

## Σπάνιες και «ορφανές» πνευμονικές νόσοι



### ▶ Τι σημαίνει σπάνια πνευμονική νόσος;

Μια νόσος καλείται σπάνια όταν επηρεάζει λιγότερα από ένα άτομο σε κάθε 2.000. Ίσως αυτός ο αριθμός να ακούγεται πολύ μικρός, αλλά καθώς υπάρχουν 700 εκατομμύρια άτομα στην Ευρώπη, μία «σπάνια» νόσος μπορεί κάλλιστα να επηρεάζει έως και 350.000 Ευρωπαίους – αριθμός που προσεγγίζει τον πληθυσμό της Μάλτας.

Παραδείγματα σπάνιων πνευμονικών νόσων είναι η κυστική ίνωση και η ανεπάρκεια A1-αντιθρυψίνης.

Υπάρχουν πολλές σπάνιες πνευμονικές νόσοι, κι έτσι είναι πιθανό να πάσχουν εκατομμύρια άτομα απ' αυτές. Το πρόβλημα αυτό είναι μείζονος σημασίας, καθώς πολλές σπάνιες νόσοι είναι σοβαρές, μακροχρόνιες και συχνά θανατηφόρες.

### ▶ Σε τι διαφέρουν οι «σπάνιες» και οι «ορφανές» νόσοι;

«Ορφανή» νόσος καλείται εκείνη για την οποία δεν έχουν διενεργηθεί εκτενείς έρευνες και/ή για την οποία δεν υπάρχει συγκεκριμένη θεραπεία, γεγονός που δημιουργεί στους ασθενείς την αίσθηση ότι είναι «ορφανοί» στον κόσμο της υγειονομικής περίθαλψης. Οι ασθενείς που προσβάλλονται μπορεί να δυσκολεύονται να βρουν ιατρό με εμπειρία στο νόσημά τους και η διάγνωση συχνά καθυστερεί να τεθεί. Πολλές σπάνιες νόσοι είναι ορφανές, ωστόσο ορισμένες ορφανές νόσοι δεν είναι σπάνιες (π.χ. κάποιες παρασιτικές νόσοι σε φτωχές χώρες).

Στην επόμενη σελίδα του παρόντος ενημερωτικού δελτίου, θα βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με ορισμένες από τις ορφανές νόσους.

Δεν υπάρχει κατάλογος που να περιέχει όλες τις σπάνιες και τις ορφανές πνευμονικές νόσους, ωστόσο στην ιστοσελίδα [www.orpha.net](http://www.orpha.net), αφιερωμένη στις εν λόγω νόσους, υπάρχει εκτενής βάση δεδομένων. Πρόκειται για νόσους που μπορεί να επηρεάζουν μόνο τους πνεύμονες (όπως η ιδιοπαθής πνευμονική ίνωση), ή και άλλα μέρη του οργανισμού (όπως η σκληροδερμία).

Πίσω απ' αυτές τις νόσους βρίσκεται ένα ευρύ φάσμα αιτιών, ωστόσο για πολλές απ' αυτές δεν υπάρχουν γνωστά αίτια. Ένας μεγάλος αριθμός των νόσων προκαλείται από ελαττωματικά γονίδια. Αυτό σημαίνει ότι υπάρχει πιθανότητα κληρονομικότητας των νόσων από τους γονείς στα παιδιά, παρόλο που μπορεί να προκύψουν τυχαία λόγω της γονιδιακής βλάβης. Άλλες νόσοι μπορεί να προκληθούν λόγω δυσλειτουργίας του ανοσοποιητικού συστήματος του οργανισμού.

Σε ορισμένες περιπτώσεις, οι ορφανές νόσοι παύουν να είναι ορφανές καθώς οι επιστήμονες αρχίζουν να τις μελετούν πιο εντατικά. Αυτό συνέβη με την ιδιοπαθή πνευμονική υπέρταση τα τελευταία χρόνια.

