

Σπάνια νοσήματα αρθρίτιδας/ρευματισμού

Σκουτέλλας Βάσος
Ρευματολόγος

Ρευματολογικό τμήμα
Γενικό Νοσοκομείο Λευκωσίας

Βασικά σημεία

- Τι είναι ο ρευματολόγος
- Τι είναι αρθρίτιδα και τι ρευματισμός
- Ρευματικές παθήσεις
 - ποιες είναι, συχνότητα, κοινωνικές επιπτώσεις
 - διάγνωση, θεραπεία, αποκατάσταση
- Ορισμοί
- Ερωτήματα ‘Παγκύπριας Συμμαχίας Σπανίων Παθήσεων’ και απαντήσεις

Τι είναι ο Ρευματολόγος

- **Ρευματολόγος**
 - παθολόγος μυοσκελετικού συστήματος
 - εμπειρία στη διάγνωση, θεραπεία, αποκατάσταση και πρόληψη της αρθρίτιδας/ρευματισμού
 - ειδικότητα: έξι χρόνια (2 παθολογία και 4 ρευματολογία)
- **Ορθοπαιδικός**
 - χειρουργός μυοσκελετικού συστήματος
 - ειδικότητα: έξι χρόνια (1 χειρουργική και 5 ορθοπαιδική)

Παραδείγματα

παθολογικών–χειρουργικών ιατρικών ειδικοτήτων

Παθολογική ειδικότητα

- Παθολόγος
- Καρδιολόγος
- Νευρολόγος
- Πνευμονολόγος
- Ενδοκρινολόγος
- Ρευματολόγος

Χειρουργική ειδικότητα

- Χειρουργός
- Καρδιοχειρουργός
- Νευροχειρουργός
- Θωρακοχειρουργός
- Χειρουργός ενδοκρινών
- Ορθοπαιδικός

Τι είναι οι όροι αρθρίτιδα/ρευματισμός

- **Αρθρίτιδα**
 - ειδικός όρος
 - περιγράφει τη κατάσταση της άρθρωσης με:
 - διόγκωση, πόνο, ερυθρότητα, θερμότητα
 - μείωση της κινητικότητας
- **Ρευματισμός (ρευματοπάθεια)**
 - γενικός όρος (περιλαμβάνει την αρθρίτιδα)
 - περιγράφει
 - πόνους σε αρθρώσεις, μύες, οστά και άλλους ιστούς
 - φλεγμονή στο συνδετικό ιστό

Παθήσεις αρθρίτιδας/ρευματισμού

- **Εξωαρθρικός ρευματισμός**
 - σύνδρομο καρπιαίου σωλήνα, αυχεναλγία, οσφυαλγία, τενοντίτιδα, περιαρθρίτιδα, ινομυαλγία
- **Αρθρίτιδα**
 - ρευματοειδής, ψωριασική, ουρική, αγκυλοποιητική, αντιδραστική, νεανική, οστεοαρθρίτιδα
- **Νόσοι συνδετικού ιστού**
 - σύνδρομο Sjögren, συστηματικός ερυθηματώδης λύκος, σκληρόδερμα, δερματομυοσίτιδα, πολυμυοσίτιδα, αγγειίτιδα
- **Μεταβολικά νοσήματα οστών**
 - οστεοπόρωση, νόσος Paget

Συχνότητα αρθρίτιδας/ρευματισμού

συχνότητα	Παραδείγματα αρθρίτιδας/ρευματισμού
>10%	οσφυαλγία, αυχεναλγία, οστεοαρθρίτιδα (άκρα χείρα, άκρος πόδας), κ.ά.
5–9%	οστεοπόρωση, τενοντίτιδα, κ.ά.
1–4%	οστεοαρθρίτιδα (γόνατο, ισχίο), κήλη μεσοσπονδύλιου δίσκου, ινομυαλγία, κ.ά.
<1%	ρευματοειδής αρθρίτιδα, ψωριασική αρθρίτιδα, αντιδραστική αρθρίτιδα, αγκυλοποιητική σπονδυλαρθρίτιδα, σύνδρομο Sjögren, κ.ά.
<0,1%	ιδιοπαθής νεανική αρθρίτιδα, συστηματικός ερυθηματώδης λύκος, σκληρόδερμα, αγγειίτιδες, δερματομυοσίτιδα, πολυμυοσίτιδα, κ.ά.

