

«ΕΙΣΑΙ ΜΟΝΑΔΙΚΟΣ...! ΕΙΣΑΙ ΣΠΑΝΙΟΣ...!»

ΚΟΙΝΗ ΔΡΑΣΗ: «ΩΡΙΩΝ»

ΠΑΓΚΟΣΜΙΑ ΗΜΕΡΑ
ΣΠΑΝΙΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ 2023



ΕΟΣ - ΣΠΑΝΟΠΑ
ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΙΑ ΠΡΟΣΤΑΣΙΑΣ ΤΗΣ ΦΥΣΗΣ



ΕΟΣ ΣΠΑΝΟΠΑ

Η Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων - Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.), είναι Δευτεροβάθμια Οργάνωση, κοινωνικού και συνδικαλιστικού χαρακτήρα, η οποία εγκρίθηκε με την υπ' αριθμ. 461/8-12-2016 διαταγή του Ειρηνοδικείου Αθηνών και καταχωρήθηκε με αύξοντα αριθμό 841 στο βιβλίο ομοσπονδιών του Πρωτοδικείου Αθηνών.

Είναι μέλος της Εθνικής Συνομοσπονδίας Ατόμων με Αναπηρία (Ε.Σ.Α.με.Α.) και διοικείται από επταμελές (7 μέλη) Διοικητικό Συμβούλιο με τριετή (3 έτη) θητεία.

Συμμετέχει από το 2017, σύμφωνα με το ισχύον θεσμικό πλαίσιο στην Εθνική Επιτροπή Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων του Κεντρικού Συμβουλίου Υγείας (ΚΕΣΥ) του Υπουργείου Υγείας.

Βασικοί σκοποί και άξονες δράσης της Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ. είναι:

- α) Η κινητοποίηση και η ενδυνάμωση των ασθενών με Σπάνια Νοσήματα και των οικογενειών τους, καθώς και η ενίσχυση των συλλογικών φορέων και οργανώσεων.
- β) Ο συντονισμός της δράσης για την εξάλειψη της άγνοιας και των διακρίσεων κατά των ασθενών.
- γ) Η ενημέρωση και η ευαισθητοποίηση της Πολιτείας, οργανισμών, υπηρεσιών και φορέων για θέματα Σπανίων Παθήσεων, ώστε να ενισχυθεί το σχετικό θεσμικό πλαίσιο.
- δ) Η ανάληψη πρωτοβουλιών και δράσεων για ισότιμη ένταξη και κοινωνική συμμετοχή.
- ε) Η οργάνωση παρεμβάσεων ενημέρωσης και ευαισθητοποίησης της κοινής γνώμης, των φορέων των ασθενών καθώς και η επιμόρφωση επιστημόνων, ιατρών και επαγγελματιών υγείας σε θέματα Σπανίων Παθήσεων.
- στ) Η ενίσχυση της έρευνας, της πρόληψης, της θεραπείας, της αποκατάστασης σε θέματα Σπανίων Παθήσεων και γενικά η βελτίωση της παροχής υπηρεσιών υγείας στους ασθενείς.
- ζ) Η συνεργασία με φορείς της κοινωνίας των πολιτών και επιστημονικές οργανώσεις σε Εθνικό και Διεθνές επίπεδο.



Προστασία
της Φύσης

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΙΑ ΠΡΟΣΤΑΣΙΑΣ ΤΗΣ ΦΥΣΗΣ

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΙΑ ΠΡΟΣΤΑΣΙΑΣ ΤΗΣ ΦΥΣΗΣ

Η Ελληνική Εταιρία Προστασίας της Φύσης (ΕΕΠΦ) είναι η παλαιότερη περιβαλλοντική ΜΚΟ εθνικής εμβέλειας, ενεργή αδιάλειπτα από το 1951. Έχει ως αποστολή της να προστατεύει την ελληνική φύση και να ευαισθητοποιεί τους Έλληνες και αυτούς που αγαπούν την Ελλάδα για τη φυσική κληρονομιά της χώρας μας.

Από την εποχή της ίδρυσής της πρωτοστάτησε στη δημιουργία Εθνικών Δρυμών και στην προστασία απειλούμενων ειδών πανίδας και χλωρίδας, καθώς και βιοτόπων. Ενδεικτικά αναφέρεται ότι ο τότε Γενικός Γραμματέας της Βύρων Αντίπας υπέγραψε για λογαριασμό της Ελλάδας, το 1971, τη Συνθήκη Ramsar για τους υδροτόπους διεθνούς σημασίας.

Η ΕΕΠΦ εκπροσωπεί στην Ελλάδα το Ίδρυμα για την Περιβαλλοντική Εκπαίδευση (Foundation for Environmental Education-FEE). Είναι ο εθνικός χειριστής όλων των διεθνών του προγραμμάτων, που περιλαμβάνουν τη "Γαλάζια Σημαία" για την προστασία και περιβαλλοντική διαχείριση των οργανωμένων ακτών και μαρινών της χώρας μας, και το "Green Key", που στοχεύει στην αειφορική διαχείριση τουριστικών εγκαταστάσεων κάθε μορφής και μεγέθους και τρία διεθνή εκπαιδευτικά προγράμματα: το "Οικολογικά Σχολεία", το "Νέοι Δημοσιογράφοι για το Περιβάλλον" και το "Μαθαίνω για τα Δάση" που προωθούν την περιβαλλοντική εκπαίδευση και ευαισθητοποίηση στις σχολικές μονάδες.

Για το έργο της έχει τιμηθεί από την Ακαδημία Αθηνών, το Συμβούλιο της Ευρώπης και το Ίδρυμα Ford.



