



**ΕΙΣΑΙ ΜΟΝΑΔΙΚΟΣ...! ΕΙΣΑΙ ΣΠΑΝΙΟΣ...!
ΚΟΙΝΗ ΔΡΑΣΗ: «ΩΡΙΩΝ»**



**«ΣΠΑΝΙΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ:
ΣΥΝΔΕΣΕΙΣ ΜΙΑΣ ΜΟΝΑΔΙΚΟΤΗΤΑΣ
ΣΤΗΝ ΕΚΦΡΑΣΗ ΤΗΣ ΖΩΗΣ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ
ΜΕ ΣΠΑΝΙΑ ΑΠΟΛΙΘΩΜΕΝΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ ΩΣ
ΜΑΡΤΥΡΙΑ ΤΗΣ ΦΥΣΙΚΗΣ ΙΣΤΟΡΙΑΣ ΤΗΣ ΓΗΣ»**

- 2024 -



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 Υπουργείου Υγείας.

Βασικοί σκοποί και άξονες δράσεις 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..



Το Μουσείο Φυσικής Ιστορίας Απολιθωμένου Δάσους Λέσβου είναι γεωλογικό μουσείο που βρίσκεται στο χωριό Σίγρι, στο νησί της Λέσβου. Ιδρύθηκε το 1994. Είναι κέντρο μελέτης, διαχείρισης και διατήρησης του απολιθωμένου δάσους της Λέσβου, ενώ συμβάλλει στην επιμόρφωση σχετικά με το χώρο. Είναι ιδρυτικό μέλος του Ευρωπαϊκού Δικτύου Γεωπάρκων και είναι μέλος του Παγκοσμίου Δικτύου Γεωπάρκων της Ουνέσκο.

Δράση ΩΡΙΩΝ
2024





Στο πλαίσιο του εορτασμού της Ημέρας Σπανίων Παθήσεων (29/2/2024), η Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων - Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ), σε συνεργασία με τα Τακτικά και Αρωγά Συλλόγους μέλη της καθώς και με 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 οικογένειες τους.

Οι Σύλλογοι που συνεργάζονται για τη δράση αυτή είναι:

- Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων - Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.)
- Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών (ΠΕΑ) - Μέλος
- Σωματείο Ατόμων με νόσο του Crohn και Ελκώδη Κολίτιδα Αχαΐας (ΙΦΝΕ Αχαΐας) - Μέλος
- Ελληνική Εταιρεία Αντιρευματικού Αγώνα (ΕΛ.Ε.ΑΝ.Α.) - 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
- Σύλλογος Ελλάδας Phelan McDermid - Μέλος
- Σύλλογος Ασθενών με V.H.L. Ελλάδος - Συνεργαζόμενος φορέας
- Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (ΠΕΣΠΑ) - Συνεργαζόμενος φορέας
- Σύλλογος Γονέων και Φίλων Ατόμων με Σύνδρομο Angelman - Συνεργαζόμενος φορέας
- Πανελλήνιος Σύλλογος Ασθενών & Φίλων Πασχόντων από Λυσοσωμικά Νοσήματα «Η Αλληλεγγύη» - Συνεργαζόμενος φορέας
- Σύλλογος Μυασθενών Ελλάδος - Συνεργαζόμενος φορέας

Για την υλοποίηση της δράσης για το έτος 2024 επιλέχθηκε η συνεργασία με το Μουσείο Φυσικής Ιστορίας Απολιθωμένου Δάσους Λέσβου, που θα συνδέει κάποιο σπάνιο νόσημα - πάθηση με ιδιαίτερα σπάνια απολιθωμένα ευρήματα κορμών, φύλλων και ριζωμάτων δένδρων, τονίζοντας τη μοναδική αξία μορφών ζωής που παρέμειναν για εκατομμύρια χρόνια (15 έως 20 εκατ/ρια) αναλλοίωτα ως μάρτυρες της εξέλιξης στον πλανήτη.

Τα ευρήματα αυτά ανακαλύφθηκαν στο Γεωλογικό Πάρκο του Απολιθωμένου Δάσους της Δυτικής Λέσβου, σε ηφαιστειακές ζώνες βάθους 8 έως 15 μέτρων, ακόμα και στο βυθό της θάλασσας, τα οποία αποτελούν μοναδική σπάνια φυσική κληρονομιά υπό τη προστασία της UNESCO.

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.

Δράση ΩΡΙΩΝ

2024



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.

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.

Όπως στη φυσική ιστορία - γεωλογία έχει ιδιαίτερη σημασία η διατήρηση απολιθωμάτων διαφόρων ειδών φυτών και ζώων για εκατομμύρια έτη, έτσι και στην ανθρώπινη ζωή έχει ιδιαίτερη αξία ο σεβασμός της ιδιαιτερότητας, της μοναδικότητας και της διαφορετικότητας των ατόμων που πάσχουν από σπάνιες παθήσεις.

