



---

# ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΑ ΕΝΩΣΗ ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΩΝ

---

## ΔΕΛΤΙΟ ΤΥΠΟΥ

Παγκόσμια Ημέρα Σπανίων Παθήσεων  
28 Φεβρουαρίου 2025

Οι σπάνιες παθήσεις αποτελούν μία ξεχωριστή ομάδα χρόνιων ασθενειών, οι οποίες συχνά είναι πολύπλοκες και προκαλούν σημαντικές αναπηρίες. Μια πάθηση θεωρείται σπάνια, όταν πλήττει λιγότερα από 5 στα 10.000 άτομα και μερικές παθήσεις είναι τόσο σπάνιες που τις συναντούμε μόνο σε 1 στους 100.000 ανθρώπους. Υπάρχουν περίπου 7.500 καταγεγραμμένες παθήσεις από το Ευρωπαϊκό Δίκτυο Καταγραφής, Κωδικοποίησης και Περιγραφής Σπανίων Παθήσεων (ORPHANET). Σύμφωνα με αυτό οι σπάνιες ασθένειες πλήττουν σήμερα 30 περίπου εκατομμύρια Ευρωπαίους. Στις παθήσεις αυτές περιλαμβάνονται νοσήματα από όλα τα συστήματα του οργανισμού, τα οποία μπορεί να είναι κυρίως γενετικά (80%) ή επίκτητα. Στο 50% των περιπτώσεων προσβάλλονται παιδιά, το 30% εκ των οποίων μπορεί να καταλήξει πριν από την ηλικία των 5 ετών. Μελέτες έχουν δείξει ότι το 80% των ασθενών δυσκολεύονται να διεκπεραιώσουν τις καθημερινές δραστηριότητές τους και το 70% αντιμετωπίζουν τεράστια εμπόδια στην οργάνωση της φροντίδας της υγείας τους.

Λόγω της σπανιότητας των παθήσεων αυτών οι ασθενείς δεν διαγιγνώσκονται εγκαίρως και έχουν συνήθως επισκεφτεί πλειάδα ιατρών διαφόρων ειδικοτήτων έως ότου τεθεί η σωστή διάγνωση. Έχειδειχτεί ότι ο μέσος ασθενής στις ΗΠΑ χρειάζεται 7,6 έτη για να διαγνωσθεί και στο ΗΒ 5,6 χρόνια, οι δε ασθενείς έχουν κατά μέσον όρο επισκεφθεί οκτώ ιατρούς διαφορετικών ειδικοτήτων έχοντας διαγνωστεί λανθασμένα 2-3 φορές. Επιπλέον οι διαθέσιμες θεραπείες είναι περιορισμένες ή ανύπαρκτες διότι απευθύνονται σε μικρό αριθμό ασθενών και έχουν υψηλό κόστος ενώ η ιατρική έρευνα συνήθως υπολείπεται σε σχέση με αυτή που επιτελείται σε άλλες κοινές παθήσεις. Οι δομές Υγείας είναι κυρίως προσανατολισμένες στην αντιμετώπιση των πιο συχνών παθήσεων που επηρεάζουν μεγάλο μέρος του πληθυσμού με συνέπεια οι σπάνιες παθήσεις να θεωρούνται 'ορφανές' όσον αφορά τη διάγνωση και θεραπεία τους. Καθότι δεν υπάρχει ακόμα εγκεκριμένη θεραπεία για σχεδόν το 90-95% των σπανίων παθήσεων, η ορθή διάγνωση είναι επιτακτική για την καλύτερη δυνατή φροντίδα των ασθενών.

Μεταξύ των σπανίων παθήσεων συμπεριλαμβάνονται πολλές που αφορούν όργανα του ενδοκρινικού συστήματος όπως τα επινεφρίδια, ο θυρεοειδής, το πάγκρεας, το αναπαραγωγικό σύστημα και η υπόφυση. Οι ενδοκρινείς αδένες επιτελούν σημαντικές λειτουργίες παράγοντας ορμόνες που ρυθμίζουν την αύξηση, το μεταβολισμό, την αναπαραγωγή και συντελούν στην αυτορρύθμιση του οργανισμού. Μεταξύ αυτών περιλαμβάνονται νοσήματα των επινεφριδίων (επινεφριδιακή ανεπάρκεια, όγκοι των επινεφριδίων), διαταραχές της ομοιοστασίας ασβεστίου-φωσφόρου, γενετικές διαταραχές της ομοιοστασίας της γλυκόζης και της ινσουλίνης, γενετικά/οικογενή σύνδρομα νευρο-ενδοκρινικών όγκων (σύνδρομο πολλαπλής ενδοκρινικής νεοπλασίας - MEN), σύνδρομο γενετικής παχυσαρκίας (σύνδρομο Prader-Willi), παθήσεις της υπόφυσης (αδένωμα υπόφυσης), και νοσήματα του θυρεοειδούς.