Πότε να συμβουλευθώ ρευματολόγο

- Αν υπάρχει πόνος που:
 - επιμένει
 - επανεμφανίζεται σε λίγες εβδομάδες
 - είναι πολύ έντονος
- Αν υπάρχει διόγκωση αρθρώσης/εων
 - μιας ή και περισσότερων
- Αν ξοδεύετε αρκετό χρονικό διάστημα ανησυχώντας για το πρόβλημα

Προσβάλλονται ΠΟΙΟΙ, ΠÓΤΕ, ΠΟΥ

- **φύλο**
 - κυρίως γυναίκες
- **ηλικίες**
 - όλες
 - από βρεφική μέχρι και τέταρτη ηλικία
 - συνήθως 20–60 χρ., ανάλογα με πάθηση
- **γεωγραφική περιοχή**
 - οπουδήποτε
 - ίσως ποικίλει η συχνότητα

Διάγνωση

- από γιατρό με εμπειρία (ρευματολόγο)
 - περισσότερο εύκολα και γρήγορα
- βασίζεται
 - κυρίως στα συμπτώματα (κλινική διάγνωση)
 - δευτερευόντως σε παρακλινικές εξετάσεις
 - ανοσολογικές
 - απεικονιστικές

Θεραπεία βασικές αρχές

- **ασθενής**
 - ενεργός ρόλος
 - εκπαίδευση, αυτοεκπαίδευση, κατανόηση, διαχείριση
 - άσκηση, ευλυγισία, ενδυνάμωση, ευεξία
- **γιατρός**
 - ρευματολόγος: ύφεση πάθησης και συμπτωμάτων
 - φάρμακα: πόνος (φλεγμονή)
 - χωρίς φάρμακα: εκπαίδευση, ψυχολογική στήριξη
 - ορθοπαιδικός: χειρουργείο
 - αποκατάσταση λειτουργίας άρθρωσης: π.χ. αρθροπλαστική

Θεραπεία ποιός αναλαμβάνει

- ρευματολόγος
 - συντονιστής ομάδας
- γιατρός (άλλη ειδικότητα)
 - φυσίατρος
 - ορθοπαιδικός
- επαγγελματίες υγείας
 - φυσικοθεραπευτής
 - εργοθεραπευτής
 - νοσηλεύτρια/της
 - ποδολόγος
 - ψυχολόγος
 - κοινωνική λειτουργός

Θεραπεία σκοπός

- **ελάττωση πόνου**
- **ελάττωση φλεγμονής**
 - άρθρωση
 - αναχαίτιση ή μείωση ρυθμού καταστροφής της
 - συνδετικός ιστός
 - όργανο
- **βελτίωση κινητικότητας**
- **να αισθάνεται ο ασθενής καλά**

Θεραπεία

ποια μέσα υπάρχουν;

- **φαρμακευτική αγωγή**
 - παυσίπονα απλά
 - κορτικοστεροειδή
 - μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη (ΜΣΑΦ)
 - ‘τροποποιητικά της νόσου’
- **άσκηση**
 - προστασία αρθρώσεων (εργαλεία αυτοεξυπηρέτησης)
 - φυσικοθεραπεία, εργοθεραπεία
- **εγχείρηση**

Θεραπεία εκπαίδευση

- **άτομο/ομάδα**
 - άτομο (ασθενής)
 - ομάδα (περιβάλλον)
 - οικογενειακό, εργασιακό, άλλοι ασθενείς (σύλλογος)
- **ενημέρωση**
 - προφορικά, γραπτά
- **τεχνικές διαχείρισης**
 - πόνου, άγχους, έντασης, συναισθήματος

