

Της **ΝΙΚΟΛΕΤΑΣ ΤΖΩΡΤΖΗ**

Οργή και αγανάκτηση για την οδύσσεια που περνούν καθημερινά... Διεκδικούν το αυτονόητο: την ισότιμη περιθαλψη και την αξιοπρέπεια. Ίσως ευκαιρίες για ζωή και όχι στη ζωή. Οι υποσχέσεις τόσο χρόνια έμειναν στα συρτάρια των υπευθύνων, γεμίζοντάς τους ανασφάλεια και φόβο για το μέλλον.

Οι ασθενείς που πάσχουν από κυστική ίνωση, τη συχνότερη θανατηφόρα κληρονομική ασθένεια, δεν έχουν τη δυνατότητα να νοσηλευτούν σε ειδικά κέντρα με ανάλογη υποδομή, ιστορικό και παραϊατρικό προσωπικό εξειδικευμένο στην πάθηση. Αυτά τα κέντρα -σε αντίθεση με τις άλλες ευρωπαϊκές χώρες- δεν υπάρχουν στην Ελλάδα. Η περιθαλψη και η νοσηλεία των ενηλίκων ασθενών όλης της χώρας στηρίζεται αποκλειστικά και μόνο στις προσπάθειες δύο πνευμονολόγων που εργάζονται σε διαφορετικά νοσοκομεία της Αθήνας. Ειδικά στη Βόρεια Ελλάδα, δεν υπάρχει καν εξειδικευμένος στο νόσημα γιατρός για τους ενηλίκους. Οι προσπάθειες της τελευταίας πενταετίας για την ίδρυση ανεξάρτητης μονάδας στο νοσοκομείο Παπαγεωργίου έμειναν στο χαρτί, παρά τις θετικές γνωμοδοτήσεις του Κεντρικού Συμβουλίου Υγείας.

Η 31 χρονή Αγγελική Πρεφίτση πάσχει από κυστική ίνωση. Η νόσος διαγνώσθηκε όταν ήταν 11 χρόνων. Όμως, τα σημάδια είχαν κάνει την εμφάνισή τους πολύ νωρίτερα, όταν ήταν 2 χρόνων, αλλά η έλλειψη εξειδικευμένου προσωπικού της στέρησε τη δυνατότητα έγκαιρης διάγνωσης και άμεσης αντιμετώπισης. Σήμερα, οι πνευμόνες της λειτουργούν κατά 50%, παρά το νεαρό της ηλικίας της, και η κατάστασή της ίσως να επιδεινωθεί ακόμη περισσότερο λόγω της ανυπαρξίας ειδικής μονάδας για την πάθησή της.

Δυσκολίες

Σε ανάλογη κατάσταση βρίσκονται δεκάδες συνάνθρωποι μας και μικρά παιδιά, τα οποία λόγω των αμέτρητων δυσκολιών που αντιμετωπίζουν εγκαταλείπουν κάθε προσπάθεια για βελτίωση της ποιότητας της ζωής τους, με αποτέλεσμα να κινδυνεύουν να πεθάνουν.

«Δεν με νοιάζει για την Αγγελική. Δεν είναι μόνο δικό μου θέμα. Κάθε χρόνο γεννιούνται 50 παιδιά στην Ελλάδα με αυτήν την ασθένεια, ενώ οι φορείς της νόσου υπολογίζονται σε 500.000. Εχω αγανακτήσει. Η πολιτεία μάς αφαιρεί την ελπίδα για ζωή. Αν υπήρχε ουσιαστική περιθαλψη, το ποσοστό επιβίωσης μάς θα αυξανόταν», μας λέει φανερά οργισμένη η κ. Πρεφίτση, η οποία είναι πρόεδρος του συλλόγου για την κυστική ίνωση, που συστάθηκε το 2005. Για να βοηθηθεί, όπως μάς εξηγεί, όποιος έχει αντιμετωπίζουν το ίδιο πρόβλημα με εκείνη, αλλά και για να τους «ψηλώσει» από τα δεκάδες εμπόδια και τις δυσκολίες που συνάντησε.