Σπάνιες Παθήσεις: Συνδέσεις, μιας μοναδικότητας στην έκφραση της ζωής των ασθενών με σπάνια ενδημικά φυτά της Ελλάδος. «Η βιοποικιλότητα είναι η ομορφιά της φύσης»

Η Δράση

Στο πλαίσιο του εορτασμού της Ημέρας Σπανίων Παθήσεων (28/2/2023), η Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων - Σπανίων

Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑΝΟΠΑ), σε συνεργασία με τα Τακτικά και Αρωγά μέλη της καθώς και Συλλόγους που εκπροσωπούν άτομα που πάσχουν από Σπάνια Νοσήματα - Παθήσεις, αναπτύσσουν μια κοινή δράση με το όνομα «ΩΡΙΩΝ», προκειμένου να προβάλουν τη σπουδαιότητα, την ιδιαιτερότητα, τη σημαντικότητα αλλά και τη μοναδικότητα των ανθρώπων αυτών, όπου μια σπάνια πάθηση έχει γίνει βίωμα και τρόπος ζωής για τους ίδιους και τις οικογένειές τους.

- Οι Σύλλογοι που συνεργάζονται για τη δράση αυτή είναι:
- Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων - Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. -Σ ΠΑΝΟΠΑ.)
 - Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών (ΠΕΑ) - Μέλος
 - Σωματείο Ατόμων με νόσο του Crohn και Ελκώδη Κολίτιδα Αχαΐας (ΙΦΝΕ Αχαΐας) - Μέλος
 - Ελληνική Εταιρεία Αντιρρευματικού Αγώνα (ΕΛ.Ε.ΑΝΑ.) - Μέλος
 - Πανελλήνιος Σύλλογος Τυφλοκωφών Γονέων, Κηδεμόνων, Τυφλοκωφών Παιδιών και Φίλων αυτών «ΤΟ ΗΛΙΟΤΡΟΠΙΟ»- Μέλος
 - Πανελλήνιος Σύνδεσμος Πασχόντων από Συγγενείς Καρδιοπάθειες - Μέλος
 - Ελληνική Εταιρεία Υποστήριξης Παιδιών με Γενετικά Προβλήματα «Το μέλλον» - Μέλος
 - Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (ΠΕΣΠΑ) Συνεργαζόμενος φορέας
 - Σύλλογος Μιασθενών Ελλάδος - Συνεργαζόμενος φορέας

Για την υλοποίηση της δράσης για το έτος 2023 επιλέχθηκε η συνεργασία με την Ελληνική Εταιρεία Προστασίας της Φύσης, έτσι ώστε να αντιστοιχηθούν διάφορα σπάνια ή/ και ενδημικά φυτά της Ελλάδος που έχουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον και μοναδικότητα στη φύση, με σπάνιες παθήσεις που οι εν λόγω φορείς εκπροσωπούν.

Στόχος της δράσης αυτής είναι να ενημερωθεί και να ευαισθητοποιηθεί η κοινή γνώμη σε θέματα που σχετίζονται με τα Σπάνια Νοσήματα - Παθήσεις, να γίνει γνωστή η ύπαρξή τους, τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά τους, οι δυσκολίες στη διάγνωση και στη θεραπεία τους, καθώς και τα προβλήματα που συνδέονται με την καθημερινή τους ζωή και προκαλούν συχνά φαινόμενα αποκλεισμού και περιθωριοποίησης.

Με την προσπάθεια αυτή επιδιώκεται η γνωστοποίηση όλων των θεμάτων αυτών ώστε να ανοίξουν δρόμοι επικοινωνίας και να γίνουν γέφυρες διασύνδεσης φορέων και υπηρεσιών για την επίλυση τους.

Όπως στη φύση έχει ιδιαίτερη σημασία η προστασία της βιοποικιλότητας και των σπανίων ειδών, όπως τα σπάνια ενδημικά φυτά που φύονται υπό ιδιαίτερες συνθήκες σε διάφορες περιοχές, έτσι και στην ανθρώπινη ζωή έχει ιδιαίτερη αξία ο σεβασμός της ιδιαιτερότητας, της μοναδικότητας και της διαφορετικότητας των ατόμων που πάσχουν από σπάνιες παθήσεις.

Το κυριότερο μήνυμα της δράσης αυτής, είναι ότι όπως στη φύση, στη ζωή υπάρχουν σπάνια και μοναδικά φαινόμενα, αντικείμενα, όντα και φυτά, έτσι και τα σπάνια νοσήματα που προέρχονται από γενετικές μεταλλάξεις γονιδίων - όπως η φύση κάτω από ιδιαίτερες καταστάσεις και συνθήκες επέδειξε - εκδηλώνονται σε ανθρώπους οδηγώντας τους σε μια σπάνια και ιδιαίτερη μορφή ζωής.



Η Δράση ²

Η διάσταση αυτή σηματοδοτεί την ανάγκη για έναν διαρκή αγώνα επιβίωσης για έγκυρη διάγνωση, πρόσβαση σε υπηρεσίες υγείας, αναζήτησης θεραπειών και εξάλειψης των εμποδίων για μια διαρκή πορεία κοινωνικής ένταξης.

Η κοινή δράση «ΩΡΙΩΝ» θα αναπτύσσεται με τη συνεργασία διαφόρων συλλόγων σπανίων παθήσεων, κάθε επόμενο έτος με προοπτική να συνδέει τις σπάνιες παθήσεις με άλλου είδους φαινόμενα, αντικείμενα, καταστάσεις όπως π.χ. αρχαία αντικείμενα ή αγάλματα, εικόνες, πίνακες, ζώα, ορυκτά πετρώματα, φυσικά φαινόμενα κτλ.

Κεντρικό μήνυμα

Κεντρικό μήνυμα της Ε.Ο.Σ. – ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ για την κινητοποίηση των δυνάμεων των Συλλόγων, των ασθενών και των οικογενειών τους είναι:

**“ Η Σπανιότητα είναι το Χάρισμα αλλά
και η Δύναμή μας ”**

Εκφράζουμε την ελπίδα ότι η δράση αυτή θα αποτελέσει την αφετηρία για γόνιμους προβληματισμούς και διάλογο για ένα περίπου έτος (μέχρι την επόμενη δράση) αξιοποιώντας το υλικό που ακολουθεί από τους συλλόγους, τους φορείς, τα ΜΜΕ κτλ.

Το Δ.Σ. της Ελληνικής Ομοσπονδίας Συλλόγων – Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. – ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.)

