

---

# Δελτίο Τύπου

Πέμπτη 7 Ιουνίου 2012

---

## 1<sup>ο</sup> ΠΑΓΚΟΣΜΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ ΟΙΚΟΓΕΝΟΥΣ ΥΠΕΡΧΟΛΗΣΤΕΡΟΛΑΙΜΙΑΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΦΗΒΟΥΣ 8 - 9 ΙΟΥΝΙΟΥ 2012, ΑΘΗΝΑ (ATHENAEUM INTERCONTINENTAL)

Μεγάλο κίνδυνο εμφάνισης **σοβαρών καρδιαγγειακών νοσημάτων** σε ηλικία **30 - 50 ετών** διατρέχουν τα **παιδιά** και οι **έφηβοι** με **οικογενή υπερχοληστερολαιμία** (Familial Hypercholesterolaemia – FH)! Η πάθηση χαρακτηρίζεται από τους ειδικούς ως «**ύπουλη**», καθώς οι μικροί ασθενείς **δεν εμφανίζουν** ιδιαίτερα **συμπτώματα** ενδεικτικά ύπαρξης **υψηλής χοληστερόλης** στο αίμα τους και, για το λόγο αυτόν, **υποδιαγιγνώσκεται** σε όλο τον κόσμο!

Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία αποτελεί το **συχνότερο κληρονομικό νόσημα** στον ανθρώπινο οργανισμό διεθνώς (1:300 – 1:500 γεννήσεις). Οι πάσχοντες έχουν **πολύ υψηλές τιμές χοληστερόλης** που **δεν οφείλονται** στη **διατροφή**, αλλά σε **παθολογικό γονίδιο**. Τα παιδιά αυτά φέρουν το γονίδιο από την γέννηση και διατρέχουν **60 φορές μεγαλύτερο κίνδυνο** από το γενικό πληθυσμό να αναπτύξουν **σοβαρές καρδιαγγειακές παθήσεις** νωρίς στη μετέπειτα ζωή τους.

Είναι χαρακτηριστικό ότι στις Η.Π.Α. **ένα στα πεντακόσια** (1:500) **νεαρά άτομα** **πάσχει** από τη νόσο, αλλά μόνο το **20%** αυτών **διαγιγνώσκεται πριν** την εμφάνιση κάποιου **σοβαρού καρδιαγγειακού συμβάματος**. Στην **Ελλάδα** γεννιούνται, κατά μέσο όρο, **300 παιδιά** με οικογενή υπερχοληστερολαιμία σε **ετήσια βάση**, γεγονός που καθιστά την **προσπάθεια έγκαιρης ανίχνευσης και θεραπευτικής αντιμετώπισης** της κατάστασης από τη **μικρή παιδική ηλικία επιτακτικό καθήκον** τόσο των **Παιδιάτρων**, όσο και των **Παιδοκαρδιολόγων**.

Στο πλαίσιο αυτό, η **Μονάδα Μεταβολικών Νοσημάτων** της **Α' Παιδιατρικής Κλινικής** του **Πανεπιστημίου Αθηνών**, στο Νοσοκομείο Παιδων «**Αγία Σοφία**», έχοντας συγκεντρώσει την **υψηλότερη βαθμολογία** σε σχέση με τον **αριθμό των υπερχοληστερολαιμικών παιδιών** και την **αποτελεσματικότητα** της **θεραπείας** τους, κατέλαβε την **πρώτη θέση** στο σχετικό **διεθνή διαγωνισμό** για την ανάληψη διοργάνωσης του **1<sup>ου</sup> Παγκοσμίου Συνεδρίου Οικογενούς Υπερχοληστερολαιμίας σε Παιδιά και Εφήβους**, ανάμεσα σε **σαράντα** (40) άλλα ειδικά **Κέντρα** της **Ευρώπης**, των **Η.Π.Α.** και του **Καναδά**. Το Συνέδριο, το οποίο τελεί υπό την **αιγίδα** του **Υπουργείου Υγείας** και **Κοινωνικής Αλληλεγγύης** και της **Ιατρικής Σχολής** του **Πανεπιστημίου Αθηνών**, θα πραγματοποιηθεί στις **8 - 9 Ιουνίου 2012** στην **Αθήνα** (ξενοδοχείο Athenaeum Intercontinental).

