του χρόνιου πόνου και της κατάθλιψης.

Η ανοχή στον πόνο ποικίλει μεταξύ των ατόμων καθώς και στο ίδιο το άτομο (Mc Cance & Huether, 2010). Επηρεάζεται από :

- την ηλικία, πιο αργή η μετάδοση του επώδυνου ερεθίσματος, βραδύτερη απάντηση στο ερέθισμα, πόνος λιγότερο συχνός στους ηλικιωμένους
- την συνύπαρξη άλλων παθήσεων (αρθρίτιδα) που δημιουργούν πόνο ή γήρανση
- το φύλο (οι γυναίκες έχουν χαμηλότερο ουδό στον πόνο και βιώνουν υψηλότερης έντασης πόνο απ' ότι οι άνδρες (Toomey 2006, Wilson 2006)
- το οικογενειακό του περιβάλλον
- το κοινωνικό του περιβάλλον
- η πολιτισμική του παράδοση (σε ορισμένα κράτη πιστεύεται ότι το άτομο πρέπει να υπομένει τον πόνο στωικά γι' αυτό αρνείται να λάβει αναλγητικά)
- οι ψυχολογικοί παράγοντες (πόνος που αυξάνεται υπό συνθήκες φόβου ή άγχους, πόνος που δεν καθίσταται αντιληπτός όταν το άτομο βρίσκεται υπό συνθήκες όπου απαιτείται υψηλό επίπεδο συγκέντρωσης)
- οι συναισθηματικοί παράγοντες (η παρουσία ή η απουσία ατόμων που υποστηρίζουν τον ασθενή μπορεί να μεταβάλλει τον πόνο)
- το άγχος (μπορεί να αυξήσει την ένταση του πόνου και να αυξήσει το μυϊκό τόνο γι' αυτό είναι αποτελεσματικές οι μη φαρμακευτικές παρεμβάσεις – χαλάρωση)
- η κόπωση, η έλλειψη ύπνου (ο ασθενής που πονά δεν κοιμάται, αυτό δημιουργεί κόπωση και η κόπωση ελαττώνει την αντοχή στον πόνο)
- η κατάθλιψη (Σ' έναν ασθενή που πάσχει από κατάθλιψη η σεροτονίνη είναι ελαττωμένη με αποτέλεσμα επώδυνα ερεθίσματα να γίνονται αντιληπτά με μεγαλύτερη ένταση. Ισχύει και το αντίστροφο, οι ασθενείς που πονούν εμφανίζουν συχνά κατάθλιψη)
- η σημασία του πόνου (ο πόνος μετά από μια καισαρική τομή είναι εντελώς διαφορετικός από τον πόνο μιας ογκεκτομής (σύνδρομο Van Hippel Lindau)

Οι περισσότεροι άνθρωποι με RDs βιώνουν χρόνιο πόνο. Σ' αυτούς τους ασθενείς προστίθεται ακόμα ένας σημαντικός παράγοντας ως προς την ανοχή τους στον πόνο :

Η ελλιπής κατανόηση σχετικά με το αίτιο που προκαλεί τον πόνο, την έκβαση της ασθένειας, τη μη επαρκή θεραπεία, την πιθανή αναπηρία, την απώλεια κοινωνικών και οικογενειακών ρόλων και το θάνατο.

Γι' αυτό για την αποτελεσματικά ανακούφιση του ασθενούς απαιτείται συντονισμένη δράση και συνεργασία μεταξύ του ίδιου, της οικογένειας και ομάδας επαγγελματιών υγείας (γιατρούς διαφόρων ειδικοτήτων, νοσηλευτών).

Ο νοσηλευτής θα πρέπει να προσεγγίζει κάθε ασθενή ξεχωριστά και εξατομικευμένα λαμβάνοντας υπ' όψιν όλους τους παράγοντες που προαναφέρθηκαν. Η λήψη ιστορικού, η παρατήρηση, η διάθεση χρόνου θα συμβάλλουν σημαντικά στην αντιμετώπιση του πόνου³⁹.

Προσωπική μαρτυρία για τον χρόνιο πόνο

Στην πομφολυγώδη επιδερμόλυση ο Paul, 14 ετών αναφέρει : «Νιώθω το σώμα μου σαν να καίγεται και ο πόνος είναι μία σταθερά στη ζωή μου»⁴⁰.



4.6 ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΑ ασθενών με χρόνιο πόνο

Σημαντικό μέρος του χρόνιου πόνου είναι και ο συναισθηματικός πόνος. Πέντε είναι οι βασικές συναισθηματικές καταστάσεις που επιδεινώνουν τον πόνο :

1. Ο φόβος
2. Η ενοχή
3. Ο θυμός
4. Η εσωστρέφεια
5. Το αίσθημα του Αβοήθητου (κ.ά)

Η Ένωση Αμερικανών Ψυχολόγων (American Psychological Association – APA) προτείνει 5 σημεία αντιμετώπισης του χρόνιου πόνου

1. Διαχείριση του άγχους. Ο συναισθηματικός πόνος και ο σωματικός πόνος είναι στενά συνδεδεμένοι ενώ ο επίμονος πόνος μπορεί να οδηγήσει σε αυξημένα επίπεδα stress

2. Συζητήστε με τον εαυτό σας εποικοδομητικά. Εστιάστε στις βελτιώσεις που παρατηρείτε π.χ. «Αυτή την εβδομάδα πονάω λιγότερο» κτλ. Η θετική σκέψη είναι ένα ισχυρό εργαλείο

3. Γίνετε ενεργητικοί και δραστήριοι. Σκεφτείτε την εύρεση ενός χόμπυ που σας κάνει να αισθάνεστε καλά και σας βοηθά να συνδεθείτε με την οικογένεια και τους φίλους αφήνοντας στην άκρη την ενόχληση με τον πόνο. Όσο δεν το σκέφτεστε τόσο λιγότερο πονάτε

4. Βρείτε υποστήριξη. Το να αντιμετωπίζετε μόνοι τον καθημερινό πόνο είναι εξαιρετικά δύσκολο. Αναζητήστε άλλους ανθρώπους που είναι στην ίδια κατάσταση με σας και που μπορούν να μοιραστούν τις υφέσεις και τις εξάρσεις σας. Ψάξτε στο διαδίκτυο ή στην τοπική κοινότητα για υποστηρικτικές ομάδες, οι οποίες μπορούν να μειώσουν το «φορτίο» σας, βοηθώντας σας να καταλάβετε ότι δεν είστε μόνοι

5. Συμβουλευτείτε ένα επαγγελματία. Η υποστήριξη από ένα επαγγελματία υγείας, όπως ψυχολόγος, μπορεί να σας βοηθήσει να χειριστείτε τις φυσικές και σωματικές συνέπειες της κατάστασής σας⁴¹.

4.7 ΑΣΘΕΝΕΙΑ : 5 στάδια μέχρι την αποδοχή

Αν και τα συμπτώματα των χρόνιων παθήσεων διαφέρουν, οι περισσότεροι πάσχοντες μοιράζονται κοινά συναισθήματα. Τα πέντε συνηθισμένα στάδια από τα οποία περνούν οι

ασθενείς μόλις μάθουν ότι νοσούν από κάποια χρόνια ασθένεια είναι (χωρίς αυτό να σημαίνει πως τα βιώνουν όλοι, όλα, με την ίδια σειρά):

1. Άρνηση. Κάθε αλλαγή ή απώλεια στη ζωή, τις περισσότερες φορές οδηγεί σε άρνηση. Αρκετά συχνά, όσοι βρίσκονται σε αυτό το στάδιο, θεωρούν πως η ασθένεια δεν μπορεί να τους βλάψει, γι' αυτό και αγνοούν τις συμβουλές των γιατρών με αποτέλεσμα να μη λαμβάνουν θεραπεία
2. Θυμός. Το συναίσθημα που συχνά τρέφει την άρνηση είναι ο θυμός. Πολλές φορές αδυνατεί να πιστέψει ότι ήταν τόσο άτυχος με αποτέλεσμα να κατηγορεί τον εαυτό του που αρρώστησε. Γι' αυτό ο καλύτερος τρόπος για να μειώσει κανείς το θυμό είναι να τον εξωτερικεύσει. Η τήρηση ενός ημερολογίου, οι ομαδικές συνεδρίες ψυχολογικής υποστήριξης είναι τρόποι για να κατευνάσει το θυμό του.
3. Φόβος. Κάτω από την οργή βρίσκεται ο φόβος για μια ασθένεια που δεν θεραπεύεται. Άλλοι γίνονται ακόμα πιο σοφοί και πιο δημιουργικοί και άλλοι σταματούν να κάνουν σχέδια για το μέλλον. Ο φόβος γίνεται ακόμα πιο έντονος όταν ο ασθενής δεν γνωρίζει για την πάθησή του. Γι' αυτό πρέπει να επιδιώξει την πληροφόρηση. Όσα περισσότερα μαθαίνει κάποιος για την νόσο του τόσο περισσότερο νιώθει πως έχει τον έλεγχο.
4. Θλίψη. Το αίσθημα της θλίψης και της απώλειας είναι σύνηθες, γιατί οι χρόνιες παθήσεις (όπως και οι RDs) επιφέρουν στη ζωή περιορισμούς. Μπορεί ένας ασθενής να μην μπορεί να κάνει αγαπημένες δραστηριότητες, να μην μπορεί να εργαστεί, να μην μπορεί να τραφεί με τα αγαπημένα του φαγητά. Συνεπώς η θλίψη τον κάνει να νιώθει ανεπαρκή και απομονώνεται. Γι' αυτό και πρέπει να επιδιώξει να γνωρίσει ανθρώπους με την ίδια πάθηση έτσι ώστε να ανταλλάξουν απόψεις και πιθανά να παραδειγματιστεί από τους πιο «δυνατούς».
5. Αποδοχή. Η διαχείριση μιας χρόνιας πάθησης επιφέρει μεγάλη συναισθηματική αναστάτωση αλλά γεννά και θετικά συναισθήματα. Το να βλέπει κανείς πως στο τέλος χάρη στη δύναμή του κατάφερε να υπερβεί τις όποιες αντιξοότητες, είναι ένα υπέροχο συναίσθημα. Είναι αίσθημα δικαίωσης και νίκης που προήλθαν από πίστη στον εαυτό του και από αναθεώρηση σκέψεων και απόψεων που είχαν πριν νοσήσουν.

(Περισσότερες πληροφορίες για την Elizabeth Kubler – Ross, - E (2005) On Grief and Grieving: Finding the meaning of Grief Through the Five Stages of Loss, Simon & Schuster

Ltd – η οποία άλλαξε ριζικά τον τρόπο που εκατομμύρια άνθρωποι αντιμετωπίζουν την ασθένεια και το θάνατο⁴².

4.8 Απώλεια – Θρήνος – Χρόνια θλίψη

Απώλεια είναι δυνατό να οριστεί μια πραγματική ή δυνητική κατάσταση κατά την οποία ένα προσφιλές πρόσωπο, αντικείμενο, μέρος του σώματος ή συναίσθημα που προϋπήρχε, χάθηκε ή άλλαξε και δεν έχουμε πια τη δυνατότητα να το δούμε, να το βιώσουμε. Μόνο τη πρόσωπο που βιώνει την απώλεια είναι σε θέση να προσδιορίσει την έννοια της.

Η απώλεια οδηγεί σε stress τόσο στο άτομο όσο και στην οικογένεια. Η αποτελεσματική ή μη αποτελεσματική αντιμετώπιση θα καθορίσει την ικανότητα του ατόμου να ανταπεξέλθει.

Εκπαίδευση ασθενών που βιώνουν απώλεια

- Ενθαρρύνετε τόσο τα παιδιά όσο και τους ενήλικες να συζητήσουν για την αναμενόμενη ή επικείμενη απώλεια και να εκφράσουν τα συναισθήματά τους

- Διδάξτε τρόπους επίλυσης των προβλημάτων

- Προσδιορίστε το λόγο για τον οποίο οι πιθανές αλλαγές και τα προβλήματα σχετίζονται με την αναμενόμενη απώλεια

- Αναπτύξτε πιθανές στρατηγικές για την αντιμετώπιση προβλημάτων

- Αναφέρατε τα πλεονεκτήματα και τα μειονεκτήματα

- Αποφασίστε ποιες στρατηγικές είναι πιο χρήσιμες

- Διδάξτε τα άτομα και τις οικογένειες σχετικά με τον τρόπο υποστήριξης ενός ατόμου με επικείμενη απώλεια

- Εξηγήστε τις προσδοκίες από μία απώλεια : λύπη, φόβος, απόρριψη, θυμός, ενοχή, μοναξιά

Θρήνος είναι η συναισθηματική αντίδραση απέναντι στην απώλεια. Η διεργασία του θρήνου είναι η εσωτερική διαδικασία του ατόμου προκειμένου να επεξεργαστεί την αντίδρασή του απέναντι στην απώλεια.⁴³

Οι νοσηλευτικές παρεμβάσεις σχεδιάζονται με σκοπό να συμβάλλουν στη λύση του θρήνου.

- Ελέγξτε για σημεία και συμπτώματα θλίψης – θρήνου (π.χ. μεταβολή στις συνήθειες διατροφής, αδυναμία συγκέντρωσης, αϋπνία, θυμός προς τους οικείους και το νοσηλευτικό προσωπικό, απόσυρση από τους οικείους
- Ενθαρρύνετε την προφορική έκφραση του θυμού. Βοηθήστε τον ασθενή να εντοπίσει την πραγματική αιτία θυμού και παραίτησης. Θέστε όρια στην ανάρμοστη συμπεριφορά εάν χρειάζεται
- Εκτιμήστε τους παράγοντες που προκαλούν ή συμβάλλουν στο θρήνο
- Θέστε ερωτήσεις ανοικτού τύπου προκειμένου να ενθαρρύνετε το άτομο να μοιραστεί τις ανησυχίες του και την πιθανή επίδραση που θα επιφέρει στην οικογένεια (πρέπει πρώτα ο ασθενής να αναγνωρίσει την απώλεια)
- Καλλιεργήστε μια σχέση εμπιστοσύνης, διαθέστε επαρκή χρόνο για επικοινωνία, μιλώντας με σαφήνεια, απλά και καθαρά, ακούγοντας προσεκτικά, απαντώντας με ειλικρίνεια, μη δίνετε ρεαλιστικές ελπίδες, προσφέρετε υποστήριξη και επιδείξτε σεβασμό στην ηλικία, στον πολιτισμό, στη θρησκεία, στη φυλή, στις ανθρώπινες αξίες
- Ρωτήστε σχετικά με τις ψυχικές δυνάμεις και αδυναμίες σε ότι αφορά την αντιμετώπιση της επερχόμενης απώλειας
- Διδάξτε στον ασθενή και στην οικογένειά του τα στάδια του θρήνου (αυτό θα συμβάλλει ώστε να έχουν επίγνωση των συναισθημάτων και θα επιβεβαιώσουν ότι οι αντιδράσεις τους είναι φυσιολογικές)
- Παρέχετε χρόνο για τη λήψη αποφάσεων
- Υποστηρίξτε τον τύπο συμπεριφορά που δείχνει επιτυχή επεξεργασία και αντιμετώπιση της θλίψης
- Ενημερώστε σχετικά με τις κατάλληλες πηγές συμπεριλαμβανομένης της υποστήριξης από την οικογένεια, τους φίλους και τις ομάδες υποστήριξης, τις κοινοτικές πηγές και τους φορείς παροχής νομικής / οικονομικής βοήθειας

Διδάξτε τα σημεία λύσης του θρήνου

- Απουσία προσκόλλησης στο παρελθόν, προσανατολισμός στο μέλλον
- Πιθανότητα ύπαρξης οδυνηρών «περιόδων» θρήνου μετά την παρέλευση έτους ή ετών από την απώλεια, ιδιαίτερα κατά την «επέτειο» της απώλειας

Η χρόνια θλίψη αποτελεί «ένα υποτροπιάζον και δυνητικά εξελικτικό μοντέλο βαριάς και διάχυτης μελαγχολίας που βιώνεται ως απάντηση στη διαρκή απώλεια καθ' όλη την πορεία μιας ασθένειας ή αναπηρίας» (Nanda International, 2009, σελ. 276). Καταστάσεις που επαναφέρουν στην μνήμη του ατόμου απώλειες, απογοητεύσεις ή φόβους δυσχεραίνουν τη χρόνια θλίψη. Πιθανά να τη βιώνει ο ασθενής, γονέας, ο φροντιστής ή άτομο με χρόνια νόσο ή αναπηρία.

- Εξηγήστε τη διαφορά μεταξύ χρόνιας θλίψης και χρόνιου θρήνου. Ο θρήνος είναι χρονικά περιορισμένος και λύνεται με την προσαρμογή του ατόμου στην απώλεια. Η χρόνια θλίψη είναι δυνατόν να έχει ποικίλη ένταση, αλλά να εμμένει καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής του ατόμου
- Ενθαρρύνετε τη λεκτική έκφραση ή οποιοδήποτε άλλο τρόπο (γραφή, συζήτηση) των συναισθημάτων για την απώλεια και για τις προσωπικές αλλαγές που μπορούν να δώσουν ελπίδα για το μέλλον (Μειώνεται ο συναισθηματικός πόνος)
- Βοηθήστε στον προσδιορισμό των παραγόντων που επιτείνουν τη θλίψη
- Παραπέμψτε στις κατάλληλες κοινοτικές ομάδες στήριξης
- Ενθαρρύνετε τη χρήση προσωπικών, οικογενειακών, συντροφικών και πνευματικών υποστηρικτικών συστημάτων⁴⁴

Τρία πράγματα που οι χρόνιοι ασθενείς θέλουν να ξέρετε γι' αυτούς (προσωπική μαρτυρία)

«Άνθρωποι δικοί μου, μου έχουν σταθεί, θα προτιμούσα όμως να γνώριζαν πως αισθάνομαι... Όταν πρόκειται για το χρόνιο πόνο, την ασθένεια και τα αγαπημένα μας πρόσωπα, δεν είναι για όλους το ίδιο, όπως άλλωστε για τίποτα στη ζωή»

1. Ο θρήνος που νιώθουμε για τη ζωή που χάσαμε ίσως να εμφανίζεται ξανά και ξανά

... Μέχρι να αρρωστήσω, αγνοούσα παντελώς πως όσοι γνωστοί μου αντιμετώπιζαν ένα θέμα υγείας στην ουσία πενθούσαν. Τώρα ξέρω πως έχεις πολλά για να θρηνήσεις όπως για το ότι δεν είσαι πλέον παραγωγικός, για την απώλεια φίλων, για την αδυναμία να κάνεις παλιές αγαπημένες δραστηριότητες και φυσικά για την έλλειψη αυτονομίας και ανεξαρτησίας... Ο ψυχικός πόνος έρχεται ανά κύματα...

... Για παράδειγμα, είχα πενήσει για την καριέρα που αναγκάστηκα να εγκαταλείψω. Όταν όμως συνάντησα μια παλιά συνάδελφό μου η οποία μου μιλούσε για τις αλλαγές στη Σχολή που δίδασκα τότε ένα κύμα θλίψης και θρήνου με κατέβαλε... Πένθησα λιγότερο όταν έχασα τη μητέρα μου

2. Μπορεί να νιώθουμε ότι σας απογοητεύουμε ακόμα κι αν μας έχετε πει επανειλημμένως πως δεν συμβαίνει κάτι τέτοιο

3. Μπορεί να νιώθουμε ντροπή επειδή είμαστε χρόνιοι ασθενείς

... Οι ασθενείς νιώθουμε ντροπή όταν θέτουμε μη ρεαλιστικούς στόχους, με αποτέλεσμα να αδυνατούμε να τους πραγματοποιήσουμε.

... Η ασθένεια θα έπρεπε να είναι ένα προσωπικό ζήτημα το οποίο θα μπορούσαμε να κρύψουμε. Οι χρόνιοι ασθενείς δεν μπορούμε να το κάνουμε αυτό αφού πρέπει να εξηγήσουμε στους άλλους γιατί δεν είμαστε λειτουργικοί... Παλιά είχαμε ανεξαρτησία, τώρα αναγκαζόμαστε να ζητάμε από άλλους να κάνουν πράγματα για μας...»⁴⁵

Αυτή είναι μια ολιστική τυποποιημένη προσέγγιση των ασθενών με RDs που είναι χρόνιοι ασθενείς.

Είναι σημαντικό ότι σε κάθε νόσο, για κάθε ασθενή η νοσηλευτική παρέμβαση να εξατομικεύεται. Μπορεί να περιλαμβάνει την προεγχειρητική φροντίδα. Το σχέδιο φροντίδας της οποίας περιλαμβάνει :

- το άγχος
- διαταραχές ύπνου
- θλίψη
- έλλειμμα γνώσεων

Ή τη μετεγχειρητική φροντίδα η οποία περιλαμβάνει διαφορετικές νοσηλευτικές διαγνώσεις που χρήζουν νοσηλευτικής παρέμβασης εφαρμόζοντας νοσηλευτική διεργασία.

Οι νοσηλευτικές διαγνώσεις μπορεί να είναι :

- Διαταραχή αιμάτωσης των ιστών
- Αποτελεσματικός τρόπος αναπνοής

- Αποτελεσματικός καθαρισμός των αεροφόρων οδών
- Διαταραχή στην ισορροπία υγρών και ηλεκτρολυτών
- Διαταραχές θλίψης
- Πόνος
- Ναυτία και έμμετος
- Λόξυγγας
- Ξηρότητα στο βλεννογόνο του στόματος
- Κίνδυνος για διαταραχή ακεραιότητας του δέρματος
- Δυσανεξία στην κόπωση
- Διαταραχές της φυσιολογικής κινητικότητας
- Μειωμένη αυτοεξυπηρέτηση
- Κατακράτηση ούρων
- Δυσκοιλιότητα
- Διαταραχές ύπνου
- Αυξημένος κίνδυνος λοίμωξης (μόλυνση τραύματος, πνευμονία, ουρολοίμωξη)
- Κίνδυνος εισρρόφησης
- Πιθανές επιπλοκές (ατελεκτασία, θρομβοεμβολικό επεισόδιο, παραλυτικός ειλεός, υποογκαιμικό σοκ, διάσπαση εγχειρητικού τραύματος)
- Άγχος
- Έλλειμμα γνώσεων⁴⁴

4.9 Οικογένεια και ασθενής με RDs

«Οι ασθένειες είναι σπάνιες και οι ασθενείς με σπάνια πάθηση είναι πολλοί». Γι' αυτό δεν είναι ασύνηθες να έχεις μια σπάνια πάθηση. Επίσης δεν είναι ασυνήθιστο «να επηρεαστείς» από μια RD. Αφού ολόκληρη οικογένεια ενός ασθενούς στην πραγματικότητα επηρεάζεται.