Διεθνώς, οι ασθενείς με σπάνιες παθήσεις παραπέμπονται σε Κέντρα Αναφοράς-Εμπειρογνωμοσύνης, όπου με τη συσσώρευση των περιστατικών, έχει αποκτηθεί εμπειρία και τεχνογνωσία στα συγκεκριμένα νοσήματα. Στη χώρα μας, θεσμοθετήθηκαν από το 2019 Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης για Σπάνια Ενδοκρινολογικά Νοσήματα. Ο καθορισμός των Κέντρων βασίζεται κυρίως στον αριθμό των ασθενών που αντιμετωπίζονται, στην διαθεσιμότητα

εξειδικευμένων διαγνωστικών και θεραπευτικών τεχνικών, στην παρουσία εξειδικευμένων ιατρών/νοσηλευτών με αντίστοιχη επιστημονική επάρκεια και στη διενέργεια διεπιστημονικών συνεργασιών. Τα κέντρα αυτά ανευρίσκονται <https://www.endo.gr/pliforories-gia-tous-asthenis/endokrinologika-tmimata/kentraempeirognosynis-spanion-endokrinologikon-nosimaton/>.

Παραμένει όμως ακόμα επιτακτική ανάγκη ενημέρωσης όλου του ιατρικού κόσμου, ώστε η διάγνωση να μην διαφεύγει από τον μη-ειδικό, και να παραπέμπεται ο ασθενής στο κατάλληλο Κέντρο Αναφοράς-Εμπειρογνωμοσύνης. Η αναγνώριση τέτοιων Κέντρων διευκολύνει την επικοινωνία με αντίστοιχα στον ευρωπαϊκό χώρο, με στόχο την ορθότερη αντιμετώπιση των ασθενών και την εκπαίδευση των ιατρών στον χειρισμό των σπάνιων παθήσεων. Επιπρόσθετα, σε εθνικό και ευρωπαϊκό επίπεδο τα Κέντρα μπορούν να συμβάλλουν στις αποφάσεις της πολιτείας σε ό,τι αφορά την ορθολογική χρήση δαπανηρών διαγνωστικών και θεραπευτικών μεθόδων, με στόχο την καλύτερη συσχέτιση δαπάνης/αποτελέσματος.

Καθότι το πιο σημαντικό βήμα στην αντιμετώπιση των σπάνιων παθήσεων είναι η έγκαιρη και έγκυρη διάγνωση, που θα επιτρέψει τη σωστή διαχείριση των ασθενών και τη βέλτιστη ποιότητα ζωής τους, η Ευρωπαϊκή Ένωση ηγείται των διεθνών προσπάθειών – στο πλαίσιο της Διεθνούς Ερευνητικής Κοινοπραξίας για Σπάνιες Ασθένειες (IRDiRC). Κύριος στόχος είναι η ανακάλυψη νέων θεραπειών και διαγνωστικών μεθόδων για την καλύτερη αντιμετώπιση τους. Στην πρωτοβουλία αυτή συμμετέχουν πολλοί οργανισμοί από όλο τον κόσμο, οι οποίοι επενδύουν στην έρευνα για τις σπάνιες ασθένειες. Οι εξελίξεις αυτές δίνουν ελπίδα για το μέλλον, διότι μπορεί κάθε σπάνια πάθηση ξεχωριστά να αφορά μικρό αριθμό ασθενών, αλλά όλες μαζί αφορούν 300 εκατομμύρια ανθρώπους σε όλο τον κόσμο. Η Ελλάδα συμμετέχει στην Επιτροπή Εμπειρογνομόνων της Ευρωπαϊκής Επιτροπής για τις Σπάνιες Νόσους (European Committee of Experts on Rare Diseases – EUCERD) ([www.eucerd.eu](http://www.eucerd.eu)) με σκοπό την προετοιμασία και εφαρμογή σχετικών με τα Σπάνια Νοσήματα δράσεων σε συνεργασία με τους εξειδικευμένους φορείς των χωρών μελών, τις αρμόδιες ευρωπαϊκές αρχές στον τομέα της έρευνας και της δημόσιας υγείας. Δεδομένης της δυσκολίας του εγχειρήματος η επιλογή των νοσημάτων και ο τρόπος καταγραφής τους στην παρούσα φάση και προκειμένου να αποκτηθεί η κατάλληλη εμπειρία εστιάζεται στην πιλοτική καταγραφή τεσσάρων σπάνιων νοσημάτων: της Ινοκυστικής Νόσου(αρχικά για παιδιά), της Νωτιαίας Μυικής Ατροφίας, της Νόσου Gaucher και της Νόσου Pompe.

Με στόχο την ενημέρωση του κοινού και του ιατρικού κόσμου για τις εξελίξεις στη διάγνωση και αντιμετώπιση παθήσεων οι οποίες προσβάλλουν λίγους ανθρώπους, αλλά έχουν τεράστιο αντίκτυπο στην καθημερινότητα και τη ζωή τους, η 28η Φεβρουαρίου έχει καθιερωθεί ως Παγκόσμια Ημέρα Σπάνιων Παθήσεων.

**Επιμέλεια:** Καθ. Γρ. Καλτσάς, Υπεύθυνος Κέντρου Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Νευροενδοκρινολογικών Νεοπλασμάτων Γ.Ν.Α. «Λαϊκό».

Χρήσιμοι σύνδεσμοι

- ORPHANET (Ευρωπαϊκή διαδικτυακή πύλη για τις σπάνιες παθήσεις και τα ορφανά φάρμακα)
- ΠΕΣΠΑ (Πανελλήνια Ένωση Σπάνιων Παθήσεων)
- EURORDIS (European Organization for Rare Diseases / Ευρωπαϊκή οργάνωση-ομπρέλα ενώσεων ασθενών)
- E-Rare 2 (Ευρωπαϊκό Ερευνητικό Πρόγραμμα για τα σπάνια νοσήματα)