Τα παραπάνω τόνισαν σήμερα σε συνέντευξη τύπου, με αφορμή τη διεξαγωγή του Συνεδρίου, ο Καθηγητής Παιδιατρικής του Πανεπιστημίου Αθηνών, Διευθυντής της Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Αγία Σοφία», **κ. Γεώργιος Χρούσος**, η επιστημονική υπεύθυνη της Μονάδας Μεταβολικών Νοσημάτων της Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών, Επίκουρη Καθηγήτρια Παιδιατρικής – Ειδική στα Νοσήματα Μεταβολισμού **κ. Ευρυδίκη Δρογκάρη** και η Πρόεδρος του Ιδρύματος Πασχόντων από Οικογενή Υπερχοληστερολαιμία των Η.Π.Α. **κ. Wenter Blair**.

Όπως ανέφερε ο κ. Χρούσος, η ιδιαίτερα σημαντική αυτή επιστημονική διοργάνωση αποτελεί **επιστημονική «πρωτιά»** για τη χώρα μας, καθώς η **μοναδικότητά** της συνίσταται στην **προσπάθεια έγκαιρης ανίχνευσης και αντιμετώπισης της Οικογενούς Κληρονομικής Υπερχοληστερολαιμίας από τη μικρή παιδική ηλικία**, με σκοπό την **πρόληψη των καρδιαγγειακών νοσημάτων σε νέους ενήλικες**.

Για τους μηχανισμούς γένεσης της νόσου έκανε λόγο η κ. Δρογκάρη, υπογραμμίζοντας ότι το **παθολογικό γονίδιο** της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας μεταβιβάζεται από, τουλάχιστον, **ένα γονέα** σε κάθε πάσχον παιδί. Ο **κύριος τρόπος κληρονομικότητας είναι ο επικρατούντας**, δηλαδή σε **κάθε γενιά υπάρχει τουλάχιστον ένας** ή περισσότεροι άνθρωποι φορείς του γονιδίου. Εξαιτίας αυτής της παθολογικής γενετικής κατάστασης, **δεν παράγεται μια ειδική πρωτεΐνη** η οποία **ρυθμίζει την ημερήσια παραγωγή χοληστερόλης**, με αποτέλεσμα την **υπερπαραγωγή** της από το **ήπαρ**.

Όπως είναι γνωστό, περίπου το **80%** της **ολικής παραγωγής χοληστερόλης** αίματος στον άνθρωπο προέρχεται από το **ήπαρ**. Τα **υψηλά επίπεδα** της **LDL** χοληστερόλης («κακή» χοληστερόλη) προκαλούν **αλλοιώσεις στα αγγεία** των παιδιών και εφήβων και, έτσι, υπάρχει **αυξημένος κίνδυνος** για εμφάνιση καρδιαγγειακών νοσημάτων στις ηλικίες μεταξύ **30-50** ετών. Παράλληλα, εάν σε ένα πάσχον άτομο συνυπάρχουν και **άλλοι παράγοντες κινδύνου** (κάπνισμα, παχυσαρκία, υπέρταση, έλλειψη άσκησης κλπ), ο **κίνδυνος** αυτός πολλαπλασιάζεται.

Παρά το γεγονός ότι στην οικογενή υπερχοληστερολαιμία τα **επίπεδα χοληστερόλης** εμφανίζονται **υψηλά από τη γέννηση** (η **μέτρηση** μπορεί να γίνει και από τον **ομφάλιο λώρο** στην **αίθουσα τοκετού**), **δεν είναι** πολύ **σταθερά**, ιδίως στο **πρώτο έτος** ζωής και στα **μωρά που θηλάζουν**, τα οποία έχουν υψηλότερα επίπεδα χοληστερόλης ακόμη και αν ανήκουν σε υγιή πληθυσμό. Η **πιο σωστή ηλικία** για την **ανίχνευση της νόσου** είναι **μεταξύ 2-3 ετών** σε **όλα τα παιδιά** και, ειδικότερα, σε αυτά που ανήκουν σε **οικογένειες με παράγοντες υψηλού κινδύνου** (π.χ. αν υπάρχει **γονέας με αυξημένη χοληστερόλη** ή/και **μέλη της οικογενείας του** – αδέρφια ή/και γονείς -, ή **στενός συγγενής** που έχει εμφανίσει χοληστερίνη **με ή χωρίς καρδιαγγειακά προβλήματα** σε ηλικία **κάτω των 50 ετών**).

Η **έγκαιρη διάγνωση** είναι **ζωτικής σημασίας** για τον πάσχοντα πληθυσμό, καθώς συμβάλλει α) στην **ανίχνευση και άλλων μελών της οικογενείας** που έχουν το παθολογικό γονίδιο και **δεν το γνωρίζουν**, β) στη **θεραπευτική παρέμβαση** του παιδιού με **ειδική διατροφή, άσκηση** και, αν χρειαστεί, **φαρμακευτική αγωγή μετά την ηλικία των 6 ετών**.