Όλη η οικογένεια του ασθενούς με RD, είτε είναι παιδί είτε ενήλικας επηρεάζεται από την πάθηση του αγαπημένου της προσώπου και περιθωριοποιείται : ψυχολογικά, κοινωνικά, πολιτισμικά και γίνονται ευάλωτες οικονομικά. Σε αρκετές περιπτώσεις η γέννηση ενός παιδιού με RD ήταν η αιτία διαζυγίου.

Όποιες κι αν είναι οι αποκαλύψεις, η διάγνωση μιας RD σημαίνει ότι η ζωή όλων ανατρέπεται. Προκειμένου να βοηθηθούν ασθενείς με RD και οι οικογένειες τους ώστε να αντιμετωπίσουν το μέλλον και να αποφύγουν έναν κόσμο που καταρρέει, έχει πολύ μεγάλη σημασία η ψυχολογική υποστήριξη.

Μαρτυρία :

«Όταν ο J. Είχε διαγνωστεί με ένα απειλητικό για τη ζωή του, μεταβολικό νόσημα, οι ελπίδες και τα όνειρα μας γκρεμίστηκαν. Όταν γεννιέται το παιδί σου κάνεις όνειρα και σκέψεις για το τι θα γίνει όταν μεγαλώσει.... Τώρα αντικαταστάθηκαν από καινούργια... όπως η ελπίδα να τον πάρουμε σπίτι από το νοσοκομείο!!»⁴⁶

Παρά τις μελέτες που έχουν γίνει υπάρχει μικρή γνώση για τις συνέπειες που υπάρχουν στην ζωή των οικογενειών με παιδιά με RD. Σε μια έρευνα που έγινε στη Σουηδία αξιολογήθηκε το άγχος και η ευεξία των γονέων παιδιών με σπάνιες παθήσεις.

Σκοπός ήταν οι μετρήσεις άγχους των γονιών πριν και μετά την παρέμβαση ενδυνάμωσης στο να διαχειριστούν την αναπηρία του παιδιού τους (κοινωνική υποστήριξη, αισιοδοξία). Βρέθηκε υψηλό άγχος, φυσική και συναισθηματική ένταση στις μητέρες και ιδιαίτερα στις ανύπαντρες μητέρες. Οι πατέρες εμφάνισαν υψηλό stress που σχετιζόταν με την ανικανότητα, η οποία μειώθηκε μετά την παρέμβαση. Μειωμένη ένταση βρέθηκε μεταξύ των μητέρων και πατέρων που εργαζόνταν με πλήρη ωράριο.

Η γνώση και η κοινωνική υποστήριξη που έλαβαν, έκαναν τους γονείς να αντιμετωπίσουν ενεργά την αναπηρία του παιδιού τους.⁴⁷

Η αλλαγή των συναισθημάτων των γονιών μετά τη διάγνωση RD

Οι αντιδράσεις των γονιών ποικίλλουν και οι ρόλοι διαφοροποιούνται με άρρωστο παιδί. **Οι μητέρες** που φροντίζουν παιδιά με σοβαρές ασθένειες διαφοροποιούνται σε σχέση με τις άλλες μητέρες.

- «Κουβαλούν» : φόβους (π.χ. αν συμβεί κάτι στο παιδί μου;), ανασφάλειες (π.χ. είμαι αρκετή;).
- Μαθαίνουν να ζουν πέρα από τις δικές τους ανάγκες και τα «θέλω» τους.
- Σταματούν την εργασία για να γίνουν φροντιστές.
- Νιώθουν ένοχες επειδή αφιερώνουν περισσότερο χρόνο στο άρρωστο παιδί από ότι στο υγιές.

Όλοι εμείς (φίλοι, συγγενείς, επαγγελματίες υγείας) είμαστε «θεατές» σε αυτό το έργο και οφείλουμε :

- Να αναγνωρίσουμε τις μάχες που δίνουν.
- Να μοιραζόμαστε μαζί τους τις ελπίδες και τις χαρές καθώς και τις απογοητεύσεις.
- Να έχουμε κατά νου ότι δεν μπορούμε να καταλάβουμε τι περνούν.
- Να δικαιολογούμε ανάρμοστες συμπεριφορές θέτοντας τα όρια με ευγενικό τρόπο.⁴⁸

Κάτι ανάλογο συμβαίνει και με τους **πατέρες** :

- Ο πατέρας βρίσκεται ξαφνικά ανάμεσα σε δύο κόσμους : Να εργαστεί και να φροντίσει τα υγιή παιδιά στο σπίτι.
- Αρκετοί, λόγω παλαιότερων προτύπων, δεν έχουν την ελευθερία να εκφράσουν τον πόνο τους, την ανασφάλειά τους και τρομοκρατούνται με αποτέλεσμα να μην διαχειρίζονται ορθά τα ζητήματα που προκύπτουν.⁴⁹

4.9.1 Η οικογένεια του χρονίως πάσχοντος ασθενούς

Μία χρόνια ασθένεια σε κάποιο μέλος της οικογένειας αποτελεί στρεσογόνο παράγοντα και είναι δυνατό να αλλάξει τη δομή και τη λειτουργία της και να επιφέρει αλλαγές στην άσκηση των οικογενειακών αναπτυξιακών καθηκόντων.

Πολλοί και διαφορετικοί παράγοντες επηρεάζουν τις αντιδράσεις της οικογένειας στη χρόνια ασθένεια. Κατά συνέπεια αυτές επηρεάζουν τις αντιδράσεις του ασθενούς και την αντίληψή του για την ασθένεια.

Οι παράγοντες που επηρεάζουν τις αντιδράσεις στη χρόνια ασθένεια μπορεί να είναι :

- Προσωπικοί
- Κοινωνικοί

- Και οικονομικοί

Ενώ αφορούν τη φύση και την πορεία, καθώς και τις απαιτήσεις της ασθένειας όπως τις αντιλαμβάνονται τα μέλη της οικογένειας.

Η υποστήριξη προς την οικογένεια του ασθενούς είναι σημαντική. Οι ακόλουθες πληροφορίες πρέπει να λαμβάνονται υπόψιν κατά την εκτίμηση της οικογένειας και το σχεδιασμό της θεραπείας του ασθενούς :

- Τα οικογενειακά πρότυπα συνοχής και επικοινωνίας
- Οι οικογενειακές αλληλεπιδράσεις που υποστηρίζουν την αυτοεξυπηρέτηση του ασθενούς
- Ο αριθμός των φίλων, συγγενών και κοινωνικών συστημάτων υποστήριξης (π.χ. κοινότητες ανθρώπων που φροντίζουν ασθενή με την ίδια πάθηση, μέλη εκκλησίας) που είναι διαθέσιμος για τον ασθενή
- Οι οικογενειακές αξίες και πεποιθήσεις για την υγεία και την ασθένεια
- Οι πολιτισμικές και θρησκευτικές πεποιθήσεις
- Το αναπτυξιακό στάδιο του ασθενούς και της οικογένειας. Οι τυποποιημένες εκπαιδευτικές μέθοδοι ενδέχεται να μην είναι αποτελεσματικές. Οι χρόνιοι πάσχοντες και οι οικογένειές τους θα πρέπει να έχουν τη δυνατότητα να επιλέξουν ελεύθερα τις ομάδες αυτοβοήθειας καθώς και τον τρόπο αλληλεπιδράσεων τους με τους ασθενείς που πάσχουν από το ίδιο νόσημα.⁵⁰

4.10 Ενδυνάμωση οικογενειών

Οι προσεγγίσεις για τη βοήθεια των ατόμων και των οικογενειών, ώστε να αναλάβουν ενεργό ρόλο στην υγειονομική τους περίθαλψη, πρέπει να εστιάσουν στην ενδυνάμωση παρά στην παροχή βοήθειας (Chinn, 2008).

Εάν οι οικογένειες δεν θεωρούν μια κατάσταση ως πρόβλημα, η προσφορά περίθαλψης μπορεί να προκαλέσει δυσαρέσκεια. Επίσης μπορεί να έχει αρνητικές συνέπειες αν δεν υπάρχει μια αντιστοιχία μεταξύ αυτού που αναμένεται και αυτού που προσφέρεται.

Η αποτυχία ενός νοσηλευτή να αναγνωρίσει τις ικανότητες μιας οικογένειας και να καθορίσει έναν ενεργό ρόλο γι' αυτήν μπορεί να οδηγήσει στην εξάρτηση και στην έλλειψη της ανάπτυξης.

4.10.1 Οικογένειες, ενεργοί συμμετέχοντες

Για να γίνουν οι οικογένειες ενεργοί συμμετέχοντες θα πρέπει να έχουν :

- Μια αίσθηση της προσωπικής ικανότητας
- Και μια προθυμία να λάβουν μέτρα

Οι ορισμοί της ενδυνάμωσης απεικονίζουν τα ακόλουθα 3 χαρακτηριστικά μιας οικογένειας που επιδιώκει βοήθεια

- Πρόσβαση και έλεγχος αναγκαίων πόρων
- Δυνατότητες λήψης αποφάσεων και επίλυσης προβλημάτων
- Δυνατότητα να επικοινωνούν και να λαμβάνουν τους αναγκαίους πόρους

Το τελευταίο αναφέρεται στο γεγονός ότι οι οικογένειες μπορούν να μάθουν πώς να κάνουν τα εξής :

- να προσδιορίζουν τις πηγές βοήθειας
- να έρθουν σε επαφή με τις υπηρεσίες προκειμένου να υποβάλλουν κρίσιμες / κριτικές ερωτήσεις
- να διαπραγματευτούν με τις υπηρεσίες για να ικανοποιηθούν οι οικογενειακές ανάγκες

Έτσι καταφέρνουν ένας ασθενής, μία οικογένεια, ένας οργανισμός να πάρουν τον έλεγχο της ζωής τους.

Για να αντιμετωπίσουν αποτελεσματικά την ασθένεια όλοι οι ασθενείς και οι φροντιστές τους χρειάζονται :

- α) Βασικές ιατρικές πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια και τη θεραπεία της
- β) Βασικές ψυχολογικές πληροφορίες σχετικά με τους μηχανισμούς που συνδέονται με τη νόσο και ψυχολογικές δεξιότητες που είναι απαραίτητες για την αντιμετώπισή της.

Θα πρέπει να δημιουργηθούν σεμινάρια. Τα σεμινάρια ψυχο-εκπαίδευσης έχουν σκοπό να παρέχουν βασική εκπαίδευση και απόκτηση δεξιοτήτων όπως :

- κίνητρα
- αυτοπειθαρχία
- αυτοδυναμία
- αντοχή στο στρες
- αισιοδοξία
- δεξιότητες επικοινωνίας⁵⁰
-

4.10.2 Εκβάσεις ενδυνάμωσης

Οι εκβάσεις της ενδυνάμωσης (Koelen & Linstrom, 2005):

- θετικός αυτοσεβασμός
- δυνατότητα να τεθούν και να επιτευχθούν στόχοι
- μια αίσθηση ελέγχου της ζωής και της διαδικασίας αλλαγής
- μια αίσθηση ελπίδας για το μέλλον

4.10.3 Νοσηλευτική παρέμβαση που ενσωματώνει τις αρχές ενδυνάμωσης στην οικογένεια

Καταρχήν καλύπτει τις ακόλουθες απαιτήσεις :

- Κατευθύνεται προς την οικοδόμηση των νοσηλευτών – οικογενειών.
- Υπογραμμίζει τη μείωση κινδύνου υγείας και την προαγωγή υγείας.
- Η προσέγγιση του νοσηλευτή στην οικογένεια πρέπει να είναι θετική και εστιασμένη στις ικανότητες της οικογένειας και όχι στα προβλήματα ή στα ελλείμματά της.
- Οι παρεμβάσεις πρέπει να είναι σύμφωνες με τους οικογενειακούς πολιτιστικούς κανόνες και την οικογενειακή αντίληψη στο πρόβλημα.
- Ο νοσηλευτής δεν πρέπει να λαμβάνει αποφάσεις για την οικογένεια. Πρέπει να την υποστηρίζει στο να αποφασίζει, να αποκτήσει αυτό – εκτίμηση με την αναγνώριση και τη

χρησιμοποίηση των οικογενειακών δυνάμεων και των δικτύων υποστήριξης (Π.Ε.Σ.ΠΑ, Eurodis Orphanet).

Οι παρεμβάσεις που προωθούν την επιθυμητή οικογενειακή συμπεριφορά μειώνουν την ανάγκη για εξωτερική βοήθεια και οι οικογένειες αντιμετωπίζονται ως ενεργά αρμόδιες να επιφέρουν τις επιθυμητές αλλαγές.

Η συνεργασία μεταξύ νοσηλευτή και οικογένειας πρέπει να χαρακτηρίζεται από συνεννόηση και κοινή ευθύνη.⁵¹

4.11 Οικογενειακή νοσηλευτική στην κοινότητα

Στο σύγχρονο σύστημα υγειονομικής περίθαλψης, οι οικογένειες είναι σημαντικοί παράγοντες των ομάδων υγειονομικής φροντίδας, δεδομένου ότι είναι πάντα η παρούσα δύναμη κατά τη διάρκεια της φροντίδας. Οι οικογένειες είναι πιο αρμόδιες από ποτέ για την ενίσχυση της φροντίδας υγείας των άρρωστων μελών τους.

Οι νοσηλευτές είναι αρμόδιοι για :

- Να βοηθούν τις οικογένειες να προφυλάσσουν την υγεία τους.
- Να εντοπίζουν τις ανάγκες των οικογενειών.
- Να αντιμετωπίζουν τα προβλήματα υγείας μέσα στο πλαίσιο της υπάρχουσας οικογενειακής δομής και των κοινοτικών πόρων.
- Να συνεργάζονται με τις οικογένειες για να αναπτύξουν χρήσιμες παρεμβάσεις⁵²

Αρκετοί γονείς αποφασίζουν να ηγηθούν και να έχουν τον έλεγχο της ζωής του ασθενούς, μέλους της οικογένειας, και της δικής τους. Όταν η κοινωνική υποστήριξη καθώς και η ψυχολογική είναι αμελητέα τότε ασθενείς ή και γονείς ασθενών δημιουργούν το δικό τους οργανισμό, παρέχοντας σε άλλους ασθενείς και οικογένειες πληροφορίες

- για την περιγραφή της νόσου
- που μπορούν να βρουν εξειδικευμένους ιατρούς
- που μπορούν να βρουν καλά πληροφορημένους κοινωνικούς λειτουργούς
- τα δικαιώματα των ασθενών
- πρόσβαση σε κοινωνικές ομάδες⁵³

Σε ατομικό επίπεδο μία μητέρα μπορεί να :

- να καταγράφει τα συμπτώματα καθημερινά
- να επικοινωνεί με τους γιατρούς σε όλο τον κόσμο μέχρι να βρει απαντήσεις
- να φέρνει σε επαφή τους γιατρούς ώστε να συνεργάζονται, αφού οι σπάνιες ασθένειες δεν είναι γνωστές, έχοντας τα δεδομένα της μητέρας.⁵⁴

4.12 Συμβουλές από ασθενείς με σπάνιες παθήσεις

Γνωρίζοντας ότι οι ιατρικές γνώσεις είναι ελλιπείς, οι ίδιοι οι ασθενείς με RDs γνωστοποιούν τόσο σε άλλους ασθενείς όσο και στους φροντιστές τρόπους :

4.12.1 Αντιμετώπισης όσων αμφισβητούν την ασθένειά σας (Οι σπάνιες παθήσεις είναι και αόρατες)

- να είστε σύντομοι, ξεκάθαροι και να έχετε αυτοπεποίθηση (δεν χρειάζεται να απολογείστε)
- μη κλονίζεσθε
- βάλτε όρια (π.χ. ποιους θέλετε να συναναστρέφεστε)
- απαλλαγθείτε από την ενοχή
- βρείτε μια ομάδα υποστήριξης⁵⁵

4.12.2 Στήριξη κάποιου που ζει με ινομυαλγία ή χρόνιο πόνο

- Ενημερωθείτε!
- Μη απογοητεύεστε όταν ο ασθενής ακυρώνει σχέδια που είχατε κάνει.
- Απαγορεύεται ο οίκτος!
- Να προσφέρετε βοήθεια.
- Να ακούτε τον ασθενή.
- Μην «καταστροφολογείτε» σχετικά με την ασθένεια.

- Να είστε ευαίσθητοι και υποστηρικτικοί.
- Να προσέχετε τον εαυτό σας.
- Να είστε θετικοί.⁵⁶



4.12.3 Χειρισμών συγγενών που δεν κατανοούν τη χρόνια πάθησή σας

· Όσοι δεν θέλουν να αναγνωρίσουν την κατάσταση σας, φροντίστε να μην έχετε επικοινωνία μαζί τους

- Μη ζητάτε από αυτούς οποιαδήποτε βοήθεια σε ότι αφορά την υγεία σας.
- Όταν σας ρωτάνε «πώς είσαι;» απαντήστε «καλά» (έτσι κι αλλιώς δεν ενδιαφέρονται).

Πρέπει όμως να θυμάστε :

- Οι άνθρωποι δεν είναι κακοί εκ γενετής, απλά άλλοι καταλαβαίνουν και άλλοι όχι.
- Οι άνθρωποι αλλάζουν.
- Για να σας αγαπήσουν οι άλλοι πρέπει πρώτα να αγαπήσετε τον εαυτό σας.
- Μη χάνετε την ελπίδα.
- Δεν προορίζονται όλοι να είναι στη ζωή σας.⁵⁵

4.13 Ιατροί και «έμπειροι ασθενείς» σύμμαχοι ενάντια στην ασθένεια

Μία από τις τελευταίες αλλαγές που προκαλεί έντονο προβληματισμό, καθώς και επιφυλακτικότητα στον ιατρικό κόσμο είναι ο νέος ρόλος του σύγχρονου ασθενή.

Τα προβλήματα και οι δυσκολίες που υφίστανται στον τομέα της υγείας σε συνδυασμό με τα τεχνολογικά μέσα οδήγησαν στη «γέννηση» ενός νέου είδους ασθενούς στον «έμπειρο ασθενή» γνωστό και ως e-patient. Ο οποίος σήμερα είναι πιο ενημερωμένος, πιο ενεργοποιημένος, πιο επικοινωνιακός αρά και πιο δυναμικός, ώστε να μπορεί πλέον να συμμετέχει ουσιαστικά και να συμβάλει ενεργά σε θέματα που αφορούν την υγεία τους.

Για να τους δοθεί όμως χώρος και βήμα θα πρέπει τόσο η ιατρική κοινότητα όσο και οι ίδιοι οι πάσχοντες να απαλλαχθούν από παγιωμένες αντιλήψεις όπως για παράδειγμα :

- ότι οι γιατροί γνωρίζουν τα πάντα και συνεπώς οι ασθενείς δεν έχουν να προσθέσουν κάτι
- να αποδεχθούν πως η συμμαχία και η αλληλοσυμπλήρωση είναι τα καλύτερα «όπλα» ενάντια σε κάθε εχθρό

Αναμφισβήτητα, οι ιατροί και οι επαγγελματίες υγείας είναι εκείνοι που κατέχουν την επιστημονική γνώση, και κανείς δεν μπορεί και δεν πρέπει να τους υποκαταστήσει. Παρ' όλα αυτά όμως διανύουμε μια εποχή όπου το διαδίκτυο, με όσους κινδύνους και αν αυτό κρύβει, εάν χρησιμοποιείται σωστά, δίνει στο χρήστη μια μεγάλη «δύναμη», αυτή της ενημέρωσης. Ενημέρωση που είναι αποτελεσματική στη μάχη με τη νόσο. Η ανάγκη ενός ασθενούς ή ενός φροντιστή για περαιτέρω έρευνα γύρω από όλες τις θεραπευτικές δυνατότητες ανά τον κόσμο και άρα το δικαίωμα στην επιλογή, είναι κάτι που δεν μπορεί να αντιμετωπίζεται από κανέναν με σαρκασμό και απαξίωση.

Όσον αφορά τις σπάνιες παθήσεις η ύπαρξη Διαδικτυακών κοινοτήτων ασθενών όπως το Rare Connect δημιουργήθηκε για να μπορούν οι «σπάνιοι» ασθενείς να ανταλλάσουν πληροφορίες και να βρίσκουν απαντήσεις σε ερωτήματα που ενδεχομένως οι γιατροί αδυνατούν να δώσουν. Γι' αυτό δυσκολεύεται κανείς να αμφισβητήσει τη χρήση αλλά και τη χρησιμότητά τους.⁵⁷

4.13.1 Συμβουλές για τους ασθενείς : πώς να συνεργάζεστε αποτελεσματικά με τους γιατρούς σας

1. Θεωρείστε ότι η ιατροφαρμακευτική περίθαλψη πρέπει να αποτελεί μια συνεργασία ανάμεσα στους ασθενείς, στους οικείους τους και στους γιατρούς.

2. Να τρέφετε αμοιβαίο σεβασμό ο ένας για τη συνεισφορά του άλλου. Ο γιατρός σας γνωρίζει την επιστήμη αλλά και εσείς τον εαυτό σας.
3. Αναλάβετε την ευθύνη για την υγεία σας : η ιατροφαρμακευτική αγωγή δεν είναι σπορ που παρακολουθείς σαν θεατής, χρειάζεται συμμετοχή.
4. Προετοιμαστείτε πριν από την επίσκεψή σας στον γιατρό (π.χ. κάντε λίστα με όσα θέλετε να ρωτήσετε).
5. Κατανοείτε ότι δεν είστε ο μοναδικός ασθενής και μη σπαταλάτε το χρόνο του.
6. Επικοινωνήστε. Εάν ο γιατρός σας δεν μπορεί είτε να μιλάει είτε να ακούει, βρείτε κάποιον που μπορεί να συνεργαστεί. Εάν δεν υπάρχει καλή επικοινωνία, εσείς είστε αυτός που θα ζημιωθεί περισσότερο.
7. Κρατήστε αντίγραφα.
8. Μην απαιτείτε εξετάσεις ή θεραπείες, απλώς συζητήστε το θέμα μαζί του.
9. Αναλάβετε την ευθύνη για την καλή σας κατάσταση. Μείνετε σε επαφή.
10. Φροντίστε τα σχόλιά σας στην ομάδα να είναι εποικοδομητικά τόσο τα θετικά όσο και τα αρνητικά. Ακούστε αυτά που έχουν να σας πουν και δεχθείτε τα σχόλια για σας. Αυτό θα πει συνεργασία.
11. Προσοχή στην αναζήτηση πληροφοριών από το διαδίκτυο.