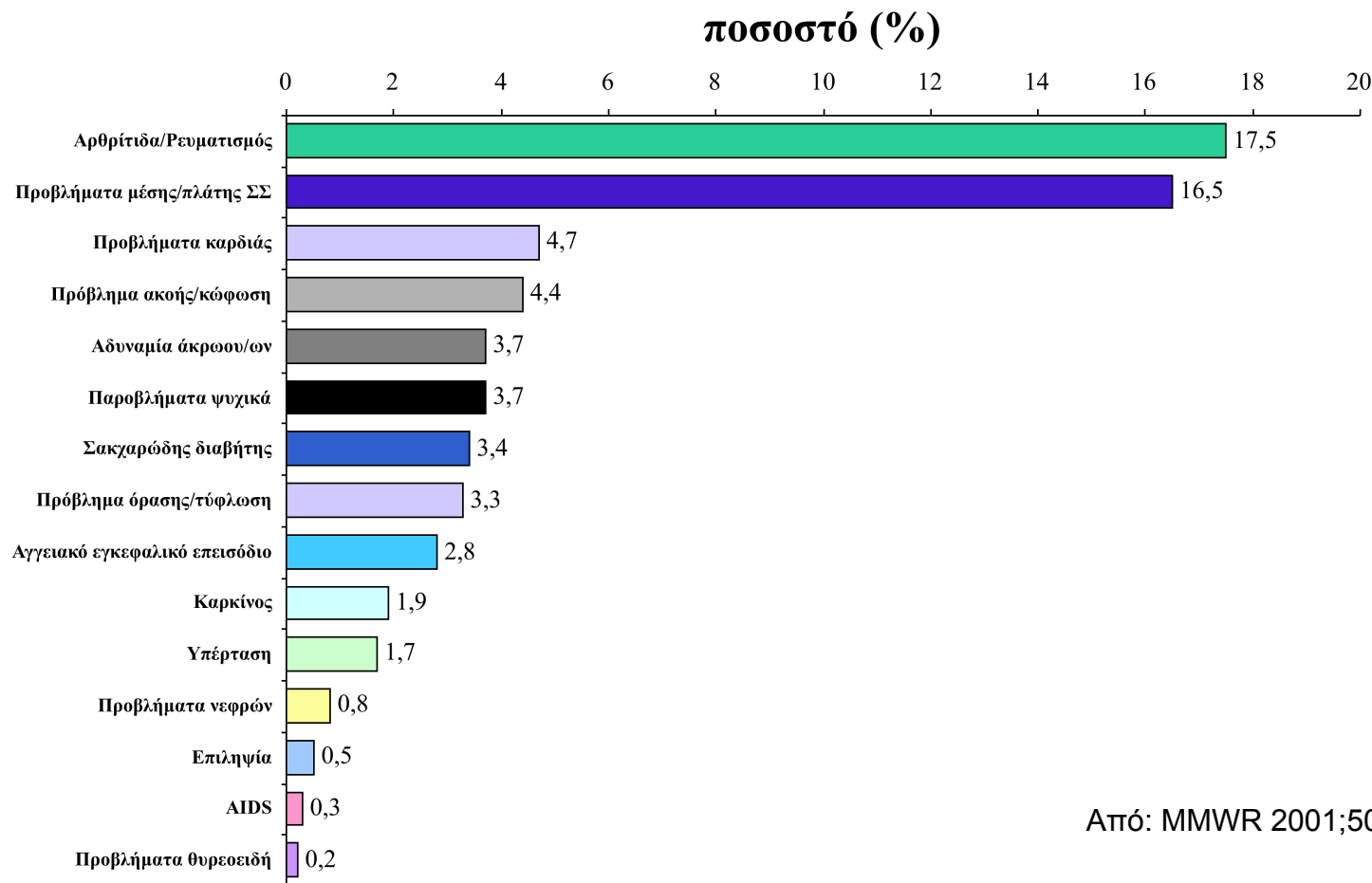
Κοινωνικές επιπτώσεις αρθρίτιδας/ρευματισμού

- **Ελλάδα (ηλικίες 19–65 χρ.)***
 - συχνότερη μακροχρόνια κατάσταση (38%)
δεύτερες σε συχνότητα οι καρδιαγγειακές παθήσεις (20%)
 - πρώτη αιτία λειτουργικής ανικανότητας (51%)
δεύτερη αιτία οι καρδιαγγειακές παθήσεις (15%)
 - πρώτη αιτία ιατρικών επισκέψεων (27%)
δεύτερη αιτία οι παθήσεις αναπνευστικού (18%)
 - δεύτερο αίτιο λήψης φαρμάκων
 - με ιατρική συνταγή (24%)
 - χωρίς ιατρική συνταγή (18%)