Υ.Γ. : Τα κείμενα για την περιγραφή των σπανίων φυτών επιμελήθηκε ο κος Μίλτος Γκλέτσος, της ΕΕΠΦ



Φωτογράφος Κώστας Βιδάκης

Δρυάς η οκτωπέταλη *Dryas octopetala*

Έρπον θάμνος αρκτικο-αλπικής προέλευσης με όμορφα λευκά άνθη.

Καθώς προτιμά τα ψυχρά κλίματα, η κατανομή της εντοπίζεται κυρίως γύρω από τον Βόρειο Πόλο, ενώ νοτιότερα απαντάται αποκλειστικά σε αλπικές περιοχές μεγάλου υψομέτρου.

Και όμως πληθυσμοί του είδους υπάρχουν στα νοτιότερα όρια εξάπλωσής του σε τρία βουνά της βόρειας Ελλάδας (Φαλακρό, Όρβηλο και Τζένα) στην υποαλπική τους ζώνη. Οι πληθυσμοί αυτοί είναι απομονωμένοι και μεταξύ τους και σε σχέση με άλλους πληθυσμούς του είδους σε Βουλγαρία και Β. Μακεδονία.

Η Δρυάς η οκτωπέταλη είναι σημαντική στην κλιματολογία, και έχει δώσει το όνομά της σε σύντομες περιόδους κλιματικής αλλαγής πριν 11-17.000 περίπου χρόνια που χαρακτηρίζονται από ευρήματα γύρης του είδους.

έχει ευρεία εξάπλωση στο Β. ημισφαίριο. Είναι όμως σπάνιο στην Ελλάδα και περιλαμβάνεται στο Βιβλίο Ερυθρών Δεδομένων των Σπάνιων & Απειλούμενων Φυτών της Ελλάδας (2009) με τον χαρακτηρισμό Τρωτό (VU).

Ενδημικό: Όχι

Κατάσταση διατήρησης: Τρωτό (VU)

Ηλικιακή Εκφύλιση της Ωχράς Κηλίδας (Age - Related Macular Degeneration, ArMD)

Η Ηλικιακή Εκφύλιση της Ωχράς Κηλίδας (Η.Ε.Ω.Κ.) είναι μια πάθηση, η οποία σχετίζεται με τη μεγάλη ηλικία και η οποία προοδευτικά καταστρέφει την οξεία, κεντρική όραση. Η κεντρική όραση είναι απαραίτητη για να βλέπει κανείς καθαρά τα αντικείμενα και είναι βασική για καθημερινές δραστηριότητες, όπως είναι το διάβασμα και η οδήγηση.

Ηλικιακή Εκφύλιση της Ωχράς Κηλίδας επηρεάζει την ωχρά κηλίδα, το κομμάτι του οφθαλμού που μας επιτρέπει να διακρίνουμε μικρές λεπτομέρειες. Η Ηλικιακή Εκφύλιση της Ωχράς Κηλίδας δεν προκαλεί καθόλου πόνο.

Σε μερικές περιπτώσεις η Ηλικιακή Εκφύλιση της Ωχράς Κηλίδας εξελίσσεται τόσο αργά που οι ασθενείς παρατηρούν ελάχιστη αλλαγή στην όρασή τους. Σε άλλες περιπτώσεις η πάθηση εξελίσσεται πολύ πιο γρήγορα και μπορεί να οδηγήσει σε απώλεια της κεντρικής όρασης και στα δυο μάτια. Είναι η συχνότερη αιτία απώλειας της όρασης σε άτομα μεγαλύτερα των 60 ετών στο δυτικό κόσμο.

Η Η.Ε.Ω.Κ. εμφανίζεται σε δυο μορφές: την υγρή και την ξηρή. Η πάθηση αυτή αποτελεί τη βασικότερη αιτία τύφλωσης σε άτομα άνω των 65 ετών, με συχνότητα εμφάνισης 1:40. Στην αρχή παρουσιάζεται προοδευτικός εκφυλισμός του αμφιβληστροειδή και ακολουθεί ατροφία του μελαγχρού επιθηλίου και αποκόλληση του αμφιβληστροειδή. Δεν είναι σαφής ο τρόπος κληρονομής.

e-mail: pea@retina.gr

website: <http://www.retina.gr>



Φωτογράφος Κώστας Βιδάκης

Χαμπερλέα της Ροδόπης *Haberlea rhodopensis*

Πολυετής πόα με φύλλα σε ρόδακα και 1-5 ελκυστικά ιώδη άνθη. Ανθίζει Απρίλιο - Ιούλιο, ανάλογα το υψόμετρο.

Ανήκει στην οικογένεια *Gesneriaceae* που περιέχει τροπικά και υποτροπικά είδη, με μόνο πέντε από αυτά να έχουν επιβιώσει σε περιοχές της Ευρώπης, ως κατάλοιπα της εποχής των παγετώνων. Η Χαμπερλέα της Ροδόπης ανήκει στα λεγόμενα «παλαιοενδημικά» φυτά, που έχουν επιζήσει ως τις μέρες μας εδώ και εκατομμύρια χρόνια.

Φυτρώνει σε ασβεστολιθικά βουνά, σε σκιερές χαράδρες, προστατευμένο από την ξηρασία και το δριμύ ψύχος.

Είναι ενδημικό της Κ. και Ν. Βουλγαρίας και ΒΑ Ελλάδας, όπου το βρίσκουμε σε Παπίκιο, Ροδόπη, Στενά Νέστου, Παγγαίο, Φαλακρό, Μενοίκιο.

στο Βιβλίο Ερυθρών Δεδομένων των Σπάνιων & Απειλούμενων Φυτών της Ελλάδας (2009) με τον χαρακτηρισμό Τρωτό (VU).