Ο E- Patient Dave προτείνει :

- ενδυναμώστε μας
- ενεργοποιήστε μας
- εκπαιδεύστε μας
- ενθαρρύνετέ μας

για να παλέψουμε μαζί, σαν σύμμαχοι, τον κοινό εχθρό μας, την ασθένεια.⁵⁸

4.14 Οι ρόλοι νοσηλευτή σε ασθενείς με RDs

Τους ρόλους αυτούς μπορούν να τους αναλάβουν οι επαγγελματίες υγείας και ιδιαίτερα οι νοσηλεύτες.

4.14.1 Ο νοσηλευτής ως εκπαιδευτής

Η σπουδαιότητα του ρόλου του νοσηλευτή ως εκπαιδευτή του ασθενούς φαίνεται διαρκώς, παρέχεται στον ασθενή που νοσηλεύεται και πρόκειται να πάρει εξιτήριο από το νοσοκομείο ή από το κέντρο αποκατάστασης και να μεταβεί στην οικεία του. Η κατ' οίκον φροντίδα σημαίνει ότι τα μέλη της οικογένειας που συμμετέχουν στην φροντίδα του θα πρέπει να είναι σε θέση να επιτελέσουν δεξιότητες. Το σχέδιο εξόδου του ασθενούς περιλαμβάνει πηγές παραπομπών, κοινοτικούς και προσωπικούς πόρους καθώς και διευθέτηση του απαραίτητου εξοπλισμού και των προμηθειών στα πλαίσια της κατ' οίκον φροντίδας. Γι' αυτό ο ρόλος του νοσηλευτή στην εκπαίδευση είναι πρωταρχικός.

Στα χαρακτηριστικά του Νοσηλευτή εκπαιδευτή συμπεριλαμβάνονται : η ενεργητικότητα, η διάθεση, οι γνώσεις, η υπομονή, η ευαισθητοποίηση.

Ο νοσηλευτής παρέχει επιμόρφωση :

- μεταδίδει ιδέες, στοιχεία, ικανότητες
- διαμορφώνει τη γνώση, τη νοοτροπία, τις αξίες, τις πεποιθήσεις, τις συμπεριφορές και τις συνήθειες των ατόμων, οικογενειών, συστημάτων και ικανοτήτων

Οι μέθοδοι διδασκαλίας μπορεί να είναι :

- οι διαλέξεις
- η ατομική διδασκαλία
- η χρήση των ΜΜΕ (τύπος, ραδιόφωνο)
- τα οπτικοακουστικά μέσα
- η χρήση ηλεκτρονικών υπολογιστών⁵⁹

4.14.2 Ο νοσηλευτής ως συνήγορος

Ο νοσηλευτής ως υποστηρικτής και συμπαραστάτης θα προωθήσει ενεργά το δικαίωμα του ασθενούς στην αυτονομία και στην ελεύθερη επιλογή.

Θα μιλήσει εκ μέρους τους ασθενούς, θα μεσολαβήσει μεταξύ αυτού και άλλων προσώπων και θα προστατεύσει το δικαίωμά του για αυτοδιάθεση (Ellis & Harley, 2007).

Οι στόχοι του νοσηλευτή ως συνηγόρου είναι να :

- εκτιμά την ανάγκη του για υποστήριξη
- επικοινωνεί με τα υπόλοιπα μέλη της ιατρονοσηλευτικής ομάδας
- βοηθά και να στηρίζει τον ασθενή στη λήψη αποφάσεων
- λειτουργεί καταλυτικά για αλλαγές στο σύστημα παροχής φροντίδας υγείας

Η πεποίθηση που πρέπει να έχει : Ο κάθε ασθενής έχει δικαίωμα να επιλέγει ανάμεσα στις διαθέσιμες θεραπείες αφού του δοθεί η κατάλληλη πληροφόρηση.⁶⁰

4.14.3 Ο νοσηλευτής ως καθοδηγητής

Όλοι οι νοσηλευτές πρέπει να καθοδηγούν τους ασθενείς. Στην περίπτωση των ασθενών με RDs θα πρέπει να καθοδηγήσουν τους ασθενείς ή τους φροντιστές τους στο να λάβουν έγκυρη πληροφόρηση ή να τους παραπέμψουν σε ειδικευμένο προσωπικό (ιατρούς, ψυχολόγους, κοινωνικούς λειτουργούς).

Η σωστή πληροφόρηση και η γνώση δίνουν τη δυνατότητα στους ασθενείς να αποκτούν τον έλεγχο της κατάστασής τους. Η ενδυνάμωση και η επίγνωση της πάθησής τους θα βοηθήσουν να προχωρήσει με περισσότερη αυτοπεποίθηση⁶⁰.

4.14.4 Ο νοσηλευτής ως σύμβουλος

Αναζητά πληροφορίες και παράγει λύσεις προς επιλογή σε συγκεκριμένα προβλήματα. Η κοινότητα, το σύστημα, η οικογένεια ή το άτομο αποφασίζει και δρα σύμφωνα με την επιλογή που ταιριάζει καλύτερα στις περιστάσεις.

4.14.5 Νοσηλευτική και συνεργασία

Ο νοσηλευτής δεσμεύει δύο ή περισσότερα άτομα ή οργανώσεις για την πραγματοποίηση ενός κοινού στόχου.

Παράγει και αναπτύσσει συμμαχίες, μεταξύ οργανισμών ή των ανθρώπων για ένα κοινό στόχο. Χτίζει δεσμούς, λύνει προβλήματα και ή ενισχύει την τοπική ηγεσία στα θέματα υγείας.

4.14.6 Χρήση κοινωνικής διαφήμισης

Ο νοσηλευτής χρησιμοποιεί εμπορικές διαφημιστικές αρχές και τεχνολογίες για προγράμματα έτσι ώστε να βελτιωθεί η γνώση, οι νοοτροπίες, οι αξίες, οι πεποιθήσεις, οι συμπεριφορές και οι συνήθειες του πληθυσμού.

4.14.7 Ανάπτυξη πολιτικής

Διαμορφώνει ένα σχέδιο επίλυσης και καθορίζει τους αναγκαίους πόρους. Η ανάπτυξη πολιτικής οδηγεί σε νόμους, κανόνες και ρυθμίσεις.⁶¹

4.15 Υποστήριξη ασθενών από συλλόγους

-ΠΕΣΠΑ παρέχει δωρεάν ψυχολογική υποστήριξη στους ασθενείς και στις οικογένειές τους με σκοπό να βοηθήσει να μην νιώθουν μόνοι και αβοήθητοι, ερχόμενοι αντιμέτωποι με κάποια σπάνια πάθηση (διαθέσιμη τηλεφωνική γραμμή ψυχολογικής υποστήριξης, ατομικές συνεδρίες, ομάδες ψυχολογικής υποστήριξης – αλληλοβοήθειας)⁹

-Μη κυβερνητικές – μη κερδοσκοπικές οργανώσεις στήριξης ασθενών και των οικογενειών τους

(Χρήσιμοι σύνδεσμοι για τον πολίτη από το site του Υπουργείου Υγείας)⁶²

- Δράσεις συλλόγων 2013 / 2014

Σύλλογοι Ασθενών Ελλάδος¹⁷

- Rare Connect A Eurodis Initiative

- Εύρεση κοινότητας ή μιας ομάδας για συζήτηση με σκοπό την υποστήριξη
- Ένταξη σε μια κοινότητα ή σε μια συζήτηση
- Μοιραστείτε την ιστορία σας ή κάντε ερωτήσεις
- Γνωρισθείτε αλλά και συνδεθείτε μαζί τους

Αφορά ασθενείς με RDs, τις οικογένειές τους ή και οργανώσεις ασθενών. Έχουν δημιουργηθεί κοινότητες on line. Παρέχεται μια ολοκληρωμένη υπηρεσία μηχανικής μετάφρασης έτσι ώστε να εξασφαλιστεί η ποιότητα της επικοινωνίας

- Υπάρχει λίστα κοινοτήτων σπάνιων ασθενειών²⁰

5. Βασικές πληροφορίες για 10 σπάνιες παθήσεις

Σύμφωνα με τα σχέδια εργασίας της Γενικής Διεύθυνσης Υγείας και Προστασίας των Καταναλωτών (SANCO) στο πλαίσιο εφαρμογής του προγράμματος για τη Δημόσια Υγεία, καθορίστηκαν οι κάτωθι βασικές γραμμές δράσης για την αντιμετώπιση των σπάνιων παθήσεων.

- Η παροχή υποστήριξης σε δίκτυα πληροφόρησης για τις σπάνιες ασθένειες, καθώς και για την ανάπτυξη βέλτιστων πρακτικών

- Η δημιουργία μιας ευρωπαϊκής συμβουλευτικής δομής, της ειδικής ομάδας εργασίας σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες (η οποία επικουρείται από μια επιστημονική γραμματεία) ως ευρωπαϊκό σημείο αναφοράς ,για την ανταλλαγή βέλτιστων πρακτικών.

- Ο συντονισμός των δράσεων του προγράμματος για τη Δημόσια Υγεία

Η Ελλάδα συμμετέχει στο πρόγραμμα Joint Action (Κοινής ΔΡΑΣΗΣ) του ORPHANET μέσω του ΚΕΕΛΠΝΟ (Κέντρο Ελέγχου και Πρόληψης Νοσημάτων).

Άμεσος σκοπός του προγράμματος είναι η πληροφόρηση και η διαρκής ενημέρωση του περιεχομένου της εγκυκλοπαίδειας των σπάνιων νόσων καθώς και ο εμπλουτισμός με συμπτωματολογία των νόσων.

Οι σύνδεσμοι που παραθέτει το ΚΕΕΛΠΝΟ είναι :

- ORPHANET (Ευρωπαϊκή Διαδικτυακή πύλη για RD)
- ΠΕΣΠΑ (Πανελλήνια Ένωση Σπάνιων Παθήσεων)
- EURORDIS (European Organization for Rare Disease)
- ΥΓΕΙΑ – ΕΕ (Πύλη ΕΕ για τη Δημόσια Υγεία)
- EMEA (European Medicines Agency / Ευρωπαϊκός Οργανισμός Φαρμάκων)
- NIH (National Institutes of Health)
- NORD (National Organization Rare Diseases)
- E – Rare 2 (Ευρωπαϊκό Ερευνητικό Πρόγραμμα για τα σπάνια νοσήματα, 2010-2014)

Στην Αθήνα το 2008, σε μια προσπάθεια δημιουργίας Εθνικής Στρατηγικής για την ολιστική προσέγγιση των σπάνιων παθήσεων και στα πλαίσιο συμμετοχής της χώρας μας στο EUROPLAN (www.europlanproject.eu) εκπονήθηκε Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις (2008-2012).

Οι στρατηγικές προτεραιότητες αφορούσαν 6 άξονες :

I. Έγκαιρη Διάγνωση

II. Θεραπεία

III. Πρόνοια

IV. Έρευνα

V. Εκπαίδευση → Δράση 1 : Βελτίωση της Πληροφόρησης και της γνώσης Ασθενών και Συγγενών τους
→ Δράση 2 : Εκπαίδευση Επαγγελματιών Υγείας για Ακριβέστερη και Ταχύτερη Διαγνωστική Διερεύνηση και Καλύτερη Θεραπευτική Αντιμετώπιση

VI. Ανάπτυξης στρατηγικής που βασίζεται στην Εταιρική Σχέση

Οι RDs χαρακτηρίζονται από χαμηλή συχνότητα εμφάνισης και μεγάλη ετερογένεια. Στην πλειοψηφία τους είναι γενετικής φύσεως ασθένειες, συμπεριλαμβανομένων, μεταξύ άλλων, συγγενών δυσπλασιών, σπάνιων μορφών παιδικού καρκίνου καθώς και αιματολογικών, αυτοάνοσων, δερματολογικών, ενδοκρινολογικών, καρδιολογικών, αναπνευστικών, γαστρεντερικών, μεταβολικών, νευρολογικών και νευρομυϊκών, ορθοπεδικών και οφθαλμολογικών νοσημάτων.



ΤΙ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΓΝΩΡΙΖΩ ΓΙΑ :

Σύνδρομο Guillain-Barré

ORPHA2103

Συνώνυμο (α)	GBS σύνδρομο Guillain-Barré-Strohl
Επικράτηση	1-9 / 100 000
Κληρονομικότητα	Πολυγονιδιακή / πολυπαραγοντική
Ηλικία έναρξης	Όλες οι ηλικίες

ΟΡΦΑΝΑ ΦΑΡΜΑΚΑ

Substances

- 4-aminopyridine
- Fampridine

Tradenames

- ENDOBULINE
- FLEBOGAMMA DIF
- GAMMAGARD
- KIOVIG
- OCTAGAM
- PRIVIGEN
- SANDOGLOBULINE
- TEGELINE



:: Σύνδρομο Guillain-Barré

Αριθμός Orphanet: ORPHA2103

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Σύνδρομο Guillain-Barré (GBS) είναι ένας όρος που χρησιμοποιείται για να περιγράψει ένα φάσμα σπανίων μετα-λοιμωδών νευροπαθειών, που εμφανίζονται συνήθως σε κατά τα άλλα υγιείς ασθενείς. Το GBS παρουσιάζει κλινική ετερογένεια και περιλαμβάνει την οξεία φλεγμονώδη απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια (AIDP), την οξεία κινητική αξονική νευροπάθεια (AMAN) και την οξεία κινητική-αισθητική αξονική νευροπάθεια (AMSAN), το σύνδρομο Miller-Fisher (MFS; Δείτε αυτούς τους όρους) και κάποιες άλλες τοπικές παραλλαγές. Η συνολική ετήσια επίπτωση του GBS κυμαίνεται μεταξύ 1/91.000 και 1/55.000. Στην Ευρώπη και τη Βόρεια Αμερική, η AIDP είναι η πιο συχνή μορφή του GBS (αντιπροσωπεύει περίπου το 90% των περιπτώσεων) και έτσι ο όρος GBS σε γενικές γραμμές είναι συνώνυμος του AIDP στις δυτικές χώρες. Οι αξονικές μορφές αντιπροσωπεύουν μόλις το 3-5% των περιπτώσεων στις δυτικές χώρες, αλλά είναι πολύ πιο συχνές (30%-50% των περιπτώσεων GBS) στην Ασία και τη Λατινική Αμερική. Στην πλειονότητα των περιπτώσεων, μια λοίμωξη προηγείται της έναρξης της αδυναμίας των άκρων, με την λοίμωξη από *Campylobacter jejuni* να προσδιορίζεται ως το πιο συχνό αρχικό συμβάν. Το GBS έχει επίσης αναφερθεί μετά από εμβολιασμό ή μετά από χειρουργική επέμβαση. Η θεραπεία αποτελείται από την άμεση ενδοφλέβια χορήγηση ανοσοσφαιρίνης (IVIg) ή πλασμαφαίρεση (PE). Η φυσικοθεραπεία και η αποκατάσταση είναι επίσης σημαντικές. Η πρόγνωση ποικίλλει ανάλογα με τη μορφή του GBS και κυμαίνεται από πλήρη αποκατάσταση των ασθενών, σε εκείνους που δεν μπορούν να περπατήσουν 6 μήνες μετά την έναρξη της νόσου και σε ασθενείς στους οποίους η νόσος έχει θανατηφόρα έκβαση.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Pieter VAN DOORN

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελιάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Δεκέμβριος 2009

Μετάφραση: Μάιος 2014



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 1

Εμπειρογνώμονας κριτικός (s)

Pr PA [Pieter] VAN DOORN

Τελευταία ενημέρωση: Δεκέμβριος 2009

ΤΙ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΓΝΩΡΙΖΩ ΓΙΑ :

Νευροϊνωμάτωση τύπου 1

ORPHA636

Συνώνυμο (α)	NF1 νόσο Von Recklinghausen
Επικράτηση	1-5 / 10 000
Κληρονομικότητα	αυτοσωματικό κυρίαρχο
Ηλικία έναρξης	βρεφική ηλικία Νεογνά

ΟΡΦΑΝΑ ΦΑΡΜΑΚΑ: 0

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (NF1) είναι κλινικά ετερογενής, νευροδερματική γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από café-au-lait κηλίδες, οζίδια Lisch, μασχαλαία και βουβωνικές φακίδες, και νευρινώματα.

Επικράτηση φέρεται να είναι 1 / 3.000 γεννήσεις. NF1 έχει αναφερθεί σε πολλές εθνικές ομάδες και επηρεάζει άνδρες και γυναίκες εξίσου.

Τα κλινικά χαρακτηριστικά είναι εξαιρετικά μεταβλητά, ακόμη και εντός της ίδιας οικογένειας. Πολλαπλές café-au-lait κηλίδες που βρέθηκαν σχεδόν σε όλους τους ασθενείς (ορισμένοι κατά τη γέννηση και πιο πριν από το πρώτο έτος). Η ανάπτυξη παρατριμματικών φακίδων αρχίζει από 5 ετών. Πολλαπλά δερματικά και υποδόρια νευρινώματα αναπτύσσονται σε ενήλικες. Σε ηλικιωμένους ασθενείς, συνεχίζουν να αυξάνονται σε αριθμό και μέγεθος. Δερματικά νευρινώματα δεν γίνονται κακοήθεις. Νευρινώματα plexiform (αυξανόμενα κατά μήκος του νεύρου και των κλάδων του) ενδέχεται να προκαλέσουν παραμόρφωση, πόνο, και λειτουργικά προβλήματα και είναι συνήθως παρόντα κατά τη γέννηση και μπορεί να γίνουν κακοήθεις αργότερα στη ζωή. Οφθαλμικές εκδηλώσεις: περιλαμβάνουν οπτικά γλοιώματα οδού και της ίριδα (Lisch οζίδια). Οπτικά γλοιώματα αναπτύσσονται συνήθως πριν από την ηλικία των 6 ετών και σπάνια προχωρούν στη συνέχεια. Οστεοπενία, οστεοπόρωση, υπερανάπτυξη των οστών, κοντό ανάστημα, μακροκεφαλία, σκολίωση, σκελετική δυσπλασία (σφηνοειδής πτέρυγα, σπονδυλική) και ψευδάρθρωση μπορεί να είναι παρόντα. Άλλα χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν την υπέρταση, αγγειοπάθεια, ενδοκρανιακούς όγκους, κακοήθους όγκου περιφερικών νευρικών ελύτρων (MPNST), και περιστασιακά επιληπτικές κρίσεις ή υδροκέφαλο. Η πνευματική ανάπτυξη συνήθως δεν επηρεάζεται σοβαρά, αλλά γνωστικά ελλείμματα και μαθησιακές δυσκολίες είναι συχνά (50% -75%). Ο συνολικός κίνδυνος καρκίνου είναι υψηλότερος από το γενικό πληθυσμό (ισόβιο κίνδυνο 10-12% για MPNST, ως επί το πλείστον μεταξύ 20-40 ετών. Αυξημένο κίνδυνο καρκίνου του μαστού πριν την ηλικία των 50. Οικογενής σπονδυλική στήλη και τμηματικές μορφές NF1 έχουν περιγραφεί. Το Σύνδρομο Watson αποτελεί μέρος του φάσματος NF1. Το Σύνδρομο νευροϊνωμάτωση-Noonan είναι μια παραλλαγή της NF1 σε 99% των περιπτώσεων.

NF1 προκαλείται από μεταλλάξεις στο ογκοκατασταλτικό νευροφιμπρομίνης 1 *NF1* γονιδίου. Τυπικά έχουν καθοριστεί διαγνωστικά κριτήρια, 2 ή περισσότερα από τα ακόλουθα είναι διαγνωστικά: περισσότερο από 5 café-au-lait κηλίδες, 2 ή περισσότερα νευρινώματα ή ένα νευρίνωμα plexiform, οπτικό γλοιώμα, φακίδες, 2 ή περισσότερα οζίδια Lisch, συγκεκριμένες δυσπλασίες των οστών, συγγενής πρώτου βαθμού με

NF1. Η μαγνητική τομογραφία μπορεί να προσδιορίσει την έκταση των νευρινωμάτων plexiform. Μοριακή γενετική εξέταση μπορεί να ζητηθεί, αλλά είναι ως επί το πλείστον δεν χρειάζεται.

Προγεννητική γενετική δοκιμή για υψηλού κινδύνου εγκυμοσύνες είναι δυνατή. Η λειτουργία της κληρονομικότητας: είναι αυτοσωματικό κυρίαρχο. 1 σε 2 περιπτώσεις προκαλείται από *de novo NF1* μεταλλάξεις.

Ειδικά καρδιαγγειακές, οφθαλμικές, νευρολογικές και ορθοπεδικές εκδηλώσεις θα πρέπει να αντιμετωπίζονται από τους αντίστοιχους ειδικούς. Δερματικά ή υποδόρια νευρινώματα μπορούν να αφαιρεθούν χειρουργικά. Νευρινώματα plexiform είναι πολύ πιο δύσκολο να θεραπευτούν.

Γενικά η πρόγνωση είναι καλή, αλλά σημαντική νοσηρότητα είναι κοινή. Η MPNST έχει γενικά κακή πρόγνωση. Κακοήθεια και αγγειακή νόσο είναι οι πιο κοινές αιτίες των πρόωγων θανάτων.

Εμπειρογνώμονας κριτικός (s)

Pr Eric LEGIUS

Τελευταία ενημέρωση: Ιούλιος 2014



café-au-lait κηλίδες



Οζίδια Lisch

ΤΙ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΓΝΩΡΙΖΩ ΓΙΑ :

Charcot-Marie-Tooth τύπου ασθένειας 1

ORPHA65753

Συνώνυμο (α)

Αυτοσωματικό κυρίαρχο
απομυελινωτική Charcot-Marie-Tooth
νόσο
CMT1
Charcot-Marie-Tooth νευροπάθεια
τύπου 1
κληρονομική κινητική και αισθητική
νευροπάθεια τύπου 1

Επικράτηση

1-5 / 10 000

Κληρονομικότητα

αυτοσωματικό κυρίαρχο

Ηλικία έναρξης

Παιδική ηλικία
παιδική ηλικία
Εφηβική
Ενηλίκων

ΟΡΦΑΝΑ ΦΑΡΜΑΚΑ

Substances

Ascorbic acid

Fixed-dose combination

of (R-S) baclofen, naltrexone

hydrochloride and D-sorbitol

Sephin1

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Charcot-Marie-Tooth τύπου της νόσου 1 (CMT1) είναι μια ομάδα αυτοσωματικών κυρίαρχων απομυελινωτικών περιφερικών νευροπαθειών που χαρακτηρίζονται από ακραία αδυναμία και ατροφία, απώλεια αίσθησης, παραμορφώσιστα πόδια, και αργή ταχύτητα αγωγιμότητας των νευρών.

Ο επιπολασμός της CMT1 υπολογίζεται να είναι μεταξύ 1 / 7.000 και 1 / 5.000.