* Από: http://www.elire.gr/info_det.php?di=30

(βασίζεται στην ελληνική επιδημιολογική μελέτη ESORDIG [<http://www.elire.gr/dyn/neolea/d2.pdf>])

Συχνότητα ανικανότητας ενηλίκων



Από: MMWR 2001;50(7):120–5

Παγκόσμια Ημέρα Αρθρίτιδας/Ρευματισμού

- 12 Οκτωβρίου
- <http://www.worldarthritisdays.org>

Ρευματολογική Εταιρεία Κύπρου

- **12 μέλη** (Μάρτιος 2011)
 - Δημόσιος τομέας
 - Λευκωσία 2
 - Λάρνακα & Αμμόχωστος 1
 - Ιδιωτικός τομέας
 - Αμμόχωστος 1
 - Λάρνακα 1
 - Λεμεσός 2
 - Λευκωσία 4
 - Πάφος 1

Χρήσιμες ιστοσελίδες αρθρίτιδα/ρευματισμός

- Παγκόσμια ημέρα αρθρίτιδας/ρευματισμού (12 Οκτωβρίου)
 - <http://www.worldarthritisdav.org>
- Ευρωπαϊκή Εταιρεία Κατά των Ρευματισμών (EULAR)
 - <http://www.eular.org>
- Ελληνική Ρευματολογική Εταιρεία (ΕΡΕ)
 - <http://www.ere.org>
- Σύλλογοι ασθενών με ρευματοπάθεια
 - <http://www.rheumatism.org.cy> Αντιρευματικός Σύνδεσμος Κύπρου (ΑΣΚ)
 - <http://www.arthritis.org.gr> Ελληνική Εταιρεία Αντιρευματικού Αγώνα (ΕΛΕΑΝΑ)
 - <http://www.arthritis.org> Arthritis Foundation [USA]
 - <http://www.arc.org.uk> Arthritis Research Campaign (ARC) [UK]
 - <http://www.paremanifesto.org> People with Arthritis/Rheumatism in Europe (PARE)

Ορισμός

- **Σπάνια πάθηση**
 - πάθηση με συχνότητα $\leq 1:2.000$ άτομα ($\leq 50:100.000$)
- **‘Ορφανό’ φάρμακο***
 - ιατρικό προϊόν για διάγνωση ή πρόληψη ή θεραπεία, σε ορισμένες παθήσεις που είναι ή επικίνδυνες για την ζωή ή πολύ σοβαρές ή σπάνιες
 - προϋποθέσεις κυκλοφορίας στην Ευρωπαϊκή Ένωση
 - έγκριση ως ‘ορφανό’ [Regulation (EC) No141/200] από επιτροπή (EMEA)
 - άδεια κυκλοφορίας με ένδειξη μία σπάνια πάθηση
 - αξιολόγηση θετική για σημαντικό αποτέλεσμα

* Από: List of orphan drugs in Europe, Orphanet Series, Orphan drugs collection, Jun 2011
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

Ερωτήματα

Παγκύπριας Συμμαχίας Σπάνιων Παθήσεων

- **ρευματοπάθειες σπάνιες στην Κύπρο:**
 - ποιες και πόσες μορφές;
 - πόσα άτομα υπάρχουν και ποιων ηλικιών;
 - διάγνωση, κλινική αντιμετώπιση, θεραπεία;
 - φάρμακα (ορφανά) διατίθενται;
 - στήριξη ατόμων (ψυχολογική, διατροφής, κ.ά.);
 - διασύνδεση με κέντρα αναφοράς (εντός ή εκτός Κύπρου);