## Μερικές ορφανές πνευμονικές νόσοι

**Η Λεμφαγγειολειομυομάτωση** συχνά καλείται ΛΑΜ για λόγους συντομίας. Σχεδόν ποτέ δεν προσβάλλει άτομα που να μην είναι γυναίκες αναπαραγωγικής ηλικίας. Τα μη φυσιολογικά κύτταρα προσβάλλουν τους ιστούς των πνευμόνων, καθώς και των αεραγωγών, και μπορούν να σχηματίσουν κύστες καταστρέφοντας τους υγιείς ιστούς, διανοίγοντας οπές στους πνεύμονες.

**Συμπτώματα:** Η ΛΑΜ δυσχεραίνει σταδιακά την αναπνοή, και μπορεί να προκαλέσει πόνο στο στήθος, λόγω ρήξης του πνεύμονα (πνευμονοθώρακα). Για τη διάγνωση απαιτείται διενέργεια υπολογιστικής τομογραφίας, ή CT.



**Θεραπεία:** Δεν υπάρχει προς το παρόν συγκεκριμένη θεραπεία, και οι ιατροί θα πρέπει να προσπαθήσουν να περιορίσουν τα συμπτώματα, χορηγώντας, λόγω χάρη, οξυγόνο. Η φαρμακευτική θεραπεία (με τη χρήση sirolimus, ενός φαρμάκου το οποίο χορηγείται σε δέκτες νεφρικών μοσχευμάτων) πρόσφατα αποδείχθηκε ότι επιβραδύνει την πρόοδο της νόσου σε ορισμένους ασθενείς. Οι γυναίκες σε προχωρημένο στάδιο της νόσου ενδεχομένως να χρειαστούν μεταμόσχευση πνεύμονα.

**Η σκληροδερμία** είναι νόσος που μπορεί να επηρεάσει πολλά μέρη του οργανισμού, καθώς και τους πνεύμονες. Ενώ ορισμένα άτομα που νοσούν παρουσιάζουν μόνο μία περιορισμένη μορφή, η οποία επηρεάζει μόνο το δέρμα τους (η λέξη σκληροδερμία σημαίνει σκλήρυνση του δέρματος), άλλα άτομα παρουσιάζουν μια πιο σοβαρή μορφή που καλείται συστηματική σκλήρυνση και μπορεί να επηρεάσει τους πνεύμονες – ειδικά τις κυψελίδες και τα αγγεία – τους νεφρούς, την καρδιά και την πεπτική οδό. Είναι πιο κοινή στις γυναίκες από ό,τι στους άνδρες, και συνήθως η διάγνωση γίνεται σε ηλικίες μεταξύ 30 και 50 ετών. Το αίτιο της νόσου δεν είναι γνωστό.

**Συμπτώματα:** Η σκληροδερμία είναι μια περίπλοκη νόσος, ωστόσο οι γιατροί μπορούν να ψάξουν για δέρμα που παρουσιάζει σταδιακή πάχυνση, και θα χρειαστεί να κάνουν εξετάσεις ώστε να βεβαιωθούν ότι κάποιος πάσχει από τη νόσο. Τα πνευμονικά προβλήματα μπορεί να διακυμαίνονται από λαχάνιασμα λόγω κάποιας μορφής πνευμονικής ίνωσης ή πνευμονική αρτηριακή υπέρταση, η οποία είναι υψηλή αρτηριακή πίεση στα αγγεία που μεταφέρουν το αίμα από την καρδιά στους πνεύμονες.



**Θεραπεία:** Δεν υπάρχει θεραπεία για τη σκληροδερμία, ωστόσο οι γιατροί προσπαθούν να αντιμετωπίζουν τα προβλήματα που προκαλεί. Πιο συγκεκριμένα, υπάρχουν φάρμακα για τη θεραπεία της πνευμονικής αρτηριακής υπέρτασης. Σε ορισμένους ασθενείς χορηγούνται επίσης φάρμακα για τον περιορισμό της δραστηριότητας του ανοσοποιητικού συστήματός τους.