Ηλικία έναρξης της CMT1 ποικίλλει ευρέως και κυμαίνεται από τη βρεφική ηλικία έως την τέταρτη ή τις επόμενες δεκαετίες της ζωής. Συνήθως, οι ασθενείς γίνονται συμπτωματικοί μεταξύ της πρώτης και της δεύτερης δεκαετίας της ζωής. Ωστόσο, η πλήρης κλινική εικόνα μπορεί να εμφανιστεί αργότερα. Η κλινική σοβαρότητα είναι μεταβλητή, και κυμαίνεται από πολύ ήπια μορφή της νόσου, η οποία δεν αναγνωρίζεται, έως σημαντική αδυναμία και ανικανότητα. Τα προσβεβλημένα άτομα συνήθως αναπτύσσουν περιφερική αδυναμία, συμμετρική ατροφία των μυών (κυρίως περωναίου), και μείωση-απώλεια στα αντανακλαστικά του τένοντα. Αισθητικά ελλείμματα θέσης, και πόνος / θερμοκρασία συμβαίνουν συνήθως στα πόδια και αργότερα στα χέρια. Ιπποποδίας με σφυροδακτυλία είναι συχνά παρόντα από την παιδική ηλικία. Μεταβλητή σκολίωση μπορεί να αναπτυχθεί κατά τη διάρκεια της εφηβείας.

CMT1A μπορεί να προκληθεί από σημειακές μεταλλάξεις.

Η διάγνωση της CMT1 βασίζεται στην προοδευτική περιφερική κινητική και αισθητηριακή νευροπάθεια, στην ταχύτητα αργής νευρικής αγωγιμότητας (NCV) στα άνω άκρα, και θετικό οικογενειακό ιστορικό. Ο γενετικός έλεγχος είναι το χρυσό standard για τη διάγνωση.

Γενετική συμβουλευτική συνιστάται.

Η θεραπεία είναι διεπιστημονική και περιλαμβάνει τη χρήση ειδικών υποδημάτων, ορθώσεις για τον αστράγαλο του πόδιου, δεκανίκια και αναπηρικά καροτσάκια (για τις πιο σοβαρές περιπτώσεις), όπως απαιτείται για την κινητικότητα. Χειρουργική επέμβαση: για σοβαρές μορφές ιπποποδία, όπως απαιτείται, άσκηση για μυϊκή ενδυνάμωση, όσο αυτή είναι ανεκτή, ασκήσεις για την πρόληψη βράχυνσης του Αχιλλείου τένοντος και τακτική εξέταση των ποδιών για κατακλίσεις. Η εργοθεραπεία επικεντρώνεται στις στρατηγικές για να βοηθήσει τους ασθενείς στις δραστηριότητες της καθημερινής ζωής και είναι χρήσιμο, ειδικά για τα άτομα με αδυναμία στο χέρι. CMT1 είναι αργά προοδευτική, χωρίς εμφανή αλλοίωση. Οι περισσότεροι ασθενείς παραμένουν περιπατητικοί σε όλη τους τη ζωή και έχουν μια κανονική διάρκεια ζωής.

Εμπειρογνώμονας κριτικός (s)

• **Dr Davide PAREYSON**

• **Dr Chiara Pisciotta**

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτιος 2016

Τα κείμενα που περιλαμβάνονται σε αυτή την ιστοσελίδα παρέχονται μόνο για ενημερωτικούς σκοπούς. Το υλικό είναι σε καμία περίπτωση δεν αποσκοπεί να αντικαταστήσει την επαγγελματική ιατρική φροντίδα από εξειδικευμένο και δεν πρέπει να χρησιμοποιηθεί ως βάση για διάγνωση ή θεραπεία. Ο



ΤΙ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΓΝΩΡΙΖΩ :

νόσος Von Hippel-Lindau

ORPHA892

Συνώνυμο (α)	Η οικογενής cerebelloretinal αγγειομάτωση Lindau νόσου VHL σύνδρομο Von Hippel-Lindau
Επικράτηση	1-9 / 100 000
Κληρονομικότητα	αυτοσωματικό κυρίαρχο
Ηλικία έναρξης	Ενήλικας

ΟΡΦΑΝΑ ΦΑΡΜΑΚΑ

Substances

Iobenguane sulfate I 131

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νόσος Von Hippel-Lindau (VHL), είναι ένα οικογενές σύνδρομο προδιάθεσης σε καρκίνους και σχετίζεται με μια ποικιλία κακοήθων και καλοηθών νεοπλασμάτων, με συχνότερα αυτά του αμφιβληστροειδούς, της παρεγκεφαλίδας, καθώς και το αιμαγγειοβλάστωμα του νωτιαίου μυελού, το καρκίνωμα των νεφρικών κυττάρων (RCC) και το φαιοχρωμοκύττωμα. Ο επιπολασμός υπολογίζεται στις 1/53.000 και η ετήσια συχνότητα γέννησης 1/36.000. Οι άνδρες και οι γυναίκες προσβάλλονται εξίσου. Η μέση ηλικία κατά τη διάγνωση είναι το 26ο έτος (εύρος: παιδική ηλικία - 7η δεκαετία ζωής). Τα αιμαγγειοβλαστώματα του αμφιβληστροειδούς είναι η πιο συχνή αρχική εκδήλωση της νόσου (πολλαπλές και αμφοτερόπλευρες σε περίπου 50% των περιπτώσεων). Είναι συνήθως ασυμπτωματικά, αλλά μπορεί να προκαλέσουν αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς, οίδημα της ωχράς κηλίδας, γλαύκωμα, και απώλεια της όρασης. Αιμαγγειοβλαστώματα του κεντρικού νευρικού συστήματος (ΚΝΣ) είναι πρώτη εκδήλωση της νόσου σε περίπου 40% των ασθενών και εμφανίζονται συνολικά στο 60-80% αυτών. Η πιο συχνή εντόπιση είναι η παρεγκεφαλίδα, αλλά και το εγκεφαλικό στέλεχος όπως και ο νωτιαίος μυελός. Είναι καλοήθεις, αλλά προκαλούν συμπτώματα κατά την συμπίεση του παρακείμενου νευρικού ιστού. Στην παρεγκεφαλίδα στις περισσότερες περιπτώσεις σχετίζονται με αυξημένη ενδοκράνια πίεση, πονοκεφάλους, εμέτους και με αταξία του κορμού ή των άκρων. Οι πολλαπλές νεφρικές κύστεις είναι πολύ συχνές και ο κίνδυνος της ζωής σε περιπτώσεις εμφάνισης RCC, είναι πολύ υψηλός (70%). Μερικοί ασθενείς έχουν φαιοχρωμοκύττωμα που μπορεί να είναι ασυμπτωματικό, αλλά μπορεί να προκαλέσει υπέρταση. Μπορεί να εμφανίσουν κύστεις επιδιδυμίδος και κυσταδενώματα (60% των αρρένων ασθενών), καθώς επίσης και πολλαπλές κύστεις του παγκρέατος (στους περισσότερους ασθενείς), αλλά μη εκκριτικοί όγκοι κυττάρων νησιδίων του παγκρέατος εμφανίζονται μόνο σε πολύ λίγες περιπτώσεις (περίπου 10%). Έχουν επίσης παρατηρηθεί (έως 10%) όγκοι του ενδολεμφικού σάκου του ωτός (ELST που μπορεί να προκαλέσουν απώλεια ακοής. Τα παραγαγγλιώματα της κεφαλής και του τραχήλου είναι σπάνια (0,5%). Η μέση ηλικία κατά τη διάγνωση των

όγκων σε άτομα με VHL είναι σημαντικά μικρότερη σε σχέση με σποραδικές περιπτώσεις. Έχει αναφερθεί σημαντική ενδοοικογενειακή ετερογένεια . Το VHL προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο VHL (3p25.3), ένα κλασικό ογκοκατασταλτικό γονίδιο που παρουσιάζει μεγάλη διεισδυτικότητα. Οι περισσότερες περιπτώσεις προκύπτουν λόγω μεταλλάξεων στους γαμέτες. Η διάγνωση μπορεί να γίνει με την παρουσία ενός μόνο τυπικού όγκου (π.χ. του αμφιβληστροειδούς ή αιμαγγειοβλαστώματα του ΚΝΣ ή RCC) και θετικού οικογενειακού ιστορικού για VHL. Εάν δεν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό (περίπου 20% εκ νέου [de novo]), πολλαπλοί όγκοι (π.χ. δύο αιμαγγειοβλαστώματα, ή ένα αιμαγγειοβλάστωμα και ένα RCC) απαιτούνται για τη διάγνωση. Μια γενική αίματος, μέτρηση των μεταβολιτών των κατεχολαμινών στα ούρα, ανάλυση ούρων, και κυτταρολογική εξέταση των ούρων, μπορεί να είναι ενδεικτικές της πολυκυτταραιμία, σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 2 φαιοχρωμοκυττώματος, των νεφρικών ανωμαλιών, και του RCC. Η απεικόνιση μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την ανίχνευση όγκων του ΚΝΣ, του φαιοχρωμοκυττώματος, του όγκου του ενδολεμφικού σάκου, των νεφρικών όγκων, καθώς και για την εμφάνιση νεφρικών και παγκρεατικών κύστεων. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει το σύνδρομο πολλαπλής ενδοκρινικής νεοπλασίας, την νευροϊνωμάτωση, την πολυκυστική νόσο των νεφρών, την οζώδη σκλήρυνση, το σύνδρομο Birt-Hogg-Dube, και κληρονομικά σύνδρομα φαιοχρωμοκυττώματος- παρααγγλιώματος (δείτε αυτούς τους όρους) που συνδέονται με μεταλλάξεις υπομονάδων της σουξινικής αφυδρογονάσης (SDHB, SDHC και SDHD). Προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή μέσω μοριακής μελέτης των αμνιοκυττάρων ή των κυττάρων των χοριακών λαχνών, εάν η παθογόνος μετάλλαξη έχει αναγνωρισθεί σε ένα πάσχοντα της οικογένειας . Κληρονομείται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο. Πρέπει να προσφέρεται γενετική συμβουλευτική. Η θεραπεία απαιτεί μια συντονισμένη διεπιστημονική προσέγγιση. Η χειρουργική παρέμβαση είναι το κυρίαρχο στοιχείο της θεραπείας για τους όγκους. Η διαχείριση του νοσήματος πρέπει να συμπεριλάβει τη διά βίου επιτήρηση με μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου, οφθαλμών και κοιλιάς καθώς και εργαστηριακές εξετάσεις. Οι συγγενείς υψηλού κινδύνου θα πρέπει να ενταχθούν σε ένα ανιχνευτικό πρόγραμμα ελέγχου από την παιδική ηλικία, εκτός αν η νόσος VHL αποκλεισθεί με μοριακό γενετικό έλεγχο. Η πρόγνωση εξαρτάται από την εμφάνιση πολλαπλών όγκων. Το RCC είναι η κύρια αιτία θανάτου και ακολουθείται από αιμαγγειοβλάστωμα του ΚΝΣ. Το προσδόκιμο επιβίωσης υπολογίζεται στα 50 έτη. Ωστόσο, η τακτική παρακολούθηση και η έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση των όγκων, μειώνει τη νοσηρότητα και της θνησιμότητα.

Ειδικός εμπειρογνώμων: ο Pr Eamonn MAHER

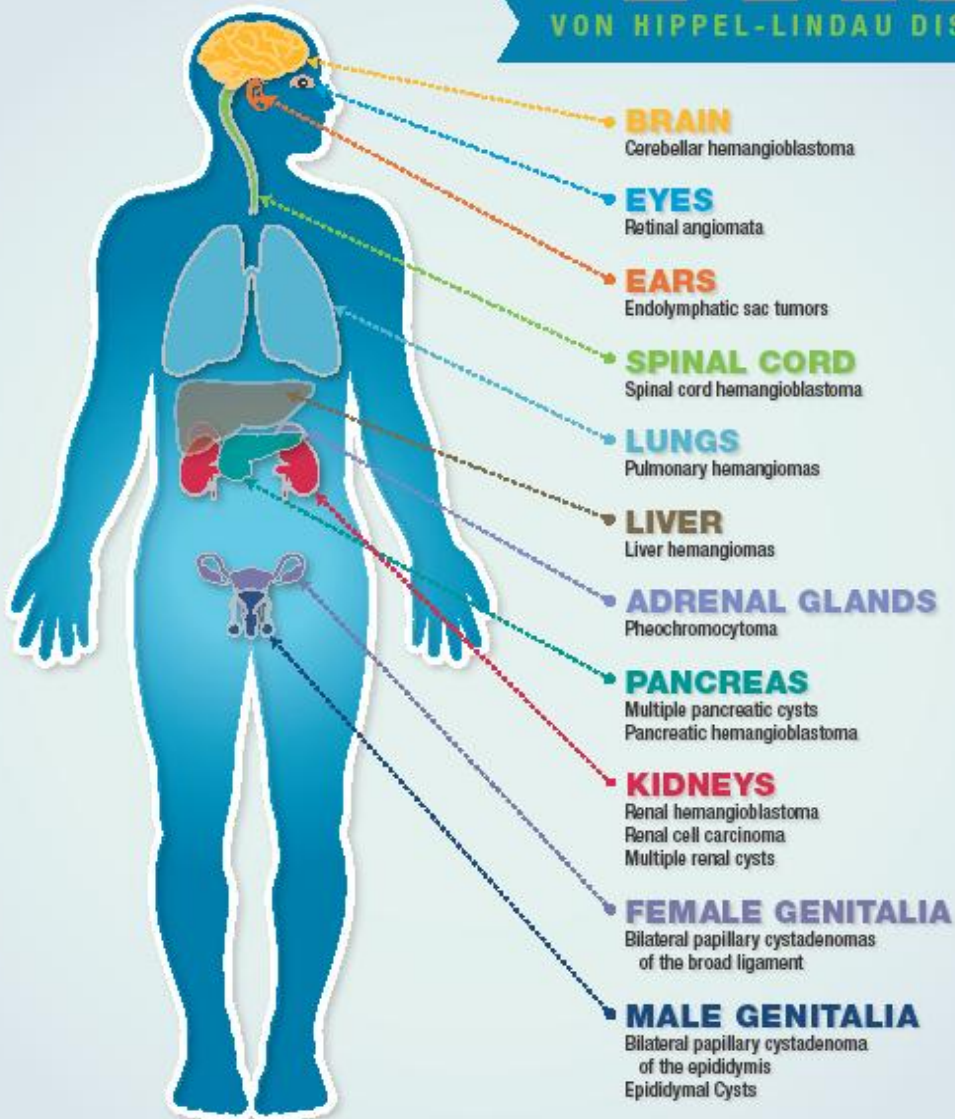
Μετάφραση – Επιμέλεια: ο Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια ο Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Απρίλιος 2012 Μετάφραση: Φεβρουάριος 2014

Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

Systems Affected in **VHL**

VON HIPPEL-LINDAU DISEASE



UAB MEDICINE
GENETICS

Knowledge that will change your world

Learn more at uabmedicine.org/VHL

ΣΥΛΛΟΓΟΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΗΣ ΣΥΜΜΑΧΙΑΣ ΚΑΤΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ VHL ΕΛΛΑΔΟΣ
(www.vhl.gr.blogspot.gr)

ΤΙ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΓΝΩΡΙΖΩ

Fanconi αναιμία

ORPHA84

Συνώνυμο (α)	Fanconi πανκυτταροπενία
Επικράτηση	1-9 / 1 000 000
Κληρονομικότητα	Αυτοσωματικό υπολειπόμενο ή φυλοσύνδετο υπολειπόμενο
Ηλικία έναρξης	ΠΑΙΔΙΚΑ ΧΡΟΝΙΑ

ΟΡΦΑΝΑ ΦΑΡΜΑΚΑ

Substances

Lentiviral vector carrying the Fanconi anaemia-A (FANCA) gene

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η αναιμία Fanconi (FA) είναι μια κληρονομική διαταραχή της επιδιόρθωσης του DNA, που χαρακτηρίζεται από προοδευτική πανκυτταροπενία με ανεπάρκεια του μυελού των οστών, ποικίλες συγγενείς ανωμαλίες και προδιάθεση στην ανάπτυξη αιματολογικών ή συμπαγών όγκων. Πρόσφατος προσδιορισμός της εκτίμηση της συχνότητας των φορέων, έδειξε πως είναι περισσότερο από 1/200, με αναμενόμενο επιπολασμό κατά τη γέννηση τουλάχιστον 1/160.000. Σε ορισμένους πληθυσμούς, η συχνότητα φορείας είναι πολύ μεγαλύτερη, λόγω των ιδρυτικών μεταλλάξεων. Μέχρι σήμερα έχουν αναφερθεί στη βιβλιογραφία περισσότερες από 2.000 περιπτώσεις. Στα 2/3 των ασθενών, τα πρώτα σημάδια της FA είναι οι συγγενείς δυσπλασίες, που μπορεί να περιλαμβάνουν το σκελετό, το δέρμα, το ουρο-γεννητικό, το καρδιοαναπνευστικό, το γαστρεντερικό και το κεντρικό νευρικό σύστημα. Οι ανωμαλίες των άκρων είναι ετερόπλευρες ή αμφοτερόπλευρες, και στην δεύτερη περίπτωση, είναι συχνά ασύμμετρες. Μπορεί επίσης να υπάρχουν ελάσσονες ανωμαλίες, όπως χαμηλό ανάστημα και βάρος, μικροκεφαλία ή / και μικροφθalmία. Συχνά παρουσιάζονται ανωμαλίες στη μελάγχρωση του δέρματος και υποπλαστικό θέναρ. Σχεδόν το 20% των ασθενών έχουν δυσπλασίες του ωτός, με ή χωρίς απώλεια ακοής. Οι συγγενείς δυσπλασίες μπορεί να ποικίλουν σε μια οικογένεια. Όταν οι συγγενείς δυσπλασίες δεν είναι πρόδηλες, η διάγνωση μπορεί να καθυστερήσει μέχρι την εμφάνιση της ανεπάρκειας του μυελού των οστών (BMF), η οποία εκδηλώνεται με μέση ηλικία τα 7 έτη. Οι αιματολογικές ανωμαλίες μπορεί να εμφανισθούν σε νεαρότερη ηλικία και σπανιότερα, σε ενήλικες, με το 90% των ασθενών να αναπτύσσουν BMF στα 40 έτη. Οι ασθενείς μπορεί να εμφανίσουν οξεία μυελογενή λευχαιμία, συχνά πριν από το μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο. Οι ασθενείς επίσης έχουν ιδιαίτερη προδιάθεση σε συμπαγείς όγκους της κεφαλής και του τραχήλου ή στην πρωκτογεννητική περιοχή. Το κοντό ανάστημα εμφανίζεται συχνά δευτεροπαθώς, λόγω ορμονικής ανεπάρκειας. Η γονιμότητα είναι σχεδόν πλήρως διαταραγμένη στους άνδρες, και ιδιαίτερα διαταραγμένη στις μισές γυναίκες. Η εγκυμοσύνη είναι συχνά επιπλεγμένη. Η FA οφείλεται σε μεταλλάξεις σε γονίδια που εμπλέκονται στην επιδιόρθωση του DNA και την γενομική σταθερότητα. Έχουν εντοπιστεί δεκαπέντε γονίδια που αντιπροσωπεύουν 15 συμπληρωματικές ομάδες. Δεδομένης της υψηλής ετερογένειας στη γενετική αιτία και στο

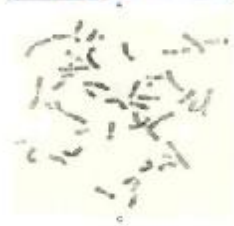
κλινικό φαινότυπο, και τον παθογόνο μηχανισμό της FA, η διάγνωση βασίζεται στην αξιολόγηση των χρωμοσωμικών θραυσμάτων που προκαλούνται είτε με το διεποξυβουτάνιο (DEB) ή τη μιτομυκίνη C (MMC). Οι κλινικές εκδηλώσεις της FA συμπίπτουν με πολλά δυσπλαστικά σύνδρομα (Dubowitz , Seckel, Holt - Oram , Baller - Gerold, θρομβοπενία - απουσία της κερκίδας, σύνδρομα θραυσμάτων Nijmegen, αλληλουχία VACTERL, συγγενή δυσκεράτωση ; Δείτε αυτούς τους όρους) και η διάγνωση της FA καθυστερεί συχνά έως ότου ένας ασθενής αναπτύξει BMF ή κακοήθειες. Η FA θα πρέπει να λαμβάνεται υπόψη στη διαφορική διάγνωση όλων των νέων ασθενών με BMF άγνωστης αιτιολογίας. Θα πρέπει να εξεταστούν και άλλα σύνδρομα προδιάθεσης καρκίνου (σύνδρομα Bloom, Rothmund - Thomson Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 2 ή Werner; Δείτε αυτούς τους όρους) ή σύνδρομα με πανκυτταροπενία (βλέπε αυτούς τους όρους; αναιμία Diamond - Blackfan, ανοσολογική πανκυτταροπενία, σύνδρομα Pearson ή Shwachman - Diamond). Η προγεννητική διάγνωση είναι εφικτή με μελέτη χρωμοσωμικών θραυσμάτων μετά από πρόκληση με DEB- ή με μοριακή μελέτη, όταν η μετάλλαξη είναι γνωστή. Η FA είναι συνήθως μια αυτοσωματική υπολειπόμενη διαταραχή, αλλά μπορεί να κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο. Η υποστηρικτική φροντίδα περιλαμβάνει μεταγγίσεις συμπυκνωμένων ερυθρών αιμοσφαιρίων (RBC) ή αιμοπεταλίων. Η μόνη θεραπευτική αγωγή για τις αιματολογικές εκδηλώσεις είναι η μεταμόσχευση αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων (HSCT). Ωστόσο, αυτή η προσέγγιση τείνει να αυξήσει τον κίνδυνο εμφάνισης συμπαγών όγκων, και χρήζει ειδικής παρακολούθησης. Η συμπτωματική θεραπεία περιλαμβάνει την από του στόματος χορήγηση ανδρογόνων, η οποία βελτιώνει τις αιματολογικές παραμέτρους σε μερικούς ασθενείς, ιδίως τα RBC. Η χορήγηση αιμοποιητικού αυξητικού παράγοντα θα μπορούσε να χρησιμοποιηθεί μετά την παρακέντηση του μυελού των οστών και την βιοψία, η οποία θα πρέπει να πραγματοποιείται τακτικά κατά τη διάρκεια της θεραπείας. Όταν αναπτύσσονται κακοήθειες, η θεραπεία περιπλέκεται από την ευαισθησία στην ακτινοβολία και στη χημειοθεραπεία των ασθενών με FA. Η BMF και οι κακοήθειες οδηγούν σε πτωχή πρόγνωση με μειωμένο προσδόκιμο επιβίωσης, το οποίο έχει βελτιωθεί με την μεταμόσχευση αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων και θεραπεία ανδρογόνων.

