



## Rare Disease Day

Οι σπάνιες παθήσεις είναι χρόνιες, εξελικτικές, εκφυλιστικές, συχνά θανατηφόρες και ιδιαίτερα επώδυνες. Σήμερα δεν υπάρχει θεραπεία για 6.000-8.000 περίπου σπάνια νοσήματα. Το 75% των περιπτώσεων αφορά παιδιά. Στη χώρα μας υπάρχουν 1.000.000 ασθενείς χωρίς την απαιτούμενη υποστήριξη. Παρατηρούνται ελλείψεις στην έρευνα, την επιστημονική γνώση, θεραπεία, καθώς επίσης και στη θεσμοθετημένη κοινωνική και ασφαλιστική κάλυψη.

### Σπάνιες Παθήσεις - Γενικές Πληροφορίες

Μία ασθένεια, στην Ευρώπη, χαρακτηρίζεται σπάνια όταν προσβάλλει λιγότερα από 5 στα 10.000 άτομα. Οι περισσότερες σπάνιες ασθένειες είναι γενετικής φύσης και μπορεί να εκδηλωθούν είτε με τη γέννηση ή στην παιδική ηλικία, είτε στην ενήλικη ζωή.

Πρόκειται για πολύ σοβαρές χρόνιες ασθένειες που μπορεί να επιφέρουν απώλεια ζωής ή αναπηρία. Στο μεγαλύτερο μέρος τους είναι ανίατες, ενώ σε κάποιες περιπτώσεις μπορεί να εφαρμοστεί συμπτωματική θεραπεία και να βελτιωθεί έτσι η ποιότητα αλλά και το προσδόκιμο επιβίωσης του ασθενή.

Η έγκαιρη διάγνωση των ασθενειών αυτών είναι εξαιρετικά δύσκολη, λόγω της πολυπλοκότητας και της σπάνιας εμφάνισής τους, καθώς και λόγω της έλλειψης σωστής πληροφόρησης και εμπειρίας από πλευράς των ιατρών.

Είναι πολύ πιθανό γιατροί να μην έρθουν ποτέ σε «επαφή» με ένα σπάνιο νόσημα και άρα να υπάρχει πάντα το ρίσκο στη γέννηση ενός νεογέννητου με σπάνιο νόσημα να μην γίνει ποτέ ή σωστά η διάγνωση και άρα να μη δοθεί θεραπεία.

### Ορφανά Φάρμακα - Γενικές Πληροφορίες

Ο χαρακτηρισμός «ορφανά» δόθηκε στα φάρμακα που δημιουργήθηκαν για τη θεραπεία των Σπανίων Παθήσεων, καθώς αυτές παρουσιάζονται σε χαμηλό ποσοστό στο σύνολο του παγκόσμιου πληθυσμού και δεν «υιοθετούνται» από τα ερευνητικά προγράμματα της φαρμακοβιομηχανίας.

Υπολογίζονται περισσότεροι από 25 εκατομμύρια στην Ευρώπη και μερικά ακόμα εκατομμύρια στον υπόλοιπο πλανήτη που πάσχουν από κάποια σπάνια πάθηση. Ο πολύς χρόνος που απαιτείται για την παραγωγή ενός φαρμάκου (10 ή και περισσότερα χρόνια), σε συνδυασμό με το πολύ μικρό ποσοστό των πασχόντων, αποτελούν τροχοπέδη στην παραγωγή και διάθεση σκευασμάτων για τις σπάνιες παθήσεις.

Χαρακτηριστικό είναι ότι από τις 6.000 σπάνιες παθήσεις που είναι γνωστές μέχρι σήμερα, μόνο για τις 200-300 από αυτές υπάρχουν θεραπείες.

Ο Κατάλογος Ορφανών Φαρμάκων εμπλουτίζεται και ενημερώνεται διαρκώς.

Περισσότερες πληροφορίες για τις σπάνιες ασθένειες και τα ορφανά φάρμακα μπορείτε να βρείτε στον ιστότοπο της **Επιστημονικής Εταιρείας Σπανίων Παθήσεων & Ορφανών Φαρμάκων (Ε.Ε.Σ.Π.Ο.Φ.)**.

**29/2/2012:**

## Παγκόσμια Ημέρα Σπάνιων Παθήσεων

Η 29<sup>η</sup> Φεβρουαρίου είναι μια ημέρα αφιερωμένη στις σπάνιες παθήσεις. Βασικός σκοπός της Παγκόσμιας Ημέρας Σπανίων Παθήσεων είναι να ενημερωθεί και να ευαισθητοποιηθεί το ευρύτερο κοινό σχετικά με τις παθήσεις αυτές, καθώς και τις επιπτώσεις τους στην ποιότητα ζωής των ασθενών.

Κάποιοι προσπαθούν να γίνουν σπάνιοι μια ζωή... Κάποιοι άλλοι είναι σπάνιοι μια ζωή...

1.000.000 άνθρωποι την Ελλάδα, το 10% του πληθυσμού της Ευρώπης, πάσχουν από μία σπάνια πάθηση.

Μία από τις 8.000 που γνωρίζουμε ως σήμερα.