Ενδημικό: Ν.Βουλγαρία και ΒΑ Ελλάδα

Κατάσταση διατήρησης: Τρωτό (VU)

Προστασία: Π.Δ. 67/81, Σύμβαση της Βέρνης (1979)

Μυασθένεια Gravis

Η Μυασθένεια Gravis (MG) είναι μια χρόνια αυτοάνοση (auto-immune) πάθηση που χαρακτηρίζεται από πολλαπλών βαθμών αδυναμία των σκελετικών μυών του σώματος. Προκαλείται από βλάβη στην κανονική επικοινωνία μεταξύ των νεύρων και των μυών. Δεν υπάρχει θεραπεία, παρά μόνο συμπτωματική αγωγή.

Τα συμπτώματα στους μυασθενείς ποικίλουν από μέρα σε μέρα, από ώρα σε ώρα, με πολλούς παράγοντες να τα επηρεάζουν, όπως ο καιρός, το στρες, τα φάρμακα, η κούραση, οι ορμόνες, άλλες επιπλέον παθήσεις κλπ. Οι ασθενείς με μυασθένεια μπορεί τη μία στιγμή να είναι καλά και το επόμενο πρωί κάτι να προκαλέσει μια κρίση.

Και τώρα τι γίνεται; Λοιπόν, όπως συνηθίζω να λέω, η ζωή σου μπορεί να αλλάξει μέσα σε μία στιγμή λόγω μιας ασθένειας. Οι στόχοι σου, τα όνειρά σου και οι προτεραιότητές σου αναγκαστικά κινούνται πλέον σε διαφορετικούς δρόμους. Είσαι ευγνώμων για τα μικρά πράγματα και ανησυχείς λιγότερο για τα μεγάλα. Αφήνεις πίσω σου το παρελθόν και προσπαθείς για την καλύτερη διαχείριση

Επικοινωνία: www.myasthenia.gr

Email: info@myasthenia.gr



Φωτογράφος Κώστας Βιδάκης

Κολχικό το χειμώνανθο *Colchicum chimonanthum*

Βολβόρριζο φυτό με 3-6 λευκά άνθη, με μυρωδιά μελιού, που φυτρώνουν λίγα εκατοστά από το έδαφος. Ανθίζει το χειμώνα, από Δεκέμβριο έως και Φεβρουάριο.

Τα φυτά του γένους *Colchicum*, με κύριο κέντρο εξάπλωσης Ελλάδα και Τουρκία, είναι τοξικά. Το γένος έχει πάρει το όνομά του από την Κολχίδα της Μαύρης Θάλασσας - και λέγεται ότι η μυθολογική Μήδεια χρησιμοποίησε το δηλητήριό τους. Η ουσία κολχικίνη που βγαίνει από τα κολχικά έγινε γνωστότερη τελευταία καθώς χρησιμοποιήθηκε σε θεραπεία κορωνοϊού.

Από τα 100 είδη κολχικών που υπάρχουν στον πλανήτη, πάνω από 30 βρίσκονται στην Ελλάδα και πολλά από αυτά είναι ενδημικά.

Το *Colchicum chimonanthum*, ενδημικό της Βόρειας Ελλάδας, είναι γνωστό από τον νομό Σερρών, τη Δράμα, την Χαλκιδική και την περιοχή της Θεσσαλονίκης.

Περιλαμβάνεται στο Βιβλίο Ερυθρών Δεδομένων των Σπάνιων & Απειλούμενων Φυτών της Ελλάδας (2009) με τον χαρακτηρισμό Τρωτό (VU).

Ενδημικό: Β. Ελλάδα

Κατάσταση διατήρησης: Τρωτό (VU)

Νεογνική Φλεγμονώδης Νόσος του Δέρματος και του Εντέρου

Η νεογνική φλεγμονώδης νόσος του δέρματος και του εντέρου είναι ένα σπάνιο, απειλητικό για τη ζωή, αυτοάνοσο φλεγμονώδες σύνδρομο με διαταραχή ανοσοανεπάρκειας που χαρακτηρίζεται από πρόωμη έναρξη και παρουσία δια βίου φλεγμονής, η οποία επηρεάζει το δέρμα και το έντερο και σχετίζεται με υποτροπιάζουσες λοιμώξεις.

Οι ασθενείς παρουσιάζουν περιστοματικό και περιπρωκτικό ψωριασικό ερύθημα και βλατίδα με φλύκταινες, αδυναμία ανάπτυξης λόγω της χρόνιας διάρροιας που οδηγεί σε δυσασπορρόφηση, παρεπόμενες γαστρεντερικές λοιμώξεις και προβλήματα σίτισης, καθώς και απουσία, μειωμένο μήκος ή σπάσιμο μαλλιών και τριχομεγαλία.

Οι υποτροπιάζουσες δερματικές και πνευμονικές λοιμώξεις οδηγούν σε υποτροπιάζουσα βλεφαρίτιδα, εξωτερική ωτίτιδα και βρογχολίτιδα. Η συχνότητα εμφάνισης της νόσου είναι <1 / 1.000.000 και πρόκειται για γενετική ασθένεια που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο.

Facebook: www.facebook.com/ifnedp/

Επικοινωνία email: ifnedp@gmail.com



Φωτογράφος Νίκος Πέτρου

Ίρις η κρητική *Iriscretensis*

Βολβόφυτο με εντυπωσιακά πολύχρωμα άνθη, ανθίζει νωρίς την άνοιξη.

Η κρητική ίριδα φυτρώνει σε θαμνότοπους, πετρώδεις τοποθεσίες και ξηρά λιβάδια. Την συναντάμε σε Κρήτη και Κάρπαθο, αναφέρεται και ως υποείδος της ονυχοφόρου ίριδας (*Iris unguicularis ssp. cretensis*), είδος με ευρύτερη μεσογειακή εξάπλωση.

Συνολικά στην Ελλάδα βρίσκονται 16 είδη και υποείδη του γένους *Iris*. Πήραν το όνομά τους από την μυθολογική Ίριδα, την αγγελιοφόρο των θεών, που συμβολίζει το ουράνιο τόξο.

Οι ίριδες αποτέλεσαν πηγή έμπνευσης για πολλούς ζωγράφους, μεταξύ αυτών ο Βαν Γκογκ και ο Μονέ.

