



**ΕΙΣΑΙ ΜΟΝΑΔΙΚΟΣ...! ΕΙΣΑΙ ΣΠΑΝΙΟΣ...!
ΚΟΙΝΗ ΔΡΑΣΗ: «ΩΡΙΩΝ»**



**«Σπάνια ζωή και έκφραση –
Μοναδικά ιστορικά αρχιτεκτονικά
και φυσικά μνημεία της Ελλάδας
σε μικρογραφία»**

- 2026 -



ΕΟΣ - ΣΠΑΝΟΠΑ

ΜΟΥΣΕΙΟ

“Η ΕΛΛΑΔΑ ΣΕ ΜΙΚΡΟΓΡΑΦΙΑ”

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.

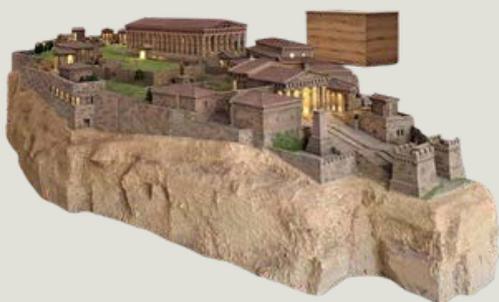


Βασικοί σκοποί και άξονες δράσης της Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ. είναι:

- 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.

ΜΟΥΣΕΙΟ

“Η ΕΛΛΑΔΑ ΣΕ ΜΙΚΡΟΓΡΑΦΙΑ”



Πρόκειται για ένα διαδραστικό μουσείο νέας γενιάς με μακέτες σε κλίμακα 1:50 των πιο διάσημων ελληνικών μνημείων. Η περιήγηση στο μουσείο είναι μια πραγματική περιπέτεια! Σε αυτό, οι επισκέπτες μπορούν να ανακαλύψουν την ιστορία των αρχαίων πόλεων της Μεσσήνης, της Κορίνθου και της Ολυμπίας, να θαυμάσουν αριστουργήματα της αρχαίας ελληνικής αρχιτεκτονικής και να επισκεφθούν τα νησιά της Ρόδου, της Κέρκυρας, της Σαντορίνης και της Κρήτης. Στο μουσείο αυτό, εκτίθενται σε μακέτες δύο εκ των Επτά Θαυμάτων του Αρχαίου Κόσμου καθώς και όλων τους τόπων παγκόσμιας πολιτιστικής κληρονομιάς της UNESCO στην Ελλάδα. Ακόμη, με την βοήθεια της τεχνολογίας, δίνεται η δυνατότητα στον επισκέπτη να περιηγηθεί στην Αρχαία Ελλάδα μέσα από μια εντυπωσιακή εμπειρία εικονικής πραγματικότητας (VR).

Δράση ΩΡΙΩΝ
2026



Στο πλαίσιο του εορτασμού της Ημέρας Σπανίων Παθήσεων (28-2-2026), 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 προβάλουν 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
- Πανελλήνιος Σύλλογος Ασθενών με Ανοσοανεπάρκειες «ΓΑΛΗΝΟΣ» - Μέλος

Η δράση «ΩΡΙΩΝ» για το 2026 έχει ως κεντρικό μήνυμα «Σπάνια ζωή και έκφραση – Μοναδικά ιστορικά αρχιτεκτονικά και φυσικά μνημεία της Ελλάδας σε μικρογραφία».

Για την υλοποίηση της δράσης για το έτος 2026, επιλέχθηκε η συνεργασία με Μουσείο «Η Ελλάδα σε Μικρογραφία», που θα συνδέει κάποιο σπάνιο νόσημα – πάθηση με ένα μοναδικό ιστορικό, αρχιτεκτονικό/φυσικό μνημείο της Ελλάδος, τονίζοντας το μεγαλείο της ελληνικής φύσης, της ιστορίας, της αρχιτεκτονικής και της τέχνης που διαμόρφωσε το ελληνικό πνεύμα στην πορεία των αιώνων.

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 επίλυσή τους.



Όπως οι εφευρέσεις της αρχαίας ελληνικής τεχνολογίας αναδεικνύουν τη 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. –ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.)

