



Ελληνική Εταιρεία Μελέτης Ήπατος  
Hellenic Association for the Study of Liver

## ΔΕΛΤΙΟ ΤΥΠΟΥ

### **Παγκόσμια Ημέρα Σπανίων Παθήσεων:**

### **Μήπως νοσείς από κάποιο σπάνιο νόσημα του ήπατος;**

**Κάθε άνθρωπος είναι μοναδικός. Κάθε άνθρωπος είναι σπάνιος.**

**Εσύ είσαι μοναδικός. Εσύ είσαι σπάνιος.**

**Μήπως όμως νοσείς από κάποιο σπάνιο νόσημα του ήπατος;**

Σύμφωνα με τον ορισμό της Ευρωπαϊκής Ένωσης (ΕΕ), ένα νόσημα θεωρείται σπάνιο όταν προσβάλει 5 στα 10.000 άτομα στην κοινότητα. Ωστόσο, ο συνολικός αριθμός των ασθενών που πάσχουν από αυτά μπορεί να είναι υψηλός, δεδομένου ότι υπάρχουν 8.000 περίπου γνωστά σπάνια νοσήματα (rare diseases).

Οι σπάνιες παθήσεις δημιουργούν συγκεκριμένα προβλήματα ανάλογα με τη σπανιότητά τους, τα οποία είναι σοβαρά, συχνά χρόνια και μερικές φορές προοδευτικά. Μπορεί να εμφανιστούν κατά τη γέννηση, την παιδική ηλικία ή ακόμη και την ενήλικη ζωή.

Η **Ελληνική Εταιρεία Μελέτης Ήπατος (Ε.Ε.Μ.Η.)** στο πλαίσιο των πολυάριθμων δράσεων της, έχει θέσει στο επίκεντρό της και τους ασθενείς με σπάνια νοσήματα του ήπατος.

Έτσι, δεν θα μπορούσε να λείπει από την προσπάθεια ενημέρωσης και ευαισθητοποίησης, που πραγματοποιείται σε Πανελλαδικό επίπεδο από Συλλόγους και φορείς με αφορμή την **Παγκόσμια Ημέρα των Σπανίων Παθήσεων**, η οποία εορτάζεται στις **28 Φεβρουαρίου**.

Η συγκεκριμένη Παγκόσμια Ημέρα εστιάζει στη σημασία και στην ανάγκη για συνεργασία και αμοιβαία υποστήριξη, εκεί όπου οι ασθενείς είναι σπάνιοι, η εμπειρογνωμοσύνη ελάχιστη και τα άτομα αντιμετωπίζουν παρόμοιες προκλήσεις.

Το ήπαρ είναι ένα πολύ σημαντικό, όργανο που μπορεί να προσβληθεί από ιούς, να επηρεαστεί από τη λήψη φαρμάκων ή την κατάχρηση αιθανόλης. Επηρεάζεται επίσης από αυτοάνοσα και

κληρονομικά ή γενετικά νοσήματα. Δεδομένης της μεγάλης σημασίας του στον οργανισμό, είναι σημαντικό να γνωρίζουμε τα πιθανά συμπτώματα της δυσλειτουργίας του ήπατος. Είναι επίσης σημαντικό να τονιστεί ότι πολλές ηπατικές παθήσεις δεν «προειδοποιούν» με συμπτώματα στα πρώτα τους στάδια, οπότε είναι ζωτικό να ανιχνεύονται έγκαιρα, ώστε να μπορούν να αντιμετωπίζονται αποτελεσματικά.

Όπως και στις περισσότερες παθήσεις, η θεραπεία για τις παθήσεις του ήπατος διαφέρει ανάλογα με την αιτία του προβλήματος. Η πρόληψη και η έγκαιρη διάγνωση παίζουν πολύ σημαντικό ρόλο. Για τις περισσότερες ηπατικές παθήσεις υπάρχουν αποτελεσματικές φαρμακευτικές θεραπείες, που χορηγούνται, είτε για μικρό διάστημα, είτε μακροχρόνια.