Τα παιδιά που **διαγιγνώσκονται σε μικρή ηλικία** είναι σε **πλεονεκτική θέση**, καθώς εάν, μεν, εμφανίσουν **έναρξη αρτηριοσκληρώσεως** αυτή είναι **αναστρέψιμη**, εάν, δε, χρειαστούν **φαρμακευτική αγωγή** οι **δόσεις** των φαρμάκων στις οποίες **ανταποκρίνονται** είναι **πολύ μικρότερες** από εκείνες των ενηλίκων γονέων τους, ενώ παρουσιάζουν με **ελάχιστη συχνότητα** ήπιες **παρενέργειες**, που είναι και αυτές **αναστρέψιμες**.

Όπως τόνισε η κ. Δρογκάρη, η Μονάδα Μεταβολικών Νοσημάτων τα τελευταία 20 χρόνια καταβάλλει **σοβαρή και συστηματική προσπάθεια ανίχνευσης και θεραπείας παιδιών και εφήβων** με οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Στη Μονάδα, η οποία συνεργάζεται με κορυφαία Πανεπιστημιακά Ερευνητικά Κέντρα διεθνώς, λειτουργούν **ειδικό Ιατρείο για δυσλιπιδαιμίες στα παιδιά**, καθώς και **Εργαστήριο Μοριακής Διάγνωσης Οικογενούς Υπερχοληστερολαιμίας**. Μέχρι σήμερα έχουν ανιχνευτεί περίπου **14.000 παιδιά και έφηβοι**, σε σύνολο **2.814** οικογενειών, τα οποία ακολουθούν **προληπτικά προγράμματα**.

Από την πλευρά της, η κ. Blair αναφέρθηκε τόσο στην **προσωπική και οικογενειακή της «οδύσεια»** ως πάσχουσα από τη νόσο, όσο και στη δημιουργία του **Ιδρύματος Πασχόντων από Οικογενή Υπερχοληστερολαιμία των Η.Π.Α.** τον περασμένο Νοέμβριο. Η κ. Blair περιέγραψε με **ιδιαίτερη γλαφυρότητα** την **περιπέτεια υγείας** που βίωσε τα προηγούμενα χρόνια.

Συγκεκριμένα, αφού παρουσίασε **συμπτώματα εμφράγματος** του μυοκαρδίου, το οποίο λόγο έλειψε να αποβεί **μοιραίο για τη ζωή της**, οδηγήθηκε στο **Αιμοδυναμικό Εργαστήριο** για **καθετηριασμό** και, στη συνέχεια, στην **επείγουσα τοποθέτηση πέντε (5) stent**, τα οποία σε ένα χρόνο έγιναν **έξι (6)**. «Η ιστορία μου, όμως, δεν αφορά τον κίνδυνο που βίωσα», τόνισε η κ. Blair, «αλλά την αξία που έχει το ότι βρίσκομαι εδώ ζωντανή! Αυτός είναι και ο λόγος, σε συνδυασμό με τη λατρεία που τρέφω στα παιδιά, για την προσπάθεια που καταβάλλουμε εναντίον της FH».

Αναφερόμενη στη δημιουργία του Ιδρύματος, η κ. Blair υπογράμμισε ότι αποτελεί **καρπό της δικής της προσπάθειας** και άλλων τεσσάρων (4) ατόμων και **αποσκοπεί** στην **παροχή ουσιαστικής υποστήριξης και φροντίδας** στους ασθενείς με FH. Στους σκοπούς του Ιδρύματος περιλαμβάνονται:

- Η **καλύτερη κατανόηση** του προβλήματος της FH στην ιατρική κοινότητα
- Η **ευαισθητοποίηση των πασχόντων**, οι οποίοι σήμερα δε γνωρίζουν επαρκώς το πρόβλημα και υποδιαγιγνώσκονται
- Η **δημιουργία Μητρώου Ασθενών**, σε συνεργασία με κλινικούς ερευνητές και όλους τους εμπλεκόμενους στο θέμα

Οι δράσεις αυτές πιστεύεται ότι **θα βοηθήσουν σημαντικά** τους ασθενείς με οικογενή υπερχοληστερολαιμία και τις οικογένειές τους να κατανοήσουν καλύτερα και, συνεπώς, να **αντιμετωπίσουν σωστότερα** το πρόβλημά τους. Παράλληλα, ελπίζουμε ότι θα δώσουν **μεγάλη ώθηση** στην **εξεύρεση νέων θεραπευτικών δυνατοτήτων**, τόσο σε ό,τι αφορά την **έρευνα**, όσο και την **κλινική πράξη**.