Ο Πρόεδρος

Η Γεν. Γραμματέας

Ευστράτιος Χατζηχαράλαμπος

Καίτη Αντωνοπούλου

Δράση ΩΡΙΩΝ
2026



Ο Κολοσσός της Ρόδου

Ο Κολοσσός της Ρόδου ήταν ένα άγαλμα του Έλληνα θεού Ήλιου, ανεγερμένο στις αρχές του 3ου αιώνα π.Χ. (292-280 π.Χ.) προς τιμήν της νίκης επί του Αντίγονου από τον μονάρχη Δημήτριο Πολιορκητή. Ήταν ένα από τα Επτά Θαύματα του Αρχαίου Κόσμου. Ο σχεδιασμός και η κατασκευή του Κολοσσού της Ρόδου έγινε από τον Χάρη, γλύπτη μαθητή του περίφημου Λύσιππου. Το άγαλμα είχε ύψος 33 μέτρα, καθιστώντας το το ψηλότερο άγαλμα της αρχαιότητας. Ο Κολοσσός παρέμεινε όρθιος μόνο για 54 χρόνια, μέχρι το 226 π.Χ., όταν καταστράφηκε από σεισμό στο νησί της Ρόδου.

Σύνδρομο Φέλαν - Μακ Ντέρμιντ - Phelan - McDermid Syndrome

(*orphan code: 48652 & ICD-10: Q93.5*)

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.





Ολύμπιον, Ναός του Ολυμπίου Διός

Το Ολύμπιον ή Ναός του Ολυμπίου Διός (Αθήνα) είναι ο μεγαλύτερος ναός της Αρχαίας Ελλάδας που χτιζόταν απο τον 6ο αιώνα π.Χ έως τον 2ο αιώνα Μ.χ.

Η ανέγερση του ναού ξεκίνησε την περίοδο της τυραννίας του Πεισίστρατου το 515 π.Χ και η κατασκευή του ολοκληρώθηκε 650 χρόνια αργότερα υπό τον αρχαίο Ρωμαίο αυτοκράτορα Αδριανό. Ο ναός υπέστη σοβαρες ζημιές κατά την εισβολή των Ερούλων το 267 Μ.Χ και δεν αναστηλωθηκε ποτε.

Το μήκος του ναου είναι 96 μέτρα και η ανατολική και δυτική του πρόσοψη έχουν μήκος 40 μέτρα. Διέθετε 104 κορινθιακούς κίονες 17 μέτρων το καθένα, ωστόσο μόνο 15 από αυτές παραμένουν όρθιες μέχρι σήμερα. Η δέκατη έκτη στήλη έπεσε στο έδαφος κατά τον σεισμό του 1852 όπου παραμένει μέχρι σήμερα.

Σύνδρομο Bardet-Biedl

(*orphacode: 110 & ICD-10: Q87.8*)

Το σύνδρομο Bardet-Biedl (BBS) είναι μια νόσος των κροσσών με πολυσυστηματική συμμετοχή. Ο επιπολασμός, στην Ευρώπη υπολογίζεται μεταξύ 1/125. 000 και 1/175. 000. Το σύνδρομο αυτό χαρακτηρίζεται από έναν συνδυασμό κλινικών συμπτωμάτων: παχυσαρκία, μελαχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, μετα-αξονική πολυδακτυλία, σύνδρομο πολυκυστικών νεφρών, υπογοναδισμό και μαθησιακές δυσκολίες, πολλές από τις οποίες εμφανίζονται αρκετά χρόνια μετά την έναρξη της νόσου. Οι κλινικές εκδηλώσεις ποικίλλουν, αλλά οι περισσότεροι ασθενείς εκδηλώνουν την πλειονότητα των κλινικών συμπτωμάτων κατά τη διάρκεια της νόσου.

Η μελαχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια είναι το μόνο σταθερό κλινικό σύμπτωμα μετά την παιδική ηλικία. Το BBS μπορεί επίσης να συνδέεται με διάφορες άλλες εκδηλώσεις όπως ο σακχαρώδης διαβήτης, η υπέρταση, η συγγενής καρδιοπάθεια και η νόσος Hirschsprung. Το ευρύ κλινικό φάσμα που παρατηρείται στο BBS συνδέεται με σημαντική γενετική ετερογένεια.