Ενδημικό: Κρήτη

Δερματικά Λεμφώματα

Τα Δερματικά Λεμφώματα αποτελούν μία ομάδα σπάνιων, ανιάτων κακοήθων νοσημάτων που επηρεάζουν σημαντικότερα την ποιότητα ζωής του ατόμου και σε προχωρημένα στάδια την ίδια του τη ζωή. Καμία θεραπεία από τις μέχρι σήμερα υπάρχουσες, πλην της αλλογενούς μεταμόσχευσης δεν έχει αλλάξει το προσδόκιμο επιβίωσης των ασθενών αυτών.

Η τρέχουσα ταξινόμηση των πρωτογενών δερματικών λεμφωμάτων της Παγκόσμιας Οργάνωσης Υγείας-Ευρωπαϊκής Οργάνωσης για την Έρευνα και Θεραπεία του Καρκίνου (WHO-EORTC) απαριθμεί 13 διαφορετικούς υποτύπους της νόσου.

Το Πρωτοπαθές Δερματικό Λέμφωμα (PCL) είναι το 2ο πιο συχνό λέμφωμα από την ομάδα των εξωλεμφαδενικών δερματικών λεμφωμάτων με συχνότητα εμφάνισης 1 ανά 100000 άτομα στις δυτικές χώρες (1,2) και διαχωρίζονται στα Β- και Τ-δερματικά λεμφώματα



Φωτογράφος Νίκος Πέτρου

Λείριο το χαλκηδονικό *Lilium chalcedonicum*

Ένα από τα πλέον εντυπωσιακά είδη της ελληνικής χλωρίδας. Με ύψος που φτάνει το 1 μέτρο, έχει 1-5 εντυπωσιακά κόκκινα άνθη, με βαρύ άρωμα. Ανθίζει τους καλοκαιρινούς μήνες.

Το συναντάμε σε ημισκιερές τοποθεσίες στην ορεινή ζώνη, σε υψόμετρα 500-1900μ., σε άκρες ή ξέφωτα δασών, συχνά σε ασβεστολιθικό υπόστρωμα.

Έχει πλήθος από λαϊκές ονομασίες, όπως κόκκινος κρίνος, κρινάκι, τουρκοπούλα, φαναράκι κ.ά. Αναφέρεται από τον Θεόφραστο ως «κρίνον το πορφυρόν».

Είναι ενδημικό της Νότιας Βαλκανικής με εξάπλωση από την Πελοπόννησο μέχρι την Πίνδο και τη Νότια Αλβανία. Στην Ελλάδα συναντάμε 5 είδη του γένους *Lilium*, όλα πολύ όμορφα και εντυπωσιακά.

Ο κόκκινος κρίνος είναι **προστατευόμενο είδος** και περιλαμβάνεται στο Π.Δ. 67/81.

Ενδημικό: Ελλάδα και Ν. Αλβανία
Προστασία: Π.Δ. 67/81

Σύνδρομο Φέλαν - Μακ Ντέρμιντ (*Phelan - McDermid Syndrome*)

Το σύνδρομο Phelan - McDermid (ή αλλιώς σύνδρομο 22q13) είναι μια σπάνια και σοβαρή γενετική πάθηση, η οποία οφείλεται σε διαγραφή ή κάποια άλλη διαφορετική δομική αλλαγή στην καταληκτική άκρη του χρωμοσώματος 22 στην περιοχή 22q13 ή σε μετάλλαξη στο γονίδιο SHANK3 του χρωμοσώματος 22. Περιγράφηκε πρώτη φορά το 1998 από τις Δρ. Phelan και McDermid από τις οποίες πήρε και το όνομά του.

Το σύνδρομο Phelan - McDermid μπορεί να προκαλέσει μια πληθώρα αναπτυξιακών διαταραχών και προβλημάτων υγείας. Καθώς τα παιδιά με Phelan - McDermid μεγαλώνουν, αναπτύσσουν διαφορετικά συμπτώματα. Στην συντριπτική τους πλειοψηφία τα άτομα με Phelan - McDermid δεν είναι σε θέση να γίνουν ανεξάρτητα λειτουργικά άτομα.

Σύλλογος Ελλάδας Phelan - McDermid



Φωτογράφος Κώστας Βιδάκης

Κρόκος του Ορφέα *Crocus orphei*

Γεώφυτο με μικρά άνθη που φυτρώνουν λίγα εκατοστά από το έδαφος, με χρώμα λιλά με κίτρινο ή λευκό λαιμό - ένας από τους ομορφότερους κρόκους. Ανθίζει την άνοιξη, ανάλογα με τις καιρικές συνθήκες και το λιώσιμο του χιονιού.

Φυτρώνει στην ορεινή ζώνη από 600 μέχρι 1500μ, σε ξέφωτα μικτών δασών (δρυς, οξυές, πεύκα).

Είναι το μοναδικό τοπικό ενδημικό φυτό της Δράμας και το βρίσκουμε μόνο στο όρος Φαλακρό.

Ανακαλύφθηκε πρόσφατα, μόλις το 2009 και ονομάστηκε προς τιμήν του Ορφέα.

Το γένος *Crocus* με πάνω από 200 είδη από την Μεσόγειο μέχρι την Κεντρική Ασία, έχει πολλά είδη στα Βαλκάνια, εκ των οποίων 24 στην Ελλάδα.

Οι κρόκοι είναι γνωστοί από την αρχαιότητα και τους έχει περιγράψει ο Θεόφραστος.

Από τα στίγματα ορισμένων ειδών βγαίνει το μπαχαρικό σαφράν (ζαφορά) που αρωματίζει και δίνει χρώμα σε φαγητά.

Ενδημικό: Β. Ελλάδα

Σύνδρομο Usher

Το σύνδρομο Usher (USH) χαρακτηρίζεται από το συνδυασμό νευροαισθητήριας βαρηκοΐας (συνήθως εκ γενετής) με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια και προοδευτική απώλεια όρασης.

Ο επιπολασμός εκτιμάται σε 1/30.000 και είναι η πιο κοινή κληρονομική αιτία συνδυασμένης βαρηκοΐας τύφλωσης. Η νόσος, η οποία έχει 3 τύπους, συνήθως εμφανίζεται στην παιδική ηλικία.

Κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο και η κλινική διάγνωση βασίζεται στην εμφάνιση της αμφοτερόπλευρης νευροαισθητήριας απώλειας της ακοής, η οποία συνδυάζεται με μελαγχρωστική αμφιβληστρο-ειδοπάθεια. Γι' αυτό και για την αντιμετώπιση της συνδυασμένης αυτής νόσου, απαιτείται η συνεργασία διεπιστημονικής ομάδας.

Ο γενετικός έλεγχος είναι εφικτός, καθώς και προγεννητική διάγνωση για οικογένειες στις οποίες έχει ήδη εντοπιστεί η μετάλλαξη που προκαλεί την ασθένεια.

e-mail: pea@retina.gr

website: <http://www.retina.gr>



Φωτογράφος Κώστας Βιδάκης

Καμπανούλα του Παγγαίου *Campanula rangera*

Μέτριο σε ύψος φυτό με ταξιανθίες από κυανά-ιώδη άνθη. Έχει καλοκαιρινή ανθοφορία.

Φυτρώνει στις άκρες δασών οξιάς σε μονοπάτια ή δασικούς δρόμους, και σε βραχώδεις εξάρσεις, από 1000-1700μ.

Είναι τοπικό ενδημικό του όρους Παγγαίου στο Ν. Καβάλας, και μέχρι σήμερα δεν έχει βρεθεί αλλού. Είναι ιδιαίτερα σπάνιο, και συνεχίζονται οι προσπάθειες ανεύρεσης άλλων πληθυσμών.

Περιλαμβάνεται στο Βιβλίο Ερυθρών Δεδομένων των Σπάνιων & Απειλούμενων Φυτών της Ελλάδας (2009) με τον χαρακτηρισμό Τρωτό (VU).

Ενδημικό: Β. Ελλάδα

Κατάσταση διατήρησης: Τρωτό (VU)

Νόσος του Stargardt

Η νόσος του Stargardt είναι η πιο κοινή μορφή νεανικής εκφύλισης ωχράς κηλίδας, η οποία είναι κληρονομική.

Σε αντίθεση με την ηλικιακή εκφύλιση ωχράς κηλίδας προσβάλλει παιδιά και εφήβους. Οδηγεί σε προοδευτική απώλεια της όρασης, εξαιτίας της εκφύλισης των φωτοϋποδοχέων (κωνίων και ραβδίων) που βρίσκονται στην ωχρά κηλίδα.

Η ωχρά κηλίδα είναι το κέντρο του αμφιβληστροειδούς και μας εξυπηρετεί στην κεντρική όραση και σε καθημερινές δραστηριότητες, όπως το διάβασμα και η αναγνώριση προσώπων. Πλήττει η κεντρική όραση, ενώ η περιφερική συνήθως διατηρείται.

Η νόσος του Stargardt θα περάσει στα παιδιά, όταν οι δύο γονείς φέρουν μεταλλάξεις του γονιδίου, που προκαλεί την ασθένεια. Οι γονείς είναι δυνατόν να είναι φορείς υπολειπόμενων γενετικών γνωρισμάτων υπεύθυνων για Stargardt, ακόμη και αν οι ίδιοι δεν νοσούν.



Φωτογράφος Νίκος Πέτρου

Παιωνία του Παρνασσού *Paeonia parnassica*

Πολυετές είδος με μεγάλη σκούρα άνθη 9-12cm, χρώματος μελανοπορφυρού. Από τα εντυπωσιακότερα αγριολούλουδα, ξεχωριστό από τα υπόλοιπα είδη παιώνιας της Ελλάδας λόγω του χρώματος των ανθών. του. Ανθίζει την άνοιξη.

Βρίσκεται σε δολίνες και ξέφωτα δασών κεφαλληνιακής ελάτης, σε υψόμετρα 800-1300μ. Σπάνιο ενδημικό, συναντάται μόνο σε λιγοστές τοποθεσίες του Παρνασσού και του Ελικώνα στην Στερεά Ελλάδα. Αναγνωρίστηκε ως ξεχωριστό είδος το 1977.

Περιλαμβάνεται στο Βιβλίο Ερυθρών Δεδομένων των Σπάνιων & Απειλούμενων Φυτών της Ελλάδας (2009) με τον χαρακτηρισμό Τρωτό (VU).

Ενδημικό: Ν. Ελλάδα

Κατάσταση διατήρησης: Τρωτό (VU)

Προστασία: Σύμβαση της Βέρνης (1979)

Σύνδρομο CHARGE

Τα όνομα **GHARGE** είναι ακρωνύμιο των χαρακτηριστικών αυτού του συνδρόμου: **C**oloboma (Κολόβωμα), **H**eat diseases (Καρδιακές παθήσεις) **A**tresia of the choanae (Ατρησία χόανης) **R**etardation of development (Καθυστέρηση της ανάπτυξης) **G**enital effects(Γενετικές ανωμαλίες) **E**ar anomalies(Προβλήματα ακοής)

Οι Blake et al θεωρούν ότι για τη διάγνωση του τυπικού CHARGE συνδρόμου είναι απαραίτητη η παρουσία τουλάχιστον 4 κύριων ή 3 κύριων & 3 ελασσόνων κριτηρίων.

Η συχνότητα του συνδρόμου υπολογίζεται σε 1/8500-12000 γεννήσεις.

Facebook: www.facebook.com/groups/648050892224008

Επικοινωνία email: pstiliotropio@gmail.com



Φωτογράφος Νίκος Πέτρου

Γιανκέα του Χελδράιχ *Jankaea heldreichii*

Μικρό πολυετές φυτό με φύλλα σε ροζέτα και ιώδη άνθη. Ανθίζει τέλος άνοιξης και καλοκαίρι, ανάλογα με το υψόμετρο.

Είναι επίσης γνωστή και με το όνομα *Ramonda heldreichii*. Ανήκει στην τροπική οικογένεια *Gesneriaceae*, από την οποία μόνο πέντε είδη έχουν επιβιώσει σε περιοχές της Ευρώπης, ως κατάλοιπα της εποχής των παγετώνων.