«Τόσα χρόνια ενημερώνω τους υπευθύνους και μέχρι σήμερα δεν έχει γίνει τίποτα. Η πολιτεία είναι άσηχη. Τι γίνεται μετά τη διάγνωση της πάθησης; Σε ολόκληρη την Ελλάδα υπάρχουν μόνο δύο εξειδικευμένοι γιατροί. Αναγκάζομαι από τις Σέρρες όπου βρίσκομαι να κατεβαίνω στην Αθήνα για εξετάσεις. Δεν υπάρχουν γιατροί που να έχουν ειδικευτεί στο εξωτερικό για τη συγκεκριμένη πάθηση. Πήγα σε έναν καθηγητή πνευμονολόγο και παραλίγο να χάσω τη ζωή μου γιατί δεν γνώριζε τίποτα για την κυστική ίνωση. Θα πρέπει το κράτος να φροντίσει για να βρεθούν νεοί γιατροί εξειδικευμένοι, που θα γνωρι-



«Μας αφαιρούν την ελπί

Κραυγή απόγνωσης για την οδύσσεια που περνούν οι πάσχοντες από την πρόεδρο του Συλ

ζου για την πάθηση. Η κατάσταση έχει φτάσει στο απροχώρητο», μας λέει η κ. Πρεφίτση και προσθέτει: «Πρέπει να φασκουνο οι κατάλληλες υποδομές. Γιατί πρέπει να νοσηλευόμαστε σε μονόκλινα για την αποφυγή μετάδοσης μικροβίων. Καμία μέριμνα δεν έχει ληφθεί. Επι δεκαετίες γνωρίζουν την κατάσταση και δεν κάνουν απολύτως απολύτως», μας λέει η κ. Πρεφίτση.

Οργάνωση

Είναι γεγονός πλέον και παγκοσμίως παραδεκτό ότι μόνο με τη σωστή και την οργανωμένη ιατρική παρακολούθηση των ασθενών από οργανωμένα κέντρα αντιμετώπισης της νόσου, που λειτουργούν με ειδική ομάδα πλησιάζει από εξειδικευμένους πάνω στην πάθηση ιατρούς διαφόρων ειδικοτήτων (Cf team) και έμπειρο νοσηλευτικό προσωπικό που είναι γνώστες του συγκεκριμένου αντικείμενου, μπορεί να βελτιωθεί τόσο η ποιότητα ζωής των



Η 31χρονη Αγγελική Πρεφίτση, πρόεδρος του Συλλόγου για την κυστική ίνωση, που συστάθηκε το 2005.

ασθενών όσο και να επιτευχθεί η βελτίωση της υγείας τους, η καλύτερη πρόγνωση και η μικρότερη επιβίωσή τους.

Λαμβανομένου, μάλιστα, υπόψη του γεγονότος ότι το 95% της νοσηρότητας και της θνητό-

τητας των ασθενών σχετίζεται με το αναπνευστικό σύστημα, είναι εύκολο αντιληπτό γιατί η παρακολούθηση και η αντιμετώπιση των ενηλίκων ασθενών πρέπει να γίνεται από γιατρό ενηλίκων, και κατά κύριο λόγο από πνευμονολόγο με εξειδικευμένες γνώσεις πάνω στο αντικείμενο, αλλά και με διάθεση να παράσχει ό,τι επιβάλλεται για τη βελτίωση της κλινικής εικόνας του ασθενούς.

Αποτελεί αναμφισβήτητο γεγονός ότι είναι πλέον για την Ελλάδα, και ειδικά για τη Βόρεια Ελλάδα, επιτακτική η ανάγκη δημιουργίας ανεξάρτητης ειδικής μονάδας αντιμετώπισης των ασθενών, όπως συμβαίνει και σε όλα τα προηγμένα κράτη της Ευρωπαϊκής Ένωσης, καθώς και στις ΗΠΑ.