## **Κυριότερες σπάνιες παθήσεις του ήπατος**

Κάποιες από τις σπάνιες παθήσεις του ήπατος είναι οι παρακάτω:

### **Οξεία ηπατική πορφυρία**

Οι πορφυρίες είναι σπάνιες κληρονομικές μεταβολικές διαταραχές που αφορούν την σύνθεση της αίμης η οποία αποτελεί την βασική χημική ένωση που συμβάλλει στη σύνθεση αιμοσφαιρίνης και μυοσφαιρίνης. Πρόκειται για ανεπάρκεια ενός από τα 8 ένζυμα, που συμμετέχουν στη σύνθεση της αίμης με αποτέλεσμα τη συσσώρευση των ενδιάμεσων μεταβολιτών, που λέγονται πορφυρίνες. Υπάρχουν δυο μεγάλες κατηγορίες πορφυριών: οι ηπατικές και οι ερυθροποιητικές. Οι ηπατικές πορφυρίες είναι συχνότερες και εκτός από το ήπαρ προκαλούν συμπτωματολογία από νευρικό σύστημα και το δέρμα. Μπορεί να εμφανίζονται κρίσεις με επεισόδια έντονου κοιλιακού άλγους, που οδηγεί τον ασθενή λανθασμένα σε χειρουργείο. Εκτός από την σύσταση για τη ρύθμιση του τρόπου ζωής με αποφυγή κατανάλωσης αλκοόλ, πρόσφατα βρέθηκε θεραπεία που μπορεί να μειώσει τα επεισόδια κρίσεων. Πρόκειται για το GIVASIRAN (υποδόρια ένεση μια φορά την ημέρα), το οποίο είναι ένα μικρό παρεμβαλλόμενο ριβονουκλεϊκό οξύ (siRNA) που προκαλεί την σημαντική μείωση των κρίσεων.

### **Έλλειψη LAL**

Η LAL–D (Lysosomalacidlipase – deficiency) είναι μια σπάνια, χρόνια, κληρονομική διαταραχή. Επηρεάζει την ικανότητα του σώματος να παράγει ένα ένζυμο που ονομάζεται LAL–Lysosomalacidlipase, που είναι απαραίτητο για τη διάσπαση των λιπών και της χοληστερόλης στα κύτταρα. Όταν το ένζυμο LAL λείπει ή είναι ανεπαρκές, τα λίπη συσσωρεύονται σε όργανα και ιστούς σε ολόκληρο τον οργανισμό, οδηγώντας κυρίως σε μη αλκοολική στεατοηπατίτιδα και παράλληλα καρδιαγγειακές παθήσεις.

## **Κυστική ίνωση**

Η κυστική ίνωση (CF) είναι μια γενετική διαταραχή, που χαρακτηρίζεται από την παραγωγή ιδρώτα με υψηλή περιεκτικότητα σε ηλεκτρολύτες και αυξημένη γλοιότητα των εκκρίσεων των εξωκρινών αδένων. Είναι η πιο κοινή γενετική διαταραχή μεταξύ παιδιών της Καυκάσιας φυλής. Στην Ευρώπη η συχνότητα εκτιμάται ότι κυμαίνεται μεταξύ 1/8.000 και 1/10.000 άτομα. Η νόσος προκαλείται από αλλαγές στην πρωτεΐνη CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), η οποία έχει ρυθμιστικό ρόλο στο διαμεμβρανική αγωγιμότητα των ηλεκτρολυτών. Το αποτέλεσμα είναι συμπτώματα από το αναπνευστικό σύστημα (βήχας με απόχρεμψη παχύρρευστων εκκρίσεων ή αιμόπτυση, δύσπνοια στην προσπάθεια, συχνά επεισόδια παραρρινοκολπίτιδας και βρογχίτιδας), αλλά και από το πεπτικό με χρόνια κοιλιακό άλγος, διάρροια, δυσασπορρόφηση, επεισόδια παγκρεατίτιδας και ηπατική ίνωση/κίρρωση. Η θεραπεία είναι κυρίως συμπτωματική, όμως αναμένονται και για αυτήν την νόσο καινούριες στοχευμένες θεραπείες

