



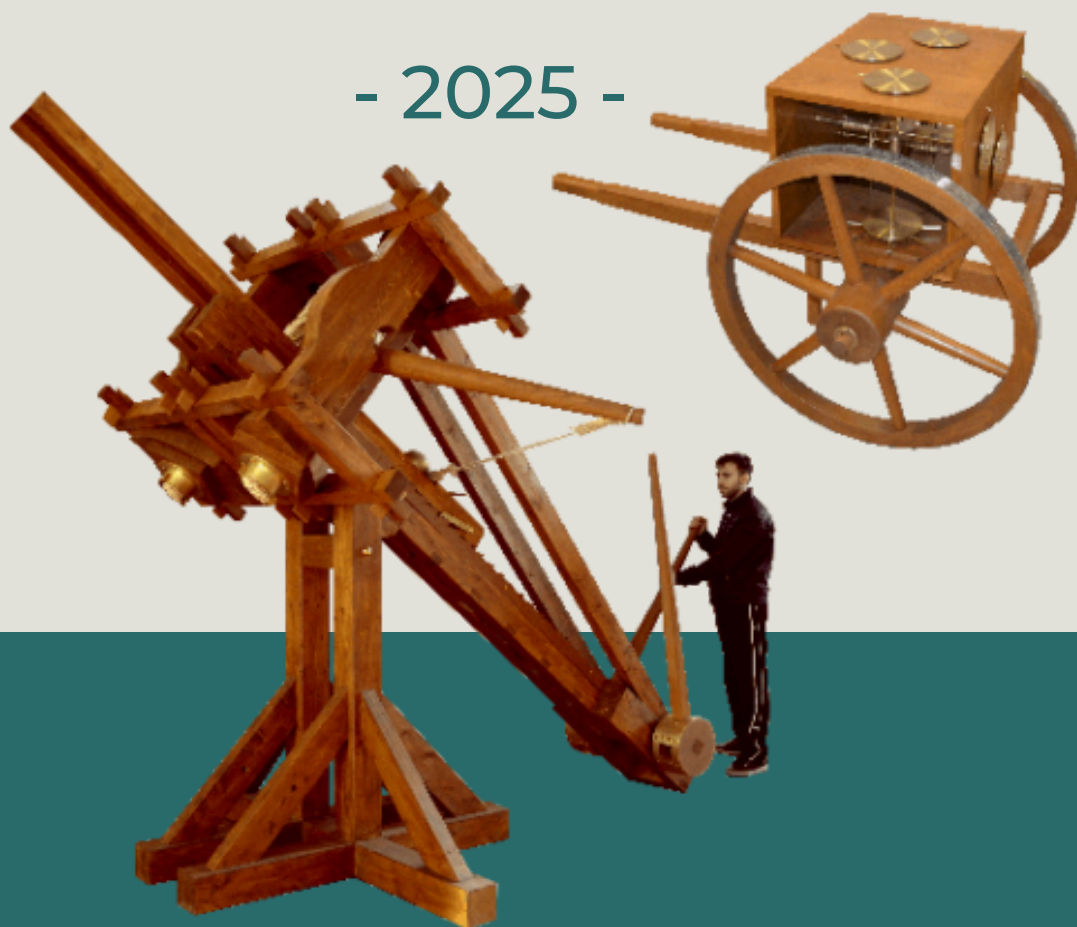
ΕΙΣΑΙ ΜΟΝΑΔΙΚΟΣ...! ΕΙΣΑΙ ΣΠΑΝΙΟΣ...!

ΚΟΙΝΗ ΔΡΑΣΗ: «ΩΡΙΩΝ»



«Σπάνια ζωή και έκφραση - Μοναδικές δημιουργίες/εφευρέσεις της τεχνολογίας ως ένδειξη του αρχαίου ελληνικού πνεύματος και σκέψης»

- 2025 -



ΕΟΣ - ΣΠΑΝΟΠΑ

**ΜΟΥΣΕΙΟ ΑΡΧΑΙΑΣ
ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ**

ΚΩΣΤΑ ΚΟΤΣΑΝΑ

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.) & 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 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..



**Kotsanas
Museum**
of Ancient Greek
Technology

Το μουσείο μελετά, αναδεικνύει και παρουσιάζει στο ελληνικό και διεθνές κοινό μια ύψιστης σημασίας αλλά σχετικά άγνωστη πτυχή του αρχαιοελληνικού πολιτισμού: την τεχνολογία, ο πρωταρχικός ρόλος της οποίας είναι αδιαμφισβήτητος στην ανάπτυξη και άνθιση οποιουδήποτε πολιτισμού, πόσο μάλλον του αρχαιοελληνικού, ο οποίος έδωσε στην ανθρωπότητα απaráμιλλα δημιουργήματα που όλοι γνωρίζουμε και θαυμάζουμε. Σκοπός του μουσείου είναι να αποδείξει ότι η αρχαιοελληνική τεχνολογία λίγο πριν

το τέλος του αρχαιοελληνικού κόσμου ήταν συγκλονιστικά όμοια με τις απαρχές της νεωτερικής τεχνολογίας μας.