As σημειωθεί ότι ένα ειδικό κέντρο, σύμφωνα με τα διεθνώς αναγνωρισμένα πρότυπα, τις εκθέσεις της Παγκόσμιας Οργάνωσης Υγείας και

ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

Σε 500.000 ανέρχονται οι φορείς

ανεπάρκεια και θάνατο σε πολύ νεαρή ηλικία. Ορισμένες φορές μάλιστα, στα τελικά στάδια της νόσου, αν το επιτρέπει η γενικότερη κατάσταση του ασθενούς, με τη σχετική συμφωνη-γνώμη των ειδικών ιατρών, προτείνεται, ως μόνη λύση για, η μεταμόσχευση πνευμόνων και καρδιάς, εφόσον φυσικά υπάρχει ισοσυμβατότητα και βρεθεί ο κατάλληλος δότης.

Στην Ελλάδα, σήμερα, οι ασθενείς με κυστική ίνωση ξεπερνούν

το μέσο όρο ηλικίας των ασθενών έχει αυξηθεί σημαντικά την τελευταία δεκαετία, σύμφωνα και με τη βορειοαμερικανική και ευρωπαϊκή μονογραφία των αντίστοιχων εταιριών κυστικής ίνωσης, και πλησιάζει τα 30 ετη, δεδομένου ότι το 95% των ασθενών καταλήγει σε βαριά αναπνευστική

τους 800, από τους οποίους 300 άτομα περίπου έχουν ήδη ενδηκωθεί, ενώ υπάρχουν πολλά άτομα που παραμένουν ακόμα αδιάγνωστα, κυρίως λόγω της άγνοιας των περισσότερων γιατρών σχετικά με τη συγκεκριμένη πάθηση και τις εκδηλώσεις της.

Οι Έλληνες φορείς του παθογόνου γονιδίου υπολογίζονται τουλάχιστον σε 500.000, δεδομένου του εξαιρετικά υψηλού ποσοστού εμφάνισης του υπολειπόμενου γονιδίου, που ανερχεται στο 5-6% του συνολικού πληθυσμού, δεύτερο σε συχνότητα εμφάνισης μετά τη μεσογειακή αναιμία. As σημειωθεί ωστόσο ότι, ειδικώς στη χώρα μας, γεννιούνται περισσότερα από 40 παιδιά που νοσούν από τη συγκεκριμένη πάθηση, καθώς επίσης ότι η συχνότερη γονιδιακή μετάλλαξη που παρατηρείται στον ελληνικό χώρο είναι η χαρακτηριστική με ΔF 508, η οποία θεωρείται από τις βαρύτερες σε συμπτωματολογία μετάλλαξεις.

Φαρμακευτική αγωγή

Ένα ζωτικής σημασίας πρόβλημα που αντιμετωπίζουν οι ασθενείς είναι η συμμετοχή τους στην αγορά των φαρμάκων τους και των απαραίτητων ιατρικών μηχανημάτων και βοηθημάτων. Τα φάρμακά τους τα οποία λαμβάνουν καθημερινά και συστηματικά, αλλά και τα αναγκαία ιατρικά βοηθήματα που χρησιμοποιούν καθημερινά, κοστίζουν πολλές χιλιάδες ευρώ μηνιαίως, οπότε επιβαρύνονται με υπέρογκα χρηματικά ποσά προκειμένου να τα προμηθευτούν. Η συμμετοχή του ασθενούς για την αγορά του απαραίτητου ιατρικού - μηχανολογικού εξοπλισμού ποικίλλει ανάλογα με το ασφαλιστικό ταμείο που ο καθένας είναι ασφαλισμένος, και κυμαίνεται από 25% έως 10%. Το 2002, μετά από υπομνήματα τόσο της δικηγόρου Αγγελικής Πρεφίτση όσο και ερωτήσεων βουλευτών, το υπουργείο Υγείας προώθησε ρύθμιση για την εξάλειψη της συμμετοχής των ασθενών στην αγορά των φαρμάκων. Εκκρεμεί, ωστόσο, το θέμα της δωρεάν χορήγησης του απαραίτητου ιατρικού εξοπλισμού, το οποίο χρησιμοποιούν καθημερινά οι ασθενείς και κοστίζει ακριβά.



