

Τετάρτη 31 Μαΐου 2017

Ώρα 18:00 - 21:30

Ξενοδοχείο Achaia Beach, Καστελλόκαμπος Πάτρα

«Think again-Think NP-C»

Θα μπορούσε να είναι νόσος

Niemann Pick τύπου C

Η νόσος Niemann Pick τύπου C (NP-C ) είναι μια σπάνια γενετική, εξελισσόμενη και μη αναστρέψιμη νόσος που προσβάλλει το νευρικό σύστημα και τα σπλάχνα και οδηγεί σε πρόωρο θάνατο. Οι κλινικές εκδηλώσεις ποικίλουν ανάλογα την ηλικία έναρξης της νόσου, νεογνά, βρέφη, παιδιά και ενήλικες. Δυστυχώς η κλινική ετερογένεια της νόσου και τα μη ειδικά συμπτώματα της καθυστερούν τη διάγνωση για πολλά χρόνια. Η νόσος κληρονομείται με τον αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και οφείλεται σε μεταλλάξεις των γονιδίων NPC1 και NPC2 .

Πρόσφατα βιβλιογραφικά δεδομένα υποδεικνύουν ότι η επίπτωση της νόσου είναι αρκετά υψηλότερη από ότι είχε εκτιμηθεί αρχικά. Η εμπειρία από την κλινική πράξη δείχνει επίσης ότι το φάσμα της νόσου είναι ευρύτερο από ότι αρχικά αναμενόταν και πιθανώς να υπάρχουν μη αναγνωρισμένοι ασθενείς ανάμεσα σε ασθενείς με άλλα νοσήματα πολύ οικεία στην καθημερινή κλινική πρακτική. Επιπρόσθετα, πρώιμα ευρήματα υποδεικνύουν ότι οι μεταλλάξεις στα γονίδια NPC1/C2 μπορεί να είναι σημαντικές και για άλλα νοσήματα διαφορετικά από τη νόσο Niemann Pick τύπου C.

Με δεδομένο το γεγονός ότι σήμερα υπάρχει ειδική θεραπεία για τη νόσο, η πρώιμη διάγνωση είναι ζωτικής σημασίας για την έγκαιρη έναρξη της θεραπείας που σαν στόχο έχει την καθυστέρηση της εξέλιξης των νευρολογικών εκδηλώσεων της νόσου και ως εκ τούτου την καλύτερη ποιότητα ζωής για τον ασθενή.

Ευελπιστώντας ότι αυτή η επιστημονική εκδήλωση θα είναι ενδιαφέρουσα για εσάς και θα συμβάλλει ουσιαστικά στη μετάδοση της γνώσης σχετικά με τις κλινικές εκδηλώσεις της νόσου, τα διαγνωστικά εργαλεία και τη διαθέσιμη θεραπευτική αντιμετώπιση, θα ήταν μεγάλη χαρά και τιμή για μας η συμμετοχή σας σε αυτή.