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 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.

Για το Δ.Σ. της Ελληνικής Ομοσπονδίας Συλλόγων - Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. -Σ ΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.

Ο Πρόεδρος

Ευστράτιος Χατζηχαράλαμπος

Η Γεν. Γραμματέας

Καίτη Αντωνοπούλου



Taxodioxydon gypsaceum
Σεκία

Ιστάμενος απολιθωμένος κορμός προγονικής μορφής Σεκίας
ύψους 4,50 m στο Πάρκο Απολιθωμένου Δάσους.

Καρκινικό Σύνδρομο VonHippel Lindau, VHL ή Κληρονομικός Καρκίνος του Νεφρού

Το V.H.L, συντομογραφία του συνδρόμου VonHippel-Lindau, είναι μία σπάνια κληρονομική διαταραχή στην οποία αναπτύσσονται όγκοι σε ένα ή και περισσότερα μέρη του σώματος, εκ των οποίων πολλοί περιλαμβάνουν αύξηση του αριθμού των αιμοφόρων αγγείων σε διαφορετικά όργανα, όπως αιμαγγειώματα στον εγκέφαλο, στη σπονδυλική στήλη και στον αμφιβληστροειδή.

Οι όγκοι, οι οποίοι αναλόγως από το πού βρίσκονται έχουν και διαφορετική ονομασία, μπορεί να προκαλέσουν προβλήματα, ή να οδηγήσουν σε προβλήματα γύρω από αυτούς. Να σημειωθεί πως η συγκεκριμένη διαταραχή είναι διαφορετική από ασθενή σε ασθενή, και μάλιστα, ακόμα και στην ίδια οικογένεια, οι πάσχοντες ενδεχομένως να παρουσιάσουν διαφορετικούς τύπους του V.H.L.

website: <http://www.vhlgr.blogspot.gr>
email: hellas@vhl.org



Sequoia albertense

Σεκόια της Αλβέρτας

Ο μεγαλύτερος ιστάμενος απολιθωμένος κορμός του κόσμου με ύψος 7,20 m., στο Πάρκο Απολιθωμένου Δάσους

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

Δράση ΩΡΙΩΝ

2024



Pinoxylon paradoxum
Πεύκο

Ιστάμενοι κορμοί απολιθωμένων κορμών προγονικών πεύκων
στο Πάρκο Απολιθωμένου Δάσους

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 περιτοματικό και περιπρωκτικό ψωριασικό ερύθημα και βλατίδα με φλύκταινες, αδυναμία ανάπτυξης λόγω της χρόνιας διάρροιας που οδηγεί σε δυσαπορρόφηση, 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 βρογχιολίτιδα. Η συχνότητα εμφάνισης της νόσου είναι $<1 / 1.000.000$ και πρόκειται για γενετική ασθένεια που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο.

website: <https://ifnedp.wordpress.com/>

Fb: www.facebook.com/ifnedp/

email: ifnedp@gmail.com

Δράση ΩΡΙΩΝ

2024





Populus

Λεύκη

Κατακείμενος απολιθωμένος κορμός λεύκης μήκους 13 μέτρων στην ακρογιαλιά του Πάρκου Απολιθωμένου Δάσους Πλάκας

Νόσος Αδαμαντιάδη- Behçet

Η νόσος Αδαμαντιάδη-Behçet είναι μια αυτοφλεγμονώδης συστηματική αγγειίτιδα άγνωστης αιτιολογίας. Χαρακτηρίζεται από επαναλαμβανόμενα έλη στο στόμα και στα γεννητικά όργανα, οφθαλμικές εκδηλώσεις όπως υποτροπιάζουσα ραγοειδίτιδα, δερματικές εκδηλώσεις και συστηματική αγγειίτιδα που μπορεί να επηρεάζει αρτηρίες και φλέβες. Άλλες εκδηλώσεις της νόσου μπορεί να είναι η αρθρίτιδα αλλά και η προσβολή του κεντρικού νευρικού συστήματος.

Έλαβε την ονομασία της από τον ομώνυμο Τούρκο δερματολόγο Μπεχτσέτ και τον Έλληνα Μικρασιάτη οφθαλμίατρο Βενέδικτο Αδαμαντιάδη, οι οποίοι πρώτοι περιέγραψαν τα συμπτώματα της νόσου.

Είναι συχνότερη σε συγκεκριμένες περιοχές του κόσμου, από την Κίνα και την Ιαπωνία μέχρι τις ακτές της Μεσογείου, σε μια ζώνη, που την προσδιορίζουμε σαν την οδό του μεταξιού. Στην Ελλάδα φαίνεται ότι πάσχουν 3 στους 100.000 κατοίκους.