δα για ζωή»

λόγου για την Κυστική Ίνωση Αγγελική Πρεφίτση

της Ευρωπαϊκής Ιατρικής Εταιρίας Κυστικής Ίνωσης, περιλαμβάνει:

- ▶ Ιατρούς εξειδικευμένους στην κυστική ίνωση (πνευμονολόγους ή παιδοπνευμονολόγους, ανάλογα).
- ▶ Φυσικοθεραπευτή εξειδικευμένο στη θεραπεία των ινοκυστικών ασθενών (βρογχική παροχέτευση, αναπνευστικές ασκήσεις).
- ▶ Νοσηλευτικό προσωπικό με εμπειρία στη νόσο.

▶ Νοσηλεύτρια/τρια συντονιστή (coordinator) που συντονίζει την παρακολούθηση του ασθενούς μεταξύ του νοσοκομείου και του σπιτιού και επιβλέπει την κατ'οίκον νοσηλεία του ασθενούς όταν αυτή γίνεται.

▶ Συνεργασία με ιατρούς με εμπειρία στην κυστική ίνωση διαφόρων ειδικοτήτων (π.χ. γαστρεντερολόγους, ωτορινολαρυγγολόγους, γυναικολόγους, ορθοπαιδικών κ.ά.).

- ▶ Διαιτολόγο.
- ▶ Ψυχολόγο - κοινωνικό λειτουργό.
- ▶ Γραμματέα για την καταγραφή των ασθενών.

Σημειώτων ότι στην Ελλάδα δεν υπάρχει κανένα ανεξάρτητο κέντρο με την παραπάνω μορφή. Το μοναδικό αναγνωρισμένο για παιδιά τμήμα ινοκυστικής νόσου, που λειτουργεί στο νοσοκομείο παιδών Αγία Σοφία, δεν έχει την προσανατολισμένη σύνθεση, χωρίς να απέχει πάρα πολύ από αυτήν. Όσον αφορά τους ενήλικους, που είναι περίπου το 1/3 του συνολικού

αριθμού των ασθενών και, δυστυχώς, διαρκώς αυξάνονται, υπάρχει ελάχιστη υποδομή, σε εντελώς μεμονωμένη βάση, αποκλειστικά βασισμένη στο φιλότιμο και στις ατομικές προσπάθειες και πρωτοβουλίες των γιατρών, οι οποίοι εργάζονται σε διαφορετικά νοσοκομεία των Αθηνών, χωρίς καμία κρατική υποστήριξη.

Στη δε Θεσσαλονίκη, υπάρχουν μόνο δύο πανεπιστημιακοί γιατροί παιδίατροι εξειδικευμένοι σε θέματα γαστρεντερολογίας και πνευμονολογίας ο καθένας, που ασχολούνται επί χρόνια με την πάθηση, σε συνεργασία με ορισμένους παιδίατρος της κλινικής τους.

Άμεση και επιτακτική ανάγκη, λοιπόν, είναι η ίδρυση ενός άρτιου, ανεξάρτητου, οργανωμένου κέντρου κυστικής ίνωσης, το οποίο θα πλησιάζονται από το απόλυτο εξειδικευμένο και απαραίτητο

ιατρικό και νοσηλευτικό προσωπικό, τις απαιτούμενες ξενοδοχειακές εγκαταστάσεις και τον ανάλογο μηχανολογικό εξοπλισμό, όπως συμβαίνει και σε όλα τα υπόλοιπα ευρωπαϊκά κράτη. Μάλιστα, λόγω του μεγάλου αριθμού των ασθενών, κρίνεται σκόπιμη η δημιουργία ενός ανεξάρτητου κέντρου στη Θεσσαλονίκη και ενός στην Αθήνα, γιατί οι ασθενείς διαρκώς αυξάνονται, ενώ, βάσει των προβλέψεων της επόμενης δεκαετίας, οι περισσότεροι ασθενείς θα ενδημιώνονται.