Ανάκτορο της Κνωσού

Το Ανάκτορο της Κνωσού στην Κρήτη αποτελεί σημαντικό μνημείο του Μινωικού πολιτισμού. Η περιοχή κατοικείται από τη Νεολιθική εποχή (γύρω στο 7000 π.Χ.). Το πρώτο παλάτι χτίστηκε περίπου το 1900 π.Χ., πάνω σε παλαιότερους οικισμούς. Αυτό το πρώτο ανάκτορο καταστράφηκε γύρω στο 1700 π.Χ., λόγω σεισμού.

Στη θέση του ανεγέρθηκε ένα δεύτερο ανάκτορο, που γνώρισε την ακμή του μεταξύ 1700 και 1450 π.Χ. Το παλάτι περιλάμβανε πλήθος δωματίων, διαδρόμων, σκάλες και ακόμα και ένα υδραυλικό σύστημα, δείχνοντας το υψηλό επίπεδο τεχνικών γνώσεων των Μινωιτών. Χρησίμευε ως κατοικία των ηγεμόνων της Κνωσού.

Σύμφωνα με τη μυθολογία, στους λαβύρινθους του παλατιού ζούσε ο Μινώταυρος, μισός άνθρωπος και μισός ταύρος, ο οποίος τελικά νικήθηκε από τον ήρωα Θησέα. Ο αρχιτέκτονας του παλατιού και του λαβύρινθου ήταν ο μυθικός Δαίδαλος, ένας από τους μεγαλύτερους μηχανικούς της αρχαιότητας.

Στα μέσα του 15ου αιώνα π.Χ., το ανάκτορο καταστράφηκε ξανά, είτε λόγω εισβολής των Αχαιών, είτε εξαιτίας ενός ισχυρού σεισμού. Παρά τις καταστροφές, το ανάκτορο συνέχισε να χρησιμοποιείται, αλλά δεν επανήλθε ποτέ ως κεντρική κατοικία, με την τελική παρακμή να σημειώνεται γύρω στο 1375 π.Χ.

Η αρχαιολογική έρευνα στο Παλάτι της Κνωσού ξεκίνησε στις αρχές του 20ού αιώνα υπό την καθοδήγηση του Βρετανού αρχαιολόγου Άρθουρ Έβανς.

Σύνδρομο Noonan (Noonan syndrom)

(*orpha*code: 648 & ICD-10: Q87.1)

Μια σπάνια, εξαιρετικά μεταβλητή, πολυσυστηματική διαταραχή που χαρακτηρίζεται κυρίως από βραχύ ανάστημα, ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του προσώπου, συγγενείς καρδιοπάθειες, μυοκαρδιοπάθεια και αυξημένο κίνδυνο ανάπτυξης όγκων στην παιδική ηλικία.

Η συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Noonan (NS) στις γεννήσεις εκτιμάται μεταξύ 1/1000 και 1/2500.



