



## ΠΑΓΚΟΣΜΙΑ ΗΜΕΡΑ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ

### \* του Κωνσταντίνου Δέλτα

Τα σπάνια νοσήματα ή οι σπάνιες παθήσεις είναι μια ομάδα πέραν των 7.000 ξεχωριστών παθήσεων, επηρεάζουν πολλές χιλιάδες ανθρώπους παγκόσμια και το κάθε ένα ξεχωριστά επηρεάζει λιγότερο από ένα άτομο ανά 2.000 συνανθρώπους μας. Στις ΗΠΑ ένα νόσημα θεωρείται σπάνιο αν επηρεάζει λιγότερους από 200.000 Αμερικανούς. Το 2008 καθιερώθηκε από τον Ευρωπαϊκό Οργανισμό Σπάνιων Παθήσεων (EURORDIS) η σπάνια ημερομηνία της 29<sup>ης</sup> Φεβρουαρίου, ως η Παγκόσμια Ημέρα Σπανίων Παθήσεων. Έκτοτε την τελευταία ημέρα του Φεβρουαρίου τιμάται η Παγκόσμια Ημέρα Σπανίων Παθήσεων, με σκοπό την ευαισθητοποίηση της κοινής γνώμης και την άσκηση πιέσεων, προκειμένου τα συστήματα υγείας και πρόνοιας των Κρατών Μελών της ΕΕ να προσαρμόζονται στις ανάγκες των σπάνιων ασθενών, για τη σωστή πρόληψη και θεραπεία των παθήσεών τους.

Κάποια από τα νοσήματα αυτά είναι εξαιρετικά σπάνια με μόλις μερικές δεκάδες περιπτώσεις ανά το παγκόσμιο ενώ άλλα επηρεάζουν χιλιάδες συμπολίτες μας. Περίπου 70% των σπανίων παθήσεων έχουν γενετική αιτιολογία και 7 στα 10 εκδηλώνονται σε παιδική ηλικία. Η ανάγκη για ειδική αναφορά και ευαισθητοποίηση στα σπάνια νοσήματα, κατέστη αναγκαία επειδή η παγκόσμια ερευνητική κοινότητα ανησύχησε ότι πιθανόν τέτοιοι ασθενείς να μην τύχουν μιας σωστής θεραπείας και να μην επενδυθεί η ανάλογη προσπάθεια και έρευνα για ανακάλυψη νέων θεραπευτικών προσεγγίσεων και φαρμάκων. Είναι γνωστό ότι συνήθως οι μεγάλοι φαρμακευτικοί οίκοι ενδιαφέρονται περισσότερο για συχνά νοσήματα, ώστε να μεγιστοποιούν τα κέρδη τους μετά από την επένδυση πολλών ετών και εκατομμυρίων ευρώ για την ανακάλυψη νέων φαρμάκων και εμβολίων. Προς τούτο, οι αντίστοιχες ερευνητικές υπηρεσίες των ΗΠΑ και της Ευρωπαϊκής Ένωσης εξαγγέλλουν προγράμματα χρηματοδότησης ερευνών ειδικά για τα διάφορα σπάνια νοσήματα, εφόσον δυστυχώς ακόμη μόνο το 5% των παθήσεων αυτών έχουν αποτελεσματική θεραπεία. Η Παγκόσμια Ημέρα Σπανίων Παθήσεων στοχεύει να ενισχύσει την ευαισθησία και την έρευνα



για κάθε ασθενή, όσο σπάνιος και αν είναι, να μην νιώθει μόνος αλλά να γνωρίζει ότι υπάρχει παγκόσμια αλληλεγγύη.

Η πλειονότητα των σπανίων νοσημάτων κληρονομούνται μέσα στις οικογένειες από γενιά σε γενιά. Στην Κύπρο υπάρχουν ανάλογες προσπάθειες από σχετικά μικρή ομάδα ερευνητών στα λίγα ερευνητικά κέντρα και Πανεπιστήμια που διαθέτει η χώρα μας και πολλά έχουν ανακαλυφθεί κατά τα τελευταία 30 χρόνια. Παρόλο που σε γενικές γραμμές στην Κύπρο συμβαίνει ό,τι συμβαίνει και στον υπόλοιπο κόσμο αναφορικά με τις συχνότητες και τα είδη των σπανίων παθήσεων, εντούτοις υπάρχουν και ιδιαιτερότητες που σχετίζονται με την πληθυσμιακή κατανομή ή τα γεωγραφικά χαρακτηριστικά του νησιού και βεβαίως την ιστορία μας, σύμφωνα με την οποία η Κύπρος κατέστη επισκεπτήριο ή εφιαλτήριο πολλών κατακτητών (βλέπε: Κ. Δέλτα, *Η γενετική κληρονομιά των Κυπρίων*, ΒΗΤΑ Ιατρικές Εκδόσεις, Αθήνα 2015) .