Ειδικός εμπειρογνώμων: ο Pr Arleen AUERBACH

Μετάφραση – Επιμέλεια: ο Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια ο Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet
Τελευταία ενημέρωση: Νοέμβριος 2012 Μετάφραση: Μάιος 2014

Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

ΑΝΑΙΜΙΑ FANCONI



Βαρεία κληρονομική αναιμία με προδιάθεση για εκδήλωση λευχαιμίας



Το σύνδρομο Cornelia de Lange

ORPHA199

Συνώνυμο (α)	σύνδρομο Brachmann-de Lange
Επικράτηση	1-9 / 100 000
Κληρονομικότητα	Αυτοσωματικό κυρίαρχο ή φυλοσύνδετο υπολειπόμενο ή δεν ισχύει
Ηλικία έναρξης	νεογνική προγεννητική

ΟΡΦΑΝΑ ΦΑΡΜΑΚΑ:0



:: Σύνδρομο Cornelia de Lange

Αριθμός Orphanet:199

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Cornelia de Lange (CdLS) είναι μια πολυσυστηματική διαταραχή με ποικίλη εκφραστικότητα που χαρακτηρίζεται από συγκεκριμένες δυσμορφίες του προσώπου, ποικίλου βαθμού νοητική υστέρηση, σοβαρή καθυστέρηση της ανάπτυξης που αρχίζει πριν από τη γέννηση (2^ο τρίμηνο), ανωμαλίες στα χέρια και τα πόδια (ολιγοδακτυλία, ή μερικές φορές ακόμη και σοβαρός ακρωτηριασμός, και σταθερή βραχυμετακαρπία του πρώτου μετακάρπιου) και διάφορες άλλες διαμαρτίες της διάπλασης (καρδιά, νεφροί κλπ). Ο επιπολασμός στο γενικό πληθυσμό υπολογίζεται σε 1/62.500 και 1/45.000. Τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του προσώπου περιλαμβάνουν: σαφώς καθορισμένα καμπυλωτά και συρρέοντα φρύδια, μακριές βλεφαρίδες, ανεστραμμένους ρύθωνες, μικρογονθία και γωνίες του στόματος με κλίση προς τα κάτω και λεπτό άνω χείλος. Τα προβλήματα στην σίτιση και η δυστροφία συχνά περιπλέκονται από γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση. Η κλινική εξέλιξη οδηγεί στην ψυχοκινητική καθυστέρηση, σε δυσκολίες στο λόγο και μερικές φορές, σε συμπεριφορικές διαταραχές του φάσματος του αυτισμού. Η απώλεια της ακοής θα πρέπει να αξιολογείται και να παρακολουθείται. Παθογόνες μεταλλάξεις έχουν ανιχνευθεί σε τρία γονίδια που εμπλέκονται σε ένα σύμπλοκο χρωμοσωμικών και πρωτεϊνικών δομών και εξυπηρετούν τη διατήρηση της συνοχής ανάμεσα στις αδελφές χρωματίδες (cohesin complex). Σε ποσοστό περίπου 50% των ασθενών εντοπίζονται μεταλλάξεις στο γονίδιο *NIPBL* που είναι το κύριο γονίδιο που εμπλέκεται στο σύνδρομο. Μεταλλάξεις που σχετίζονται με ηπιότερες μορφές της νόσου έχουν πρόσφατα περιγραφεί στο γονίδιο *SMC1L1* (ονομάζεται επίσης *SMC1A*; Xp11.22-p11.21) και συνδέονται με τη φυλοσύνδετη μορφή του CdLS, και στο γονίδιο *SMC3* (10q25). Η υποψία για το σύνδρομο μπορεί να τεθεί προγεννητικά, μετά από τον προγεννητικό υπερηχογραφικό έλεγχο που αποκαλύπτει ενδομήτρια καθυστέρηση ανάπτυξης και ανωμαλίες των άκρων. Σε οικογένειες με θετικό ιστορικό της νόσου και στις οποίες έχει ταυτοποιηθεί η μετάλλαξη, μπορεί να προταθεί η προγεννητική διάγνωση με ανάλυση του εμβρυϊκού DNA, ακόμη και σε κήσεις από γονείς που δεν φαίνεται να φέρουν την μετάλλαξη, λόγω του κινδύνου του γαμετικού μωσαϊκισμού. Σχεδόν όλες οι περιπτώσεις είναι σποραδικές. Περιστασιακά, σε κάποιες οικογένειες κληρονομείται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο. Δεν υπάρχει θεραπεία για το σύνδρομο, αλλά είναι απαραίτητη η ψυχολογική και εκπαιδευτική φροντίδα. Η γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση απαιτεί ειδική φροντίδα και συχνά χρησιμοποιούνται η γαστροτομή και η επέμβαση Nissen κατά της παλινδρόμησης.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- o Pr Didier LACOMBE

Μετάφραση – Επιμέλεια:



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 1

Κοσμά Κων/να, MD Κλινική Γενετίστρια
Ελένη Μιχελάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet
Τελευταία Ενημέρωση : Φεβρουαρίου 2009
Μετάφραση Αύγουστος 2014



Figure 2: Frontal view showing (a) low anterior hair line, (b) synophrys, (c) low and outwardly placed ears, (d) anteverted nares; (e) long philtrum; (f) maxillary incisors protrusion and brachyfacial features



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

ΤΙ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΓΝΩΡΙΖΩ

Σύνδρομο Jarcho - Levin

Συνώνυμο (α)	σύνδρομο Jarcho- Levin
Επικράτηση	Άγνωστος
Κληρονομικότητα	αυτοσωματικό υπολειπόμενο
Ηλικία έναρξης	νεογνική προγεννητική

ΟΡΦΑΝΑ ΦΑΡΜΑΚΑ:0

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η αυτοσωματική υπολειπόμενη σπονδυλοπλευρική dysostosis (ARSD) είναι μια σπάνια κατάσταση της μεταβλητής σοβαρότητας που συνδέεται με τη δυσμορφία της σπονδυλικής στήλης και της ατελής νεύρωσης. Χαρακτηρίζεται από ένα κοντό λαιμό με περιορισμένη κινητικότητα, έναν κοντό κορμό και κοντό ανάστημα με πολλαπλές σπονδυλικές ανωμαλίες σε όλα τα επίπεδα της σπονδυλικής στήλης.

Η επίπτωση και ο επιπολασμός είναι άγνωστες. Η ασθένεια φαίνεται να είναι πιο συχνή στον πληθυσμό του Πουέρτο Ρίκο. Η ARSD διαγιγνώσκεται συνήθως στη νεογνική περίοδο. Οι κύριες σκελετικές δυσμορφίες περιλαμβάνουν σύντηξη των σπονδύλων, hemivertebrae, και σύντηξη των πλευρών και με άλλες δυσμορφίες των πλευρών. Η παραμόρφωση του θώρακα και της σπονδυλικής στήλης (σοβαρή σκολίωση, κυφωσκολίωση και λόρδωση) είναι φυσικές συνέπειες αυτών των δυσπλασιών και οδηγεί σε εμφάνιση νάνου. Καθώς ο θώρακας είναι μικρός, τα βρέφη συχνά έχουν αναπνευστική ανεπάρκεια και επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις του αναπνευστικού. Ανωμαλίες του κεντρικού νευρικού συστήματος, της ουρογεννητικής οδού και της καρδιάς (δισχιδής ράχη, μηνιγγοκήλη, ανωμαλίες στους νεφρούς και στους ουρητήρες, υποσπαδίας, συγγενή καρδιοπάθεια, ανώμαλη πνευμονική φλεβική επιστροφή κλπ) έχουν αναφερθεί αλλά δεν είναι κοινά. Dysmorphism προσώπου και πνευματικό έλλειμμα είναι περιστασιακά χαρακτηριστικά. Μέχρι στιγμής, τέσσερα γονίδια, εμπλέκονται αλλά οι μεταλλάξεις σε αυτά τα γονίδια δεν αντιπροσωπεύουν το σύνολο των υποθέσεων.

Η διάγνωση είναι κλινική και μπορεί να υποστηρίζεται με υπερηχογράφημα και ακτινογραφίες της σπονδυλικής στήλης.

Η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή με τη χρήση του εμβρυϊκών υπερήχων. Η νόσος κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα.

Η αντιμετώπιση περιλαμβάνει εντατική ιατρική φροντίδα, χειρουργική των οστών, και ορθοπεδική θεραπεία.

Η ARSD μπορεί να προκαλέσει αναπνευστική ανεπάρκεια που μπορεί να οδηγήσει σε απειλητικές για τη ζωή επιπλοκές κατά το πρώτο έτος της ζωής τους.



Epidermolysis bullosa simplex

ORPHA304

Συνώνυμο (α)	EBS EEB
Επικράτηση	1-9 / 100 000
Κληρονομικότητα	Αυτοσωματικό επικρατούντα ή υπολειπόμενο αυτοσωματικό
Ηλικία έναρξης	Βρέφη Νεογνά Παιδιά Εφήβους

ΟΡΦΑΝΑ ΦΑΡΜΑΚΑ

Substances

· Allantoin

· Allogeneic adipose-derived adult mesenchymal stem cells contained in a fibrin-based bioengineered dermis

· Allogeneic human dermal fibroblasts

· Bilayer engineered skin composed of keratinocytes (patient autologous) and fibroblasts (donor allogeneic) in a plasma matrix

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Πομφολυγώδη επιδερμόλυση simplex (EBS) είναι μια ομάδα διαταραχών. Η κληρονομική πομφολυγώδη επιδερμόλυση (HEB) χαρακτηρίζεται από ευθραυστότητα του δέρματος με αποτέλεσμα ενδοεπιδερμικές φουσκάλες και διαβρώσεις που συμβαίνουν είτε αυθόρμητα είτε μετά από φυσικό τραύμα. Η επικράτηση κυμαίνεται από 1 / 215.000 στις ΗΠΑ στο 1 / 35.000 στη Σκωτία.

Η έναρξη είναι συνήθως λίγο μετά τη γέννηση, αν και φουσκάλες σε εντοπισμένες EBS μπορεί να μην αναπτυχθούν μέχρι το τέλος της παιδικής ηλικίας ή την πρώιμη ενήλικη ζωή. Μαζί οι εντοπισμένες ή γενικευμένες φουσκάλες μερικές φορές εμφανίζουν χαρακτηριστικές μορφές (herpetiform ομαδοποίηση), τα δερματικά χαρακτηριστικά μπορεί να περιλαμβάνονται, η απόπτωση ονύχων και η δυστροφία και, σπάνια υπάρχει σχηματισμός milia. Οι ουλές ως επί το πλείστον απουσιάζουν ή είναι ελάχιστες (ήπια ατροφική ρυτίδωση και δυσμελάγχρωση). Άλλα ευρήματα μπορεί να περιλαμβάνουν συγγενή απουσία του δέρματος, και εντοπισμένο ή συρρέων κερατόδερμα στις παλάμες και στα πόδια. Η συνηθέστερη εξωδερματική εκδήλωση είναι οι φουσκάλες της στοματικής κοιλότητας. Μια ποικιλία πρόσθετων εξωδερματικών επιπλοκών μπορεί να συμβούν και εξαρτώνται από την ηλικία, το χρόνο έναρξης και τον αθροιστικό κίνδυνο εμφάνισης. Υπάρχουν αρκετοί υπότυποι με βάση τον ενδοεπιδερμικό εντοπισμό στις φουσκάλες. Οι περισσότερες φουσκάλες συμβαίνουν στη βασική στιβάδα της επιδερμίδας (αυτοσωματικό υπολειπόμενο EBS Τύπου Dowling-Meara, Τύπου Köbner, EBS - μυϊκή δυστροφία, Τύπου Ogna, EBS – πυλωρική ατηρησία, εντοπισμένη EBS, EBS με διάστικτο χρωματισμό). Ωστόσο, 3 υπότυποι περιλαμβάνονται (EBS που οφείλεται σε ανεπάρκεια plakophilin, EBS superficialis, και

θανατηφόρο ακανθολυτική EB. Η EBS προκαλείται από γενετικές μεταλλάξεις σε συγκεκριμένα γονίδια, ανάλογα με τον υπότυπο.

Η διάγνωση βασίζεται στον προσδιορισμό του επιδερμικού επίπεδου εντός των οποίων φουσκάλες έχουν αναπτυχθεί. Προτεινόμενες τεχνικές είναι η χαρτογράφηση ανοσοφθορισμού του αντιγόνου (IFM) και η βιοψία δέρματος. Οι υπότυποι τότε ορίζονται με βάση τον τρόπο μετάδοσης IFM, και την κλινική παρουσίαση. Τα δερματικά ευρήματα δεν είναι αξιόπιστοι διαγνωστικοί δείκτες.

Η διάγνωση είναι συνήθως απλή με μικρή ανάγκη για εκτεταμένη διαφορική διάγνωση. Η διαφορική διάγνωση σε νεογνά και τα μικρά παιδιά μπορούν να περιλαμβάνουν συγγενής απλασία cutis, νεογνική πέμφιγα, νεογνικό έρπητα κήσεως, σταφυλοκοκκικό σύνδρομο του δέρματος, καθώς και incontinentia pigmenti, επιδερμική ιχθύαση, γραμμική δερματοπάθεια IgA, πομφολυγώδες πεμφιγοειδές, και πομφολυγώδη κηρίο.

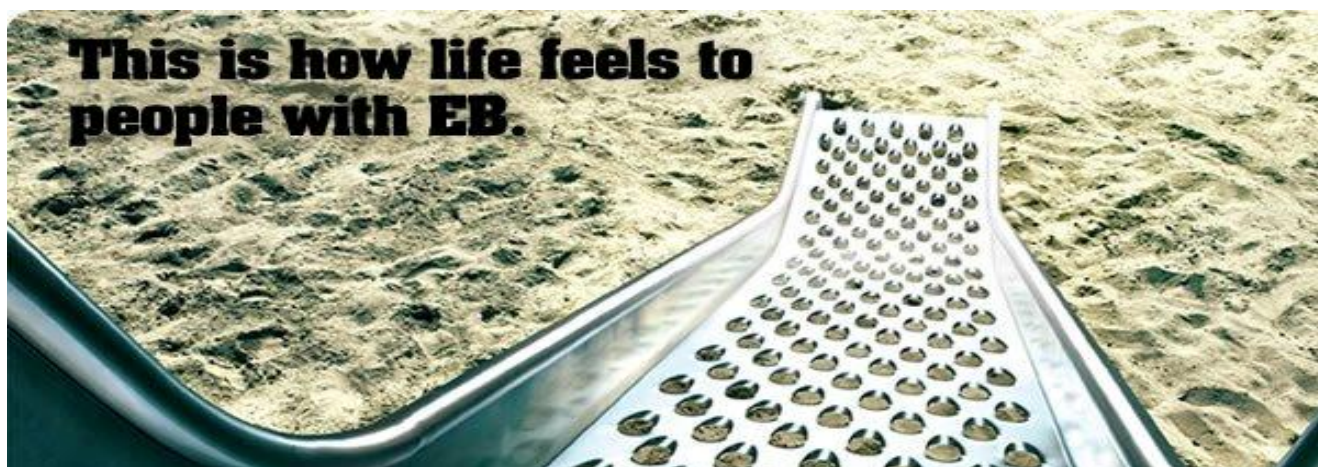
Οι προγεννητικές δοκιμές γίνονται με εμβρυϊκό DNA από χοριονικές λάχνες ή κύτταρα αμνιακού υγρού και είναι δυνατό εάν το αιτιολογικό γονίδιο είναι γνωστό και η παθογενετική μετάλλαξη προσδιορίζεται.

Κληρονομικότητα υπάρχει είτε με αυτοσωματικό κυρίαρχο ή αυτοσωματικό υπολειπόμενο, ανάλογα με τον υπότυπο. Η σωστή διάγνωση της EBS είναι ζωτικής σημασίας για τη σωστή γενετική συμβουλευτική.

Η αντιμετώπιση βασίζεται στην αποφυγή φυσαλίδων με σχολαστικό προστατευτικό υλικό επικάλυψης του δέρματος, κατάλληλο τρόπο ζωής για την αποφυγή τραυματισμού, και την πρόληψη της δευτερογενούς μόλυνσης, με προσεκτική φροντίδα της πληγής. Ο κλιματισμός μπορεί να βοηθήσει στην πρόληψη επιδείνωσης της νόσου σε ζεστό καιρό. Ασθενείς με EB με τον υψηλότερο κίνδυνο συγκεκριμένων εξωδερματικών επιπλοκών πρέπει να παρακολουθούνται στενά και κατάλληλα μέτρα να εφαρμόζονται για την πρόληψη των προσβεβλημένων ιστών.

Η πρόγνωση εξαρτάται από τον υπότυπο. Οι περισσότεροι ασθενείς έχουν ένα φυσιολογικό προσδόκιμο ζωής, αλλά υπάρχει σημαντική νοσηρότητα και ακόμη και πρόωρος θάνατος μπορεί να συμβεί σε ορισμένους υποτύπους.





ΣΥΛΛΟΓΟΣ ΦΙΛΩΝ ΚΑΙ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΠΟΜΦΟΥΛΓΩΔΗ ΕΠΙΔΕΡΜΟΛΥΣΗ

www.facebook.com/eb.greece

νόσος Legg-Calvé-Perthes

ORPHA2380

Συνώνυμο (α)	Άσηπτη νέκρωση της κεφαλής της μηριαίας επίφυσης οστεοχονδρίτιδα της κεφαλής της μηριαίας επίφυσης Osteochondrosis της κεφαλής της μηριαίας επίφυσης Perthes νόσο
Επικράτηση	Άγνωστος
Κληρονομικότητα	Αυτοσωματικό κυρίαρχο ή πολυγονιδιακή / πολυπαραγοντική
Ηλικία έναρξης	ΠΑΙΔΙΚΑ ΧΡΟΝΙΑ ΟΡΦΑΝΑ ΦΑΡΜΑΚΑ:0

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Legg-Calve-Perthes νόσος (LCPD) είναι ο όρος που χρησιμοποιείται για να περιγράψει ετερόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη άσηπτη νέκρωση (AVN) της μηριαίας κεφαλής σε παιδιά.

Αναφέρθηκε ετήσια συχνότητα εμφάνισης, από 1 / 250.000 στο Χονγκ Κονγκ και 1 / 18.000 στο Ηνωμένο Βασίλειο, και 1/3500 στις Νήσους Φερόε. Η LCPD επηρεάζει τα παιδιά μεταξύ 2 και 12 ετών, αλλά είναι πιο διαδεδομένη μεταξύ των παιδιών 5-6 ετών και είναι πιο συχνή στα αγόρια.

Τα αρχικά συμπτώματα είναι συνήθως χωλότητα βάδισης, ο πόνος στο ισχίο, στο μηρό ή στο γόνατο, και το μειωμένο εύρος κίνησης του ισχίου. Αργότερα στην πορεία της νόσου, στο μήκος των ποδιών εμφανίζεται διαφορά, καθώς και ατροφία του μυϊκού συστήματος γύρω από το ισχίο (μπορεί να παρατηρηθεί). Η ενεργή φάση της νόσου μπορεί να διαρκέσει για αρκετά χρόνια, και κατά τη διάρκεια αυτής της φάσης η μηριαία κεφαλή γίνεται μερικώς ή πλήρως νεκρωτική και σταδιακά παραμορφώνεται. Αυτό ακολουθείται από το σχηματισμό νέου οστού (επανα-οστεοποίηση) στην επίφυση και κατά την τελική θεραπεία. Η τελική παραμόρφωση μπορεί να ποικίλει από μια μικρή διαμόρφωση στη φυσιολογική άρθρωση, σε μια εκτεταμένη παραμόρφωση με σοβαρή επιπεδοποίηση και υπεξάρθρωμα της μηριαίας κεφαλής, με διεύρυνση του αυχένιας του μηριαίου οστού, και σε μια παραμορφωμένη και δυσπλαστική κοτύλη, η οποία με τη σειρά της μπορεί να οδηγήσει σε πρόωμη εμφάνιση οστεοαρθρίτιδας.

Η αιτιολογία της LCPD παραμένει ασαφής. Είναι γενικά αποδεκτό ότι ένα ή περισσότερα «εμφράγματα» της μηριαίας κεφαλής λόγω της διακοπής της αγγειακής παροχής μπορεί να προκαλέσει τελικά τη δυσμορφία, ωστόσο, υπάρχουν διάφορες θεωρίες σχετικά με την αιτία αυτής της διακοπής. Αρκετοί παράγοντες που συντελούν έχουν επίσης προταθεί: καθυστέρηση στη σκελετική ωρίμανση, εξασθενημένη και δυσανάλογη ανάπτυξη, χαμηλό ανάστημα, το χαμηλό βάρος γέννησης, κοινωνική και οικονομική στέρηση και το τραύμα, καθώς και η σύνδεση με συγγενείς ανωμαλίες. Έχει επίσης προταθεί ότι οι διαταραχές συστήματος πήξης θα μπορούσαν να προκαλέσουν θρομβοφιλία και / ή hypofibrinolysis και να οδηγήσουν σε θρομβωτική φλεβική απόφραξη με επακόλουθη AVN της μηριαίας κεφαλής στα παιδιά. Μεταλλάξεις στο γονίδιο έχουν πρόσφατα εντοπιστεί σε οικογενή περιπτώσεις AVN της μηριαίας κεφαλής

Η διάγνωση γίνεται με τις συμβατικές ακτινογραφίες με πρόσθια και πλευρική προβολή. Το σπινθηρογράφημα και οι υπέρηχοι μπορεί να έχουν αξία σε επιλεγμένες περιπτώσεις και η MRI μπορεί να είναι χρήσιμη στα πρώιμα στάδια της νόσου για τη διάκριση LCPD. Διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει Meyers δυσπλασία, πολλαπλή δυσπλασία επίφυσης και σπονδυλοεπιφυσική δυσπλασία.

Ο κύριος στόχος της θεραπείας είναι να περιέχεται η μηριαία κεφαλή μέσα στην κοτύλη, είτε χρησιμοποιώντας ένα νάρθηκα απαγωγής ή μέσω χειρουργικών επεμβάσεων (μηριαία ή πυελική οστεοτομία). Μια πρόσφατη μελέτη προτείνει ότι η μηριαία οστεοτομία δίνει σημαντικά καλύτερα αποτελέσματα από ό, τι η θεραπεία με νάρθηκα

Η πρόγνωση είναι μεταβλητή και αρκετοί παράγοντες είναι προγνωστικής σημασίας, όπως είναι η έκταση νέκρωσης της μηριαίας κεφαλής και η υπολειμματική παραμόρφωση. Όσο περισσότερο παραμορφώνεται η μηριαία κεφαλή κατά τη διάρκεια της επούλωσης, τόσο μεγαλύτερος είναι ο κίνδυνος της οστεοαρθρίτιδας αργότερα στη ζωή. Ολική αρθροπλαστική ισχίου στην πρώιμη ενήλικη ζωή μπορεί να απαιτείται σε ορισμένες περιπτώσεις.