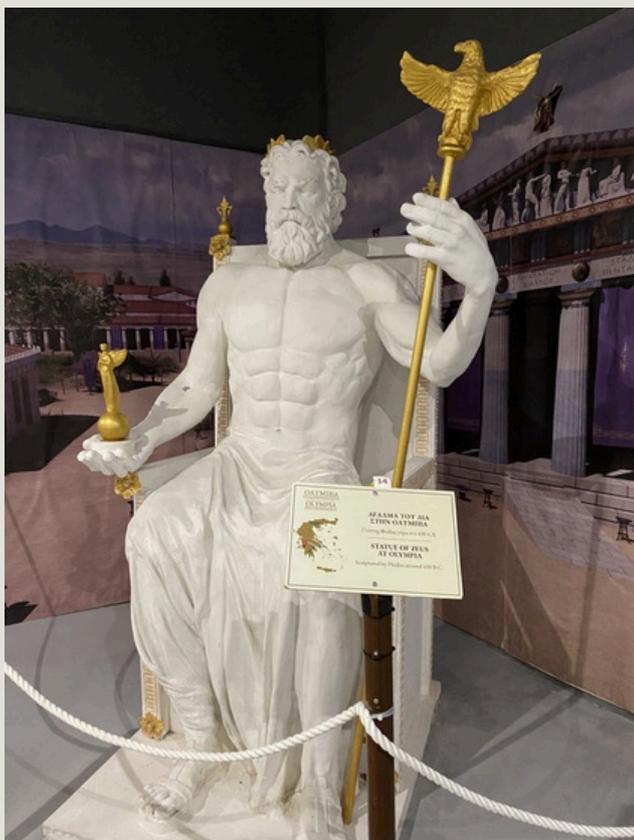
Ναός του Ποσειδώνα, Σούνιο

Ο Ναός του Ποσειδώνα στο ακρωτήριο Σούνιο είναι αφιερωμένος στον θεό της θάλασσας. Χτίστηκε περίπου μεταξύ 444–440 π.Χ., κατά την περίοδο του Περικλή. Η τοποθεσία του ήταν στρατηγικής σημασίας, καθώς το ακρωτήριο Σούνιο αποτελούσε σημείο ελέγχου της εισόδου στο λιμάνι της Αθήνας και ήταν κρίσιμο για τον αθηναϊκό στόλο. Ο ναός είναι κατασκευασμένος σε δωρικό ρυθμό, με 6 κίονες στην πρόσοψη και 13 στα πλάγια, συνολικά 34. Σύμφωνα με τον μύθο, ο Αθηναίος βασιλιάς Αιγέας έπεσε από έναν γκρεμό κοντά στον ναό στη θάλασσα, πιστεύοντας ότι ο γιος του, Θησέας, είχε σκοτωθεί, γεγονός που καθιστά την περιοχή σύμβολο τόσο της τραγωδίας όσο και του θάρρους.

Συστηματική Σκληροδερμία (Συστηματικό Σκληρόδερμα) (*orpha*code: 801)

Η Συστηματική Σκληροδερμία (Σκληρόδερμα) είναι ένα σπάνιο, χρόνια, αυτοάνοσο ρευματικό νόσημα, που χαρακτηρίζεται από αγγειακή δυσλειτουργία, φλεγμονή και προοδευτική ίνωση. Η νόσος μπορεί να προσβάλει το δέρμα καθώς και ζωτικά εσωτερικά όργανα, όπως τους πνεύμονες, την καρδιά, τους νεφρούς και το γαστρεντερικό σύστημα, επηρεάζοντας σημαντικά τη λειτουργικότητα και την ποιότητα ζωής των πασχόντων. Απαιτεί έγκαιρη διάγνωση, συστηματική ιατρική παρακολούθηση και πολυεπιστημονική φροντίδα.

Ο επιπολασμός εκτιμάται περίπου σε 1-9/100.000 για το εντοπισμένο σκληρόδερμα και σε 1/6.500 ενήλικες για τη συστηματική σκλήρυνση. Προσβάλλονται κυρίως οι γυναίκες (αναλογία φύλου Γ/Α περίπου 4:1).



Άγαλμα του Δία, Ολυμπία

Το Άγαλμα του Δία στην Ολυμπία ήταν ένα από τα Επτά Θαύματα της Αρχαιότητας και αποτελεί ένα από τα πιο μεγαλοπρεπή και διάσημα αγάλματα της αρχαίας εποχής. Ήταν τοποθετημένο στον ναό του Δία στην Ολυμπία. Το άγαλμα δημιουργήθηκε από τον εξαιρετικό Έλληνα γλύπτη Φειδία, γύρω στο 435 π.Χ. Ο Φειδίας χρειάστηκε 8 χρόνια για να δημιουργήσει το άγαλμα. Ήταν φτιαγμένο από χρυσό και ελεφαντόδοντο, σε χρυσελεφάντινο ρυθμό. Το ύψος του αγάλματος ήταν περίπου 13 μέτρα, ενώ ο θρόνος του Δία ήταν διακοσμημένος με σκαλισμάτα, πολύτιμους λίθους και έβανο. Το άγαλμα αποτελούσε σύμβολο της υπέρτατης θεότητας του αρχαίου ελληνικού πανθέου. Τον 4ο αιώνα μ.Χ., το άγαλμα μεταφέρθηκε στην Κωνσταντινούπολη με εντολή του Ρωμαίου αυτοκράτορα Θεοδοσίου Β'. Το 462 μ.Χ., το άγαλμα καταστράφηκε κατά τη διάρκεια πυρκαγιάς στο παλάτι του Λαύσου στην Κωνσταντινούπολη.