Η ακριβής αιτία της νόσου παραμένει άγνωστη, αν και έχει βρεθεί ότι παίζουν ρόλο γενετικοί και περιβαλλοντικοί παράγοντες. Ενοχοποιούνται λοιμώδεις παράγοντες όπως βακτήρια (π.χ. ο στρεπτόκοκκος) ή ιοί (π.χ. ο ιός του απλού έρπητα) που επάγουν ανοσολογικούς μηχανισμούς με δυσλειτουργία αλλά και γενετικοί παράγοντες.

fb: https://www.facebook.com/greek.retina.society/?locale=el_GR

e-mail: hellenic.retina.society@gmail.com

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

Δράση ΩΡΙΩΝ

2024



Laurinoxylon
Κανελόδενδρο

Γιγαντιαίος ιστάμενος κορμός κανελόδενδρου με
περίμετρο 13,7 m στο Πάρκο Απολιθωμένου Δάσους
της Πλάκας

Οικογενής Μεσογειακός Πυρετός (ΟΜΠ)

Ο Οικογενής Μεσογειακός Πυρετός (ΟΜΠ) είναι ένα γενετικά κληρονομούμενο νόσημα. Οι ασθενείς υποφέρουν από υποτροπιάζοντα επεισόδια πυρετού, που συνοδεύονται από πόνο στην κοιλιά ή στο θώρακα ή πόνο και διόγκωση στις αρθρώσεις.

Τα επεισόδια αυτά περνούν σε μία έως επτά ημέρες. Ο ασθενής αναρρώνει πλήρως και δεν έχει κανένα σύμπτωμα στο μεσοδιάστημα μεταξύ δύο επεισοδίων. Το ένα τρίτο περίπου των ασθενών παρουσιάζουν αρθρίτιδα (αφορά μία άρθρωση, συνήθως -είναι δηλαδή μονοαρθρίτιδα του γόνατος ή του αστραγάλου και η άρθρωση μπορεί να είναι διογκωμένη και επώδυνη).

Η κύρια επιπλοκή της αρρώστιας είναι η αμυλοείδωση. Στις περιπτώσεις που αναπτύσσεται αμυλοείδωση παράγεται μια πρωτεΐνη το αμυλοειδές που φωλιάζει σε διάφορα όργανα του σώματος και προκαλεί διαταραχή στην λειτουργία τους. Το κύριο όργανο που προσβάλλεται είναι οι νεφροί. Η επιπλοκή αυτή μπορεί να ανασταλεί αν ο νοσούντας λαμβάνει σωστά τη θεραπεία του.

website: <https://www.arthritis.org.gr/>

fb: https://www.facebook.com/eleanorheumatism/?locale=el_GR

e-mail: helpline@arthritis.org.gr & info@arthritis.org.gr

Δράση ΩΡΙΩΝ

2024



Quercus crutiatum
Βαλανιδιά

Ιστάμενος απολιθωμένος κορμός βαλανιδιάς ύψους 1 m και διαμέτρου 60 cm στην είσοδο του Μουσείου Φυσικής Ιστορίας Απολιθωμένου Δάσους Λέσβου

Συγγενές Τηλαγγειεκτασιακό Μαρμαροειδές Δέρμα **Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita (CMTC)**

Η νόσος Συγγενές Τηλαγγειεκτασιακό Μαρμαροειδές Δέρμα **Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita (CMTC)** προκαλεί στα τριχοειδή στρώματα των φλεβών και αρτηριών ανταλλαγή αερίων και τα θρεπτικά συστατικά διαρρέουν στον ιστό, κατάσταση που χαρακτηρίζει την Τηλαγγειεκτασία. Στην Τηλαγγειεκτασία υπάρχει άμεση σύνδεση μεταξύ αρτηρίας και φλέβας. Εάν η διάμετρος είναι 0,5 χιλιοστά ή μικρότερη, ονομάζεται τηλαγγειεκτασία.

Η τηλαγγειεκτασία εντοπίζεται μόνο στο 20% των ασθενών με **CMTC**. Είναι λοιπόν ένα μικρό χαρακτηριστικό στη νόσο **CMTC**. Στα νεογνά και βρέφη που πάσχουν από **CMTC** εμφανίζεται ερυθρότητα σε μαρμαροειδές μοτίβο στο δέρμα ως αντίδραση στην αίσθηση ζέστης/κρύου αλλά σε αντίθεση με τα φυσιολογικά παιδιά δεν εξαφανίζεται.