Μερικές τέτοιες ιδιαιτερότητες στις οποίες θα ήθελα να αναφερθώ είναι οι ακόλουθες:

Στην ευρύτερη γεωγραφική περιφέρεια της Πάφου υπάρχει μια κληρονομική νεφροπάθεια γνωστή με το όνομα κυστική μυελική νόσος των νεφρών, όπου ανάμεσα στον πληθυσμό πάσχει ένας στους 600 συνανθρώπους μας. Στον υπόλοιπο κόσμο η συχνότητα υπολογίζεται να είναι περίπου ένας στους 10.000. Αυτή η ιδιαιτερότητα, την οποία ανιχνεύσαμε πριν από 20 και πλέον χρόνια, σε συνεργασία με νεφρολόγους, μας έδωσε την ευκαιρία να διεξαγάγουμε μελέτες με παγκόσμιο αντίκτυπο, ενώ πιο πρόσφατα είχαμε την ευκαιρία να αναπτύξουμε την πρώτη κλινική μελέτη σε συνεργασία με τους Δρ. Χριστόφορο Σταύρου, τον νεφρολόγο ο οποίος πρώτος περιέγραψε με λεπτομέρεια την νόσο και τον Δρα Γρηγόρη Παπαγρηγορίου.

Άλλη σημαντική ιδιαιτερότητα αφορά στην οικογενή αιματουρία, δηλαδή όταν το άτομο χάνει αίμα στα ούρα από παιδικής ηλικίας. Ενώ στον υπόλοιπο κόσμο θεωρείται σπάνιο εύρημα, με την ομάδα του νεφρολόγου Άλκη Πιερίδη ανακαλύψαμε ότι στην Κύπρο έχουμε συχνότητα πέραν του ενός στις 2.000 συνανθρώπους μας με σημαντικές ιδιαιτερότητες που αφορούν στην υψηλότερη συχνότητα σε περιοχές της Μαραθάσας και του Τροόδους γενικότερα, καθώς επίσης και σε συγκεκριμένα χωριά της Μεσαορίας.

Είναι σημαντικό να τονισθεί ότι οι μελέτες που διεξάγονται από ερευνητές στην Κύπρο βοηθούν τα μέγιστα για την έγκαιρη και ορθή διάγνωση. Κυρίως η ορθή διάγνωση θα επιτρέψει και την ορθή θεραπεία, αποφεύγοντας λανθασμένες ή τοξικές φαρμακευτικές προσεγγίσεις. Σε μια προσπάθεια εφαρμογής «νεφρολογίας ακριβείας» η ερευνητική ομάδα μας στο Κέντρο Αριστείας [biobank.cy](https://biobank.cy) του Πανεπιστημίου Κύπρου έχει προσφέρει πολλές εκατοντάδες διαγνώσεις και έχει αναπτύξει δεκάδες ερευνητικές μελέτες με σκοπό την καλύτερη εξυπηρέτηση του ασθενούς. Όπως γνωρίζουμε, η καλύτερη θεραπεία είναι η πρόληψη, που επιτυγχάνεται μέσα από τη συχνή παρακολούθηση των ασθενών. Σε περίπτωση κληρονομικής ασθένειας μπορεί να προληφθεί η κληρονόμηση στην επόμενη γενιά ή σε κάθε περίπτωση, να δοθεί η έγκαιρη και ορθή θεραπεία ώστε να αποφευχθεί το μοιραίο, δηλαδή η πλήρης ανεπάρκεια των νεφρών, η οποία θα οδηγήσει στην ανάγκη για ένα ακόμα νεφρικό μόσχευμα, που είναι τόσο δυσεύρετο.

Αποδίδουμε ιδιαίτερη τιμή και αξία στους συμπολίτες μας με σπάνια νοσήματα. Ας μην νιώθουν μόνοι, τους διαβεβαιώνουμε πως κάνουμε ό,τι μπορούμε για εξυπηρέτηση του κάθε ενός ξεχωριστά.

Πρόσφατα υπήρξε μία σημαντική εξέλιξη, η δημιουργία του Κέντρου Αριστείας για Βιοτράπεζα και Βιοιατρική Έρευνα στο Πανεπιστήμιο Κύπρου, το οποίο με τις υψηλές προδιαγραφές λειτουργίας του, υπόσχεται ένα καλύτερο αύριο εφόσον δημιουργεί καλύτερες προϋποθέσεις για ιατρική ακριβείας και ανάπτυξη έρευνας της επόμενης γενιάς στην πατρίδα μας (<https://biobank.cy/>).



Πανεπιστήμιο  
Κύπρου

---

**Κωνσταντίνος Δέλτας, Καθηγητής**  
**Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Κύπρου**  
**Διευθυντής, Κέντρο Αριστείας - Βιοτράπεζα και Βιοϊατρική Έρευνα**