

## Σπάνιες Παθήσεις: Επίδραση στην Ψυχική Υγεία

Μια πάθηση χαρακτηρίζεται Σπάνια όταν εμφανίζεται σε συχνότητα μικρότερη από τα νοσήματα του γενικού πληθυσμού. Σύμφωνα με τον ορισμό του Σπάνιου Νοσήματος, αυτό επιφέρει Χρόνια αναπηρία ή ακόμα και το θάνατο. Η συχνότητα των Σπάνιων Νοσημάτων είναι 1:2.000 άτομα.

### Επίδραση στην Ψυχική Υγεία

Ένας ασθενής με Χρόνιο-Σπάνιο Νόσημα εμφανίζει μειωμένη λειτουργικότητα που επηρεάζει τους τρεις βασικούς άξονες της Ψυχικής Υγείας :

1) ο Εαυτός

2) ο Κόσμος

3) το Μέλλον

Η ψυχική επιρροή ξεκινάει από την στιγμή ελέγχου και ανακοίνωσης της διάγνωσης. Το άτομο και οι οικείοι του έρχονται αντιμέτωποι με μια μη αναστρέψιμη, σε πολλές περιπτώσεις, πραγματικότητα. Ο Σπάνιος Ασθενής έχει να αντιμετωπίσει τα στάδια απώλειας της υγείας του ΚΑΙ την μοναχικότητα των δυσλειτουργιών του.

Μεγάλη δυσκολία διαπιστώνεται ειδικότερα στους Γονείς του πάσχοντα από το Σπάνιο Νόσημα που καλούνται να κινήσουν διαδικασίες διάγνωσης. Η αγωνία αναζήτησης δομών αλλά και η χορήγηση των απαραίτητων φαρμάκων που δεν είναι ευρείας κυκλοφορίας, μιας και ανήκουν στην κατηγορία των Ορφανών φαρμάκων, είναι Ψυχικά επίπονη. Η συνεργασία με επιπλέον αρμόδιους της Υγείας καθίσταται απαραίτητη για την καλύτερη δυνατή εξέλιξη της πορείας του Νοσήματος σε όλους τους τομείς, από την συμμόρφωση στη θεραπεία έως την πλήρη κοινωνική ένταξη στην Κοινωνία.

Από την αναζήτηση ως και τη διάγνωση, η επίσκεψη σε έναν ειδικό Ψυχικής Υγείας βοηθά τους γονείς στη διαδικασία αποδοχής και διαχείρισης των ζητημάτων της καθημερινότητας, μέσα από τον εαυτό τους. Η διαδικασία Συμβουλευτικής Ψυχοθεραπείας κινητοποιεί τον γονιό να έρθει σε επαφή με τα συναισθήματα θυμού και θλίψης και τον καθιστά πιο δυνατό και συνειδητοποιημένο. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα να επικεντρωθεί στις ανάγκες του λιλιπούτιου ασθενή και να τον βοηθήσει να ανταπεξέλθει με τον καλύτερο δυνατό τρόπο.

Πιο συγκεκριμένα ένα από τα Σπάνια Χρόνια νοσήματα είναι και το Σύνδρομο Rett, με εμφάνιση 1:10.000 παιδιά. Πρόκειται για μια νευρο-αναπτυξιακή διαταραχή που προσβάλλει κυρίως κορίτσια και επιφέρει ένα φάσμα συμπτωμάτων που το καθιστά στις διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές. Ένα παιδί με σύνδρομο Rett, εμφανίζει πολυποίκιλα συμπτώματα κάποια από τα οποία είναι : Επιβραδυμένη ανάπτυξη, που ξεκινάει συνήθως από τον 5<sup>ο</sup> μήνα, βαριά ανάπτυξη της γλωσσικής αντίληψη και έκφρασης με βαριά ψυχοκοινωνική καθυστέρηση, κακό συντονισμό βάδισης ή κινήσεων του κορμού κ.α.

Οι επιπτώσεις στην καθημερινότητα τόσο των παιδιών αλλά κυρίως των οικογενειών που έχουν σύνδρομο Rett είναι πολλές και ο τρόπος με τον οποίο οι γονείς θα αντιδράσουν παίζει καθοριστικό ρόλο για την πορεία και την εξέλιξη της Νόσου. Αν και θεωρείται φυσιολογική η περίοδος άρνησης και θυμού, από την πλευρά του γονιού εντούτοις η διαπραγματεύση και τελικά η αποδοχή της κατάστασης βοηθάει στην βραδεία εξέλιξη της απώλειας της κίνησης. Η Συμβουλευτική βοηθάει τους γονείς στο να αναγνωρίσουν και να έρθουν σε επαφή με τα συναισθήματα τους ενώ παράλληλα τους εκπαιδεύει σε δεξιότητες διαχείρισης των δυσκολιών της καθημερινότητας. Η Εργοθεραπεία, η Φυσικοθεραπεία κ.α βοηθούν το παιδί στην αντιμετώπιση κινητικών δυσκολιών που θα επέλθουν. Παράλληλα προτείνεται στα παιδιά με σύνδρομο Rett να ασκούνται με παιχνίδια και άλλες δραστηριότητες που θα τους επιφέρουν ψυχο-κοινωνική και νοητική ανάπτυξη.

Στην Ελλάδα υπάρχει ένας Σύλλογος μη κερδοσκοπικού χαρακτήρα με την ονομασία Άγγελοι Γης, που στόχο έχει την ενημέρωση και υποστήριξη οικογενειών που έχουν την επιμέλεια παιδιών με σύνδρομο, Rett αλλά παράλληλα έχει τη δυνατότητα να παρέχει βοήθεια σε νόμιμους επιμελητές ατόμων με Σύνδρομο Rett, τα οποία στερούνται γονέων. Επίσης στοχεύει στην ευαισθητοποίηση της κοινής γνώμης και την ενημέρωση σχετικά με τη Σπάνια Νόσο, καθώς και πλήθος δράσεων για τη δημιουργία δομών για τη φιλοξενία και την Υποστήριξη των παιδιών .

Καραγιώργου Βάσια

Σύμβουλος Ψυχικής Υγείας,

Επιστημονικός συνεργάτης ΠΕΣΠΑ