Σύνδρομο ελλείμματος 1p36

(*orphanocode: 1606 & ICD-10: Q93.5*)

Το σύνδρομο ελλείμματος 1p36 θεωρείται ένα από τα πιο κοινά σύνδρομα υποτελομερικού μικροελλείμματος και έχει επίπτωση ~1 στις 5000 γεννήσεις ζωντανών γεννήσεων, ενώ αντίστοιχα ο «καθαρός» μικροδιπλασιασμός 1p36 δεν έχει αναφερθεί μέχρι στιγμής.

Οι ασθενείς που παραπέμφθηκαν για γενετική αξιολόγηση εμφάνιζαν Αναπτυξιακή Καθυστέρηση, Νοητική Καθυστέρηση και διακριτά δυσμορφικά χαρακτηριστικά. Όλοι είχαν ένα ευρύ φαινοτυπικό φάσμα. Σε όλες τις περιπτώσεις οι προηγούμενοι τυπικοί καρυότυποι ήταν αρνητικοί.

Η ανάλυση Array-CGH αποκάλυψε ασθενείς με διάμεσο μικροέλλειμμα 1p36 και δύο ασθενείς με de novo αμοιβαίο διπλασιασμό διαφορετικών μεγεθών. Αυτές ήταν οι πρώτες αναφερόμενες «καθαρές» περιπτώσεις μικροδιπλασιασμού 1p36. Λίγοι από τους ασθενείς που πάσχουν από το σύνδρομο μικροελλείμματος 1p36 βρέθηκαν επίσης να έχουν επιπλέον παθογενετικές ανωμαλίες. Τα ευρήματα del 3q27.1; del 4q21.22-q22.1; del 16p13.3; dup 21q21.2-q21.3; del Xp22.12, ενδέχεται να συμβάλλουν στον σοβαρό φαινότυπο των ασθενών, ενεργώντας ως πρόσθετοι τροποποιητές των κλινικών εκδηλώσεων.

Εξετάζουμε και συγκρίνουμε τα κλινικά ευρήματα και τα ευρήματα της σειράς CGH των ασθενών με προαναφερθείσες περιπτώσεις, με στόχο να οριοθετήσουμε με σαφήνεια πιο ακριβείς συσχετίσεις γονότυπου-φαινοτύπου για το σύνδρομο 1p36.



Ναός της Αφαίας, Αίγινα

Ο πρώτος ναός χτίστηκε περίπου το 570 π.Χ. από ασβεστόλιθο, αλλά καταστράφηκε από πυρκαγιά γύρω στο 510 π.Χ..

Στη θέση του ανεγέρθηκε ο δεύτερος και σημερινός ναός, κατασκευασμένος από μάρμαρο γύρω στο 500 π.Χ., την εποχή που η Αίγινα αναπτυσσόταν ως ισχυρή ναυτική δύναμη.

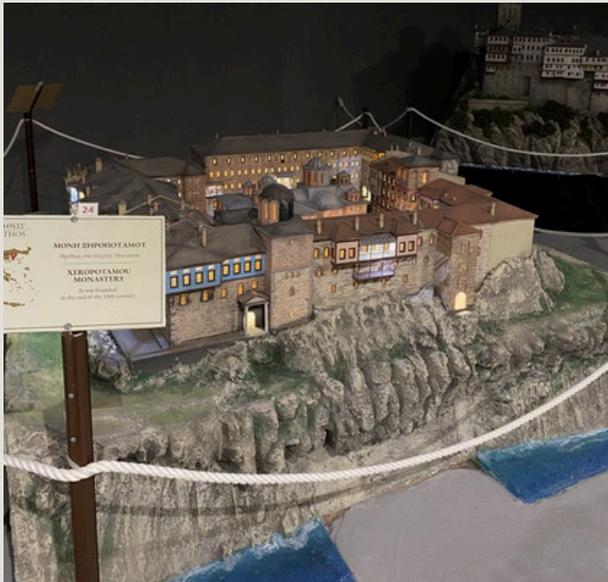
Κατά τη περίοδο της Ρωμαϊκής Αυτοκρατορίας, ο ναός συνέχισε να λειτουργεί, αν και η σημασία του μειώθηκε σταδιακά. Με την επικράτηση του Χριστιανισμού, εγκαταλείφθηκε και τα οικοδομικά του υλικά χρησιμοποιήθηκαν σε άλλα κτίρια.