Σπάνιες παθήσεις εκτός αρθρίτιδας/ρευματισμού

Συχνότητα* ανά 100.000 άτομα	Σπάνια πάθηση* ορισμένα παραδείγματα
40–49	σύνδρομο Down, δερματικός ερυθηματώδης λύκος, τετραλογία Fallot, νόσος Meniere, οικογενές μελάνωμα
30–39	κληρονομική ελλειπτοκυττάρωση, λέμφωμα non-Hodgkin, αμυλοείδωση, νόσος Πάρκινσον πρώιμης έναρξης
20–29	συγγενής υποθυρεοειδισμός, φυματίωση, μυασθένια Gravis, σύνδρομο Turner, σύνδρομο Marfan
10–19	δρεπανοκυτταρική αναιμία, σαρκοείδωση, κυστική ίνωση, λέμφωμα Hodgkin, καρκίνος πνεύμονα (μικροκυτταρικός)
1–9	ατελής οστεογένεση, μεγαλακρία, αταξία Friedreich, ελονοσία
<1	Μεσογειακή αναιμία, σύνδρομο Ehlers–Danlos, σάρκωμα Ewing

* Από: Prevalence of rare diseases: Bibliographic data, Orphanet Series, Rare diseases collection, Nov 2010, http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_decreasing_prevalence_or_cases.pdf ²³

Σπάνιες παθήσεις αρθρίτιδας/ρευματισμού

Συχνότητα* ανά 100.000 άτομα	Σπάνια πάθηση* ορισμένα παραδείγματα
40–49	σκληρόδερμα
30–39	οστεοχονδρίτιδα διαχωριστική
20–29	ιδιοπαθής νεανική αρθρίτιδα (ολιγοαρθρική)
10–19	συστηματική σκλήρυνση, δερματομυοσίτιδα, πολυμυοσίτιδα
1–9	σύνδρομο CREST, ιδιοπαθής νεανική αρθρίτιδα (πολυαρθρική), αγγειίτιδα (Wegener, Churg–Strauss, γιγαντοκυτταρική, Behçet, μικροσκοπική), αρθρίτιδα με ενθεσοπάθεια, νόσος Still ενηλίκων νεανική ψωριασική αρθρίτιδα, διάχυτο συστηματικό σκληρόδερμα
<1	αγγειίτιδα Takayasu, παθήσεις με ρευματολογικές εκδηλώσεις

* Από: Prevalence of rare diseases: Bibliographic data, Orphanet Series, Rare diseases collection, Nov 2010²⁴
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_decreasing_prevalence_or_cases.pdf

Σπάνιες παθήσεις αρθρίτιδας/ρευματισμού

Σπάνια πάθηση* ορισμένα παραδείγματα	Πόσα άτομα;**	Ποιες ηλικίες;
σκληρόδερμα (εντοπισμένο, διάχυτο, συστηματικό)	400	15–65 χρ
δερματομυοσίτιδα, πολυμυοσίτιδα	240	>20 χρ
αγγειίτιδα (Wegener, Churg–Strauss, Behçet, γιγαντοκυτταρική, μικροσκοπική, Takayasu)	180	όλες οι ηλικίες
ιδιοπαθής νεανική αρθρίτιδα	40	< 16 χρ.
νεανική ψωριασική αρθρίτιδα	30	< 16 χρ.
νόσος Still ενηλίκων	15	15–35 χρ
παθήσεις διάφορες, με ρευματολογικές εκδηλώσεις	?	όλες οι ηλικίες

** οι αριθμοί προέρχονται από συχνότητα ανά πάθηση (βλέπε κατωτέρω αναφορά) πολλαπλασιασμένο με κυπριακό πληθυσμό 800.000 ατόμων

* Από: Prevalence of rare diseases: Bibliographic data, Orphanet Series, Rare diseases collection, Nov 2010²⁵
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_decreasing_prevalence_or_cases.pdf

Σπάνιες παθήσεις αρθρίτιδας/ρευματισμού

- **διάγνωση, κλινική αντιμετώπιση, θεραπεία**
 - από ρευματολόγο
 - εμπειρία μεγαλύτερη
 - έγκαιρης διάγνωσης
 - καλύτερης κλινικής αντιμετώπισης
 - βέλτιστης θεραπείας
 - εντός Κύπρου
 - με μικρότερο κόστος (οικονομικό, ψυχικό) ή/και ταλαιπωρία
 - άρα, η καλύτερη δυνατή φροντίδα
 - από *μη* ρευματολόγο
 - εμπειρία μικρότερη ή καθόλου