## **Ανεπάρκεια της άλφα-1 αντιθρυψίνης**

Η ανεπάρκεια της άλφα-1 αντιθρυψίνης (Alpha-1) είναι μία κληρονομική γενετική διαταραχή που μπορεί να οδηγήσει στην ανάπτυξη πνευμονικής και/ή ηπατικής νόσου. Είναι η συνηθέστερη γενετική αιτία της ηπατικής νόσου στα παιδιά. Οι ενήλικες μπορούν επίσης να επηρεαστούν από την έλλειψη της Alpha-1 αντιπρωτεάσης και μπορεί να αναπτύξουν παθήσεις του πνεύμονα, όπως εμφύσημα, καθώς και κίρρωση του ήπατος. Ευτυχώς, πολλά άτομα που έχουν διαγνωστεί με έλλειψη Alpha-1 δεν αναπτύσσουν ποτέ καμία από τις σχετιζόμενες ασθένειες. Παρουσιάζεται σε 1 στα 1500 – 3500 άτομα που έχουν Ευρωπαϊκές καταβολές.

## **Σύνδρομο Alagille**

Το σύνδρομο Alagille είναι μια κληρονομική διαταραχή με αποτέλεσμα μετάλλαξη στο γονίδιο Jagged 1-JAG1. Χαρακτηρίζεται από χρόνια χολόσταση, λόγω έλλειψη χοληφόρων μαζί με ανωμαλίες των οστών, της καρδιάς, των οφθαλμών και των νεφρών. Ο εκτιμώμενος επιπολασμός του συνδρόμου Alagille είναι 1 στα 70.000 νεογνά.

## **Οικογενής ενδοηπατική χολόσταση (Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis – PFIC)**

Πρόκειται για μία ομάδα σπάνιων γενετικών νοσημάτων (1/50.000 - 1/100.000 γεννήσεις), οι οποίες χαρακτηρίζονται από διαταραχή στη μεταφορά της χολής από τα ηπατοκύτταρα στα χοληφόρα. Το αποτέλεσμα είναι η συσσώρευση χολής και τοξικών χολικών οξέων στο ήπαρ.

Τα συμπτώματα εμφανίζονται στη παιδική ηλικία με επεισόδια ίκτερου και κνησμού, παράλληλα με διαταραχές της ανάπτυξης. Δεν υπάρχει αιτιολογική θεραπεία, η νόσος μπορεί να προχωρήσει σε κίρρωση και να χρειαστεί μεταμόσχευση ήπατος.

## Νόσος Wilson

Πρόκειται επίσης για μια κληρονομική νόσο με συχνότητα 1-9/100.000 . Χαρακτηρίζεται από την αδυναμία του οργανισμού να αποβάλλει το χαλκό με αποτέλεσμα την συσσώρευση του σε ιστούς κυρίως ήπαρ, εγκέφαλο και οφθαλμούς. Η διάγνωση γίνεται συνήθως στην παιδική ηλικία με βάση, είτε τις διαταραχές των ηπατικών ενζύμων που μπορεί να οδηγήσουν σε κίρρωση, είτε νευρολογικά/ψυχιατρικά συμπτώματα (δυσκολία στη βάρδιση, την ομιλία και αλλαγές στη συμπεριφορά). Η θεραπεία βασίζεται στη χορήγηση χηλικών παραγόντων, που δεσμεύουν το χαλκό και το αποβάλλουν από το οργανισμό (D-πενικιλλαμίνη, τριεντίνη).

## Ελληνική Εταιρεία Μελέτης Ήπατος

=====

Σοφίας Σλήμαν 48, 11526 Αθήνα, Αττική

Τηλ: +30 210 6748561 | Φαξ: +30 210 6748561 E-mail: eemh@otenet.gr | site: <http://www.eemh.gr/>