Φυτρώνει σε ρηγματώσεις βράχων σε ασβεστολιθικές χαράδρες, σε υψόμετρα από 400-2400μ (συχνότερα από 700-1400μ.).

Είναι αποκλειστικό ενδημικό του Ολύμπου όπου βρίσκεται σε λιγοστές τοποθεσίες. Την ανακάλυψε το 1851 ο βοτανικός Theodor von Heldreich από τον οποίο πήρε το όνομά της. Είναι ένα από τα διασημότερα φυτά του Ολύμπου.

Ενδημικό: Β. Ελλάδα

Κατάσταση διατήρησης: Τρωτό (VU)

Προστασία: Π.Δ. 67/81, Οδηγία Οικοτόπων 92/43, Σύμβαση της Βέρνης (1979)

Σύνδρομο ελλείμματος 1p36

Το Σύνδρομο Ελλείμματος 1p36 θεωρείται ένα από τα πιο κοινά σύνδρομα υποτελομερικού μικροελλείμματος και έχει επίπτωση ~1 στις 5000 γεννήσεις ζωντανών γεννήσεων, ενώ αντίστοιχα ο «καθαρός» μικροδιπλασιασμός 1p36 δεν έχει αναφερθεί μέχρι στιγμής.

Οι ασθενείς που παραπέμφθηκαν για γενετική αξιολόγηση εμφάνιζαν αναπτυξιακή καθυστέρηση, νοητική καθυστέρηση και διακριτά δυσμορφικά χαρακτηριστικά. Όλοι είχαν ένα ευρύ φαινοτυπικό φάσμα. Σε όλες τις περιπτώσεις οι προηγούμενοι τυπικοί καρυότυποι ήταν αρνητικοί.

Η ανάλυση Array-CGH αποκάλυψε ασθενείς με διάμεσο μικροέλλειμμα 1p36 και δύο ασθενείς με de novo αμοιβαίο διπλασιασμό διαφορετικών μεγεθών. Αυτές ήταν οι πρώτες αναφερόμενες «καθαρές» περιπτώσεις μικροδιπλασιασμού 1p36.

Λίγοι από τους ασθενείς που πάσχουν από το σύνδρομο μικροελλείμματος 1p36 βρέθηκαν επίσης να έχουν επιπλέον παθογενετικές ανωμαλίες.

Τα ευρήματα del 3q27.1; del 4q21.22-q22.1; del 16p13.3; dup 21q21.2-q21.3; del Xp22.12, ενδέχεται να συμβάλλουν στον σοβαρό φαινότυπο των ασθενών, ενεργώντας ως πρόσθετοι τροποποιητές των κλινικών εκδηλώσεων.

Εξετάζουμε και συγκρίνουμε τα κλινικά ευρήματα και τα ευρήματα της σειράς CGH των ασθενών με προαναφερθείσες περιπτώσεις, με στόχο να οριοθετήσουμε με σαφήνεια πιο ακριβείς συσχετίσεις γονότυπου-φαινότυπου για το σύνδρομο 1p36.

Επικοινωνία: <https://tomellon.org/>

E-mail: info@tomellon.org



Φωτογράφος Νίκος Πέτρου

Τουλίπα του Γουλιμύ *Tulipa goulimy*

Εντυπωσιακή τουλίπα χρώματος έντονου κόκκινου (έχουν αναφερθεί και κίτρινα άνθη). Ο βολβός περιβάλλεται από καφέ τρίχωμα. Ανθίζει την άνοιξη.

Την συναντάμε σε ξηρές, πετρώδεις τοποθεσίες, παλιά χωράφια, θαμνώνες, φρύγανα, σε υψόμετρα από 10-500μ.

Πήρε το όνομά της προς τιμήν του δικηγόρου και ερασιτέχνη βοτανικού Κωνσταντίνου Γουλιμύ ο οποίος την ανακάλυψε το 1954.

Είναι ενδημικό της Νότιας Ελλάδας και εξαπλώνεται σε Νότια Λακωνία (Μάνη, Καβομαλιά), Κύθηρα, και λιγοστές τοποθεσίες στην Δυτική Κρήτη.

Ενδημικό: Ν. Ελλάδα

Κατάσταση διατήρησης: Τρωτό (VU)

Προστασία: Π.Δ. 67/81, Σύμβαση της Βέρνης (1979)

Sjögren's

Το Sjögren's (στα ελληνικά προφέρεται «Σγιόγκρενς») είναι μία σπάνια αυτοάνοση πάθηση στην οποία το ανοσοποιητικό σύστημα του οργανισμού δεν λειτουργεί φυσιολογικά.

Τα περισσότερο συνηθισμένα συμπτώματα είναι τα στεγνά μάτια (ο ιατρικός όρος είναι «ξηροφθαλμία») ή το στεγνό στόμα (ο ιατρικός όρος είναι «ξηροστομία») ή ορισμένες φορές και τα δύο μαζί.

Εκτός από την εκτεταμένη ξηρότητα, άλλες σοβαρές επιπλοκές περιλαμβάνουν τη μεγάλη και χρόνια κόπωση, τον χρόνιο πόνο, την εμπλοκή των κύριων οργάνων, τις νευροπάθειες και τα λεμφώματα.

Οι γυναίκες είναι εννέα φορές πιο πιθανό να αναπτύξουν Sjögren's από τους άνδρες και η διάγνωση εμφανίζεται συνήθως περίπου στην ηλικία των 40.

