

# B | SCIENCE

ΕΠΙΣΤΗΜΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝ ΕΙΔΙΚΟΙ SARS-COV-2 ΣΥΝΕΝΤΕΥΞΕΙΣ ΓΝΩΜΕΣ ΜΑΘΗΜΑΤΙΚΑ ΔΙΑΣΤΗΜΑ ΤΕΛΕΥΤΑΙΑ ΝΕΑ

## ΕΠΙΣΤΗΜΕΣ

### Εξωδερμική δυσπλασία: Μια σπάνια νόσος που μπορεί να αντιμετωπιστεί

Υπολογίζεται ότι υπάρχει μια παγκόσμια κοινότητα περίπου 300 εκατομμυρίων ανθρώπων που ζουν με ένα σπάνιο νόσημα

in.gr | 27 Φεβρουαρίου 2021, 10:19



Share 16

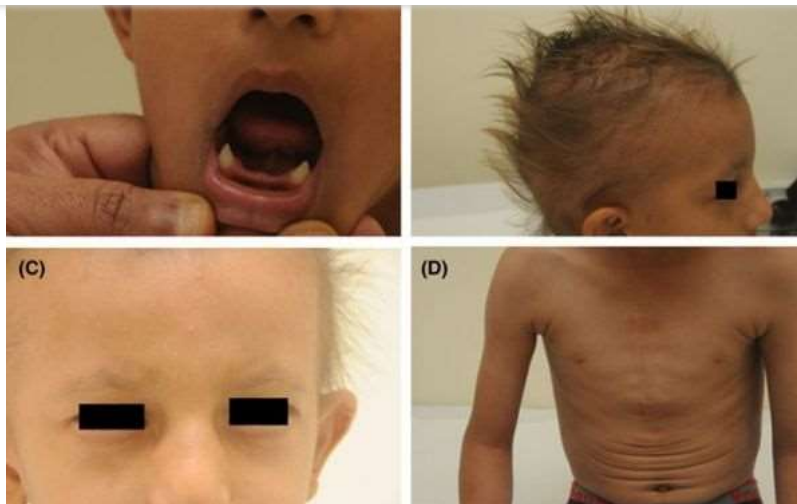


Like 16

#### Γράφει: Βάσω Μιχοπούλου

Η Παγκόσμια Ημέρα Σπάνιων Παθήσεων γιορτάζεται στις 28 Φεβρουαρίου και το κεντρικό μήνυμα της φετινής εκστρατείας του EURORDIS, του Ευρωπαϊκού Οργανισμού για τις Σπάνιες Ασθένειες, είναι “Rare is many. Rare is strong. Rare is pride” (“Το σπάνιο είναι πλήθος. Το σπάνιο είναι ισχυρό. Το σπάνιο είναι υπερήφανο»). Το φετινό σύνθημα επαναλαμβάνει σκόπιμα τη λέξη “σπάνια” που αντιπροσωπεύει τις σπάνιες νόσους, καθώς και τις διαφορετικές πτυχές της ζωής και τις εμπειρίες των ατόμων με μια σπάνια ασθένεια, επιδιώκοντας να μας υπενθυμίσει ότι τα άτομα με σπάνιες νόσους είναι κάτι πολύ περισσότερο από την ασθένειά τους.

Σήμερα υπολογίζεται ότι υπάρχει μια παγκόσμια κοινότητα περίπου 300 εκατομμυρίων ανθρώπων που ζουν με ένα σπάνιο νόσημα. Σε πανευρωπαϊκό επίπεδο, οι περίπου 6.500-8.000 καταγεγραμμένες ως σπάνιες νόσοι πλήττουν, με βάση εμπειρικές μελέτες, 30 εκατομμύρια άτομα του ευρωπαϊκού πληθυσμού. Για αυτό και μέχρι τώρα η ΕΕ έχει χρηματοδοτήσει από το 2007 μέχρι το 2019, μέσω του HORIZON 2020, με περίπου 1,4 δισεκατομμύρια ευρώ, περισσότερα από 200 συνεργατικά ερευνητικά έργα που αφορούν τις σπάνιες παθήσεις. Στην Ελλάδα, με βάση και την ευρωπαϊκή εμπειρία, τα άτομα που πάσχουν από κάποια σπάνια νόσο υπολογίζονται σε 1.000.000.



