



Πρόληψη & έγκαιρη ανίχνευση

Δρ Μ. Αγκαστινιώτης
Ιατρικός Σύμβουλος ΔΟΘ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Πυλώνες Πρόληψης

- Πληροφόρηση/ευαισθητοποίηση/επιμόρφωση
- Ανιχνευτικά προγράμματα
- Συμβουλευτικές υπηρεσίες
- Προσφορά επιλογών: προγεννητική & προεμφυτευτική διάγνωση



SHOW YOUR
RARE
SHOW YOU
CARE

ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗ

Αναφορά στις υπηρεσίες που αναφέρονται στην Εθνική Στρατηγική για τον πυλώνα: Πληροφόρηση/ευαισθητοποίηση/επιμόρφωση

Στόχοι: οι υπεύθυνοι φορείς (πολιτικές), οι επαγγελματίες υγείας (επιμόρφωση), το κοινό (καλείται να συμμετάσχει σε ανίχνευση με πιθανές επιπτώσεις σε επιλογές γάμου και τεκνοποιίας)

Ποιοι είναι υπεύθυνοι: το Υπ. Υγείας, οι ειδικοί γιατροί και υπηρεσίες, το Υπ. Παιδείας, τα ΜΜΕ, οι οργανισμοί ασθενών

Γίνεται; Παλαιά η πρόληψη κυάμωσης και θαλασσαιμίας βασίστηκαν πολύ στη πληροφόρηση. Τώρα δεν υπάρχουν συστηματικά προγράμματα, ιδίως για το κοινό. Όμως σήμερα τα μέσα κοινωνικής δικτύωσης προσφέρουν μια νέα και μοναδική ευκαιρία για επικοινωνία με το κοινό. Η επιμόρφωση μπορεί να γίνει σε εκπαιδευτικές πλατφόρμες.

Ο ακρογωνιαίος λίθος της παροχής πληροφοριών χρειάζεται αναζωογόνηση. Η εθνική επιτροπή στη στρατηγική της, χρειάζεται υποεπιτροπή για να σχεδιάσει & προγραμματίσει τρόπους **έγκυρης** επικοινωνίας για τα σπάνια νοσήματα



SHOW YOUR
RARE
SHOW YOU
CARE

ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗ

Αναφορά στις υπηρεσίες που αναφέρονται στην Εθνική Στρατηγική για τον πυλώνα:
ανιχνευτικά προγράμματα

Σκοπός: η ανίχνευση ατόμων, ζευγαριών ή οικογενειών που έχουν κίνδυνο να αναπτύξουν ή να φέρουν στο κόσμο παιδιά με καταστροφικές νόσους

Ποιοι είναι υπεύθυνοι: το Υπ. Υγείας, οι ειδικές υπηρεσίες, εξειδικευμένα εργαστήρια.

Τι υπάρχει;

- Η πρόληψη της θαλασσαιμίας είναι το κυριότερο παράδειγμα στη Κύπρο.
- Προγεννητικός έλεγχος 1^{ου} και 2^{ου} τριμήνου: υπερηχογράφημα, βιοχημικές, ορμονικές εξετάσεις (για χρωματοσωματικές ανωμαλίες) (ΚΠΠ, ΙΝΓ)
- Friedrich's Ataxia: για άτομα με καταγωγή από Πάφο (ΙΝΓ)
- Sandhoff Disease: για άτομα από τη Μαρωνίτικη κοινότητα (ΙΝΓ)
- Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών: συγγενούς υποθυρεοειδισμού και της φαινυλοκετονουρίας (ΚΠΠ)
- Ανιχνευτικό Πρόγραμμα Ακοής Νεογνών (ΚΠΠ)
- Ανίχνευση καρκίνου του μαστού – μαστογραφία (ΥΥ όχι σπάνια πάθηση)



SHOW YOUR
RARE
SHOW YOU
CARE

ΠΑΡΟΥΣΑ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ

ανιχνευτικά προγράμματα

Αυτά τα ανιχνευτικά προγράμματα δεν είναι αποτέλεσμα εθνικής στρατηγικής, αλλά αναπτύχθηκαν από επιστήμονες ή οργανισμούς.

- Σε κάποιο βαθμό στηρίζονται από το ΥΥ
- Τα διάφορα επιστημονικά κέντρα της Κύπρου έχουν τη δυνατότητα διάγνωσης πολλών σπάνιων παθήσεων.