**Η ιδιοπαθής χρόνια ηωσινοφιλική πνευμονία**, που συχνά για συντομία λέγεται ΙΧΗΠ, είναι η συσσώρευση ενός είδους λευκών αιμοσφαιρίων που καλούνται ηωσινόφιλα. Το αίτιο αυτής της νόσου δεν είναι γνωστό. Η ΙΧΗΠ είναι δύο φορές πιο κοινή στις γυναίκες από ό,τι στους άνδρες, και περίπου τα μισά από τα άτομα που προσβάλλονται πάσχουν ήδη από άσθμα και αλλεργική ρινίτιδα (ερεθισμό σε μύτη και μάτια, λόγω αλλεργίας).

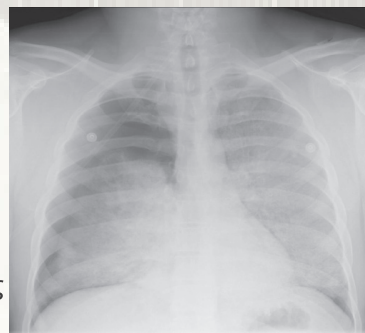
**Συμπτώματα:** Τα συμπτώματα της ΙΧΗΠ αρχικά ίσως να μην παρουσιάζουν σοβαρότητα, και ως εκ τούτου η διάγνωση σε πολλούς ασθενείς γίνεται αρκετό καιρό αφού έχουν ήδη προσβληθεί. Οι ασθενείς μπορεί να παρουσιάζουν σοβαρή δυσχέρεια στην αναπνοή και πιθανό συριγμό ή βήχα. Μπορεί να αισθάνονται αδυναμία, να χάνουν βάρος και να ιδρώνουν κατά τη διάρκεια της νύχτας. Ο γιατρός ίσως να χρειαστεί να πραγματοποιήσει σειρά εξετάσεων όπως ακτινογραφίες και αναλύσεις αίματος, για να βεβαιωθεί ότι κάποιος πάσχει από τη νόσο.

**Θεραπεία:** Στους ασθενείς κατά κανόνα χορηγούνται κορτικοστεροειδή, συχνά για μεγάλο χρονικό διάστημα (συνήθως για ένα χρόνο ή και περισσότερο). Ωστόσο, πολλοί ασθενείς παρουσιάζουν εκ νέου τη νόσο, καθώς πλησιάζουν στον τερματισμό της φαρμακευτικής αγωγής. Ορισμένοι ασθενείς ίσως να παρουσιάσουν άσθμα (ή επιδείνωση του άσθματος εφόσον ήδη πάσχουν απ' αυτό) μετά την προσβολή από την ΙΧΗΠ.

**Η πνευμονική κυψελιδική πρωτεΐνωση** καλείται επίσης και **ΠΚΠ**. Στη νόσο αυτή, μία κοκκιώδης ουσία που αποτελείται κυρίως από λίπος και πρωτεΐνη συγκεντρώνεται στους θύλακες αέρα, ή αλλιώς κυψελίδες, των πνευμόνων. Το αίτιο κατά κανόνα είναι άγνωστο, ωστόσο σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να προκληθεί μετά από εισπνοή ουσιών όπως σκόνη πυριτίου.

**Συμπτώματα:** Όπως και σε πολλές άλλες πνευμονικές νόσους, τα συμπτώματα μπορεί να περιλαμβάνουν ξερόβηχα που δεν υποχωρεί, δύσπνοια, κόπωση, απώλεια βάρους και πόνο στο στήθος. Για τη διάγνωση της νόσου ο γιατρός χρειάζεται υπολογιστική τομογραφία (CT) που θα επιδείξει πολύ ιδιαίτερες θολερότητες (μη διαφανείς περιοχές) υποδεικνύοντας τη διάγνωση.

**Θεραπεία:** Η συνηθέστερη θεραπεία είναι το καθάρισμα της κοκκιώδους ουσίας από τους πνεύμονες, με χρήση μεγάλης ποσότητας νερού. Η διαδικασία αυτή καλείται «έκπλυση». Ορισμένοι ασθενείς ενδεχομένως να χρειαστεί να υποβάλλονται τακτικά στη διαδικασία αυτή υπό γενική αναισθησία, ενώ άλλοι ίσως να τη χρειαστούν μία φορά μόνο. Σε μερικούς ασθενείς, για τη θεραπεία της νόσου χορηγείται, επίσης, μία ουσία που λέγεται GM-CSF, ωστόσο βρίσκεται ακόμα σε πειραματικό στάδιο. Τα άτομα που πάσχουν από σοβαρή μορφή πνευμονικής κυψελιδικής πρωτεΐνωσης ίσως χρειαστούν μεταμόσχευση πνεύμονα.