Εμπειρογνώμονας κριτικός (s)

Dr Ola Wiig

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτιος 2009



ΤΙ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΓΝΩΡΙΖΩ

Osteogenesis imperfecta

ORPHA666

Συνώνυμο (α)	Εύθραυστη ασθένεια των οστών Glass bone disease Lobstein νόσο OI Osteopsathyrosis Porak και ασθένεια Durante
Επικράτηση	1-5 / 10 000
Κληρονομικότητα	Αυτοσωματικό επικρατούντα ή υπολειπόμενο αυτοσωματικό
Ηλικία έναρξης	Όλες οι ηλικίες

ΟΡΦΑΝΑ ΦΑΡΜΑΚΑ: *Substances*

human allogeneic bone marrow derived osteoblastic cells

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η Ατελή οστεογένεση (ΑΟ) περιλαμβάνει μια ετερογενή ομάδα γενετικών διαταραχών που χαρακτηρίζονται από αυξημένη ευθραυστότητα των οστών, χαμηλή οστική μάζα, και ευαισθησία σε κατάγματα των οστών με μεταβλητή σοβαρότητα.

Ο επιπολασμός υπολογίζεται σε 1 / 10.000 και 1 / 20.000. Η ηλικία κατά την διάγνωση εξαρτάται από τη σοβαρότητα της νόσου. Πέντε κλινικά διακριτοί τύποι ΟΙ έχουν εντοπιστεί. Το πλέον κλινικά χαρακτηριστικό όλων των τύπων ΟΙ είναι ευθραυστότητα των οστών, η οποία εκδηλώνεται με πολλαπλά αυτόματα κατάγματα. Η ατελής οστεογένεση τύπου ΙΙ είναι θανατηφόρα, τύπου ΙΙΙ είναι σοβαρή, τύπου ΙV και V είναι μέτρια, και τύπου Ι είναι ήπια. Τύπος Ι nondeforming με κανονικό ύψος ή ήπια κοντό ανάστημα, και blue sclera. Οι ασθενείς με τύπου ΙΙ παρουσιάζουν πολλαπλά κατάγματα μακρών οστών και πλευρών κατά τη γέννηση, σημειώνονται παραμορφώσεις ευρέως των μακρών οστών, χαμηλής πυκνότητας στις ακτίνες X, και σκούρο sclera. Τα κύρια σημεία του τύπου ΙΙΙ περιλαμβάνουν πολύ κοντό ανάστημα, ένα τριγωνικό πρόσωπο, σοβαρή σκολίωση, γκριζωπό sclera. Οι ασθενείς με τύπου ΙV έχουν μετρίως χαμηλό ανάστημα, ήπια έως μέτρια σκολίωση, γκριζωπό ή λευκό sclera. Ο Τύπος V χαρακτηρίζεται από ήπια έως μέτρια κοντό ανάστημα, εξάρθρωση της κεφαλής της κερκίδας, , υπερπλαστικό callus, λευκό sclera. Άλλοι γενετικοί διαφορετικοί τύποι έχουν παρατηρηθεί (τύποι VI έως IX), αλλά δεν είναι κλινικά διαφορετικοί από τους τύπους 2-5.

Στο 95% των περιπτώσεων, η ΑΟ προκαλείται από μεταλλάξεις γονιδίων. Αυτές οι μεταλλάξεις μπορούν να προκαλέσουν τις πέντε κλινικές μορφές της ΑΟ.

Η διάγνωση βασίζεται σε σκελετικά και εξω-σκελετικά κλινικά ευρήματα. Ακτινολογικές μελέτες αποκαλύπτουν την οστεοπόρωση και την παρουσία wormian οστών. Η μέτρηση οστικής πυκνότητας επιβεβαιώνει την χαμηλή οστική μάζα.

Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει την ενδομήτρια διάγνωση χονδροδυσπλασίας, την ιδιοπαθή νεανική οστεοπόρωση, το σύνδρομο οστεοπόρωσης-ψευδογλοίωμα, τα σύνδρομα Cole-Carpenter και Bruck, υπερ ή υποφωσφαταιμία, panostotic μορφή polyostotic ινώδους

δυσπλασίας, μη accidental ζημία (πολλαπλά κατάγματα χωρίς οστεοπόρωση), και οστεοπόρωση λόγω φαρμακευτικής αγωγής, διατροφική ανεπάρκεια, μεταβολική ασθένεια, ή λευχαιμία. Η παρουσία πολλών καταγμάτων δεν πρέπει να οδηγήσει στην υπόθεση της κακοποίησης των παιδιών.

Η προγεννητική διάγνωση μπορεί να γίνει μέσω υπερηχογραφήματος ή / και να επιβεβαιωθεί μέσω μοριακής ανάλυσης των αμνιοκυττάρων ή και κυττάρων χοριακής λάχνης εάν έχει εντοπιστεί μετάλλαξη στην οικογένεια.

Η αντιμετώπιση πρέπει να είναι διεπιστημονική και περιλαμβάνει έμπειρους ειδικούς ιατρούς: ορθοπεδικούς, φυσικοθεραπείας και αποκατάστασης. Τα διφωσφονικά με ισχυρή αντιαπορροφητική ιδιότητα θεωρούνται πλέον ως το πρότυπο φροντίδας για σοβαρές μορφές, αλλά δεν συνιστούν θεραπεία. Πρόληψη της ανεπάρκειας βιταμίνης D και ασβεστίου είναι απαραίτητη καθ' όλη τη ζωή. Η χειρουργική αντιμετώπιση είναι απαραίτητη για την διόρθωση των οστών, για τις παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης και για την πρόληψη των καταγμάτων των μακρών οστών (centro-medullary οστεοσύνθεση). Η πρώιμη φυσιοθεραπεία βελτιώνει την αυτονομία, βοηθώντας να αξιολογηθούν τα κινητικά ελλείμματα, μειώνοντας τον κίνδυνο των πτώσεων και την ενθάρρυνση των ασθενών να αναλάβουν μια αθλητική δραστηριότητα. Η λειτουργική πρόγνωση εξαρτάται από τη σοβαρότητα της νόσου για την ποιότητα της αντιμετώπισης. Η ζωτικής σημασίας πρόγνωση εξαρτάται από τη σοβαρότητα των αναπνευστικών επιπλοκών που σχετίζονται με παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης.

Εμπειρογνώμονας κριτικός (s)

Dr Véronique FORIN

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτιος 2010

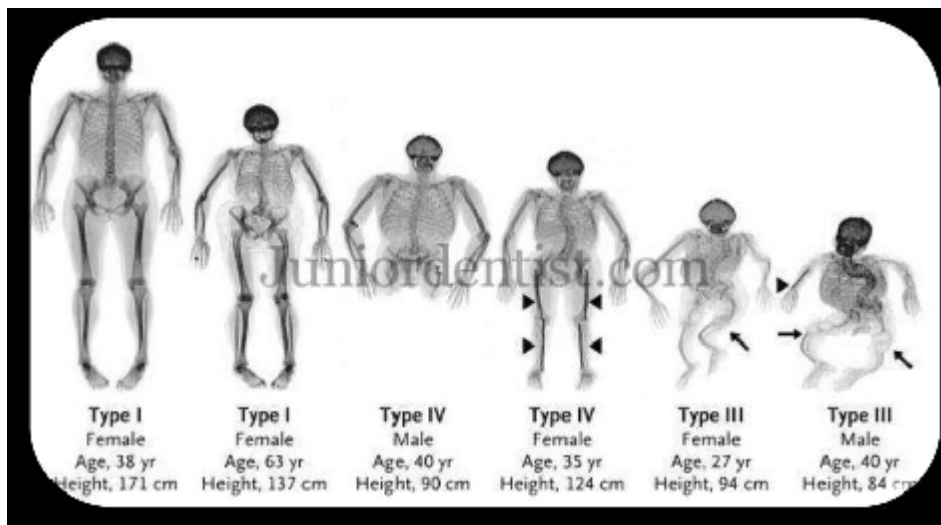
Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

**Εσένα ..., τα οστά σου θα
είναι πολύ ευάλωτα, και
αν και θα σπάνε
συνέχεια, η εξυπνάδα και
η χαρά σου δεν θα
συγκρίνονται με κανενός
άλλου...**

**Θα έχεις ατελή
οστεογένεση**



Al Mendoza



5.1 Νοσηλευτική Διεργασία

Ατελής οστεογένεση (ΑΟ)

Osteogenesis imperfect

Νοσηλευτική εκτίμηση	Νοσηλευτική διάγνωση	Προγραμματισμός νόσου	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
Κατά την 2 ^η ημέρα νοσηλείας ασθενής με ΑΟ ο οποίος φέρει κυκλοτερή γυψονάρθηκα, παραπονιέται για έντονο άλγος. Παρατηρείται συνοφρύωση προσώπου, ανησυχία, φόβος, απροθυμία στην κίνηση, ωχρότητα προσώπου, αύξηση ΑΠ (145/85mmHg) και ταχυκαρδία (100/min), αδυναμία κατανόησης του θεραπευτικού σχεδιασμού	Πόνος που σχετίζεται με τη νόσο λόγω ευθραυστότητας των οστών εξαιτίας χαμηλής οστικής μάζας	<ul style="list-style-type: none"> Καθορισμός της αντίληψης του πόνου και της αντίδρασης σ' αυτόν. Έως τη λήξη του ωραρίου Κάλυψη των αναγκών για αντιμετώπιση του πόνου και του άγχους 	<ul style="list-style-type: none"> Ζητήθηκε από τον ασθενή να καθορίσει τα σημεία του πόνου, τον τύπο και την ένταση του πόνου. Στην αριθμητική κλίμακα (τον τοποθέτησε στο νούμερο 7) 1) Χορηγήθηκαν : <ul style="list-style-type: none"> - Αναλγητικά επίπεδο (1) 	<p>Ο ασθενής παρουσίασε μείωση του άγχους, του φόβου και του πόνου μέχρι το τέλος του ωραρίου όπως φαίνεται από :</p> <ul style="list-style-type: none"> Τη βελτίωση των κλινικών σημείων και συμπτωμάτων -ΑΠ εντός φυσιολογικών ορίων -Σφίξεις εντός φυσιολογικών ορίων Την ήρεμη έκφραση προσώπου και τις

Νοσηλευτική εκτίμηση	Νοσηλευτική διάγνωση	Προγραμματισμός νόσου	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
<p>σχετικά με τη νόσο. Πρόκειται να πάρει εξιτήριο.</p>		<p>και του φόβου</p>	<p>παρακεταμόλη (IV) κατόπιν ιατρικής οδηγίας</p> <ul style="list-style-type: none"> - Χορήγηση βιταμίνης D και Ca σε προληπτική δόση - Χορήγηση διφωσφονικών με ιατρική οδηγία για αύξηση αντοχής των οστών <p>2) Εξασφαλίστηκε ήρεμο περιβάλλον, αποφυγή επισκεπτηρίου, έντονο υ φωτισμού,</p> <p>3) απόσπαση προσοχής με ήρεμη συζήτηση με</p>	<p>κινήσεις του σώματος</p> <ul style="list-style-type: none"> · Ζητήθηκε από τον ασθενή να καθορίσει τον πόνο- (τον τοποθέτησε στο νούμερο 3) · Κατανόησε το θεραπευτικό σχεδιασμό σχετικά με την πάθησή του και τις κατευθυντήριες οδηγίες κατά την έξοδό του

Νοσηλευτική εκτίμηση	Νοσηλευτική διάγνωση	Προγραμματισμός νόσου	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
			<p>σκοπό την ελάττωση του φόβου και του πόνου. Τοποθετήθηκε σε θέση που ανακουφίζει τον πόνο.</p> <p>4) Ενθαρρύνεται να εκφράζει το άγχος και τους φόβους του</p> <p>5) Ενημερώθηκε το νοσηλευτικό προσωπικό, οι φυσιοθεραπευτές, οι τραυματιοφορείς και οι οικείοι για ακινητοποίηση. Οποιαδήποτε κινητοποίηση να γίνεται με προσοχή καθώς οποιαδήποτε</p>	

Νοσηλευτική εκτίμηση	Νοσηλευτική διάγνωση	Προγραμματισμός νόσου	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
		<ul style="list-style-type: none"> · Έλλειμμα γνώσεων σχετικά με το θεραπευτικό σχεδιασμό που αφορά τη νόσο 	<p>κίνηση μπορεί να προκαλέσει <u>επιπρόσθετο κάταγμα</u> στα μακρά οστά, στα πλευρά, στους σπόνδυλους (εξαιρετικά εύθραυστη η αυχενική μοίρα της σπονδυλικής στήλης) <u>ή αιματώματα</u></p> <p>1) Ακινητοποίηση ή κινητοποίηση με μεγάλη προσοχή</p> <p>2) Χορήγηση αναλγητικών σε μέτριο-έντονο πόνο</p> <p>- Παρακεταμόλη και</p>	

Νοσηλευτική εκτίμηση	Νοσηλευτική διάγνωση	Προγραμματισμός νόσου	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
			<p>ιβουπροφαίνη <u>συστηματικά</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - εάν ο πόνος ελέγχεται η ανωτέρω χορήγηση συνεχίζεται για όσο χρειάζεται - εάν ο πόνος δεν ελέγχεται τότε μπορεί να χορηγηθεί κωδεΐνη (από 1 έτους) - εάν ο πόνος εξακολουθεί να υφίσταται, τότε χορηγείται morfine syr (από βρέφος) (αφού η κωδεΐνη 	

Νοσηλευτική εκτίμηση	Νοσηλευτική διάγνωση	Προγραμματισμός νόσου	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
		<ul style="list-style-type: none"> · Έλλειμμα γνώσεων σχετικά με τη νόσο κατά την έξοδο από το νοσοκομείο 	<p>είναι μη αποτελεσματική) πάντα με ιατρική οδηγία</p> <p>3) ακινητοποίηση του άκρου (πρέπει να γίνεται μετά τη χορήγηση αναλγητικών)</p> <p>1) Συστηματική αναλγησία</p> <p>2) Χορήγηση βιταμίνης D ή και ασβεστίου καθ' όλη τη διάρκεια ζωής</p> <p>3) Η φυσιοθεραπεία βελτιώνει την</p>	

Νοσηλευτική εκτίμηση	Νοσηλευτική διάγνωση	Προγραμματισμός νόσου	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
		\	<p>αυτονομία, μειώνει τον κίνδυνο πτώσεων και ενθαρρύνει τον ασθενή να πραγματοποιήσει μια αθλητική δραστηριότητα</p> <p>4) Εξοπλισμός ακινητοποίησης οστών (άνω και κάτω άκρου) πρέπει να υπάρχει πάντα διαθέσιμος</p> <p>5) Για αρκετά μικρά κατάγματα χωρίς μετατόπιση (τα οποία ο ασθενής θα μάθει να αναγνωρίζει) είναι αποτελεσματικοί οι</p>	

Νοσηλευτική εκτίμηση	Νοσηλευτική διάγνωση	Προγραμματισμός νόσου	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
			<p>νάρθηκες και χρησιμοποιούνται μέχρι να εξαφανιστεί ο πόνος</p> <p>6) Πιθανή χειρουργική επέμβαση από ορθοπεδικό σε κατάγματα με μεγάλη παρεκτόπιση</p>	

ΜΕΡΟΣ ΤΡΙΤΟ

6. Στρατηγικός σχεδιασμός για τις RDs

Η ευαισθητοποίηση του κοινού είναι μεγάλη και ολοένα και αυξάνεται αναγκάζοντας τις δημόσιες αρχές να λάβουν μέτρα.

Είναι καιρός για τις δημόσιες αρχές να λάβουν ουσιαστικά μέτρα και να θεωρήσουν τις RDs προτεραιότητα της δημόσιας υγείας και να αναλάβουν δράση για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους.

Σύμφωνα με έγγραφο του WHO για τις RDs και με την αναφορά «φάρμακα προτεραιότητας για την Ευρώπη και τον κόσμο» αναφέρει ότι υπάρχουν ακόμα μεγάλα κενά στη γνώση που σχετίζεται με την ανάπτυξη θεραπειών για τις RDs.

Οι πολιτικοί πρέπει να συνειδητοποιήσουν ότι οι σπάνιες παθήσεις είναι ένα κρίσιμο ζήτημα για περίπου 30 εκατομμύρια άτομα στην Ε.Ε.

Είναι αδύνατο πάντως να δημιουργηθεί μια εθνική στρατηγική δημόσιας υγείας για κάθε μία πάθηση. Η ολιστική προσέγγιση μπορεί να παρέχει κατάλληλες λύσεις.

Κατάλληλες πολιτικές υγείας μπορούν να αναπτυχθούν στους τομείς

- Επιστήμης και βιοϊατρικής
- Βιομηχανίας
- Έρευνας και ανάπτυξης φαρμάκων
- Ενημέρωσης και εκπαίδευσης όλων όσων εμπλέκονται
- Κοινωνικής και υγειονομικής φροντίδας
- Ενδονοσοκομειακών και εξωνοσοκομειακών θεραπειών

Προκειμένου να ενισχυθεί η κλινική έρευνα, είναι επιτακτική η ανάγκη για διεθνή συνεργασία. Όμως υπάρχει μικρός συντονισμός μεταξύ των ερευνητικών εργαστηρίων. Για τις σπάνιες παθήσεις, οι πόροι είναι πολύ περιορισμένοι καθώς ο αριθμός των ασθενών είναι πολύ μικρός.

Οι σύλλογοι ασθενών κατάφεραν να ευαισθητοποιήσουν το κοινό και τότε υπήρχε και πρόοδος στη θεραπεία των ασθενών. Μετά την εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων δίδεται «μάχη» για τη διάγνωση, η οποία μπορεί να διαρκέσει χρόνια.

Μετά την διάγνωση ακολουθεί «αγώνας» να ενημερωθούν και να κατευθυνθούν στους κατάλληλα αρμόδιους φορείς (αν υπάρχουν) ώστε να λάβουν την κατάλληλη θεραπεία (αν έχει βρεθεί).

Για να αντιληφθούν τελικά ότι η υγειονομική φροντίδα και οι κοινωνικές παροχές είναι ανεπαρκείς. Για ορισμένες ασθένειες όπως ο οικογενής Μεσογειακός πυρετός, το σύνδρομο εύθραυστου Χ ή για την κυστική ίνωση, ιατρικά πρωτόκολλα και οριστικοποιημένα ιατρικά κοινωνικά και εκπαιδευτικά προγράμματα υπάρχουν σε ορισμένες χώρες.

Το γεγονός είναι ότι οι περισσότερες RDs είναι γενετικές παθήσεις και θα πρέπει να εφαρμοστούν προγεννητικοί καθώς και άλλοι προσυμπτωματικοί έλεγχοι και να ενταχθούν στα τμήματα πολιτικών δημόσιας υγείας.⁶³

Η Ελλάδα στα πλαίσια συνεργασίας για τη διάγνωση, θεραπεία των σπάνιων παθήσεων και για την ενημέρωση των επαγγελματιών Υγείας σε θέματα που αφορούν τις σπάνιες παθήσεις προωθεί **μέτρα**.

- Η ενίσχυση της συνεργασίας και του συντονισμού σε Ευρωπαϊκό επίπεδο με τη συμμετοχή της Ελλάδας στην Ευρωπαϊκή επιτροπή των Ειδικών για τα Σπάνια νοσήματα (το 2003 η Πανελλήνια Ένωση για τις Σπάνιες Παθήσεις – ΠΕΣΠΑ εντάσσεται στον Ευρωπαϊκό Οργανισμό – EURORDIS
- Η βελτίωση της αναγνώρισης και προβολής των σπάνιων παθήσεων, με την υιοθέτηση του ευρωπαϊκού ορισμού
- Τηλεοπτικά spot από ΠΕΣΠΑ και Ελληνική Εταιρεία Σπάνιων Παθήσεων και Ορφανών Φαρμάκων (ΕΕΣΠΟΦ)
- Εκδηλώσεις για την Παγκόσμια Ημέρα Σπάνιων Παθήσεων με σκοπό την ευαισθητοποίηση του κόσμου

6.1 Ελλάδα

6.1.1 Η στήριξη του Εθνικού σχεδίου δράσης για την αντιμετώπιση των σπάνιων παθήσεων (2008-2012)

- Οι σπάνιες παθήσεις αποτελούν προτεραιότητα δράσης στο πλαίσιο του νέου προγράμματος (2008-2012) και εφαρμόζεται ολιστική πολιτική για τα ορφανά φάρμακα

Αποστολή : Η υλοποίηση σταθερής βιώσιμης και οριζόντιας στρατηγικής υπέρ των σπάνιων παθήσεων με σκοπό :

- Τη συλλογή έγκυρης και αξιόπιστης πληροφορίας
- Την αποτελεσματική περίθαλψη και ποιότητα ασθενούς με σπάνια πάθηση
- Τις στοχευμένες δράσεις
- Τη δέσμευση για συνέχεια

Άξονας I : ΕΓΚΑΙΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- Δράση 1 : Θέσπιση Νομοθετικού πλαισίου Προσυμπτωματικού Πληθυσμιακού Ελέγχου (screening)
- Δράση 2 : Βελτίωση της Διαθεσιμότητας και Προσβασιμότητας σε Διαγνωστικές Δοκιμασίες και Γενετική Συμβουλευτική

Άξονας II : ΘΕΡΑΠΕΙΑ

- Δράση 1 : Δημιουργία Εθνικών Πρότυπων Κέντρων εξειδίκευσης και θέσπιση Πιστοποιημένων Συμβούλων για τις RDs
- Δράση 2 : Βελτίωση Διαδικασιών Διαθεσιμότητας Ορφανών Φαρμάκων

Άξονας III : ΠΡΟΝΟΙΑ

- Δράση 1 : Ανταπόκριση στις Ειδικές Ανάγκες των Ατόμων που πάσχουν από Σπάνιες Παθήσεις και των οικογενειών τους
- Δράση 2 : Αναγνώριση του οικονομικού κόστους των Σπάνιων Παθήσεων

Άξονας IV : ΕΡΕΥΝΑ

- Δράση 1 : Εθνικό αρχείο Σπάνιων Παθήσεων
- Δράση 2 : Προώθηση έρευνας για τις RDs

Άξονας V : ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ

- Δράση 1 : Βελτίωση της Πληροφόρησης και της Γνώσης ασθενών και συγγενών τους

Ενέργειες Υλοποίησης

- Δημιουργία τηλεφωνικής γραμμής βοήθειας για RDS
- Ανάθεση στα πρότυπα κέντρα εξειδίκευσης της αποστολής να παρέχουν τις πληροφορίες για τις διάφορες υποστηρικτικές δράσεις για ασθενείς και τις οικογένειές τους
- Εκπαίδευση και βελτίωση της ενημέρωσης μεταξύ των επαγγελματιών υγείας και των σχολικών γιατρών
- Δημιουργία ενημερωτικού υλικού
- Δημιουργία επίσημης ιστοσελίδας για RDs (στα ελληνικά – μετάφραση Orphanet)
- Δημιουργία προγραμμάτων υποστήριξης ασθενών με τη διαμεσολάβηση ανεξάρτητου δικτύου νοσηλευτών
- Ενίσχυση της οικονομικής υποστήριξης προς τους συλλόγους ασθενών

Δράση 2 : Εκπαίδευση Επαγγελματιών Υγείας για Ακριβέστερη και Ταχύτερη Διαγνωστική Διερεύνηση και καλύτερη Θεραπευτική Αντιμετώπιση

Ενέργειες υλοποίησης

- Εισαγωγή του θέματος RDs στον ιατρικό κύκλο σπουδών
- Εισαγωγή θέματος στα επιμορφωτικά προγράμματα ειδικοτήτων
- Οργάνωση σεμιναρίων και ενοτήτων συνεχιζόμενης εκπαίδευσης για τις σπάνιες παθήσεις
- Ανάπτυξη ειδικών εκπαιδευτικών εργαλείων online στις ιστοσελίδες των αρμόδιων φορέων
- Οργάνωση εκπαιδευτικών προγραμμάτων αρχικής κατάρτισης και συνεχιζόμενης εκπαίδευσης ιατρικού και παραϊατρικού προσωπικού
- Διεξαγωγή ομιλιών, σεμιναρίων, επιστημονικών συμποσίων

- Παροχές υποτροφιών και ενθάρρυνση νέων επιστημόνων στον τομέα της συνεχιζόμενης ιατρικής εκπαίδευσης

Άξονας VI: ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗΣ ΠΟΥ ΒΑΣΙΖΕΤΑΙ ΣΤΗΝ ΕΤΑΙΡΙΚΗ ΣΧΕΣΗ

Δράση 1 : Δημιουργία Εθνικής Πλατφόρμας και Ενεργό Συμμετοχή στο Ευρωπαϊκό Δίκτυο για τις RDs⁶⁴

6.1.2 Αναγνώριση του ORPHANET με ΦΕΚ

Η Ελληνική κυβέρνηση αναγνωρίζει με το νόμο 4213, άρθρο 24 Σπάνιες Νόσοι (οδηγίας 2011/24/ΕΕ) 9.12.2016

α) το ORPHANET ως την επίσημη βάση δεδομένων για τις RDs

β) Δημιουργεί μόνιμη Εθνική Συντονιστική Επιτροπή RDs και καθορίζει τις αρμοδιότητές της⁶⁵

6.1.3 Υπουργείο Παιδείας και RDs

Το Υπουργείο παιδείας θεσπίζει «Εισαγωγή στην Τριτοβάθμια Εκπαίδευση ατόμων που πάσχουν από σοβαρές παθήσεις» μεταξύ αυτών και σπάνια συγγενή, κληρονομικά ή επίκτητα σύνδρομα – νοσήματα όταν εκφράζονται με σοβαρές κλινικές εκδηλώσεις που προσδίδουν αναπηρία τουλάχιστον 80%.