Στρατηγική: Χρειάζεται μελέτη για να εξελιχθούν σε εθνικά ανιχνευτικά προγράμματα και ποιες παθήσεις να περιληφθούν. Άρα η εθνική επιτροπή πρέπει:

- να συντονίσει τους διάφορους φορείς, ώστε η εμπειρογνωμοσύνη να συμβάλει σε επέκταση προγραμμάτων
- να υπάρχει συντονισμός των προγραμμάτων από το ΥΥ
- να υπάρξει και ποιοτικός έλεγχος εργαστηρίων



SHOW YOUR
RARE
SHOW YOUR
CARE

Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών

Σύγκριση με άλλες χώρες

Χώρα	Μεταβολικά	ενδοκρινολογικά	Ινοκυστική νόσος	Αιμοσφαιρινοπάθειες	Ακοή
Κύπρος (2)	1 πάθηση	υποθυρεοειδισμό			ναι
Ην Βασίλειο (10)	7 παθήσεις	υποθυρεοειδισμό	ναι	ναι	ναι
Γαλλία (5)	1 πάθηση	Υποθυρεοειδισμό Υπερπλασία επινεφριδίων	ναι	ναι	μερικώς
Ελλάδα (4)	2 παθήσεις	Υποθυρεοειδισμό Υπερπλασία επινεφριδίων		κυάμωση	
Μάλτα (2)		υποθυρεοειδισμό		ναι	
Λουξεμβούργο (5)	5 παθήσεις	Υποθυρεοειδισμό Υπερπλασία επινεφριδίων		ναι	
Λετονία (1)	1 πάθηση	Υποθυρεοειδισμό			
Αυστρία (48)	45 παθήσεις	Υποθυρεοειδισμό Υπερπλασία επινεφριδίων	ναι		ναι



ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗ

Αναφορά στις υπηρεσίες που αναφέρονται στην Εθνική Στρατηγική για τον πυλώνα: Συμβουλευτικές υπηρεσίες

- **Γενετική συμβουλευτική:** γίνεται από άτομα που γνωρίζουν καλά τη νόσο, την εξέλιξη της, και τον τρόπο μετάδοσης.
- **Οι ειδικοί γενετιστές και σύμβουλοι** είναι λίγοι άρα εμπλεκόμενοι γιατροί, επιστήμονες και νοσηλευτές πρέπει να τυγχάνουν εκπαίδευσης για να είναι ικανοί να δίδουν συμβουλές. Να ακολουθούν κανόνες όπως τη μη καθοδήγηση, να δίδουν χρόνο κλπ.



SHOW YOUR
RARE
SHOW YOU
CARE

ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗ

Αναφορά στις υπηρεσίες που αναφέρονται στην Εθνική Στρατηγική για τον πυλώνα: Προσφορά επιλογών: προγεννητική & προεμφυτευτική διάγνωση

Στο τομέα αυτό η Κύπρος διαθέτει προηγμένη τεχνολογία:

- **Μαιευτική:** εξοπλισμό όπως υπέρηχους και γιατρούς με εξειδίκευση στη λήψη δειγμάτων από αμνιοτικό υγρό, χόριο και εμβρυικό αίμα. Κέντρα που να προετοιμάζουν γυναίκες για προεμφυτευτική διάγνωση και να συλλέγουν ωάρια
- **Εργαστήρια για βιοχημική και μοριακή διάγνωση:** αυτά είναι κυρίως στο ΙΝΓ
Προγεννητική διάγνωση κυρίως για: αιμοσφαιρινοπάθειες, μυϊκή δυστροφία, ινοκυστική, νεφροπάθειες, κυστινουρία, χρωματοσωματικές ανωμαλίες κ.α.
Προεμφυτευτική διάγνωση: χρωματοσωματικές ανωμαλίες και αιμοσφαιρινοπάθειες κ.α.



SHOW YOUR
RARE
SHOW YOU
CARE

ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗ Quo vadis?

Προτάσεις για τη Εθνική Επιτροπή:

- Δημιουργία υποεπιτροπής (πολυθεματικής) για σχεδιασμό προγραμμάτων ενημέρωσης και τη χρήση ΜΚΔ, εφαρμογές για κινητά κ.α.
- Επέκταση προγραμμάτων νεογνικής ανίχνευσης (χρειάζεται ομάδα ειδικών)
- Πρόγραμμα εκπαίδευσης και πιστοποίησης συμβούλων
- Προγεννητική και προεμφυτευτική να στηρίζονται πλήρως από το κράτος



SHOW YOUR
RARE
SHOW YOUR
CARE



Ευχαριστήρια
διαφάνεια