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ

Ο χαρακτήρας της νόσου

Η **κυστική ίνωση** είναι η πιο συχνή κληρονομική νόσος της λευκής φυλής, που προκαλείται από τη μετάλλαξη ενός γονιδίου του εβδόμου χρωμοσώματος και προσβάλλει πολλά σημαντικά ζωτικά όργανα και συστήματα του ανθρώπινου οργανισμού. Κύριο χαρακτηριστικό της νόσου είναι η εμφάνιση ιδιαίτερα παχύρρευστων και αφυδατωμένων εκκρίσεων από διάφορα όργανα και αδένες του σώματος, με αποτέλεσμα τη σταδιακή καταστροφή του ιστού πολλών οργάνων (ίνωση) και την ανεπάρκεια αυτών. Κατά κύριο λόγο, πλήττονται οι πνεύμονες, γιατί το αναπνευστικό σύστημα των ασθενών αποικίζεται μόνιμα, από μικρή κιόλας ηλικία, από το μικρόβιο της ψευδομόναδας και του σταφυλόκοκκου, με τελική κατάληξη την αναπνευστική ανεπάρκεια και το θάνατο.

Επίσης, το 90% των πασχόντων παρουσιάζει εκ γενετής βαριά παγκρεατική ανεπάρκεια, λόγω της μειωμένης ή μηδανικής παραγωγής των απαιτούμενων για την πέψη των τροφών ενζύμων, με αποτέλεσμα τη δυσασπορρόφηση των τροφών, γεγονός που οδηγεί σε κακή θρέψη του ασθενούς, και γενικότερα σε κακοχία και ευάλωτο του οργανισμού σε απλές και καθημερινές λοιμώξεις. Άλλα όργανα που πλήττονται επίσης από την πάθηση είναι το ήπαρ (κίρρωση) και η καρδιά (δημιουργία πνευμονικής καρδιάς, καρδιακή ανεπάρκεια), υπάρχει εμφάνιση ρευματοειδούς αρθρίτιδας, οστεοπόρωσης και οστεονέκρωσης από πολύ μικρή ηλικία, κάποιες φορές μάλιστα ο ασθενής παρουσιάζει σακχαρώδη διαβήτη, παρατηρείται στειρότητα -στη συντριπτική πλειοψηφία των ανδρών- και δυσκολία σύλληψης, αλλά και

αποθάρρυνση μιας πιθανής εγκυμοσύνης στις γυναίκες λόγω της κακής αναπνευστικής τους κατάστασης. Ακόμα, εμφανίζονται επανειλημμένα βλάβες και σε διάφορα όργανα, π.χ. πολύποδες στις ρινικές κοιλότητες, ιγμορίτιδα, ειλεός κ.ά.

Παθολογικά γονίδια

Η **κυστική ίνωση** είναι κληρονομικό νόσημα, που οφείλεται σε μετάλλαξη γονιδίου του εβδόμου χρωμοσώματος. Για να νοσήσει κάποιος, πρέπει να έχει δύο παθολογικά γονίδια τα οποία κληρονομεί και από τους δύο γονείς του, οι οποίοι είναι φορείς της νόσου, χωρίς να το γνωρίζουν! Αν παντρευτούν δύο φορείς της νόσου, η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με κυστική ίνωση είναι 1 στις 4.

Στην Ελλάδα, οι φορείς υπολογίζονται σε περισσότερα από 500.000 (!!!) άτομα.

Συμπτώματα

Συνήθως, η ασθενεία διαγιγνώσκεται από τη βρεφική κιόλας ηλικία, λόγω της παγκρεατικής ανεπάρκειας που παρουσιάζουν οι πάσχοντες. Τα τελευταία χρόνια, αυξάνονται οι διαγνώσεις σε ενήλικες πάσχοντες από κυστική ίνωση, οι οποίοι ταλαιπωρούνται από λοιμώξεις, δύσπνοια, ή αναπνοή βήχα και δεν γνώριζαν πού οφειλόταν τα προβλήματα υγείας που παρουσίαζαν.

Χαρακτηριστικά συμπτώματα της ασθένειας είναι:

- ▶ Ο επιμόνος και αναπνοή βήχας.
- ▶ Οι συχνές αναπνευστικές λοιμώξεις.
- ▶ Η αδυναμία πρόσληψης βάρους.
- ▶ Οι επανειλημμένες διάρροιες.
- ▶ Οι ιδιαίτερα αημέυροι ιδρώτες.