Οι παθήσεις που περιλαμβάνονται επίσημα είναι 68. Αρκετές από αυτές είναι σπάνιες, όπως : πορφύρα, νυχτερινή παροξυσμική αιμοσφαιρινουρία, σκληρόδερμα, πολλαπλή νευροϊνωμάτωση, νόσο Wilson, νόσο Crohn, νόσο Gaucher, νόσος Fabry, βαριά ινοκυστική νόσο, δυστροφία Duchenne κ.α⁶⁶

6.1.4 Σύμβαση επ' αόριστον

Επέκταση των παθήσεων για τις οποίες η διάρκεια αναπηρίας των ασφαλιζομένων καθορίζεται επ' αόριστον (σύνολο 29 παθήσεις). Σπάνιες παθήσεις όπως : v. Huntington, γενετικά σύνδρομα χρωμοσώματος, νόσος Pick, συγγενής πομφολυγώδης επιδερμόλυση,

νόσος Gaucher, μυικές δυστροφίες, μεταβολικές παθήσεις, πνευμονική ίνωση, δερματολογικά νοσήματα κ.ά περιλαμβάνονται.⁶⁷

6.1.5 ΚΕΕΛΠΙΝΟ (Κέντρο Ελέγχου & Πρόληψης Νοσημάτων)

- Δημιουργία Εθνικού Αρχείου Σπάνιων Νόσων
Η ανάπτυξη ενός εθνικού αρχείου σπάνιων παθήσεων είναι βασική προτεραιότητα για τη χώρα μας
- Συμμετοχή της χώρας μας στο EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development) με στόχο την εφαρμογή Σχεδίων Δράσης – Στρατηγικών (2008-2012)
- Πρόγραμμα Ε – RARE 2 (2010-2014) έχει ως σκοπό την ανάπτυξη και την χρηματοδότηση των εθνικών περιφερειακών προγραμμάτων έρευνας στις RDs και την εδραίωση ενός αποτελεσματικού δικτύου αντιμετώπισής τους.
- Η Γενική Γραμματεία Έρευνας και Τεχνολογίας (ΓΓΕΤ) ανέλαβε τη χρηματοδότηση για έρευνα ύψους 200. 000€
- Η Ελλάδα συμμετέχει στην Επιτροπή Εμπειρογνομόνων της Ευρωπαϊκής Επιτροπής για τις Σπάνιες Νόσους (European Committee of Experts on Rare Disease – EUCERD) για την προώθηση της έρευνας και την ανταλλαγή γνώσεων και εμπειρίας.
- Η Ελλάδα συμμετέχει στο ORPHANET μέσω του ΚΕΕΛΠΙΝΟ με το ποσό των 50.000€ ως εθνική συμμετοχή για την ανάπτυξη και τη μετάφραση της σελίδας στα Ελληνικά.⁶⁸

6.2 Ευρώπη

6.2.1 Eurordis

Από το 1983, κάθε χρόνο η Ε.Ε επιλέγει ένα διαφορετικό θέμα για το «Ευρωπαϊκό έτος» με σκοπό να ενημερώσει, να ευαισθητοποιήσει. Το EURORDIS προτείνει το 2019 να ανακηρυχθεί «Ευρωπαϊκό έτος για τις Σπάνιες Παθήσεις». Μ' αυτόν τον τρόπο, θα υπάρξει δυνατότητα ανεύρεσης λύσεων για τις προκλήσεις που αντιμετωπίζουν καθημερινά τόσο οι ασθενείς, όσο και οι οικογένειες και οι φροντιστές τους, θα ενθαρρυνθούν οι ερευνητές ενώ

θα βοηθήσει στο να δημιουργηθούν καλύτερες συνθήκες υγειονομικής περίθαλψης αλλά και κοινωνικής και ιατρικής φροντίδας για όλους.

Καλούμαστε όλοι να εκφράσουμε δημόσια την υποστήριξή μας προσθέτοντας το όνομά μας σε ειδική σελίδα (create a buzz on social media via facebook or twitter using the hashtag # EYRD 2019).⁷



6.2.2 IRDiRC (International Rare Diseases Research Consortium)

Πρωταρχικοί στόχοι της IRDiRC είναι να :

- Καταστεί δυνατή η διάγνωση όσο το δυνατόν περισσότερων σπάνιων παθήσεων.
- Συμβάλλει στην ανάπτυξη 200 νέων θεραπειών μέχρι το 2020.
- Υπάρξει πρόοδος προς ένα διαγνωστικό τεστ για τις RDs.

Ιούλιος 2016. Ένας αριθμός νέων ασθενειών προστίθεται στο Orphanews στο τμήμα «Νέα σύνδρομα» σε μηνιαία βάση. Υπάρχει ο κατάλογος των νέων φαρμάκων ανά έτος. (Βρείτε περισσότερες πληροφορίες στο Orphanet Report Series “List of Medicinal products for rare diseases in Europe”).^{13,69}

7. Αισιόδοξα σημεία

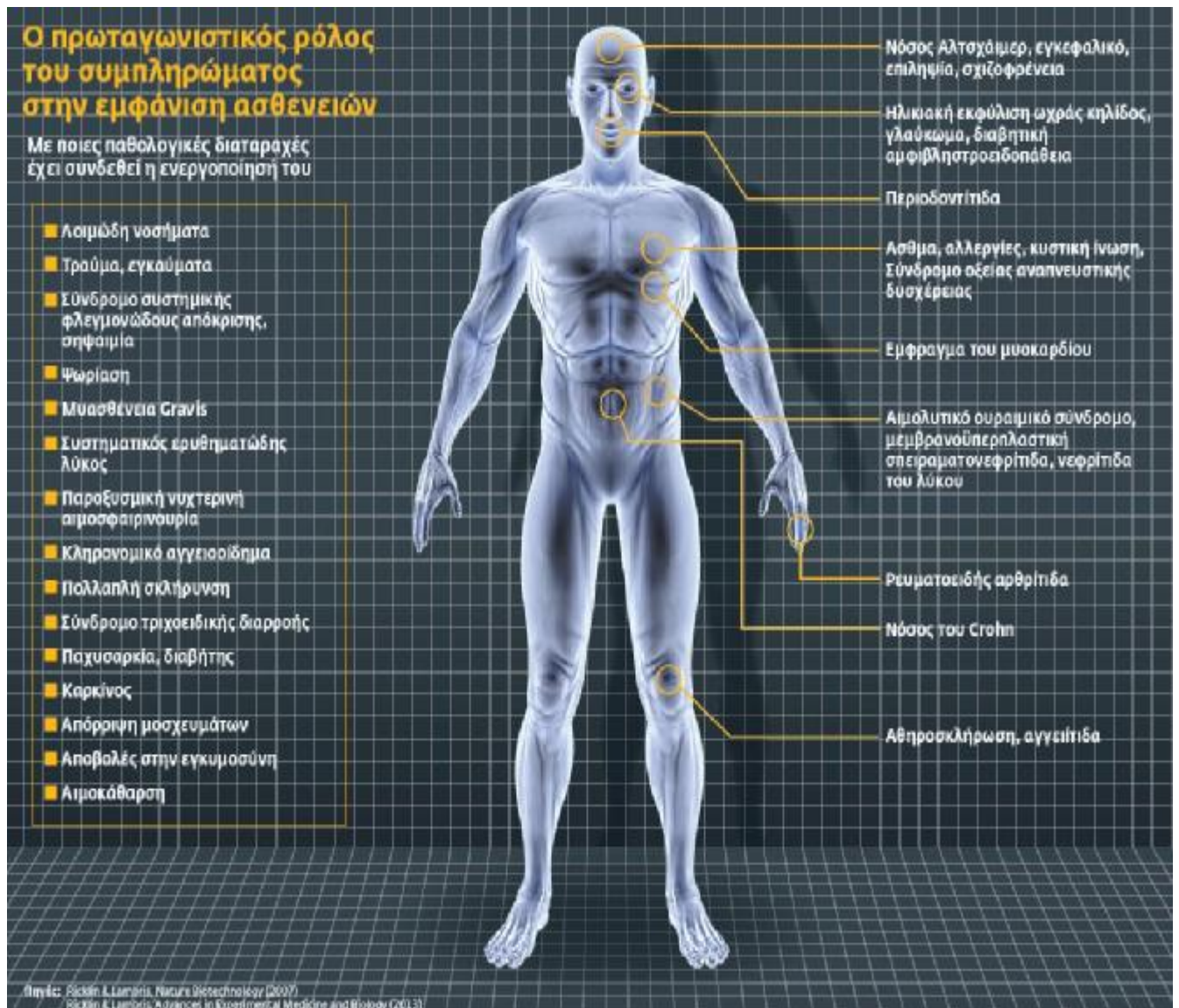
7.1 Ελληνικό φάρμακο δείχνει το δρόμο της ανάπτυξης

Η κομπστατίνη (compstatin) ανήκει σε ελληνική start – up, έλαβε τον χαρακτηρισμό «ορφανού» φαρμάκου, κάτι που συμβαίνει πρώτη φορά σε ότι αφορά ελληνικό φαρμακευτικό προϊόν και υπόσχεται μελλοντικά θεραπεία πλήθους νόσων, από τα αυτοάνοσα ως τον καρκίνο (Γιάννης Λάμπρης).

Μπορεί να χρησιμοποιηθεί για πολλές ασθένειες όπως :

- εκφύλιση ώχρας κηλίδας

- στις μεταμοσχεύσεις νεφρού
- στην παροξυσμική νυχτερινή αιμοσφαινουρία
- στην αιμοκάθαρση
- στην περιοδοντίτιδα
- σε ορισμένους καρκίνους
- ρευματοειδή αρθρίτιδα κ.ά.⁷⁰



7.2 Προγεννητικό τεστ ανιχνεύει το 90% των σοβαρών γενετικών νοσημάτων (με ελληνική «υπογραφή»)

Το τεστ αυτό βασίζεται σε εξελιγμένες μεθόδους ανάλυσης του γονιδιώματος των εμβρυϊκών κυττάρων που λαμβάνονται στο 1^ο τρίμηνο από τροφοβλάστη ή στο 2^ο από το αμνιακό υγρό.

Μπορεί :

- 1) να διαγνώσει πιθανές παθολογικές χρωμοσωματικές ανωμαλίες
- 2) να ελέγχει παθογόνες μεταλλάξεις 305 γονιδίων που προκαλούν περισσότερα από 350 γενετικά νοσήματα στον άνθρωπο.⁷¹

7.3 Όταν η τέχνη αποδεικνύει το διαφορετικό

Ο γνωστός φωτογράφος Rick Guidotti μετά από μια αξιόλογη καριέρα στο χώρο της μόδας, αποφάσισε να φωτογραφίσει μια γυναίκα με αναπηρία.

Θεωρώντας πως είναι πολύ σκληρό για ένα γονιό να αντικρίζει εικόνες κατά την αναζήτηση πληροφοριών σχετικά με τη νόσο του παιδιού του, πήρε την απόφαση να «χρησιμοποιήσει» την τέχνη του, προκειμένου να αναδείξει την ομορφιά των πασχόντων, με απώτερο σκοπό να αλλάξει τη στερεότυπη εικόνα της κοινωνίας. Θέλει να δείξει πως το διαφορετικό μπορεί συγχρόνως να είναι και ωραίο.

Δείτε το επίσημο τρέιλερ του ντοκιμαντέρ στο <http://www.youtube.com/watch?v=3zOPXTUNIK#t=18>⁷²

7.4 Καμπάνια για την ένταξη των ΑμεΑ : «Γιατί, ποιος είναι τέλειος; Ελάτε πιο κοντά!»

Ο Ελβετικός οργανισμός (αφορά άτομα με αναπηρίες) ProInfirmis θέλοντας να ταρακουνήσει την κοινωνία και να καταρρίψει την εικόνα του τέλειου, πρόβαλλε κούκλες στα πρότυπα ατόμων με ειδικές ανάγκες, τοποθετώντας τες σε κεντρικές βιτρίνες σε πολυκαταστήματα της χώρας.⁷³



7.5 Ο Νίκος Γονιός στην 5^η θέση στο Ρίο

Ο Νίκος Γονιός είναι μέλος της ΠΕΣΠΑ, δικό τους παιδί. Αθλητής της Εθνικής Αθλητικής Συνομοσπονδίας Ατόμων με Αναπηρία, ο οποίος κατέλαβε την 5^η θέση στον κορίνα. Στο πρόσωπό του βλέπουμε ελπίδα, πιστή επιμονή και την αγάπη για τη ζωή.⁹



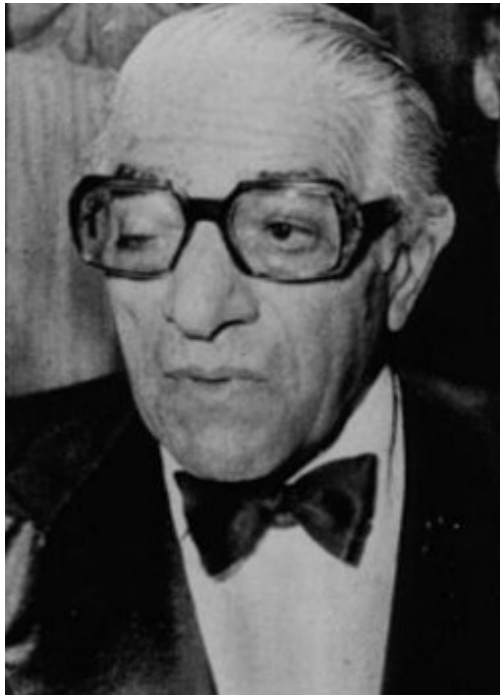
7.6 Από το ορφανοτροφείο στο Ρίο

Η Tatyana Mc Fadden γεννήθηκε με δισχιδή ράχη. Ήταν παράλυτη από τη μέση και κάτω. Τα 6 πρώτα χρόνια της ζωής της τα πέρασε σε ορφανοτροφείο. Ασχολήθηκε με τον αθλητισμό.

Το 2016 στα ESPN ESPYS η Tatyana παρουσιάστηκε ως η «καλύτερη αθλήτρια με αναπηρία» για τη συνεχή επιτυχία της και το κίνητρο να αντιμετωπίζει τις προκλήσεις της ζωής.

8. «Διάσημοι» ασθενείς με σπάνιες παθήσεις

Ο πιο γνωστός Έλληνας με μυασθένεια : Αριστοτέλης Ωνάσης.

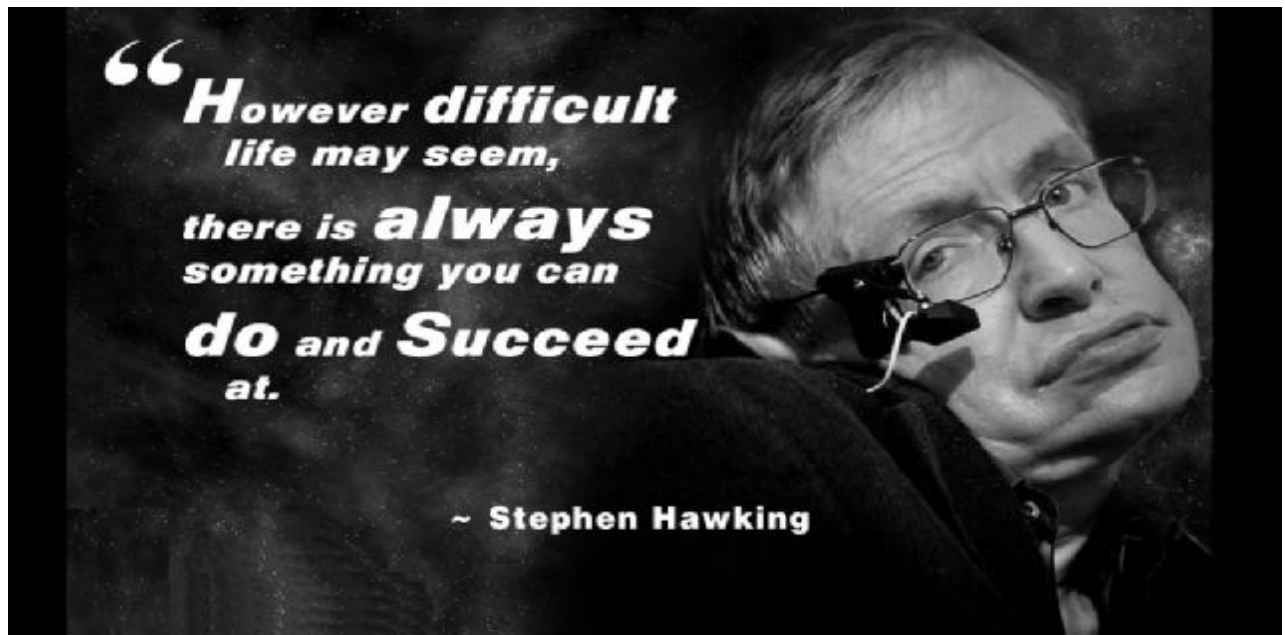


Έλληνες ασθενείς :

- Σοφία Μανωλάκου (παρουσιάτρια) : σύνδρομο Crohn
- Ορθούλα Παπαδάκου (γυμνάστρια) : Σκλήρυνση κατά πλάκας
- Ρούλα Κορομηλά (παρουσιάστρια) : Ιδιοπαθής πολυμουσίτιδ

Ξένοι ασθενείς :

- Στήβεν Χόγκιν : πλάγια αμυατροφική σκλήρυνση



- Μόργκαν Φρίμαν (ηθοποιός) : ινομυαλγία
- Βένους Γουίλιαμς (τενίστρια) : v. Sjogren
- Τόνυ Μπράξτον (τραγουδίστρια) : Σ Ε Λ
- Κάθλιν Τέρνερ (ηθοποιός) : P A
- Μάικλ Τζ. Φοξ (ηθοποιός) : v. Parkins



ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. t.v spot Ε.Ε.Σ.Π.Ο.Φ (Επιστημονική Εταιρεία Σπάνιων Παθήσεων και Ορφανών Φαρμάκων) www.eespof.gr 2011
youtube.com 14/2/2014
2. www.gnomikologin.gr
3. www.nurstingtimes.net/clinical-archive/genetics/rare-diseases-what-do--you-need-to-know/5065179.artcle
4. Rare disease organization
www.rareds.com/news/Rare-Disease-Education-Training-UK-NURSES.Corine Mc Spedon 28.01.2014
5. Pricilla Le Mone, Karen Burke, Gerene BAULDOFF
Υγεία και ασθένεια στους ενήλικες. Κεφ. 2^ο Στο : Παθολογική – Χειρουργική ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ Κριτική σκέψη κατά τη φροντίδα του ασθενούς (τόμος Α΄) Ιατρικές εκδόσεις Λαγός Δημήτριος, Αθήνα 2011 (20-40)
6. World Health Organization
who.int/bulletin/volumes/90/6/12-02612/en June 2012
(401-476)
7. European organization for Rare Diseases
www.eurordis.org/content/what-rare-disease
Rare Diseases. Τελ. Προσπέλαση 09.09.2014
8. Rare Disease. National Institute of Health-US Department of Health and Human Services 2014
9. Πανελλήνια Ένωση Σπάνιων Παθήσεων
respa.gr/σπάνιες-παθήσεις-2/ 2010
10. National Center for Biotechnology Information
ncbi.nih.gov
Asbury CH. The Orphan Drug Act Jama 1991 (893-897)
11. onlinehealth.gr/ti-einai-ta-orfana-farmaka
05.05.2016
12. European Medicine Agency Committee for Medical Products (COMP)
ema.europa.eu/comp 1995-2016
13. International Rare Disease Research Consortium

- Irdirc.org/about-us/goals
14. ORPHANET THE PORTAL FOR RARE DISEASE AND ORPHAN DRUGS
orphanet/consor/cgi-bin/Education 01.09.2016
 15. National Organization for rare disorders (NORD) & Genetic and Rare Disease Information Centre (CARD)
raredisease.org 2016
 16. European Union Committee of experts on Rare Diseases
eucerd.eu 2014
 17. Επιστημονική Εταιρεία Σπάνιων Παθήσεων και Ορφανών Φαρμάκων (Ε.Ε.Σ.Π.Ο.Φ)
eespof.gr/el/the society 2016
 18. Rare Disease Day
rarediseaseday.org/country/gr/greece 2008
 19. Ο κόσμος των σπάνιων παθήσεων
spaniosnet/news 2014
 20. RareConnect organization. Connecting RD patients globally
rareconnect.org
 21. “The Social Side of Internet” by Lee Rainie, Kristen Purcell and Aaron Smith (January 2011)
Available at : <http://www.pewinternet.org/Reports> 2011
 22. “A fighting Chance” by Jordana Holovach, in Uncommon Challenges, shared Journeys (Siren interactive)
see: <http://www.press.sireninteractive.com> 2011
 23. Dave de Bronkart
en/Wikipedia.org/wiki/Dave-de_Bronkart 18.08.2013
 24. “The day my doctor thanked me”
Μετάφραση επιμέλεια : Ελίνα Μιούλη
Δείτε : scopeblog.stanford.edu/2013/11/12/the-day-my-doctor-thanked-me-2/ 12.11.2013
 25. Carolyn A. Williams. Νοσηλευτική με προσανατολισμό την Κοινότητα και Νοσηλευτική Βασισμένη στην Κοινότητα. Marcia Stanhope, Jeanette Lancanster. Ζαχαρένια Ανδρουλάκη, Χριστιάνα Κούτα – Νικολάου, Γεώργιος Κριτσωτάκης, Ελένη Λαχανά, Θεοδόσης Παραλίκας, Παύλος Σαράφης, Ελένη Σιαμάγκα, Νίκος Στεφανόπουλος, Στέλλα Τζιαφέρη, Γεωργία Φούκα, Μιχάλης Ηγουμενίδης. Στο: Κοινωνική Νοσηλευτική.