Ρετινοβλάστωμα (Retinoblastoma)

(orphaocode: 790 & ICD-10: C69.2)

Μια σπάνια οφθαλμική νόσος που αντιπροσωπεύει την πιο συχνή ενδοφθάλμια κακοήθεια στα παιδιά. Είναι μια απειλητική για τη ζωή νεοπλασία αλλά είναι δυνητικά ιάσιμη και μπορεί να είναι κληρονομική ή μη κληρονομική, μονομερής ή αμφοτερόπλευρη.

Το ρετινοβλάστωμα (RB) έχει συχνότητα εμφάνισης περίπου 1/15-20.000 στην Ευρώπη.



Μονή Ξηροποτάμου (Αθως)

Η Μονή Ξηροποτάμου (Αθως) ιδρύθηκε από τον μοναχό Παύλο Ξυροποταμίνη τον 10ο αιώνα. Σύμφωνα με άλλη εκδοχή, το όνομα του μοναστηριού προέρχεται από τις ελληνικές λέξεις «ξηρός» και «ποτάμι», δηλαδή «ξηρό ποτάμι». Κατά τη βυζαντινή περίοδο, το μοναστήρι έλαβε σημαντικές δωρεές και στήριξη από μέλη της αυτοκρατορικής οικογένειας, όπως οι αυτοκράτορες Ρωμανός Α΄ Λεκαπηνός και Κωνσταντίνος Θ΄. Την εποχή αυτή, το μοναστήρι διακρινόταν για τον πλούτο και την επιρροή του.

Η μονή φιλοξενεί πολλά πολύτιμα κειμήλια, ανάμεσά τους τεμάχιο του Τιμίου Σταυρού και εικόνες που αποδίδονται στον Άγιο Λουκά.

Σύνδρομο NARP: Σύνδρομο νευρογενούς μυϊκής αδυναμίας-αταξίας-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδίτιδας (NARP syndrome: Neurogenic muscle weakness-ataxia-retinitis pigmentosa syndrome)

(orphanocode: 644 & ICD-10: E88.8)

Το σύνδρομο NARP (Νευροπάθεια, Αταξία και Μελαγχρωστική Αμφιβληστροειδοπάθεια) χαρακτηρίζεται από μεγάλη φαινοτυπική μεταβλητότητα και συνήθως εκδηλώνεται σαφώς στη νεαρή ενήλικη ζωή. Οι εκδηλώσεις στην πρώιμη παιδική ηλικία συχνά περιγράφουν μαθησιακές δυσκολίες, αναπτυξιακή καθυστέρηση και αταξία, ενώ τα οφθαλμικά σημεία, η εγγύς νευρογενής μυϊκή αδυναμία με αισθητηριακή νευροπάθεια, συνήθως αναπτύσσονται στη δεύτερη δεκαετία της ζωής. Οι οφθαλμικές εκδηλώσεις είναι μεταβλητές και κυμαίνονται από πρώιμη αμφιβληστροειδοπάθεια που εμφανίζει εικόνα στιγμάτων «αλατοπίπερου» έως μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, βραδυκαρδία στις κόρες, νυσταγμό, οφθαλμοπληγία, νυχτερινή τύφλωση και απώλεια οπτικού πεδίου. Αλλα χαρακτηριστικά μπορεί να περιλαμβάνουν βραχύ ανάστημα, επιληπτικές κρίσεις, ατροφία της κορτικοκωτιαίας οδού, κατάθλιψη, άνοια, άπνοια ύπνου, απώλεια ακοής ή καρδιακές αρρυθμίες.

Η διαχείριση και η θεραπεία είναι μόνο υποστηρικτική και μπορεί να περιλαμβάνουν όξινο ανθρακικό νάτριο ή κιτρικό νάτριο για οξεία επιδείνωση της οξέωσης, αντιοξειδωτική θεραπεία, θεραπεία επιληπτικών κρίσεων με κατάλληλα αντισπασμωδικά, θεραπεία δυστονίας. Οι πάσχοντες χρειάζονται ψυχολογική υποστήριξη και θα πρέπει να παρακολουθούνται περιοδικά από νευρολόγους, οφθαλμιάτρους και καρδιολόγους για την παρακολούθηση της εξέλιξης της νόσου.

