

Μήπως έχω
Σκληρόδερμα;

Για να
πληροφορηθώ



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων
Greek Alliance for Rare Diseases

μέλος
της



EURORDIS
Rare Diseases Europe



Σπάνιος ναι ... Μόνος όχι



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων
Greek Alliance for Rare Diseases

Η Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.ΠΑ) είναι ο μόνος φορέας, μη κερδοσκοπικό σωματείο, συλλόγων ασθενών σπανίων παθήσεων αλλά και μεμονωμένων ασθενών στην Ελλάδα. Η Π.Ε.Σ.ΠΑ ιδρύθηκε το 2003 με στόχο να αναδειξει στη χώρα μας τη σοβαρότητα των σπανίων παθήσεων, γενετικής ή άλλης αιτιολογίας και να αναπτύξει δράσεις ενημέρωσης, έρευνας, συγκέντρωσης πληροφοριών, αλληλοβοήθειας και συντονισμού των συλλόγων ασθενών με σπάνιες παθήσεις, αλλά και των πολυάριθμων πασχόντων που δεν διαθέτουν σύλλογο για να τους αντιπροσωπεύει.

Επίσης, είναι αναγνωρισμένο μέλος του **EURORDIS**, του Ευρωπαϊκού Οργανισμού για τις Σπάνιες Παθήσεις και συμμετέχει σε όλες τις σχετικές δράσεις που συντονίζονται από αυτόν, σε ευρωπαϊκό επίπεδο.

Στη χώρα μας υπάρχουν περίπου 1.000.000 άτομα που ζουν με Σπάνιες Παθήσεις, οι οποίες ανέρχονται στις 6.000 - 8.000 και η έρευνα, η επιστημονική γνώση, η θεραπευτική αντιμετώπιση, η κοινωνική και ασφαλιστική κάλυψη είναι ελλιπείς και άρα απολύτως αναγκαίες.

Η Π.Ε.Σ.ΠΑ πιστεύει ότι εκτός από την ενημέρωση, πρωταρχικό ρόλο έχει η καταγραφή ασθενών και ασθενειών στη χώρα μας, η οποία θα βοηθήσει και θα καλύψει πολλές ανάγκες των ασθενών αυτών αλλά και όλων των εμπλεκομένων με τις Σπάνιες Παθήσεις.

Στην προσπάθεια ενημέρωσης του επιστημονικού και ευρύτερου κοινού σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες η Π.Ε.Σ.ΠΑ εκδίδει το έντυπο αυτό με στόχο να ακολουθήσει μια σειρά αντίστοιχων ενημερωτικών εντύπων για σπάνιες παθήσεις, ώστε να επιτύχουμε όσο είναι δυνατόν την έγκαιρη διάγνωση και τη σωστή αντιμετώπισή τους.

Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.ΠΑ)

Τηλ: 210 7660989 & 210 7600289

Fax: 210 7660991

Τιμοθέου 99-101

162 32 Αθήνα

Τι είναι το Σκληρόδερμα;

Το Σκληρόδερμα ή Συστηματική Σκλήρυνση είναι ένα σπάνιο, χρόνια αυτοάνοσο νόσημα, που χαρακτηρίζεται από αυξημένη παραγωγή και εναπόθεση κολλαγόνου (συνδετικού ιστού) στο δέρμα και στα εσωτερικά όργανα (όπως στο γαστρεντερικό σωλήνα, πνεύμονες, καρδιά).

Ο όρος «Σκληρόδερμα» είναι ελληνικός και αποτελείται από τις λέξεις «Σκληρό» και «Δέρμα» και περιγράφει τη χαρακτηριστική όψη του δέρματος των ασθενών που πάσχουν από Σκληρόδερμα.

Οι δύο βασικοί τύποι του Σκληροδέρματος είναι το Περιορισμένο Σκληρόδερμα, η ηπιότερη μορφή της νόσου, όπου υπάρχει περιορισμένη προσβολή του δέρματος που εμφανίζει πάχυνση, και εμφανίζεται κυρίως στα δάκτυλα και/ή στο πρόσωπο. Γενικά, σε αυτόν τον τύπο της νόσου, η προσβολή εσωτερικών οργάνων εμφανίζεται λιγότερο συχνά. Στο Διάχυτο Σκληρόδερμα, περισσότερες περιοχές του δέρματος παχύνονται και επίσης υπάρχει προσβολή των εσωτερικών οργάνων, σε διαφορετικό ωστόσο βαθμό μεταξύ των ατόμων που πάσχουν από σκληρόδερμα.

Η αιτιολογία της νόσου παραμένει ακόμη άγνωστη. Ωστόσο, φαίνεται ότι στην ανάπτυξη του Σκληροδέρματος συμμετέχουν ανοσολογικοί μηχανισμοί, ενώ μπορεί επίσης να συμβάλλουν και διάφοροι περιβαλλοντικοί, γενετικοί, ορμονικοί, και ψυχολογικοί παράγοντες. Επιπλέον, η πάθηση δεν είναι κληρονομική, αν και ενδεχομένως να υπάρχει μια γενετική προδιάθεση, δηλαδή κάποιες οικογένειες να έχουν περισσότερες πιθανότητες να εμφανίσουν σκληρόδερμα.

Ποιούς προσβάλλει;

Η συχνότητα εμφάνισης της νόσου υπολογίζεται από 1:10.000 - 1:30.000 στο γενικό πληθυσμό. Η νόσος προσβάλλει κυρίως τις γυναίκες 4 φορές συχνότερα απ' ό τι τους άνδρες ηλικίας μεταξύ των 25-50 ετών και σπανιότερα τα παιδιά και τους άντρες.