- Ιατρικές εκδόσεις Πασχαλίδη, Broken Hill Publishers Ltd, Nicosia Cyprus 2016 (27-46)
- 26.** Robert E. Mc Kcown, De Anne K. Hilfinger Messias Επιδημιολογικές εφαρμογές. Marcia Stanhope, Jeanette Lancanster. Ζαχαρένια Ανδρουλάκη, Μάρθα Αποστολίδου, Λαμπρινή Ζωή, Χριστιάνα Κούτα-Νικολάου, Γεώργιος Κριτσωτάκης, Ελένη Λαχανά, Νικόλαος Μπακάλης, Θεοδόσης Παραλίκας, Στέλλα Τζιαφέρη, Μαρία Τσιρώνη. Στο: Νοσηλευτική (Α΄ τόμος), Εκδόσεις Πασχαλίδη Αθήνα, 2009 (202-241)
- 27.** European Organization for Rare Diseases
Eucerd Joint Action Guiding Principles on Training for social services providers
eurordis.org/sites/default/files/examples-training-for-social
- 28.** Gloria Joachim MSN RN, Sonia Acorn PhD, RN
Life with a rare chronic disease : the scleroderma experience Journal of Advanced Nursing JAN
June 2003 Volume 42, Issue 6 (598-606)
- 29.** American Nurse Associations (ANA)
www.nursingworld.org/main_menu_categories/workplace/society/Health-Nurse 2016
- 30.** Pharma Journal
www.pmjournalbgr/dorates-astheneies-yparktoi/ 26.05.2016
- 31.** Carolyn A. Williams. Διαχείριση της ποιότητας και της ασφάλειας . Marcia Stanhope, Jeanette Lancanster. Ζαχαρένια Ανδρουλάκη, Χριστιάνα Κούτα – Νικολάου, Γεώργιος Κριτσωτάκης, Ελένη Λαχανά, Θεοδόσης Παραλίκας, Παύλος Σαράφης, Ελένη Σιαμάγκα, Νίκος Στεφανόπουλος, Στέλλα Τζιαφέρη, Γεωργία Φούκα, Μιχάλης Ηγουμενίδης. Στο: Κοινοτική Νοσηλευτική. Ιατρικές εκδόσεις Πασχαλίδη, Broken Hill Publishers Ltd, Nicosia Cyprus 2016 (455-480)
- 32.** European Medicine Agency Science Medicine Health.
www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/newsand_events/news/2016/8/news_detail_002589
- 33.** Susan C. Dewit Φροντίδα ασθενών με πόνο. Αικατερίνη Λαμπρινού, Χρυσούλα Λεμονίδου, Λαμπρινή Ζωή, Ευαγγελία Κοτρώτσιου, Μαρία Νούλα, Ευάγγελος Παπαδημητρίου, Μαρία Παπαδημητρίου, Μαρία Τσιρώνη. Στο: Παθολογική Χειρουργική Νοσηλευτική – Έννοιες και πρακτική (Α΄ τόμος) Εκδόσεις Πασχαλίδη, Αθήνα 2009 (189-216)
- 34.** Pricilla Le Mone, Karen Burke, Gerene BAULDOFF

- Παθοφυσιολογία και Πρότυπα υγείας Νοσηλευτική Φροντίδα ασθενών με πόνο (τόμος Α΄) Ιατρικές εκδόσεις Λαγός Δημήτριος, Αθήνα 2011 (206-215)
- 35.** Persisting Pain in Children : important information for physiicians and nurses WHO 2012. Ελληνική έκδοση Μέριμνα (εταιρεία για τη φροντίδα παιδίων και οικογενειών στην Αρρώστια και στο Θάνατο)
www.merimna.org.gr 2013
 δείτε: who.int.liris/bistream/10665/4454030/9789608630789/_Physicians_Nurses_gre
- 36.** Γαληνός
www.galinos.gr/web/drus/main/nomcodes/10.01.01
- 37.** Γαληνός
www.galinos.gr/web/drus/main/substances/ibuprofer
- 38.** Γαληνός
www.galinos.gr/web/drus/main/mortifine#content
- 39.** Pricilla Le Mone, Karen Burke, Gerene BAULDOFF
 Νοσηλευτική φροντίδα ασθενών με πόνο (τόμος Α΄) Ιατρικές εκδόσεις Λαγός Δημήτριος, Αθήνα 2011 (184-216)
- 40.** Epidermolysis Bullosa – Eb
 eb research.org/what is – eb/ 2014
- 41.** American Phychological Association – Coping with chronic pain. Nancy Molitor PhD, Alan Keck PsyD, and Katherine Nordal PhD,
www.apa.org/helrcenter/chronic.pain.aspx 01.2011
- 42.** Five stages of Accepting an illness – Fibrofighter Elizabeth Kubler – Ross
 Μετάφραση : Ελίνα Μιαούλη
www.spaniosnet/news/asthenia-pente-stadia-mechri-tin-apodochi 07.05.2016
- 43.** Pricilla Le Mone, Karen Burke, Gerene BAULDOFF
 Νοσηλευτική φροντίδα ασθενών που βιώνουν Απώλεια, Θρήνο και Θάνατο. Κεφ. 2^ο
 Στο: Παθολογική – Χειρουργική ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ Κριτική σκέψη κατά τη φροντίδα του ασθενούς (τόμος Α΄) Ιατρικές εκδόσεις Λαγός Δημήτριος, Αθήνα 2011 (99-117)
- 44.** Ulrich. Canale.Wendell. Παθολογική – Χειρουργική Νοσηλευτική Σχεδιασμός Νοσηλευτικής Φροντίδας. Εκδόσεις Λαγός, Αθήνα
- 45.** Tony Bernhard J.D 3 things the chronically III wish their loved. Ones knew 15.05.14
www.phychologytoday.com/blog/turnig-straw-gold/201405
 Μετάφραση : Ελίνα Μιαούλη

46. Rare Diseases : Understanding this Public Health Priority
Eurordis
[www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princepts_document - E.N pdf](http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princepts_document_-_E.N.pdf)
Nov. 2005 leading physician voice
47. Stress and well-being among parents of children with rare disease : a prospective intervention study
J. Adv Nurs (2006), 53(4) : 392-402: 10.1111/1
www.ncbi.nlm.nih.gov/pubMed/16448482?dopt=Abstract
48. Remember the mothers of sick children Courtney Schmidt, PHAR MD, patient
See: Kevin MDcom
Social Media's leading physician voice
www.kevinmd.com/blog/2014/05/remember-mothers-sick-children.html 11.05.2014
49. Remember the fathers of sick children
www.kevinmd.com/blog/remember-fathers-sick-children.html 11.05.2014
50. ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASE
Psychological aspects of living with rare disease : development of psychological skills of rare disease patients.
<http://www.ojrd.biomedcentral.com/articles.10.1186> 10.10.2010
51. Carolyn A. Williams. Κίνδυνοι οικογενειακής υγείας. Marcia Stanhope, Jeanette Lancanster. Ζαχαρένια Ανδρουλάκη, Χριστιάνα Κούτα – Νικολάου, Γεώργιος Κριτσωτάκης, Ελένη Λαχανά, Θεοδόσης Παραλίκας, Παύλος Σαράφης, Ελένη Σιαμάγκα, Νίκος Στεφανόπουλος, Στέλλα Τζιαφέρη, Γεωργία Φούκα, Μιχάλης Ηγουμενίδης. Στο: Κοινοτική Νοσηλευτική. Ιατρικές εκδόσεις Πασχαλίδη, Broken Hill Publishers Ltd, Nicosia Cyprus 2016 (508-540)
52. Joanna M.Rowe, Linda K Birebaum, Carolyn A. Williams. Οικογενειακή ανάπτυξη και Νοσηλευτική αξιολόγηση της Οικογένειας. Marcia Stanhope, Jeanette Lancanster. Ζαχαρένια Ανδρουλάκη, Χριστιάνα Κούτα – Νικολάου, Γεώργιος Κριτσωτάκης, Ελένη Λαχανά, Θεοδόσης Παραλίκας, Παύλος Σαράφης, Ελένη Σιαμάγκα, Νίκος Στεφανόπουλος, Στέλλα Τζιαφέρη, Γεωργία Φούκα, Μιχάλης Ηγουμενίδης. Στο: Κοινοτική Νοσηλευτική. Ιατρικές εκδόσεις Πασχαλίδη, Broken Hill Publishers Ltd, Nicosia Cyprus 2016 (483-507)

- 53.** Marring out the similarities and differences between rare cancers and rare disease 2015-2016
www.eurordis.org/sites/default/files/rare-cancers-2015-2016.pdf 21.11.2015
- 54.** An unstoppable Rare Disease Mom
 Lisa Moreno – Dickinson founder/ President of “Stop CAIDnow” (Stop Chidhood Auto in flammatory Disease – Σταματήστε τις παιδικές Αυτοφλεγμονώδεις Ασθένειες).
www.stopcaidnow.org/?cat=50
- 55.** How to Deal with People Who Don’t Believe You’re Sick
 Kelly O’ Brien
 see: <http://www.mind.bodygreen.com> 20.05.2014
 μετάφραση : Ελίνα Μιαούλη
www.spanios.net/news/πως-να-χειριστείτε-όσους-δεν-πιστεύουν-ότι-είστε 30.05.2014
- 56.** Πώς να στηρίζετε καλύτερα κάποιον που ζει με ινομυαλγία ή χρόνια πόνο
 ΠΗΓΗ RARECONNECT
 Μετάφραση Ελίνα Μιαούλη
Spaniosnet/news/πως-να-γίνετε-καλύτερος-φίλος%2c-σύζυγος 12.05.2015
- 57.** Θεραπευτική συμμαχία. Η σχέση ιατρού-ασθενή στο επίκεντρο της Υγείας.
 Το θέμα είναι μέρος της 2^{ης} συνεδρίας «επικοινωνία & σύγχρονη διαχείριση των αναγκών του ασθενή».
 See: therapeuticalliance.boussias.conferences.gr/default.asp?Did=5&la=1 28.05.
- 58.** “E-patient Dave” de Bronkart. Daniel Z Sands, MD, MPH
 «Οι ασθενείς μπορούν να βοηθήσουν!». Ιατρική Εταιρεία Αθηνών
 Δείτε στο www.net.gr/external/wow/tinymce/source/Syllogoi-as8enwn/Let_Patients-Help_2013pdf
- 59.** Φουντούκη Αντιγόνη, Θεοφανίδης Δημήτριος
 Ο εκπαιδευτικός ρόλος του νοσηλευτή
 Το Βήμα του Ασκληπιού, 2012, 11^{ος} τόμος, 1^ο τεύχος (503-522)
- 60.** Pricilla Le Mone, Karen Burke, Gerene BAULDORFF
 Η παθολογική – Χειρουργική Νοσηλευτική στον 21^ο αιώνα. Κεφ. 2^ο Στο : Παθολογική – Χειρουργική ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ Κριτική σκέψη κατά τη φροντίδα του ασθενούς (τόμος Α΄) Ιατρικές εκδόσεις Λαγός Δημήτριος, Αθήνα 2011 (4-23)
- 61.** Minnesosote Department of Health
 Division of Community Health Services

62. Υπουργείο Υγείας Ελληνική Δημοκρατία
www.moh.gov.gr/articles/citizen/c69_xrhsimoi-syndesmoi/352-syllogoi-asthenwn. 2016
63. Rare Diseases : Understanding this Public Health Priority
Eurordis
www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princeps_document-EN.pdf Nov.2005
64. Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις 2008-2012
www.euoplanproject.eu/DocumentationAttachment/NATIONAL_PLANS-GREECE-SPANIES-PATHISEIS-TELIKO-LOW.pdf 2008
65. Νόμος 4213/2013 (ΦΕΚ 261/τΑ'9-12-2013
www.moh.gov.gr/articles/.../nomothesia.../3246.pdf 9.12.2013
66. Ελληνική Δημοκρατία – Υπουργείο παιδείας και θρησκευμάτων
www.minedu.gov.gr/publication/docs 2014/141022
eguklios_eggrafwn_sovares_pathiseis.pdf 21.10.14
67. ΦΕΚ Β' 2906/18-11-2013
ΑμεΑ Άτομα με αναπηρία
Amea=blog.blogspot.com/201311/blog-post-8357.html
68. Κέντρο Ελέγχου & Πρόληψης νοσημάτων – ΚΕΕΛΠΝΟ
www.keelpno.gr/el-gr-voσήματαθέματαυγείας/σπάνιανοσήματα.aspx 201To6
69. www.irdirc.org/rare disease-research/current-results-of research 8.8.2016
70. Το Βήμα Science
www.tovima.gr/science/article/?aid=628916 07.09.2014
71. Υγεία
Health.in.gr/news/scienceprogress/article/?aid=1500080254
72. Positive Exposure : Photo, Video & print
Positiveexposure.org/?page_id=131#ad-image=10 2016
Μετάφραση Ελίνα Μιαούλη 11.12.13
73. Καμπάνια για την ένταξη των Αμέα
Μετάφραση : Ελίνα Μιαούλη
Spanios.net/news/καμπάνια για την ένταξη των Αμέα 3.12.2013
74. Rare Disease Report
From Orphanage to Rio: Tatyana Mc Fadden
www.raredr.com/news/from-orphanage-to-rio 31.Aug.2016

ΦΩΤΟΓΡΑΦΙΚΟ ΥΛΙΚΟ

1. public health service the core functions project 2016
<https://books.google.gr/books?id=hw3hCgAAQBAJ&pg=PA6&lpg=PA6&dq=u+s+public+h ealth+service+>
 2. <http://www.life2day.gr/2016/01/sundromo-guillain-barre-exarsi-sto-el-salvador/>
 3. <http://www.hellinigeratlaw.com/photos/0000/0902/000000902-standalone.jpg-> 2006
 4. <http://www.ashlandhumanbio.blogspot.gr/2013/07/charcot-marie-tooth-disease.html> 2013
 5. <http://uabmedicine.org/documents/VHL> 2012
 6. <http://www. http://slideplayer.gr/slide/3625188/-fanconi-anaimia> 2013
 7. <http://www.iator.gr/2012/09/23/to-syndromo-cornelia-de-lange/>
 - 8.1. <http://www.tlc.com/tlcme/what-is-jarcho-levin-syndrome/> 2015
 - 8.2. https://en.wikipedia.org/wiki/Spondylocostal_dysostosis
 - 9.1. <https://www.facebook.com/eb.greece?fref=ts> 2012
 - 9.2. <http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/epidermolysis-bullosa/multimedia> 2014
 10. <http://www.inewsgr.com/102/nosos-legg-calve-perthesti-einai-kai-pote-emfanizetai-sta-paidia.htm> 2016
 11. <http://docplayer.gr/11154699/-osteogenesis-imperfecta-atelis> –osteogenesis
- Pain scale:
12. <https://s-media-cache-ak0.pinimg.com/564x/bc/7d/1e/bc7d1e8e0d5a098e34662f1a27295084.jpg>
 - 12.1. <http://image.slidesharecdn.com/painmanagementcompetency-141014162051-conversion-gate02/95/pain-managementcompetency-11-638.jpg?cb=1413305710>
 - 12.3. http://www.mywhatever.com/cifwriter/library/commonsense/graphics/fig_4_2_large.jpg
 13. <http://www.spanios.net>
 14. <http://www.eurordis.org>



Η Φύση με έκανε Σπάνιο
εσείς με Κάνετε Δυνατό!



ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ



Framework

The Vision, Mission, and Goals of *Healthy People 2020*

The vision, mission, and overarching goals provide structure and guidance for achieving the *Healthy People 2020* objectives. While general in nature, they offer specific, important areas of emphasis where action must be taken if the United States is to achieve better health by the year 2020. Developed under the leadership of the Federal Interagency Workgroup (FIW), the *Healthy People 2020* framework is the product of an exhaustive collaborative process among the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) and other federal agencies, public stakeholders, and the advisory committee.

Vision—A society in which all people live long, healthy lives.

Mission—*Healthy People 2020* strives to:

- Identify nationwide health improvement priorities;
- Increase public awareness and understanding of the determinants of health, disease, and disability and the opportunities for progress;
- Provide measurable objectives and goals that are applicable at the national, state, and local levels;
- Engage multiple sectors to take actions to strengthen policies and improve practices that are driven by the best available evidence and knowledge; and
- Identify critical research, evaluation, and data collection needs.

Overarching Goals

- Attain high-quality, longer lives free of preventable disease, disability, injury, and premature death.
 - Achieve health equity, eliminate disparities, and improve the health of all groups.
 - Create social and physical environments that promote good health for all.
 - Promote quality of life, healthy development, and healthy behaviors across all life stages.
-



TRANSLATIONS OF WONG-BAKER FACES PAIN RATING SCALE*







						
0-5 coding	0	1	2	3	4	5
0-10 coding	0	2	4	6	8	10
ENGLISH	No hurt	Hurts little bit	Hurts little more	Hurts even more	Hurts whole lot	Hurts worst
SPANISH	No duele	Duele un poco	Duele un poco más	Duele mucho	Duele mucho más	Duele el máximo
FRENCH	Pas mal	Un petit peu mal	Un peu plus mal	Encore plus mal	Très mal	Très très mal
ITALIAN	Non fa male	Fa male un poco	Fa male un po di piu	Fa male ancora di piu	Fa molto male	Fa maggiormente male
PORTUGUESE	Não doi	Doi um pouco	Doi um pouco mais	Doi muito	Doi muito mais	Doi o máximo
BOSNIAN	Ne boli	Boli samo malo	Boli malo više	Boli još više	Boli puno	Boli najviše
VIETNAMESE	Không đau	Hơi đau	Đau hơn chút	Đau nhiều hơn	Đau thật nhiều	Đau quá độ
CHINESE [†]	無痛	微痛	較痛	更痛	很痛	劇痛
GREEK	Δεν Πονάει	Πονάει Λίγο	Πονάει Λίγο Πιο Πολύ	Πονάει Πολύ	Πονάει Πιο Πολύ	Πονάει Παρα Πολύ
ROMANIAN	No doare	Doare puțin	Doare un pic mai mult	Doare și mai mult	Doare foarte tare	Doare cel mai mult

FIGURE 4.2 Wong-Baker FACES Pain Scale. From Hockenberry, J. J., Wilson, D., & Winkelstein, M. L. (2005). *Wong's Essentials of Pediatric Nursing* (7th ed., p. 1259). St. Louis: Elsevier. Used with permission.

FLACC Scale ²		0	1	2
1	Face	No particular expression or smile.	Occasional grimace or frown, withdrawn, disinterested.	Frequent to constant frown, clenched jaw, quivering chin.
2	Legs	Normal position or relaxed.	Uneasy, restless, tense.	Kicking, or legs drawn up.
3	Activity	Lying quietly, normal position, moves easily.	Squirming, shifting back and forth, tense.	Arched, rigid or jerking.
4	Cry	No crying (awake or asleep).	Moans or whimpers; occasional complaint.	Crying steadily, screams or sobs, frequent complaints.
5	Consolability	Content, relaxed.	Reassured by occasional touching, hugging or being talked to, distractible.	Difficult to console or comfort.

REFERENCES

1. Pain-FACTS based on Wong D.L., Hockenberry-Eaton M., Wilson D., Winkelstein M.L., Schewitz P. Wong's Essentials of Pediatric Nursing, ed 6, St. Louis, 2001, p. 1301 © by Mosby, Inc.

2. From The FLACC: A behavioral scale for scoring postoperative pain in young children, by S. Merkel and others. 1997, Pediatric Nurse 23(3), p. 250-257. ©1997 by Jannetti Co., University of Michigan Medical Center.

3. All other content and design ©Allen Perri Design Group, Ltd. DBA Healthcare Inspirations. All rights reserved.

Product ID: PGPA-100
(877) 646-5877
HealthcareInspirations.com/pain

Healthcare Inspirations

 KAISER PERMANENTE.
San Diego

FLACC Pain Rating Scale

For infants to 7 years of age

Category	0	1	2
Face	No particular expression or smile	Occasional grimace or frown withdrawn, disinterested	Frequent-constant quiver chin, clenched jaw
Legs	Normal position, relaxed	Uneasy, restless, tense	Kicking or legs drawn up
Activity	Lying quietly, normal position, moves easily	Squirming, shifting back & forth, tense	Arched, rigid or jerking
Cry	No cry (awake or asleep) occasional complaint	Moans or whimpers; sobs; frequent complaint	Crying steadily, screams,
Consolability	Content, relaxed	Reassured by occasional touching, hugging, or being talked to, distractible	Difficult to console or comfort