Οι περισσότερες σπάνιες ασθένειες είναι γενετικής φύσης και μπορεί να εκδηλωθούν είτε με τη γέννηση ή στην παιδική ηλικία, είτε στην ενήλικη ζωή. Το 75% των ασθενών που προσβάλλονται από σπάνιες νόσους είναι παιδιά και έφηβοι, ενώ το 30% πεθαίνει πριν να συμπληρώσει την ηλικία των πέντε ετών. Στις περισσότερες των περιπτώσεων τα άτομα υποβάλλονται σε μια «διαγνωστική Οδύσσεια», καθώς τα πρώτα συμπτώματα, συνήθως κοινά με άλλες ασθένειες, οδηγούν σε εσφαλμένες πρώτες διαγνώσεις και δεν ταυτοποιούνται έγκαιρα ως σπάνια νοσήματα με αποτέλεσμα, να καθυστερεί η φαρμακευτική αντιμετώπιση της νόσου και να ταλαιπωρούνται αφάνταστα οι πάσχοντες. Αν και μέχρι σήμερα, μόνο για τις 200-300 από αυτές τις νόσους υπάρχουν θεραπείες. Συχνά οι σπάνιες ασθένειες ανιχνεύονται χρόνια μετά από την εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων και σε ποσοστό περίπου 40%, η αρχική διάγνωση είναι λανθασμένη. Ωστόσο γίνονται σημαντικά βήματα τόσο για την έγκαιρη ταυτοποίηση, όσο και για την αντιμετώπιση αρκετών νόσων από αυτές με επιτυχία, όπως για παράδειγμα, της εξωδερμικής δυσπλασίας.

## Η σπάνια εξωδερμική δυσπλασία

Παρατηρώ στο διαδίκτυο μια φωτογραφία ενός 7χρονου αγοριού που εμφανίζει μειωμένη τριχοφυΐα στο κεφάλι και ανώμαλη οδοντοφυΐα με χαρακτηριστικά μικρά και μυτερά δόντια. Το μέτωπό του προεξέχει, ενώ έχει λεπτό και ρυτιδωμένο δέρμα γύρω από τα μάτια και μαύρους κύκλους κάτω από αυτά. «Πρόκειται για μια χαρακτηριστική περίπτωση εξωδερμικής δυσπλασίας, μιας κληρονομικής διαταραχής που χαρακτηρίζεται από μη φυσιολογική ανάπτυξη των εξωδερμικών ιστών, δηλαδή του δέρματος, των μαλλιών, των δοντιών και των ιδρωτοποιών αδένων, και που είναι μια σπάνια νόσος», μου εξηγεί ο Αναπληρωτής Καθηγητής Γενετικής της Ιατρικής Σχολής του Εθνικού & Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών Χρήστος Γιαπιτζάκης, ο οποίος είναι υπεύθυνος της ειδικής Μονάδας Στοματοπροσωπικής Γενετικής της Α' Πανεπιστημιακής Παιδιατρικής Κλινικής του Νοσοκομείου Παιδών «Αγία Σοφία», που μελετά τέτοια περιστατικά.



