



# ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΑ ΕΝΩΣΗ ΑΜΦΙΒΛΗΣΤΡΟΕΙΔΟΠΑΘΩΝ (Π.Ε.Α.) HELLENIC RETINA SOCIETY (H.R.S.)

(εκφυλιστικών κληρονομικών παθήσεων του αμφιβληστροειδή χιτώνα της  
ωχράς κηλίδας και του οπτικού νεύρου) Α.Φ.Μ. 099076529-ΔΟΥ ΚΑΛΛΙΘΕΑΣ

Έτος Ιδρύσεως 1989

**34 ΧΡΟΝΙΑ**

1989 - 2023

Υπ' αριθμ. 7/2016 διαταγή του Ειρηνοδικείου Καλλιθέας, περί τροποποίησης της αριθμ. 915/1989 απόφαση αναγνώρισης του Πρωτοδικείου Αθηνών, η οποία καταχωρήθηκε με αυξ. αριθ. 17295 στις 26/7/2016 στο βιβλίο Σωματείων του Πρωτοδικείου Αθηνών, εγκρίθηκε το νέο Καταστατικό της Πανελληνίας Ένωσης Αμφιβληστροειδοπαθών.

Ειδική πιστοποίηση της Π.Ε.Α. ( ΝΠΙΔ-ΜΚΧ), ως φορέα παροχής υπηρεσιών Κοινωνικής Φροντίδας σύμφωνα με την αρ.118924-περ.3 α.) Υ.Α. (ΦΕΚ 6963 τ Β'/30-12-2022) με ισχύ για 4 έτη.

**Αγώνας για την Πρόληψη της Τυφλότητας. Ατενίζοντας το Μέλλον με Αισιοδοξία.**

## ΔΕΛΤΙΟ ΤΥΠΟΥ

### ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΑΣ ΕΝΩΣΗΣ ΑΜΦΙΒΛΗΣΤΡΟΕΙΔΟΠΑΘΩΝ

#### ΕΟΡΤΑΣΜΟΣ ΠΑΓΚΟΣΜΙΑΣ ΗΜΕΡΑΣ ΑΜΦΙΒΛΗΣΤΡΟΕΙΔΟΥΣ

**30 ΣΕΠΤΕΜΒΡΙΟΥ 2023**

***Πρόσκληση σε δράση για την ανάπτυξη της Γενετικής Διάγνωσης/Ταυτοποίησης ως Πρότυπο Φροντίδας για άτομα που ζουν με Κληρονομικές - Εκφυλιστικές Παθήσεις του Αμφιβληστροειδούς Χιτώνα και της Ωχράς Κηλίδας (Inherited Retinal Dystrophys - IRDs).***

Στην Παγκόσμια Ημέρα Αμφιβληστροειδούς που είναι στις 30 Σεπτεμβρίου 2023, η Retina International και οι φορείς μέλη της, όπως η Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών (Π.Ε.Α.) που εκπροσωπούν άτομα που πάσχουν από Κληρονομικές - Εκφυλιστικές Παθήσεις του Αμφιβληστροειδούς Χιτώνα και της Ωχράς Κηλίδας και οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης ζητούν την εφαρμογή της Γενετικής Διάγνωσης και Ταυτοποίησης ως πρότυπο φροντίδας για όλους όσους επηρεάζονται από αυτές τις πολύπλοκες καταστάσεις της όρασης τους.

Υπάρχουν πάνω από 300 διαφορετικά γονίδια υπεύθυνα για τις παθήσεις IRDs, που προκαλούν διαφορετικούς τύπους παθήσεων, όπου πολλές από αυτές ταξινομούνται ως εξαιρετικά σπάνιες με υψηλή ανεκπλήρωτη ιατρική ανάγκη. Η ετερογένεια αυτών των συνθηκών καθιστά τις ανάγκες των ασθενών που πάσχουν από IRDs πολύ συγκεκριμένες.

Οι Εκφυλιστικές Παθήσεις του Αμφιβληστροειδούς Χιτώνα και της Ωχράς Κηλίδας είναι ενεργεία καταστάσεις και ενώ εμφανίζονται εξελίξεις για σύγχρονες θεραπείες, το διάστημα που μεσολαβεί έως την έγκριση – αναγνώριση αυτών, μπορεί να οδηγήσει στη λήψη μέτρων

από τούς ασθενείς, ώστε να λάβουν τεκμηριωμένες αποφάσεις για τη ζωή τους. Επομένως, η διενέργεια εξετάσεων γενετικής διάγνωσης για γενετική ταυτοποίηση της νόσου στους ασθενείς, είναι ένα κρίσιμο στοιχείο για την προώθηση αυτής της παγκόσμιας δράσης.

### **Η σημασία της γενετικής διάγνωσης:**

- Ο γενετικός έλεγχος και η παροχή γενετικής συμβουλευτικής, μπορούν να οδηγήσουν σε μεγαλύτερη κατανόηση των μοντέλων κληρονομικότητας της κάθε πάθησης από τους ασθενείς που διαβιούν με τις νόσους αυτές και τις οικογένειές τους
- Η γενετική διάγνωση είναι απαραίτητη προϋπόθεση για τα άτομα που ζουν με IRD, ώστε να ληφθούν υπόψη για ένταξη σε ερευνητικά προγράμματα και κλινικές μελέτες.

Επί του παρόντος, η διενέργεια γενετικής διάγνωσης και η λήψη υπηρεσιών συμβουλευτικής είναι μια μακρά και δύσκολη διαδικασία καθώς:

- Πολλοί ασθενείς δεν παραπέμπονται για γενετικές υπηρεσίες από ιατρούς και επαγγελματίες υγείας
- Πολλοί ασθενείς δεν έχουν ισότιμη πρόσβαση σε υπηρεσίες βέλτιστων πρακτικών διενέργειας γενετικών εξετάσεων για ταυτοποίηση της IRD από την οποία πάσχουν.