**Η ιδιοπαθής πνευμονική ίνωση** (συνήθως καλείται **ΙΠΙ**) είναι νόσος που συνήθως αρχίζει σε ηλικίες μεταξύ των 50 και των 75 ετών. Ο ιστός βαθιά μέσα στους πνεύμονες αρχίζει να παρουσιάζει εκφυλισμό ή πάχυνση. Αυτό σημαίνει ότι είναι πιο δύσκολο για το σώμα να προσλάβει αρκετό οξυγόνο ειδικά κατά τη διάρκεια της άσκησης. Η αιτία της νόσου είναι άγνωστη παρόλο που άλλες μορφές πνευμονικής ίνωσης μπορεί να προκληθούν από φάρμακα, εισπνοή ινών αμιάντου ή άλλα νοσήματα (π.χ. συστηματική σκλήρυνση)

**Συμπτώματα:** Τα συμπτώματα της ΙΠΙ περιλαμβάνουν δύσπνοια, βήχα και έναν τραχύ ήχο κατά την ακρόαση (η ακρόαση είναι όταν ο γιατρός χρησιμοποιεί το στηθοσκόπιο για να ακροαστεί το στήθος κάποιου) όταν ο ασθενής εισπνέει. Η διάγνωση της ΙΠΙ μπορεί να είναι δύσκολη, επειδή πολλά από τα συμπτώματα και τις υπόλοιπες ενδείξεις μοιάζουν με εκείνα άλλων νόσων.

**Θεραπεία:** Για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών είναι δυνατή η χορήγηση οξυγόνου, ωστόσο δεν υπάρχει θεραπεία για την ΙΠΙ και, δυστυχώς, πολλοί ασθενείς πεθαίνουν μέσα σε 3 με 5 χρόνια από την αρχική διάγνωση.



## ► Θα γνωρίζει ο γιατρός μου αν πάσχω από σπάνια πνευμονική νόσο;

Ένα πρόβλημα με τις σπάνιες νόσους είναι ότι οι οικογενειακοί γιατροί μπορεί να μην τις αναγνωρίσουν. Είναι αδύνατο για τις σχολές ιατρικής να διδάσκουν στους γιατρούς όλες τις σπάνιες νόσους καθώς υπάρχουν πολλές χιλιάδες. Αυτό σημαίνει πως όταν τα αναπνευστικά προβλήματα ενός ασθενούς συνεχίζουν χωρίς κατάλληλη διάγνωση, ο οικογενειακός γιατρός δε θα πρέπει να διστάσει να τον παραπέμψει σε ειδικό για περαιτέρω βοήθεια. Το σημαντικό είναι οι ειδικοί πνευμονολόγοι να έχουν αρκετές γνώσεις για να υποψιαστούν, τουλάχιστον, ότι κάποιος πάσχει από σπάνια νόσο, ώστε να μπορούν να εξεταστούν στη συνέχεια από κάποιον ειδήμονα της εκάστοτε νόσου.

## ► Γίνεται κάτι για να βελτιωθεί η περίθαλψη ατόμων με σπάνιες πνευμονικές νόσους;

Οι κυβερνήσεις σε Ευρώπη και ΗΠΑ έχουν καταβάλει προσπάθειες για να ενθαρρύνουν τις φαρμακευτικές εταιρίες να αναζητήσουν θεραπείες για ορφανές νόσους, παρέχοντας οικονομικά και επιχειρηματικά κίνητρα. Το αποτέλεσμα ήταν ορισμένες νέες θεραπείες.