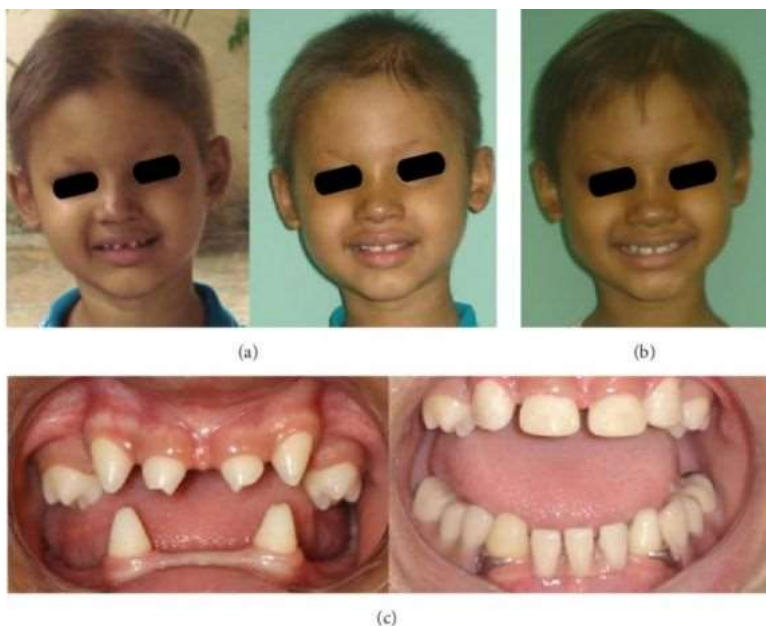
Και εδώ ακριβώς βρίσκεται και η είδηση, καθώς η εν λόγω μονάδα που συστάθηκε πρόσφατα, είναι η πρώτη, και μέχρι τώρα παραμένει η μοναδική, που δημιουργήθηκε στον ελληνικό χώρο για τη διεπιστημονική αντιμετώπιση παρόμοιων σπάνιων περιστατικών με εκδηλώσεις από το στόμα, το πρόσωπο και την κεφαλή. Η νεοσύστατη αυτή μονάδα λειτουργεί με στόχο την κλινική και εργαστηριακή διάγνωση, τη γενετική συμβουλευτική σε οικογένειες και τον συντονισμό της θεραπευτικής αντιμετώπισης των καταστάσεων αυτών από μία ευρεία ομάδα ειδικών.

Ο καθηγητής μου λέει πως αυτή την εποχή παρακολουθεί ένα αγόρι αντίστοιχης ηλικίας με το αγοράκι της φωτογραφίας στο διαδίκτυο, που παρουσιάζει μειωμένη εφίδρωση, γεγονός που συχνά οδηγεί σε υπερθερμία: «Η διάγνωση τέθηκε κλινικά στην αρχή της νηπιακής ηλικίας και επιβεβαιώθηκε γενετικά με έλεγχο DNA, που ανέδειξε μία μεταλλαγή σε φυλοσύνδετο γονίδιο στο χρωμόσωμα X. Από την προσχολική ηλικία το παιδί φορά για αισθητικούς και λειτουργικούς λόγους ένα κινητό προσθετικό μασελάκι, που στηρίζεται στα λίγα υπάρχοντα δόντια του. Αργότερα, στην εφηβεία του θα μπορέσει σταδιακά να δεχθεί εμφυτεύματα για πιο μόνιμα αποτελέσματα», περιγράφει ο Έλληνας επιστήμονας, συμπληρώνοντας πως η εξωδερμική δυσπλασία αντιμετωπίζεται την τελευταία δεκαετία με οδοντιατρικά εμφυτεύματα, δίνοντας την ευκαιρία σε παιδιά που δεν έχουν δόντια να μιλήσουν σωστά, να μασήσουν στερεά τροφή και να χαμογελάσουν και πάλι. «Αν αντιμετωπιστούν τα προβλήματα της ελλιπούς οδοντοφυΐας σε έναν ασθενή με εξωδερμική δυσπλασία και μάθει να αποφεύγει καταστάσεις πιθανής θερμοπληξίας, τότε αυτό το άτομο θα μπορούσε να έχει μία φυσιολογική ζωή».

### **Υψηλής σημασίας η κλινική διάγνωση του ακριβούς τύπου**

Όταν μιλάμε για εξωδερμική δυσπλασία δεν αναφερόμαστε σε μια μεμονωμένη ασθένεια. Υπάρχουν πολλές μορφές της νόσου που κληρονομούνται με ποικίλους τρόπους και οφείλονται σε μεταλλαγές σε πολλά διαφορετικά γονίδια, που σχετίζονται με ανώμαλη ανάπτυξη του εξωδέρματος. Ο συχνότερος τύπος της εξωδερμικής δυσπλασίας είναι η ανδρωτική ή υποϊδρωτική εξωδερμική δυσπλασία (Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia ή αλλιώς HED), που εμφανίζεται σε 1 νεογέννητο ανά 15.000 γεννήσεις και περιλαμβάνεται στις σπάνιες νόσους. Στην Ευρώπη μία ασθένεια χαρακτηρίζεται **ως σπάνια** όταν προσβάλλει λιγότερα από 1 στα

παγκοσμίως από την ποικιλόμορφη ανιδρωτική ή υποϊδρωτική εξωδερμική δυσπλασία.



