



ΦΡΟΝΤΙΔΑ

ΕΝΗΜΕΡΩΤΙΚΗ ΕΦΗΜΕΡΙΔΑ ΤΟΥ ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟΥ ΣΥΛΛΟΓΟΥ ΓΙΑ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗ ΠΑΡΑΛΥΣΗ ΚΑΙ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

Αριθμός Φύλλου 5^ο
Αύγουστος 2014/
Σεπτέμβριος 2014

ΕΚΑΣ για άτομα με αναπηρία 80% και άνω, ανεξαρτητής ηλικίας

συνέχεια στη σελίδα 2

Το τσιπάκι που βοηθά στην παραπληγία και τετραπληγία

συνέχεια στη σελίδα 2

Θεραπευτική ιππασία

συνέχεια στη σελίδα 2

Για πρώτη φορά παιδιά με εγκεφαλική παράλυση θεραπεύεται με βλαστοκύτταρα!

συνέχεια στη σελίδα 2

Διάφορες εκδηλώσεις της Φροντίδας

συνέχεια στη σελίδα 8

Γονιδιακή θεραπεία δίνει ελπίδες ίασης του συνδρόμου Down



Αμερικανοί επιστήμονες έκαναν ένα ακόμη σημαντικό βήμα στην αντιμετώπιση των διαταραχών που προκαλεί η παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος στο DNA του ανθρώπου, καθώς απενεργοποίησαν το χρωμόσωμα που προκαλεί τα συμπτώματα του συνδρόμου Down.

Όπως αναφέρεται σε σχετικό άρθρο του Nature, οι ερευνητές της Ιατρικής Σχολής του Πανεπιστημίου της Μασαχουσέτης πραγματοποίησαν την απενεργοποίηση του επιπλέον χρωμοσώματος που προκαλεί το σύνδρομο Down σε ανθρώπινα κύτταρα που επεξεργάστηκαν σε εργαστηριακό περιβάλλον.

συνέχεια στη σελίδα 2

Ελπίδες για θεραπεία βλαβών του νωτιαίου μυελού από μεταμόσχευση κυττάρων

Ελπίδες για ασθενείς που πάσχουν από διάφορες μορφές παραλυσίας που οφείλονται σε βλάβες του νωτιαίου μυελού δημιουργεί το αποτέλεσμα πρόσφατων πειραμάτων. Ερευνητές μεταμόσχευσαν σε ποντικούς στους οποίους είχαν δημιουργήσει βλάβες στο νωτιαίο μυελό, ανθρώπινα κύτταρα που παράγουν μυελίνη με αποτέλεσμα να αποκαθίσταται η νευρική λειτουργία.

Εάν τα αποτελέσματα της πρωτοποριακής αυτής μεθόδου μπορούν να αναπαραχθούν στον άνθρωπο τότε αυτό θα σημαίνει μια καταπληκτική πρόοδο για μια σημαντική μερίδα ασθενών που πάσχουν από ασθένειες όπως η κατά πλάκας σκλήρυνση ή ακόμα για ασθενείς που έχουν υποστεί τραυματισμούς με βλάβες του νωτιαίου μυελού όπως οι παραπληγικοί και τετραπληγικοί.

συνέχεια στη σελίδα 5

Σύνδρομο της Κεφαλής: απενοχοποίηση μέσω της γνώσης



Θα μπορούσε να συμβεί σε όλους μας. Ένα ατύχημα σαν αυτά που συμβαίνουν καθημερινά με τα μέσα μεταφοράς. Ένα ατύχημα στο γενετικό υλικό πριν από την γέννηση, που προκαλεί αναπηρία ή δυσμορφία του προσώπου. Η αβεβαιότητα, το άγχος και οι ενοχές είναι...

συνέχεια στη σελίδα 6

Αυχεναλγία

Μια σύνθετη και πολύπλοκη πάθηση



Ο όρος αυχεναλγία (που κάποιες φορές αναφέρεται όχι και τόσο σωστά ως αυχενικό σύνδρομο) σημαίνει απλά πόνος στην περιοχή του αυχένα αν και αρκετές φορές ο πόνος μπορεί να επεκτείνεται και στην περιοχή του ώμου, της ωμοπλάτης, του βραχίονα ή και ολόκληρου του άνω άκρου. Αν και είναι λιγότερο συχνή από την οσφυαλγία, η αυχεναλγία είναι επίσης ένα συχνό μυοσκελετικό σύμπτωμα. Έχει υπολογιστεί ότι περίπου 70% των ατόμων του γενικού πληθυσμού παρουσιάζουν τουλάχιστον ένα επεισόδιο αυχεναλγίας κατά τη διάρκεια της ζωής τους.