Η Retina International (RI) αντιμετωπίζει αυτές τις προκλήσεις μέσω της δέσμευσης με τους Συλλόγους μέλη της σε παγκόσμιο επίπεδο.

Μέλη που αντιπροσωπεύουν 16 χώρες έχουν σχεδιάσει ένα σύνολο καθολικών δεικτών, που επιτρέπουν τη συνεπή και ευθυγραμμισμένη ανάπτυξη στρατηγικών στόχων και επιλογών, υπερασπίζοντας την εφαρμογή τους σε εθνικό, περιφερειακό και παγκόσμιο επίπεδο:

Οι προτεινόμενοι δείκτες μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως εργαλείο αξιολόγησης, για να βοηθήσουν και να υποστηρίξουν τις τοπικές προσπάθειες.

Ο κ. Franz Badura, πρόεδρος του Διοικητικού Συμβουλίου της RI, δήλωσε: «Οι δείκτες αυτοί έχουν δημιουργηθεί από ασθενείς, είναι απαραίτητοι για την ενδυνάμωση της κοινότητας των αμφιβληστροειδοπαθών γενικά, επιτρέποντας σε όλους τους ενδιαφερόμενους να ενεργούν σε παγκόσμιο και εθνικό επίπεδο για να διασφαλίσουν ότι οι ειδικές ανάγκες των ατόμων που πάσχουν από IRDs λαμβάνονται υπόψη από όλους τους υπεύθυνους χάραξης πολιτικών υγείας και λήψης αποφάσεων».

«Αυτοί οι δείκτες που διαμόρφωσε η Retina International, παρέχουν ένα ουσιαστικό εργαλείο για την αποτελεσματική δικτύωση της κοινότητας των ασθενών που πάσχουν από IRDs, με ειδικούς επιστήμονες πέρα από τον χώρο των παθήσεων αυτών, όπως είναι τα Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης και οργανώσεις ασθενών με παρόμοιες ανάγκες.

Έτσι, επιτυγχάνεται η προώθηση περαιτέρω δημιουργίας και χρήσης δεδομένων, της έρευνας και ανάπτυξης κλινικών δοκιμών και της δημιουργίας αποδεικτικών στοιχείων για προηγμένες θεραπείες που καλύπτουν ανεκπλήρωτες ανάγκες και ενισχύουν την παροχή φροντίδας», αναφέρει η Διευθύντρια Πολιτικής RI, Δρ. Petia Stratieva και συνεχίζει τονίζοντας ότι: «Η RI καλεί όλους τους φορείς που ανήκουν στην Κοινότητα της Προαγωγής της Υγείας της Όρασης και του Οφθαλμού να ενώσουν τις προσπάθειες τους με τους συλλόγους των ασθενών για να προωθηθεί η εκπαίδευση και η ευαισθητοποίηση στις γενετικές διαγνωστικές εξετάσεις για την ταυτοποίηση των παθήσεων IRD και την ισότιμη πρόσβαση σε αυτές» .

Η RI εργάζεται για να διασφαλίσει στους ασθενείς που πάσχουν από παθήσεις του αμφιβληστροειδούς, να έχουν πρόσβαση στην πληροφόρηση που θα τους βοηθήσει να λάβουν ενημερωμένες αποφάσεις σχετικά με τις επιλογές θεραπείας τους και μάλιστα τη συμμετοχή τους σε κλινικές δοκιμές.

Για εκατομμύρια ανθρώπους, η απώλεια όρασης που επέρχεται από κληρονομικά–εκφυλιστικά νοσήματα του αμφιβληστροειδή επηρεάζει την ανεξαρτησία και την ποιότητα ζωής, οδηγώντας συχνά σε δυσκολίες σχετικά με συνήθης εργασίες γύρω από το σπίτι, προκαλεί άγχος για την τρέχουσα και μελλοντική απασχόληση, δημιουργεί αβεβαιότητα στις προσωπικές σχέσεις, δυσκολίες στην κινητικότητα και απομόνωση.

Η Παγκόσμια Εβδομάδα Αμφιβληστροειδούς του έτους 2023 (25–30 Σεπτεμβρίου 2023) έχει καθοριστεί ως ένα χρονικό σημείο για την παγκόσμια ενότητα εμπλεκομένων, που αποτελείται από ασθενείς, κλινικούς γιατρούς, ερευνητές, διοικητικούς και νομοθετικούς παράγοντες, ώστε να εργασθούν όλοι μαζί για να κάνουν την διαφορά –**μια διαφορά η οποία θα γίνει αισθητή σε παγκόσμιο επίπεδο για την επιτάχυνση του ρυθμού της ιατρικής, χειρουργικής και τεχνολογικής προόδου προς ένα φωτεινό μέλλον που μπορούμε να μοιραστούμε και να «οικοδομήσουμε ξανά καλύτερα όλοι».**

**Η Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών (Π.Ε.Α.)** εκπροσωπεί τους ασθενείς στην Ελλάδα και περισσότερες πληροφορίες για την Παγκόσμια Εβδομάδα καθώς και επιστημονικά νέα για τις παθήσεις που εκπροσωπεί βρίσκονται αναρτημένα στην ιστοσελίδα: [www.retina.gr](http://www.retina.gr), e-mail: [pea@retina.gr](mailto:pea@retina.gr)

**Το Δ.Σ. της Πανελληνίας Ένωσης Αμφιβληστροειδοπαθών (Π.Ε.Α.)**