«Υπάρχει ένας τύπος εξωδερμικής δυσπλασίας που συνυπάρχει με σχιστία υπερώας, όπως επίσης υπάρχει και ένας τύπος που συνοδεύεται από ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος, δηλαδή ο οργανισμός δεν παράγει ικανοποιητικό αριθμό αντισωμάτων ώστε να προστατευθεί από τις λοιμώξεις, με αποτέλεσμα να παρατηρείται συχνά ωτίτιδα, παραρρινοκολπίτιδα, λεμφαδενίτιδα, λοίμωξη των πνευμόνων, φλεγμονή στο έντερο, καθώς και διαταραχές στα οστά. Δυστυχώς, οι περισσότεροι πάσχοντες από αυτόν τον τύπο εξωδερμικής δυσπλασίας δεν επιβιώνουν πέραν της παιδικής ηλικίας. Γι' αυτό έχει μεγάλη σημασία η κλινική διάγνωση του ακριβούς τύπου και η εξατομικευμένη αντιμετώπιση από ομάδα ειδικών», συμπληρώνει χαρακτηριστικά ο Καθηγητής Γιαπιτζάκης. Ευτυχώς σήμερα έχουμε τη δυνατότητα ακριβούς κλινικής διάγνωσης μέσω του γενετικού εργαστηριακού ελέγχου και στην Ελλάδα και κατά συνέπεια είναι εφικτή η καλύτερη δυνατή θεραπευτική αντιμετώπιση και η βέλτιστη γενετική συμβουλευτική για την πρόληψη νέων βαρέων περιστατικών σε μια οικογένεια.



Ο Έλληνας γενετιστής που είναι ο πλέον ειδικός στην Ελλάδα για τα στοματοπροσωπικά σύνδρομα, ολοκληρώνοντας προς το παρόν αυτή τη

ερευνητικής ομάδας του, που περιγράφεται σε διεθνές άρθρο υπό δημοσίευση σε υψηλού κύρους επιστημονικό περιοδικό με κριτές: «Πρόσφατα, η ομάδα μας πραγματοποίησε τον πρώτο προγεννητικό έλεγχο στην Ελλάδα για την φυλοσύνδετη στο X χρωμόσωμα ανιδρωτική εξωδερμική δυσπλασία, που οφείλεται σε μεταλλαγή στο γονίδιο της εξωδυσπλαστίνης A, μιας πρωτεΐνης που παίζει σημαντικό ρόλο στην διαφοροποίηση του εξωδέρματος. Ευτυχώς το έμβρυο δεν είχε την μεταλλαγή και γεννήθηκε ένα φυσιολογικό αγοράκι».