συνέχεια στη σελίδα 3

Λόγος περί αγάπης αγίου Ιωάννου της Κλίμακος

υπό Αρχιμ.
Ιακώβου Κανάκη



συνέχεια στη σελίδα 7



Δρ. Χρήστος Γιαπιτζάκης

Ιατρικός Γενετιστής

Διευθυντής Κέντρου Γενετικής «Κεφαλογενετική»

Ερευνητής Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών

Email: cyarizakis_ua_gr@yahoo.com Τηλ. 6932-263732

Εα μπορούσε να συμβεί σε όλους μας. Ένα ατύχημα σαν αυτά που συμβαίνουν καθημερινά με τα μέσα μεταφοράς. Ένα ατύχημα στο γενετικό υλικό πριν από την γέννηση, που προκαλεί αναπηρία ή δυσμορφία του προσώπου.

Η αβεβαιότητα, το άγχος και οι ενοχές είναι συνήθως τα συναισθήματα που βιώνουν οι γονείς παιδιών με κάποιο σύνδρομο της κεφαλής με ή χωρίς νοητική υστέρηση. Πώς θα αντιμετωπίσουν αυτό το ατύχημα που συνέβη στο παιδί τους και ποιοι ειδικοί θα μπορούσαν να βοηθήσουν το παιδί μας και εκείνους;

Η επιστημονική γνώση και η κατάλληλη συμβουλευτική μπορούν να απαντήσουν στα ερωτήματα των γονέων και να προσφέρουν την καλύτερη δυνατή φροντίδα στα παιδιά τους αναδεικνύοντας την εσωτερική δύναμη και τον ανθρωπισμό που δυνητικά χαρακτηρίζει όλους μας.

Τα αίτια των συνδρόμων

Τα δυσμορφικά ή δυσπλαστικά σύνδρομα της κεφαλής αποτελούν ένα ευρύ φάσμα κλινικών οντοτήτων, από ήπιες καταστάσεις με αισθητικές μόνο επιπτώσεις έως βαριές λειτουργικές ανωμαλίες. Πολυετείς γενετικές μελέτες έχουν αναδείξει ένα φάσμα γονιδίων που διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στη φυσιολογική ανάπτυξη της κεφαλής και όταν δεν λειτουργούν σωστά το αποτέλεσμα μπορεί να είναι η εμφάνιση ενός συνδρόμου.

Οι πληροφορίες που εμπεριέχονται στα γονίδια ενός ανθρώπου παίζουν έναν καθοριστικό ρόλο στην ανάπτυξη των φυσιολογικών δομών της κεφαλής. Αυτό γίνεται εμφανές όταν παρατηρηθούν μονοζυγωτικοί δίδυμοι, οι οποίοι κατά κανόνα φαίνονται πανομοιότυποι. Όμως, η υλοποίηση του γενετικού προγραμματισμού έχει μεγάλο βαθμό ευαισθησίας και εξαρτάται από πολλούς παράγοντες, όπως είναι οι κληρονομικές μεταλλάξεις ή οι πολυμορφισμοί ορισμένων γονιδίων, οι τυχαίες ποσοτικές διακυμάνσεις των πρωτεϊνικών προϊόντων τους ή η επίδραση περιβαλλοντικών παραγόντων με μεταλλαξιογόνες ιδιότητες.

Κατά την εμβρυογένεση, η ανάπτυξη των πολύπλοκων δομών της κεφαλής από τα αρχέγονα αδιαφοροποίητα κύτταρα καθορίζεται από ένα μεγάλο φάσμα γονιδίων που εκφράζονται με αυστηρά καθορισμένη χρονική σειρά στην περιοχή που αναπτύσσει την κάθε μία κεφαλική δομή. Όταν τροποποιηθεί σημαντικά η δομή ή η έκφραση ενός ή περισσότερων από αυτά τα γονίδια, τότε προκύπτει ένα δυσπλαστικό σύνδρομο.