Η αιτιολογία της νόσου είναι άγνωστη. Γενετικοί και περιβαλλοντικοί παράγοντες, όπως λοιμώξεις από σχετικά κοινούς ιούς, φαίνεται ότι παίζουν κάποιο ρόλο στην εκδήλωσή της. Η πάθηση προκαλείται από την παραγωγή αντισωμάτων, και ανοσοποιητικών κυττάρων τα οποία επιτίθενται στα κύτταρα των εξωκρινών αδένων, όπως είναι οι δακρυϊκοί και οι σιελογόνοι αδένες. Αυτό έχει ως συνέπεια μακροχρόνια φλεγμονή των αδένων αυτών που οδηγεί σε δυσλειτουργία και καταστροφή τους. Η προσβολή των αδένων γίνεται αντιληπτή από τον πάσχοντα ως μείωση της παραγωγής σιέλου ή/και δακρύων, καθώς και από τη διόγκωση -μερικές φορές- των σιελογόνων αδένων, χαλα- κτηριστικά των παρωτίδων, που δίνουν την εικόνα σαν να πάσχει ο ασθενής από παρωτίτιδα. Μέχρι σήμερα δεν υπάρχει θεραπεία αλλά χορηγούνται διάφορες θεραπευτικές αγωγές για την ανακούφιση των συμπτωμάτων.

Επικοινωνία: www.arthritis.org.gr

E-mail: info@arthritis.org.gr



Φωτογράφος Νίκος Πέτρου

Φριτιλλάρια του Πεληναίου *Fritillaria pelinaea*

Μικρό κομψό φυτό, με κιτρινοπράσινα άνθη που κοιτάζουν προς τα κάτω. Ανθίζει την άνοιξη.

Αναφέρεται και ως *Fritillaria carica*.

Φυτρώνει σε πετρώδεις πλαγιές και θαμνότοπους, σε υψόμετρα από 350-1000μ. αποκλειστικά στο όρος Πεληναίο της Χίου.

Περιλαμβάνεται στο Βιβλίο Ερυθρών Δεδομένων των Σπάνιων & Απειλούμενων Φυτών της Ελλάδας (2009) με τον χαρακτηρισμό Κινδυνεύον (EN).

Ενδημικό: Χίος

Κατάσταση διατήρησης: Κινδυνεύον (EN)

Σύνδρομο Usher

Το σύνδρομο Usher (USH) χαρακτηρίζεται από το συνδυασμό νευροαισθητήριας βαρηκοΐας (συνήθως εκ γενετής) με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια καιπροοδευτική απώλεια όρασης.

Ο επιπολασμός εκτιμάται σε 1/30.000 και είναι η πιο κοινή κληρονομική αιτία συνδυασμένης βαρηκοΐας τύφλωσης. Η νόσος, η οποία έχει 3 τύπους, συνήθως εμφανίζεται στην παιδική ηλικία. Κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο και η κλινική διάγνωση βασίζεται στην εμφάνιση της αμφοτερόπλευρης νευροαισθητήριας απώλειας της ακοής, η οποία συνδυάζεται με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια. Γι' αυτό και για την αντιμετώπιση της συνδυασμένης αυτής νόσου, απαιτείται η συνεργασία διεπιστημονικής ομάδας. Ο γενετικός έλεγχος είναι εφικτός, καθώς και προγεννητική διάγνωση για οικογένειες στις οποίες έχει ήδη εντοπιστεί η μετάλλαξη που προκαλεί την ασθένεια.

e-mail: pea@retina.gr

website: <http://www.retina.gr>



Φωτογράφος Νίκος Πέτρου

Οφρύς η αργολική *Ophrys argolica*

Ορχιδέα με ψηλό βλαστό στον οποίο φυτρώνουν έως 10 άνθη που φέρουν θυρεό σε σχήμα πέταλου. Ανθοφορεί την άνοιξη.

Φυτρώνει σε ξηρές τοποθεσίες, φρυγανότοπους, θαμνότοπους, παρυφές δασών.

Είναι ενδημική της Νότιας Ελλάδας και Πελοποννήσου.

Η κοινή της ονομασία, όπως και των περισσότερων ειδών του γένους *Ophrys* είναι «μελισσάκι», αφού μοιάζει με αγριομέλισσα.

Προστατεύεται από την ελληνική (Π.Δ. 67/81) και διεθνή νομοθεσία (Σύμβαση CITES για το διεθνές εμπόριο απειλούμενων ειδών, Σύμβαση Βέρνης).

Ενδημικό: Ν. Ελλάδα

Κατάσταση διατήρησης: Σχεδόν Απειλούμενο (NT)

Προστασία: Π.Δ. 67/8, Σύμβαση CITES, Σύμβαση Βέρνης

Μελαγχρωστική Αμφιβληστροειδοπάθεια (Retinitis Pigmentosa)

Η Μελαγχρωστική Αμφιβληστροειδοπάθεια (RP) αντιπροσωπεύει μία ομάδα σπάνιων κληρονομικών διαταραχών των οφθαλμών που αφορούν τους φωτοϋποδοχείς ή το μελαγχρωστικό επιθήλιο του αμφιβληστροειδούς και οδηγούν σε προοδευτική σοβαρή απώλεια της όρασης ή τύφλωση.

Οι κλινικές εκδηλώσεις είναι εξαιρετικά ποικίλες. Προσβάλλει αρχικώς τα ραβδία κύτταρα, και μπορεί να κληρονομηθεί με τον αυτοσωμικό επικρατή, αυτοσωμικό υπολειπόμενο ή με το φυλοσύνδετο τρόπο.

Υπάρχουν επίσης και οι άτυπες ή σποραδικές περιπτώσεις χωρίς προηγούμενο οικογενειακό ιστορικό.

e-mail: pea@retina.gr

website: <http://www.retina.gr>

Παγκόσμια Ημέρα Σπάνιων Παθήσεων

28 Φεβρουαρίου



I SUPPORT
RARE DISEASE DAY
28 FEBRUARY 2023
#RAREDISEASEDAY RAREDISEASEDAY.ORG



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΟΜΟΣΠΟΝΔΙΑ ΣΥΛΛΟΓΩΝ
ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ
ΕΟΣ-ΣΠΑΝΟΠΑ

HELLENIC FEDERATION OF ASSOCIATIONS
FOR RARE DISEASES
(H.F.A. - R.D.)

Βερανζέρου 14, 10432 Αθήνα
(2ος όροφος, Ομόνοια)

Τηλ.: 210 523 8389

e-mail: eosspanopa@outlook.com

<http://www.federationrarediseases.gr>