Οι περιοδεύουσες εκθέσεις του Μουσείου σε Ευρώπη, Αμερική, Αυστραλία, Ασία και την Αφρική, φιλοξενήθηκαν και φιλοξενούνται σε σημαντικά αρχαιολογικά και τεχνολογικά μουσεία, πανεπιστήμια και διεθνείς οργανισμούς.

Το Μουσείο Αρχαίας Ελληνικής Τεχνολογίας Κώστα Κοτσανά, ως ενιαίος οργανισμός, τιμάται τα τελευταία χρόνια με το Βραβείο Αριστείας (Certificate of Excellence) από το TripAdvisor, τον μεγαλύτερο ταξιδιωτικό ιστότοπο στον κόσμο και ήταν Υποψήφιο Ευρωπαϊκό Μουσείο της Χρονιάς (2019). Οι διακρίσεις επιβεβαιώνουν την απήχηση του μουσείου στο διεθνές κοινό και τις θετικές εντυπώσεις που καταγράφονται από τους επισκέπτες του, Έλληνες και ξένους, για την πρωτοτυπία και τον τρόπο παρουσίασης των εκθεμάτων του

Δράση ΩΡΙΩΝ
2025





Στο πλαίσιο του εορτασμού της Ημέρας Σπανίων Παθήσεων (28/2/2025), 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 προβάλλουν 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:

- Εθνική Συνομοσπονδία Ατόμων με Αναπηρία (ΕΣΑμεΑ)
- 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 Αντιρρευματικού 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
- Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (ΠΕΣΠΑ) - Συνεργαζόμενος φορέας
- Σύλλογος Μιασθενών Ελλάδος - Συνεργαζόμενος φορέας
- Πανελλήνιος Σύλλογος Ασθενών με Ανοσοανεπάρκειες «ΓΑΛΗΝΟΣ»

Για την υλοποίηση της δράσης για το έτος 2025, επιλέχθηκε η συνεργασία με το Μουσείο Αρχαίας Ελληνικής Τεχνολογίας «Κώστας Κοτσανάς», που θα συνδέει κάποιο σπάνιο νόσημα - πάθηση με ένα δημιούργημα - εφεύρεση της αρχαίας ελληνικής τεχνολογίας, τονίζοντας το μεγαλείο της ευρηματικότητας του αρχαίου ελληνικού πνεύματος που μετουσίωσε τη θεωρία και την παρατήρηση σε μοναδικές εφευρέσεις τεχνολογίας.

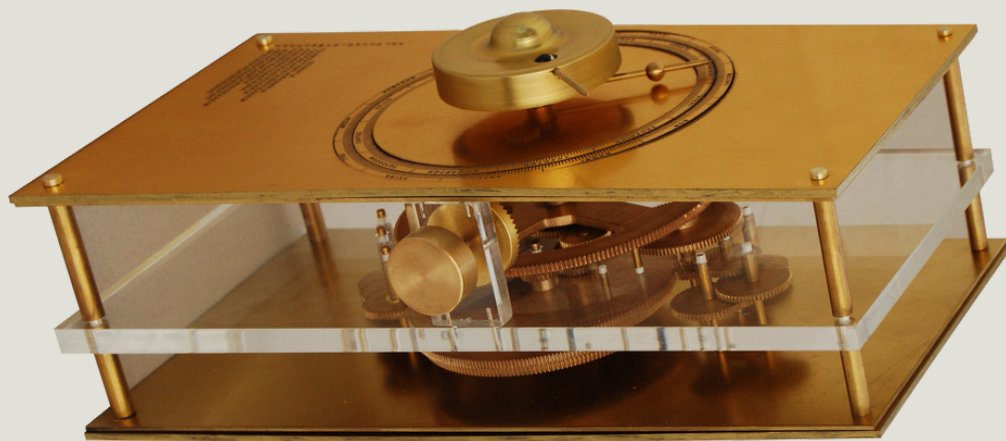
Οι εφευρέσεις αρχαιοελληνικής τεχνολογίας αναδεικνύουν μια ύψιστης σημασίας αλλά σχετικά άγνωστη πτυχή του αρχαιοελληνικού πολιτισμού. Στο Μουσείο Αρχαίας Ελληνικής Τεχνολογίας «Κώστας Κοτσανάς» έχουν διαμορφωθεί λειτουργικά διαδραστικά ομοιώματα και ανακατασκευές εφευρέσεων των αρχαίων Ελλήνων που αποτελούν τον πρόδρομο πολλών σημερινών κατακτήσεων.