Αξίζει να σημειωθεί πως η ανακοίνωση, τον Ιανουάριο του 2019, του European Joint Programme on Rare Diseases, EJP RD (Ευρωπαϊκού κοινού προγράμματος για τις σπάνιες ασθένειες) σηματοδότησε μια νέα εποχή στην έρευνα και την καινοτομία. Πρόκειται για μια νέα κοινοτική πρωτοβουλία Cofund για την προώθηση της έρευνας για τις σπάνιες ασθένειες και για τη συγκέντρωση των πόρων της ΕΕ και των κρατών μελών για την ανάπτυξη αποτελεσματικών θεραπειών και τη βελτίωση της διάγνωσης. Η συνεργασία αυτή, η οποία μετρά περισσότερες από 130 οντότητες από 35 χώρες (συμπεριλαμβανομένων 27 κρατών μελών της ΕΕ, επτά συνδεδεμένες χώρες και τον Καναδά) θα λάβει 100 εκατομμύρια ευρώ σε διάστημα 5 ετών (από τα οποία 55 εκατομμύρια ευρώ θα προέλθουν από το πρόγραμμα «Ορίζοντας 2020»). Οι στόχοι του EJP RD περιλαμβάνουν την παροχή βιώσιμων και διαλειτουργικών δεδομένων επαναχρησιμοποίησης και ανταλλαγής δεδομένων βάσει αρχών FAIR (εύχρηστο, προσβάσιμο, διαλειτουργικό, επαναχρησιμοποιήσιμο), τη δομή της σύνδεσης με τα ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς, τη χρηματοδότηση υψηλής ποιότητας μετασχηματιστικής έρευνας, ενίσχυση της ανάληψης ερευνητικών αποτελεσμάτων για τη μετάφραση στην υγειονομική περίθαλψη και αποτελεσματική μεταφορά της καινοτομίας για εκμετάλλευση από τις μικρομεσαίες επιχειρήσεις και τη βιομηχανία, την προώθηση προσαρμοσμένων μεθοδολογιών έρευνας για την έρευνα σπάνιων ασθενειών, την παροχή δημιουργίας ικανοτήτων σε όλα τα ενδιαφερόμενα μέρη για καλύτερη έρευνα στο μέλλον, και το κυριότερο, την εξασφάλιση της συμμετοχής των ασθενών σε όλα τα βήματα της ερευνητικής οδού.

#### Πηγή φωτογραφικού υλικού:

**Al-Araimi, M., Hamza, N., Al Hosni, A., & Al Mazrooey, H. (2020). A first case report of hypohidrotic ectodermal dysplasia from Oman. *Clinical case reports*, 8(4), 716-718.**

C., & Vasconcelos, D. F. P. (2016). Prosthetic management of a child with hypohidrotic ectodermal dysplasia: 6-year follow-up. *Case reports in dentistry*, 2016.

TAGS: ΕΠΙΣΤΗΜΗ \* ΙΑΤΡΙΚΗ

Γράψτε το σχόλιό σας

Ακολουθήστε το [in.gr](#) στο [Google News](#) και μάθετε πρώτοι όλες τις ειδήσεις

Δείτε όλες τις τελευταίες [Ειδήσεις](#) από την Ελλάδα και τον Κόσμο, στο [in.gr](#)

## Latest News

Ειδήσεις Δημοφιλή Must Read

01/03/2021 20:08

**Λήξη συναγερμού για το ύποπτο δέμα στο υπουργείο Υγείας**

01/03/2021 20:05

**Κοροναϊός – Γιαμαρέλλου : «Να μην κοροϊδεύουμε τον εαυτό μας, να τηρούμε τα μέτρα»**

01/03/2021 20:05

**Τσεχία : Μαστίζει τη χώρα η πανδημία – Πιο ασταθές το lockdown**

01/03/2021 20:01

**Ισοφάρισε με τον Γκρίλο ο Βόλος (vid)**

01/03/2021 20:00

**Ο γιος του Γιώργου Σιγάλα δηλώθηκε στην Ευρωλίγκα από τον Παναθηναϊκό**

01/03/2021 19:59

**Γερμανία: Ανοσολόγος προτείνει να κάνει η Μέρκελ σε live μετάδοση το εμβόλιο της AstraZeneca**

01/03/2021 19:58

**House of Fame: Εξοργισμένη η Μπαλτατζή με τους παίκτες – «Έχω βγει από τα ρούχα μου»**

01/03/2021 19:53

**Κοροναϊός – Σερβία : Έξαρση της πανδημίας, εξετάζεται το ενδεχόμενο γενικού lockdown**

[Διαβάστε περισσότερα](#)

## ΣΧΟΛΙΑ

Σχόλια Κοινότητα Πολιτική Απορρήτου Σύνδεση ▾

Προτείνετε Tweet Κοινοποίηση

Ταξινόμηση με βάση τα νεότερα ▾

Ξεκινήστε την συζήτηση...