Η παγκόσμια επικράτηση είναι άγνωστη, αλλά μπορεί να εκτιμηθεί σε 0,8-1/100.000.



Καθεδρικός Ναός του Αγίου Ανδρέα, Πάτρα

Ο Καθεδρικός Ναός του Αγίου Ανδρέα στην Πάτρα είναι αφιερωμένος στον Απόστολο Ανδρέα τον Πρωτόκλητο, πολιούχο της πόλης. Ο Απόστολος Ανδρέας κήρυξε στην Πάτρα και σταυρώθηκε εκεί γύρω στο 60 μ.Χ. Ο τόπος του μαρτυρίου του θεωρήθηκε ιερός και στη θέση αυτή χτίστηκε ναός τον 5ο αιώνα, ο οποίος καταστράφηκε τον 11ο αιώνα. Ο νέος ναός ανεγέρθηκε τον 13ο αιώνα και χρησιμοποιήθηκε μέχρι το 1843, όταν καταστράφηκε από σεισμό.

Η κατασκευή του σύγχρονου Καθεδρικού Ναού του Αγίου Ανδρέα ξεκίνησε το 1908 βάσει σχεδίου του αρχιτέκτονα Αναστάσιου Μεταξά και ολοκληρώθηκε το 1974. Στον καθεδρικό ναό φυλάσσονται ιερά κειμήλια, όπως το κεφάλι του Αγίου Ανδρέα και θραύσματα του σταυρού στον οποίο σταυρώθηκε.

Ανοσολογική Διαταραχή - Φλεγμονώδης Εντερική Νόσος – Αρθρίτιδα - Σύνδρομο Υποτροπιαζουσών Λοιμώξεων (Immune Dysregulation-Inflammatory Bowel Disease-Arthritis- Recurrent Infections Syndrome)

(orphancode:238569 & ICD: K52.8)

Μια σπάνια νόσος ανοσολογικής δυσλειτουργίας με ανοσοανεπάρκεια που χαρακτηρίζεται από σοβαρή, προοδευτική φλεγμονώδη νόσο του εντέρου σε βρέφη με πανκολίτιδα, περιπρωκτική νόσο (έλκωση, συρίγγια), υποτροπιάζουσες αναπνευστικές, ουρογεννητικές και δερματικές λοιμώξεις, αρθρίτιδα και υψηλό κίνδυνο λεμφώματος Β-κυττάρων.



Νησί της Σαντορίνης

Το νησί της Σαντορίνης είναι ένα από τα πιο εντυπωσιακά μέρη του κόσμου. Οι πρώτοι κάτοικοι ήταν οι Προέλληνες (3000 π.Χ.), που ονόμασαν το νησί Στρογγύλη λόγω του σχήματός του. Αργότερα, οι Φοίνικες το ονόμασαν Καλλίστη, που σημαίνει «το πιο όμορφο». Το 1115 π.Χ., οι Δωριείς από τη Σπάρτη, υπό τον βασιλιά Θήρα, κατοίκησαν στο νησί και το ονόμασαν Τέρα. Κατά τη Φραγκοκρατία (1200 μ.Χ.), το νησί πήρε το όνομα Santa Irina, από ένα μικρό εκκλησάκι στη Θηρασία, που έδωσε την τελική ονομασία Σαντορίνη. Σήμερα, το νησί έχει πληθυσμό περίπου 10.000 κατοίκους και πρωτεύουσα τα Φηρά.

Σύνδρομο DiGeorge (DiGeorge Syndrome) (22q11.2 Deletion Syndrome)

(*orpha*code: 567 ICD-10: D82.1)

Προκαλείται από τη διαγραφή τμήματος του χρωμοσώματος 22.

Επηρεάζει την ανάπτυξη των T-λεμφοκυττάρων, το καρδιαγγειακό σύστημα, και μπορεί να προκαλέσει νοητική υστέρηση και δυσμορφίες του προσώπου. Πρόσθετα κλινικά ευρήματα μπορεί να περιλαμβάνουν γαστρεντερικές ανωμαλίες (εντερική δυσλειτουργία, αδιάτρητος πρωκτός), απώλεια ακοής, νεφρικές ανωμαλίες (νεφρική αγενεσία), οδοντικές ανωμαλίες (υποπλασία αδαμαντίνης) και σκελετικές ανωμαλίες (σκολίωση, ραιβοϊπποποδία). Μαθησιακές δυσκολίες και αναπτυξιακή καθυστέρηση είναι σχεδόν πάντα παρούσες. Ψυχιατρικές ασθένειες (άγχος, κατάθλιψη, σχιζοφρένεια) και η νόσος του Πάρκινσον είναι συχνότερες από ό,τι στον γενικό πληθυσμό.