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

2025



Όπως οι εφευρέσεις της αρχαίας ελληνικής τεχνολογίας αναδεικνύουν την σπουδαιότητα και το μεγαλείο του αρχαίου ελληνικού πνεύματος και σκέψης, έχοντας μοναδικότητα και πρωτοποριακό χαρακτήρα στην πορεία της ιστορίας, 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

Η Γεν. Γραμματέας

Ευστράτιος Χατζηχαλαράμπος

Καίτη Αντωνοπούλου



Βρεφική φλεγμονώδης εντερική νόσος μενευρολογική συμμετοχή - Infantile inflammatory bowel disease with neurological involvement (orphacode: 565788)

Μια σπάνια γενετική ασθένεια που χαρακτηρίζεται από βρεφική έναρξη σοβαρής φλεγμονώδους νόσου του εντέρου που εκδηλώνεται με αιματηρή διάρροια και αδυναμία ευδοκίας και νόσο του κεντρικού νευρικού συστήματος με συνολική αναπτυξιακή καθυστέρηση και παλινδρόμηση, διαταραχή της ομιλίας, υποτονία, υπεραντανεκλαστικότητα και επιληψία. Η απεικόνιση του εγκεφάλου δείχνει σφαιρική εγκεφαλική ατροφία, λεπτό κάλλος του σώματος, καθυστερημένη μυελίνωση και οπίσθια λευκοεγκεφαλοπάθεια. Έχουν αναφερθεί περιπτώσεις με υποτροπιάζουσες λοιμώξεις και μειωμένες αποκρίσεις T-κυττάρων στη διέγερση, καθώς και μειωμένες υποομάδες T-κυττάρων.



Kabuki make-up syndrome Niikawa-Kuroki syndrome (orphancode: 2322)

Μια σπάνια με πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες/νευροαναπτυξιακή διαταραχή, που χαρακτηρίζεται από πέντε κύρια χαρακτηριστικά: α) νοητική αναπηρία (συνήθως ήπια έως μέτρια), β) σπλαχνικές δυσπλασίες (συχνές συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες), γ) διατήρηση του μεγέθους των άκρων των δακτύλων του εμβρύου, δ) μεταγεννητικό κοντό ανάστημα, ε) σκελετικές ανωμαλίες (συνήθως ήπια έως μέτρια, V σπονδυλική στήλη ανωμαλίες και κλινοδακτυλία του πέμπτου ψηφίου) και συγκεκριμένα χαρακτηριστικά του προσώπου (τοξωτά και πλατιά φρύδια, μακριές βλεφαροειδείς ρωγμές, εκτροπή του κάτω βλεφάρου, μεγάλα προεξέχοντα αυτιά, πιεσμένα ρινικά άκρα κλπ). Συχνά παρατηρούνται διάφορα πρόσθετα χαρακτηριστικά.



Σύνδρομο Felty - Felty syndrome (orphan code: 47612)

Το σύνδρομο **Felty (FS)**, επίσης γνωστό ως «υπερρευματοειδής» νόσος, είναι μια σοβαρή μορφή ρευματοειδούς αρθρίτιδας (**RA**), που χαρακτηρίζεται από μια τριάδα εκδηλώσεων: ρευματοειδής αρθρίτιδα, σπληνομεγαλία και ουδετεροπενία, με αποτέλεσμα την ευαισθησία σε βακτηριακές λοιμώξεις.





Ανεπάρκεια Lig4 - Ligase IV Deficiency (orphancode: 1930 & ICD-10: D82.0)

Η ανεπάρκεια Lig4 προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο LIG4, που εμπλέκεται στην επιδιόρθωση του DNA. Η διαταραχή αυτή προκαλεί ανοσοανεπάρκεια με μειωμένο αριθμό T- και B- λεμφοκυττάρων και αυξημένη ευαισθησία σε λοιμώξεις. Οι ασθενείς μπορεί επίσης να έχουν μικροκεφαλία και άλλα αναπτυξιακά προβλήματα.



Αταξία - Τηλαγγειεκτασία (orphancode: 100 & ICD-10: G11.3)

Η αταξία - τηλαγγειεκτασία είναι μια σπάνια, αυτοσωμική υπολειπόμενη διαταραχή που προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο ATM.