Η θεραπεία για μερικές σπάνιες νόσους έχει επίσης βελτιωθεί με άλλους τρόπους. Σήμερα, οι ασθενείς με κυστική ίνωση σε πολλά μέρη του κόσμου ζουν περισσότερο χάρη στη βελτίωση της τρέχουσας θεραπείας, ενώ διενεργούνται περισσότερες έρευνες για την ιδιοπαθή πνευμονική ίνωση. Παράλληλα, φάρμακα που συνήθως χρησιμοποιούνται σε άλλες νόσους, όπως οι ανοσοκατασταλείς και τα κορτικοστεροειδή, σε μερικές περιπτώσεις διαπιστώθηκε ότι συμβάλλουν θετικά στη θεραπεία ορισμένων σπάνιων νόσων.

## ► Ποιοι οργανισμοί μπορούν να παράσχουν υποστήριξη σε άτομα με σπάνιες πνευμονικές νόσους;

Τα τελευταία χρόνια, εν μέρει λόγω της εξάπλωσης του Διαδικτύου, έχει συντελεσθεί μεγάλη αύξηση του αριθμού των οργανισμών ασθενών που αφιερώνονται σε μεμονωμένες σπάνιες πνευμονικές νόσους. Συχνά, οι οργανισμοί αυτοί συνεργάζονται μόνο με ασθενείς μιας χώρας, κυρίως λόγω των γλωσσικών φραγμών. Ωστόσο, ένα καλό σημείο από όπου μπορεί να αρχίσει κανείς να ψάχνει για κάποιον οργανισμό που βοηθά άτομα με συγκεκριμένη νόσο είναι ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός για Σπάνιες Νόσους (Eurordis). Ο ιστότοπός του, στο [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org), περιέχει στοιχεία επικοινωνίας για δεκάδες οργανισμούς που ασχολούνται με μεμονωμένες νόσους ή γενικά με σπάνιες νόσους.

Το μέγεθος των οργανισμών ασθενών ποικίλλει, αλλά σε πολλές περιπτώσεις συμβάλλουν στη χρηματοδότηση ερευνών, και ακόμα παρέχουν υποστήριξη σε ασθενείς, καθώς επίσης πιέζουν και άλλους οργανισμούς και κυβερνήσεις για να βοηθήσουν ασθενείς.

Τα τελευταία χρόνια πολλοί επιστήμονες και ιατροί έχουν επιδείξει αυξημένο ενδιαφέρον στις σπάνιες πνευμονικές νόσους. Καθώς δεν είναι πολλοί οι γιατροί που εξετάζουν πολλούς ασθενείς με σπάνιες νόσους, οι γιατροί ένωσαν τις δυνάμεις τους για την ανταλλαγή πληροφοριών σχετικά με τις σπάνιες νόσους. Στην πορεία του χρόνου, αυτές οι πληροφορίες ίσως συμβάλλουν στην παροχή καλύτερης διάγνωσης και θεραπείας γι' αυτές τις παθήσεις.

## ► Χρήσιμες ιστοσελίδες

Ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός για Σπάνιες Νόσους - [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org) and Orphanet - [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Εδώ, παρέχονται πληροφορίες για πολλές ορφανές νόσους, μεταξύ άλλων και για πνευμονικές νόσους.

Η ιστοσελίδα του European Lung Foundation, [www.european-lung-foundation.org](http://www.european-lung-foundation.org), περιέχει Συναφείς πληροφορίες από για την κυστική ίνωση και την πνευμονική αρτηριακή υπέρταση.



Το ELF ιδρύθηκε από την Ευρωπαϊκή Πνευμονολογική Εταιρεία (ERS), με στόχο να συσπειρώσει τους ασθενείς, το κοινό και τους επαγγελματίες που ασχολούνται με το αναπνευστικό σύστημα προκειμένου να συμβάλλουν θετικά στην πνευμονολογία. Το ELF ασχολείται με την υγεία των πνευμόνων σε πανευρωπαϊκό επίπεδο, και συγκεντρώνει τους κορυφαίους ιατρικούς ειδήμονες στην Ευρώπη για ενημέρωση των ασθενών και ευαισθητοποίηση του κοινού σχετικά με τα νοσήματα του αναπνευστικού.

Η προετοιμασία του παρόντος ενημερωτικού δελτίου έγινε με τη βοήθεια του J-F. Cordier, από το Κέντρο Αναφοράς για Ορφανές Πνευμονικές Νόσους, στη Λυών της Γαλλίας.