Χαρακτηριστικά, το 80% των ασθενών είναι γυναίκες.

Πώς γίνεται η διάγνωση του Σκληροδέρματος;

Η διάγνωση της νόσου γίνεται από εξειδικευμένο ιατρό με τη λήψη ιατρικού ιστορικού, την κλινική εξέταση αλλά και με τη βοήθεια εξειδικευμένων διαγνωστικών αιματολογικών εξετάσεων. Ειδικότερα, η τριχοειδοσκόπηση αποτελεί αναίμακτη μέθοδο που ενδείκνυται στην πρώιμη διάγνωση και παρακολούθηση των δακτυλικών ελκών, τα οποία αναπτύσσει περίπου το 50% των ασθενών σε κάποιο στάδιο της νόσου.

Ποιά είναι τα συμπτώματα του Σκληροδέρματος;

Τα συμπτώματα του σκληροδέρματος ποικίλλουν αρκετά από ασθενή σε ασθενή, ανάλογα με τη βαρύτητα της νόσου, και το βαθμό προσβολής των εσωτερικών οργάνων.

Στα χαρακτηριστικά συμπτώματα της νόσου περιλαμβάνονται η σταδιακή σκλήρυνση και πάχυνση του δέρματος στα χέρια, στο πρόσωπο και στα πόδια, καθώς και το φαινόμενο Raynaud (χαρακτηριστική εναλλαγή στο χρώμα του δέρματος από λευκό, σε κυανό και στη συνέχεια κόκκινο), το οποίο εμφανίζεται σε ποσοστό μεγαλύτερο του 90% των ασθενών με Σκληρόδερμα και μπορεί να προηγηθεί αρκετά χρόνια πριν από τις άλλες εκδηλώσεις της νόσου.

Το φαινόμενο Raynaud προκαλείται από πάχυνση του τοιχώματος των μικρών αρτηριδίων, στένωση και απόφραξη τους, που με την σειρά της οδηγεί σε περιορισμό ή διακοπή της κυκλοφορίας του αίματος στα δάκτυλα των χεριών και των ποδιών, κυρίως μετά από έκθεση στο κρύο.

Τα δακτυλικά έλκη στα δάκτυλα των χεριών, αποτελούν μία από τις επιπλοκές που σχετίζονται με το σκληρόδερμα. Είναι επώδυνα, δυσάρεστα στην όψη και μπορούν να προκαλέσουν σημαντική αναπηρία. Μπορεί επίσης να έχουν σοβαρό αντίκτυπο στην ποιότητα ζωής των ασθενών, καθιστώντας συχνά αδύνατη την εργασία ή την ενασχόληση ακόμη και με απλές καθημερινές δραστηριότητες, όπως η χειραψία, το ντύσιμο, το φαγητό, όπως επίσης και η εκτέλεση συνήθων καθημερινών εργασιών.

Μεγάλο ποσοστό των ασθενών από σκληρόδερμα, εμφανίζει προσβολή των πνευμόνων, η οποία μπορεί να οδηγήσει σε διάμεσο πνευμονική ίνωση, που οδηγεί προοδευτικά στην ελάττωση της λειτουργίας των πνευμόνων, την αναπνευστική ανεπάρκεια και πρώιμο θάνατο. Βαριάς πνευμονική ίνωση παρατηρείται στο 16% των ασθενών με διάχυτη μορφή της νόσου. Τέλος, μια ακόμη σοβαρή επιπλοκή των πνευμόνων είναι η πνευμονική αρτηριακή υπέρταση, η οποία εμφανίζεται σε ποσοστό 8-12% και αποτελεί την κύρια αιτία θανάτου.

Επιτυγχάνεται οριστική θεραπεία για το Σκληρόδερμα; Ποιες είναι οι θεραπευτικές μέθοδοι που ακολουθούνται;

Παρόλο που δεν υπάρχει οριστική θεραπεία του Σκληροδέρματος, τα τελευταία χρόνια η έρευνα σημείωσε μεγάλη πρόοδο γύρω από τη χρήση βιοτεχνολογικών φαρμάκων για την αντιμετώπιση του νοσήματος και των επιπλοκών του.

Σήμερα, υπάρχουν θεραπευτικές αγωγές, που περιορίζουν σημαντικά την εμφάνιση συγκεκριμένων εκδηλώσεων της νόσου.

Η έρευνα της βιοτεχνολογίας έχει οδηγήσει στην ανάπτυξη αποτελεσματικών θεραπειών για την Πνευμονική Αρτηριακή Υπέρταση που επιβραδύνουν την εξέλιξη της νόσου βελτιώνουν την ποιότητα ζωής και συμβάλλουν στην μείωση της νοσηρότητας και θνητότητας των ασθενών.

Επίσης, για τα δακτυλικά έλκη υπάρχουν σήμερα διαθέσιμες θεραπευτικές επιλογές που περιορίζουν τη βαρύτητα των συμπτωμάτων, μειώνουν τον αριθμό εμφάνισης νέων δακτυλικών ελκών και βελτιώνουν την ποιότητα της καθημερινής ζωής.

Η έγκαιρη διάγνωση και η κατάλληλη θεραπευτική αγωγή μπορούν να βελτιώσουν τα συμπτώματα της νόσου και να μειώσουν την πιθανότητα ανεπανόρθωτης βλάβης.



Σπάνιος ναι ... Μόνος όχι



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων
Greek Alliance for Rare Diseases

μέλος
της