Ορφανά φάρμακα αρθρίτιδας/ρευματισμού

Εμπορικό όνομα	ουσία	Σπάνια πάθηση*
Ilaris® Arcalyst®	Canacinumab Rilonacept	περιοδικά σύνδρομα σχετιζόμενα με κρουοπυρίνη σύνδρομο Muckle-Wells, σύνδρομο NOMID, σύνδρομο CINCA, σύνδρομο FCAS
Viagra® Volibris®	Sildenafil** Abrisentan**	πνευμονική αρτηριακή υπέρταση (επιπλοκή αυτοάνοσων ρευματολογικών νοσημάτων)
Tracleer®	Bonsentan**	πνευμονική αρτηριακή υπέρταση, δακτυλικά έλκη (επιπλοκή σε σκληρόδερμα)

** στην Κύπρο χορηγούνται από τις Φαρμακευτικές Υπηρεσίες, με βάση συγκεκριμένο πρωτόκολλο, μετά από αίτηση θεράποντος ιατρού, μόνον εφόσον εγκριθούν από την αντίστοιχη τριμελή επιτροπή

Αφορά 'ορφανά' φάρμακα με άδεια κυκλοφορίας στην Ευρωπαϊκή Ένωση και με έγκριση ως ορφανά

* Από: List of orphan drugs in Europe, Orphanet Series, Orphan drugs collection, Jun 2011
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

Ορφανά φάρμακα αρθρίτιδας/ρευματισμού

Εμπορικό όνομα	ουσία	Σπάνια πάθηση*
Humira® Orencia®	Adalimumab** Abatacept**	ιδιοπαθής νεανική αρθρίτιδα
Adcirca®	Tadalafil	πνευμονική αρτηριακή υπέρταση

** στην Κύπρο χορηγούνται από τις Φαρμακευτικές Υπηρεσίες, με βάση συγκεκριμένο πρωτόκολλο, μετά από αίτηση θεράποντος ιατρού, μόνον εφόσον εγκριθούν από την αντίστοιχη τριμελή επιτροπή

Αφορά 'ορφανά' φάρμακα με άδεια κυκλοφορίας στην Ευρωπαϊκή Ένωση, αλλά χωρίς έγκριση ως ορφανά

* Από: List of orphan drugs in Europe, Orphanet Series, Orphan drugs collection, Jun2011
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

28

Σπάνιες παθήσεις αρθρίτιδας/ρευματισμού

- **στήριξη ατόμων**

- *‘και ναι, αλλά και όχι’*

- ανάλογα με ‘φιλοσοφία’ του θεράποντος γιατρού
 - πάντοτε ισχύει διαχρονικά:
 - ✧ για οποιανδήποτε πάθηση (συχνή ή σπάνια) και
 - ✧ για οποιονδήποτε γιατρό (ανεξάρτητα ειδικότητας)
 - είδος στήριξης (όλες οι παθήσεις, ανεξαρτήτως συχνότητας)
 - ψυχολογική
 - ✧ αποδοχή πάθησης, ενημέρωση, εκπαίδευση
 - σωματική
 - ✧ άσκηση (κατ’ οίκον, υδροθεραπεία), φροντίδα αρθρώσεων
 - ✧ υγιεινή διατροφή

Σπάνιες παθήσεις αρθρίτιδας/ρευματισμού

- **διασύνδεση με κέντρα αναφοράς**
 - **όχι**
 - εφόσον πρόκειται για εύκολη περίπτωση
 - συζήτηση σε προσωπικό επίπεδο
 - ✧ ή με άλλους ρευματολόγους
 - ✧ ή με γιατρούς άλλων ειδικοτήτων
 - **ναι**
 - εκτός Κύπρου: ανάλογα με διασυνδέσεις κάθε ρευματολόγου
 - εφόσον πρόκειται για δύσκολη περίπτωση
 - διαγνωστικά
 - θεραπευτικά