Η παγκόσμια συχνότητα εμφάνισης κατά τη γέννηση εκτιμάται σε 1/4.500-1/10.000.



Επίδαυρος

Η Επίδαυρος (Πελοπόννησος) φημίζεται για το θαυμάσιο αρχαίο θέατρο της και το ιερό του Θεού της ιατρικής - Ασκληπιού. Ιδρύθηκε τον 6ο αιώνα π.Χ. Η Επίδαυρος ήταν ένα σημαντικό θεραπευτικό κέντρο όπου ασκούσαν διάφορες μορφές θεραπείας, συμπεριλαμβανομένης της υδροθεραπείας και της χειρουργικής. Άνθρωποι έρχονταν εδώ από όλη την Ελλάδα για θεραπεία και θρησκευτικές τελετές. Το θέατρο της Επιδαύρου, που χτίστηκε τον 4ο αιώνα π.Χ., φημίζεται για την ακουστική του και μπορούσε να φιλοξενήσει περισσότερους από 14 χιλιάδες θεατές. Θεωρείται ένα από τα καλύτερα διατηρημένα αρχαία θέατρα και από τα καλύτερα δείγματα αρχαίας ελληνικής αρχιτεκτονικής. Σήμερα εξακολουθεί να χρησιμοποιείται για θεατρικές παραστάσεις και φεστιβάλ. Η Επίδαυρος περιλαμβάνεται στον Κατάλογο Παγκόσμιας Κληρονομιάς της UNESCO.

Σύνδρομο Barth (Barth syndrome)

(orphancode: 111 & ICD-10: E71.1)

Το σύνδρομο Barth (BTHS) είναι μια συγγενής ανωμαλία του μεταβολισμού των φωσφολιπιδίων που χαρακτηρίζεται από διατακτική μυοκαρδιοπάθεια (DCM), σκελετική μυοπάθεια, ουδετεροπενία, καθυστέρηση ανάπτυξης και οργανική οξυουρία.

Η συχνότητα εμφάνισης εκτιμάται σε 1/454.000, ενώ η συχνότητα εμφάνισης σε 1/140.000 (Νοτιοδυτική Αγγλία, Νότια Ουαλία) έως 1/300.000-1/400.000 γεννήσεις ζώντων νεογνών (ΗΠΑ). Το BTHS επηρεάζει κυρίως άνδρες.

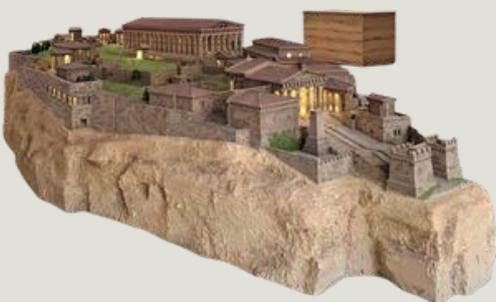
Η σκελετική (κυρίως εγγύς) μυοπάθεια προκαλεί καθυστερημένα κινητικά ορόσημα, υποτονία, σοβαρή λήθαργο ή δυσανεξία στην άσκηση. Υπάρχει τάση για υπογλυκαιμία κατά τη νεογνική περίοδο. Το 90% των ασθενών εμφανίζουν ήπια έως σοβαρή διαλείπουσα ή επίμονη ουδετεροπενία με κίνδυνο σηψαιμίας, σοβαρής βακτηριακής σήψης, στοματικών ελκών και επώδυνων ούλων.



RARE DISEASE DAY®

ΜΟΥΣΕΙΟ

“Η ΕΛΛΑΔΑ ΣΕ ΜΙΚΡΟΓΡΑΦΙΑ”



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΟΜΟΣΠΟΝΔΙΑ ΣΥΛΛΟΓΩΝ
ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ
ΕΟΣ-ΣΠΑΝΟΠΑ

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