Η αντιμετώπιση των συνδρόμων της κεφαλής

Η ορθή αντιμετώπιση των συνδρόμων της κεφαλής περιλαμβάνει την κλινική διάγνωση, τη θεραπευτική προσέγγιση και την πρόγνωση της πορείας κάθε ασθενούς, καθώς και την πρόληψη νέων περιστατικών στην οικογένειά του. Η θεραπευτική αντιμετώπιση αποτελεί αντικείμενο μιας ευρύτερης ομάδας ειδικών, που συνήθως περιλαμβάνει ιατρικό γενετιστή, παιδίατρο και παιδοδοντίατρο για παιδιά ή αντίστοιχα παθολόγο και οδοντίατρο για ενήλικες, αλλά και κάποιους ειδικούς ανάλογα με την περίπτωση, όπως γναθοπροσωπικό χειρουργό, πλαστικό χειρουργό, νευροχειρουργό, ορθοδοντικό, λογοθεραπευτή ή ψυχολόγο.



Ειδικότερα, η συμβολή του γενετιστή είναι καθοριστική σε δύο κυρίως επίπεδα: α) στην ακριβή κλινική διάγνωση των συνδρόμων της κεφαλής και β) στην πρόληψη νέων περιστατικών στην οικογένεια του ασθενούς μέσω της γενετικής συμβουλευτικής. Για το λόγο αυτό, ο γενετιστής αποτελεί σημαντικό μέλος μιας ομάδας ειδικών που αντιμετωπίζουν περιστατικά συνδρόμων της κεφαλής.

Ο ρόλος του γενετιστή

Όπως κάθε κλινικός γιατρός, ο γενετιστής εξετάζει έναν μικρό ασθενή με σύνδρομο και ελέγχει το ατομικό ιατρικό ιστορικό του. Επιπλέον, αφενός συλλέγει πληροφορίες για το οικογενειακό ιστορικό και το σχεδιασμό ενός πλήρους γενεαλογικού δένδρου και αφετέρου παρέχει ψυχολογική υποστήριξη στον ασθενή και τους συγγενείς του. Αυτή η διαδικασία γίνεται στο πλαίσιο φιλικής συζήτησης, με σεβασμό των ευαίσθητων προσωπικών δεδομένων και ταυτόχρονη εκτίμηση της ψυχολογικής κατάστασης των μελών της οικογένειας.

Σε επόμενη συνεδρία, αφού έχει τεθεί η ακριβής διάγνωση του υποκείμενου συνδρόμου και έχει εντοπιστεί το αίτιο με γονιδιακό ή άλλο εργαστηριακό έλεγχο, ο γενετιστής ενημερώνει τους γονείς με κατανοητό τρόπο για την παρούσα κατάσταση και τις θεραπευτικές δυνατότητες με τη διαδικασία της γενετικής συμβουλευτικής. Συνήθως η γνώση αυτή λυτρώνει τους γονείς από το άγχος του αγνώστου και τις ανυπόστατες ενοχές, ενώ επιπλέον εξασφαλίζει την καλή συνεργασία τους κατά τη θεραπευτική αντιμετώπιση του προβλήματος του παιδιού τους από την ομάδα των ειδικών.

Κατά τη διάρκεια της γενετικής συμβουλευτικής, οι γονείς ενημερώνονται για την πιθανότητα επανεμφάνισης παρόμοιων περιστατικών σε επόμενες κυήσεις και τη δυνατότητα πρόληψης με προγεννητικό έλεγχο. Ο κίνδυνος επανεμφάνισης ενός συνδρόμου της κεφαλής σε μια οικογένεια είναι διαφορετικός ανά περίπτωση, καθώς εξαρτάται από τον κληρονομικό ή τον περιβαλλοντικό παράγοντα που προκάλεσε την εμφάνιση του πρώτου περιστατικού.

Θα πρέπει να υπογραμμιστεί ότι ο ρόλος του γενετιστή είναι απλώς συμβουλευτικός και ότι η τελική απόφαση για την πραγματοποίηση προγεννητικού ελέγχου ανήκει αποκλειστικά στους γονείς. Υπολογίζεται ότι με το συνδυασμό της ακριβούς κλινικής διάγνωσης και της γενετικής συμβουλευτικής είναι εφικτή η πρόληψη περισσότερων από 80% των συνδρόμων της κεφαλής με βαριά κλινική εικόνα.