Παγκόσμια Ημέρα Σπανίων Παθήσεων

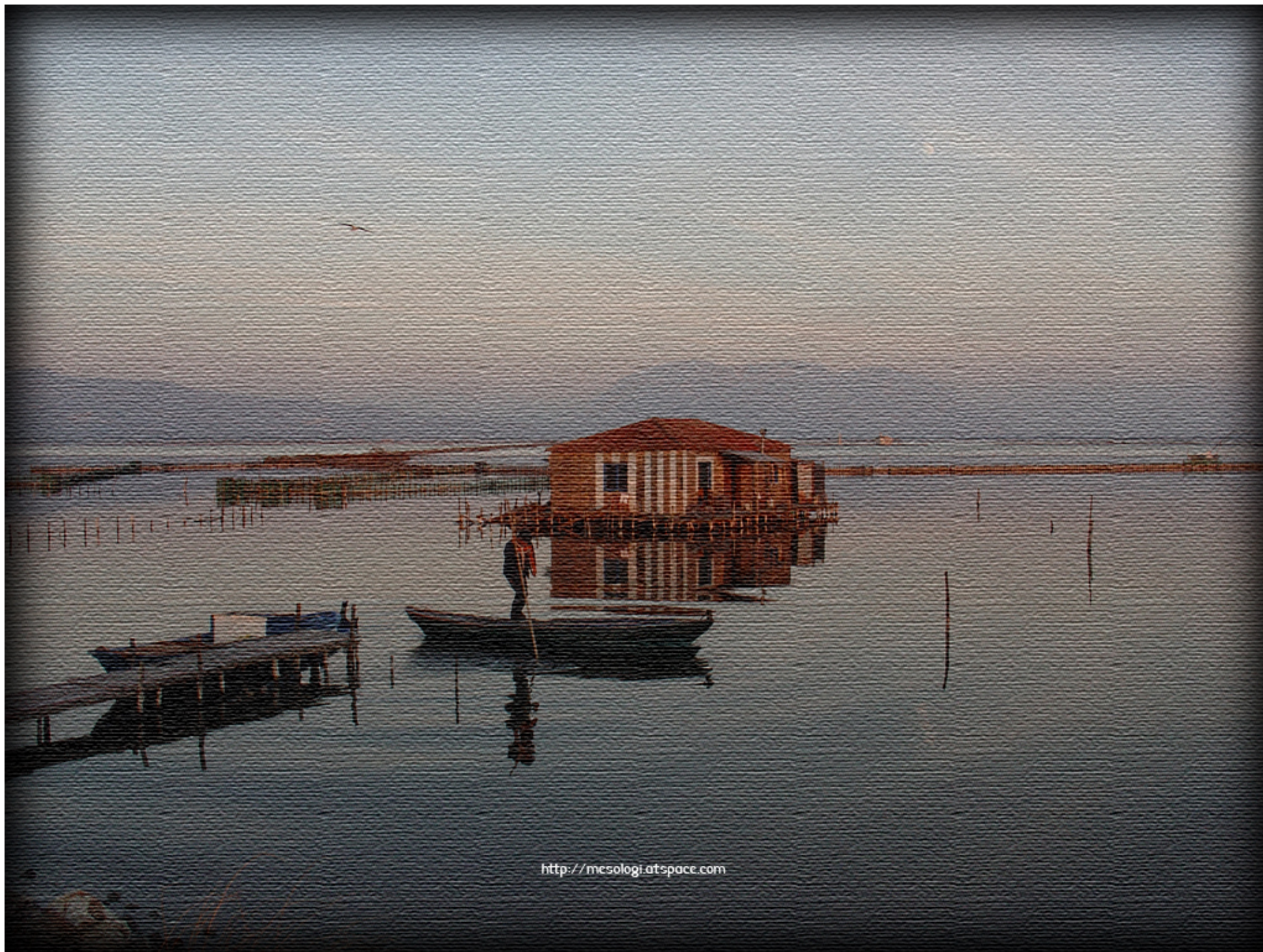


- 28 Φεβρουαρίου
- <http://www.rarediseaseday.org/>

Ερωτήσεις

- είναι απαραίτητες

Ευχαριστώ πολύ
για την προσοχή σας



<http://mesologi.atspace.com>