ΣΥΝΔΕΘΕΙΤΕ ΜΕ

Ή ΕΓΓΡΑΦΕΙΤΕ ΜΕ ΤΟ DISQUS

Όνομα

Εφημερίες Φαρμακεία | Εφημερίες Νοσοκομεία | Επίδομα Κατανάλωσης Πετρελαίου Θέρμανσης | Οδηγός Πρώτων Βοηθειών | Ταχυδρομικοί Κώδικες | Φορολογικές Δηλώσεις | Κέντρα Εξυπηρέτησης Πολιτών

Πρόγραμμα Δι@ύγεια : Νόμοι και πράξεις όλων των κυβερνητικών, διοικητικών και αυτοδιοικητικών οργάνων | Υγειονομικός Χάρτης | Βρείτε τον γιατρό που χρειάζεστε / Συμβεβλημένοι γιατροί ΕΟΠΥΥ | Σεισμικότητα στη Ελλάδα σε πραγματικό χρόνο | Ηλεκτρονικές Υπηρεσίες ΙΚΑ (προς Ασφαλισμένους, Εργοδότες, Προμηθευτές Υγείας, Πιστοποιημένους Φορείς) | ΙΚΑ-ΕΤΑΜ: e-Ατομικός Λογαριασμός Ασφάλισης | Συνήγορος του Πολίτη | Ηλεκτρονική Υπηρεσία Απογραφής | Εθνική Πύλη Δημόσιας Διοίκησης emis | Ταμείο Πρόνοιας Δημοσίων Υπαλλήλων- Υπολογίστε το Εφάπαξ σας | Γραμμή Καταναλωτή (παράπονα, καταγγελίες, ερωτήσεις)

## SITE MAP

### Ελλάδα:

Ειδήσεις

### Κόσμος:

Ειδήσεις

### Πολιτική:

Ειδήσεις

Κυβέρνηση

Κόμματα

Βουλή

Διπλωματία

Παρασκήνιο

### Ταυτότητα

### Οικονομία:

Ειδήσεις

Οικονομικές Ειδήσεις

Οι ειδικοί απαντούν

Διεθνής Οικονομία

Καινοτομία

### Σπορ:

Αθλητικά Νέα - Αρχική

Ποδόσφαιρο

Μπάσκετ

Άλλα Αθλήματα

Βαθμολογίες

### Αποψη:

Όλες οι απόψεις

### Πολιτισμός:

Ειδήσεις

Τέχνη

Γλώσσα & Λογοτεχνία

### Ψυχαγωγία:

Ειδήσεις

Σινεμά

Μουσική

Θέατρο & Χορός

Βιβλίο

Τηλεόραση

### Επιστήμη:

Bscience

### Αυτοκίνητο:

Αρχική

### Υγεία:

Αρχική

Ειδήσεις

Διατροφή

Σώμα & Υγεία

Σεξουαλική Υγεία

### Life:

The Good LIFE

Stories

Slow Food

Live in Style

Fit & Run

Woman

Culture Live

Planet Travel

Gadget Corner

Relationsex

Design

Pet Stories

Fizz

Viral

Stars

Social

### Plus:

Αρχική

Συνεντεύξεις

Πρόσωπα & Ιστορίες

Γευσιγνώστης

ΠΑΙΔΙ

Media

Αφιερώματα

Τα Νέα της Αγοράς

Χρήσιμα

### Εργαλεία:

Πρόγραμμα Τηλεόρασης

### Υπηρεσίες:

Περίπτερο

Πρωτοσέλιδα

### Περιοδικά:

Vita

Γάμος

imomny

Όροι χρήσης • Προστασία προσωπικών δεδομένων  
Πληροφορίες • Προβληθείτε στο in.gr • Επικοινωνήστε μαζί μας

© ΑΛΤΕΡ ΕΓΚΟ Α.Ε.

Το σύνολο του περιεχομένου και των υπηρεσιών του in.gr διατίθεται στους επισκέπτες αυστηρά για προσωπική χρήση. Απαγορεύεται η χρήση ή επανεκπομπή του, σε οποιοδήποτε μέσο, μετά ή άνευ επεξεργασίας, χωρίς γραπτή άδεια του εκδότη. © 2021