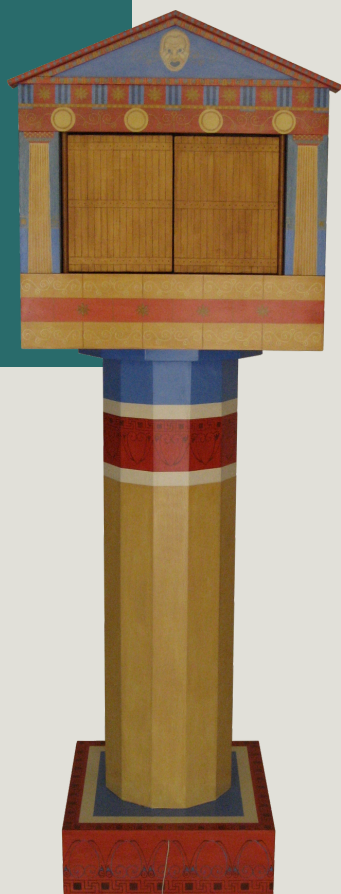
Χαρακτηρίζεται από προοδευτική νευροεκφυλιστική πορεία με αταξία (διαταραχή συντονισμού κινήσεων), τηλαγγειεκτασίες (διαστολή μικρών αιμοφόρων αγγείων που γίνεται εμφανής στο δέρμα και τα μάτια), και σοβαρή ανοσοανεπάρκεια που καθιστά τους ασθενείς επιρρεπείς σε λοιμώξεις.





Θρομβωτική Θρομβοπενική Πορφύρα (TTP - νόσος Moschowitz) (orphanocode: 54057 & ICD-10: M31.1)

Η θρομβωτική θρομβοπενική πορφύρα (ΘΘΠ) ανήκει με μια ομάδα συνδρόμων, με το όνομα θρομβωτική μικροαγγειοπάθεια (ΘΜΑ). Η ΘΜΑ προκαλείται από εκτεταμένη θρόμβωση και ενδοθηλιακή βλάβη μικρών αγγείων (μικροαγγειοπάθεια) που οδηγεί σε μικροαγγειοπαθητική αιμολυτική αναιμία (ΜΑΑΑ), θρομβοπενία εκ κατανάλωσης, και ισχαιμική βλάβη οργάνων. Η κληρονομική ΘΘΠ οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου **ADAMTS13**. Το όργανο που προσβάλλεται πιο συχνά είναι το κεντρικό νευρικό σύστημα, ενώ η νεφρική προσβολή δεν είναι πολύ συχνή και συνήθως ήπια. Η κύρια θεραπεία είναι η πλασμαφαίρεση που είναι πολύ αποτελεσματική αλλά πρέπει να αρχίσει όσο το δυνατό πιο έγκαιρα για να έχει καλή αποτελεσματικότητα. Πρόσημα συμπτώματα είναι: οι μελανιές στο σώμα σε μεγάλες διαστάσεις, πετέχειες στις γάμπες, αίμα στα ούλα, σκούρα ούρα, υπερβολική κούραση που οδηγεί σε ύπνο (λήθαργο).



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. Πλήττεται 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.



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.



Σύνδρομο CHARGE

Τα όνομα **CHARGE** είναι ακρωνύμιο των χαρακτηριστικών αυτού του συνδρόμου: **C**oloboma (Κολόβωμα), **H**eart diseases (Καρδιακές παθήσεις) **A**tresia of the choanae (Ατρησία χοάνης) **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.



Σύνδρομο Φέλαν - Μακ Ντέρμιντ - Phelan - McDermid Syndrome

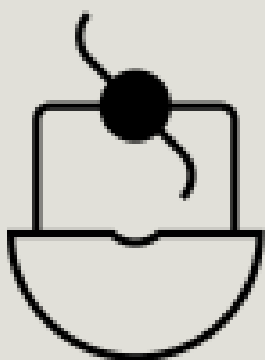
Το σύνδρομο Phelan - McDermid (ή αλλιώς σύνδρομο 22q13) είναι μια σπάνια και σοβαρή γενετική πάθηση, η οποία οφείλεται σε διαγραφή ή κάποια άλλη διαφορετική δομική αλλαγή στην καταληκτική άκρη του χρωμοσώματος 22 στην περιοχή 22q13 ή σε μετάλλαξη στο γονίδιο SHANK3 του χρωμοσώματος 22.

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.



RARE DISEASE DAY®



**Kotsanas
Museum**
*of Ancient Greek
Technology*



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΟΜΟΣΠΟΝΔΙΑ ΣΥΛΛΟΓΩΝ
ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ
ΕΟΣ-ΣΠΑΝΟΠΑ

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