Διεθνής Οργανισμός **CMTC-OVM** και λοιπών Αγγειακών Δυστροφιών
<https://www.cmtc.nl/en/>



Μπανανόδενδρο

Τμήμα απολιθωμένου φύλλου μπανανόδενδρου που βρέθηκε πρόσφατα στην περιοχή του Απολιθωμένου Δάσους Λέσβου και το οποίο αποτελεί κομμάτι της συλλογής του Μουσείου Φυσικής Ιστορίας Απολιθωμένου Δάσους Λέσβου

Σύνδρομο Angelman

Το σύνδρομο **Angelman** (Άγγελμαν) είναι μια νευρογενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από σοβαρή νοητική υστέρηση και ευδιάκριτα δυσμορφικά χαρακτηριστικά προσώπου. Ο επιπολασμός του συνδρόμου υπολογίζεται να είναι 1/10.000 με 1/20.000 σε όλο τον κόσμο. Οι ασθενείς με σύνδρομο **Angelman** φαίνονται φυσιολογικοί κατά την γέννηση.

Στους πρώτους 6 μήνες της νεογνικής περιόδου, μπορεί να εμφανισθούν δυσκολίες στην σίτιση και υποτονία, που ακολουθούνται από αναπτυξιακή καθυστέρηση μεταξύ των 6 μηνών και 2 ετών. Σε γενικές γραμμές, τα τυπικά χαρακτηριστικά του **AS**: σοβαρή νοητική υστέρηση, απουσία λόγου, ξεσπάσματα γέλιου με χτύπημα χεριών, μικροκεφαλία, μακροστομία, υποπλασία άνω γνάθου, προγναθισμός και νευρολογικά προβλήματα με βάδισμα σαν μαριονέτα, αταξία και επιληπτικές κρίσεις με συγκεκριμένες διαταραχές στο ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (**EEG**) (τριφασική δραστηριότητα με ένα μέγιστο πάνω από τις μετωπιαίες περιοχές) εμφανίζονται από το πρώτο έτος ζωής.

website : <https://angelman.gr/>

fb: <https://www.facebook.com/angelmansyndromegreece/>

email: info@angelman.gr

Δράση ΩΡΙΩΝ

2024



Palmoxylon sp.
Φοίνικας

Τμήματα απολιθωμένων φύλλων προγονικής μορφής φοίνικα από το Απολιθωμένο Δάσος Λέσβου, το οποίο αποτελεί κομμάτι της συλλογής του Μουσείου Φυσικής Ιστορίας Απολιθωμένου Δάσους Λέσβου

Σύνδρομο Bardet-Biedl

Το Σύνδρομο Bardet-Biedl (BBS) είναι μια νόσος των κροσσών με πολυσυστηματική συμμετοχή. Ο επιπολασμός, στην Ευρώπη υπολογίζεται μεταξύ 1/125.000 και 1/175.000. Το σύνδρομο αυτό χαρακτηρίζεται από έναν συνδυασμό κλινικών συμπτωμάτων: παχυσαρκία, μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, μετα-αξονική πολυδακτυλία, σύνδρομο πολυκυστικών νεφρών, υπογοναδισμό και μαθησιακές δυσκολίες, πολλές από τις οποίες εμφανίζονται αρκετά χρόνια μετά την έναρξη της νόσου. Οι κλινικές εκδηλώσεις ποικίλλουν, αλλά οι περισσότεροι ασθενείς εκδηλώνουν την πλειονότητα των κλινικών συμπτωμάτων κατά τη διάρκεια της νόσου.

Η μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια είναι το μόνο σταθερό κλινικό σύμπτωμα μετά την παιδική ηλικία. Το BBS μπορεί επίσης να συνδέεται με διάφορες άλλες εκδηλώσεις όπως ο σακχαρώδης διαβήτης, η υπέρταση, η συγγενής καρδιοπάθεια και η νόσος Hirschsprung. Το ευρύ κλινικό φάσμα που παρατηρείται στο BBS συνδέεται με σημαντική γενετική ετερογένεια.

fb : https://www.facebook.com/greek.retina.society/?locale=el_GR

e-mail: hellenic.retina.society@gmail.com

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

Δράση ΩΡΙΩΝ

2024



Taxodium megalonisium
Σεκόια μεγαλονησίου

Κατακείμενος απολιθωμένος κορμός προγονικής μορφής της οικογένειας των Ταξοδειδών μήκους 17,2 μέτρων, στο Πάρκο Απολιθωμένου Δάσους της Νησιώπης

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.

Fb: <https://www.facebook.com/people/Phelan-McDermid-Greece/100087680808038/>
email: phelangreece@gmail.com

Δράση ΩΡΙΩΝ

2024



RARE DISEASE DAY®



ΜΟΥΣΕΙΟ
ΦΥΣΙΚΗΣ
ΙΣΤΟΡΙΑΣ
ΑΠΟΛΙΘΩΜΕΝΟΥ
ΔΑΣΟΥΣ ΛΕΣΒΟΥ



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΟΜΟΣΠΟΝΔΙΑ ΣΥΛΛΟΓΩΝ
ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ
ΕΟΣ-ΣΠΑΝΟΠΑ

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