

# 1<sup>η</sup> ΗΜΕΡΙΔΑ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ

## ΑΝΑΓΝΩΡΙΣΗ, ΔΙΑΓΝΩΣΗ, ΘΕΡΑΠΕΙΑ



**ΣΑΒΒΑΤΟ 2 ΜΑΡΤΙΟΥ 2024**

**ΣΙΑΚΟΛΕΙΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ  
ΑΜΦΙΘΕΑΤΡΟ Β115 ΛΕΥΚΩΣΙΑ**

# Χαιρετισμός

Αγαπητοί συνάδελφοι και συνεργάτες,

Με αφορμή την Παγκόσμια Ημέρα Σπανίων Νοσημάτων, η Παιδιατρική Κλινική του Μακαρείου Νοσοκομείου σε συνεργασία με τον ΟΚΥΠΥ διοργανώνει την 1<sup>η</sup> Ημερίδα για Σπάνια Νοσήματα το **Σάββατο 2 Μαρτίου** στο **Σιακόλειο Εκπαιδευτικό Κέντρο**.

Ως σπάνια θεωρούνται νοσήματα από τα οποία πάσχουν λιγότερα από 1/2000 άτομα. Στην Κύπρο οι ασθενείς με σπάνια νοσήματα υπολογίζεται πως ανέρχονται στους 60000, πολλοί δε από αυτούς είναι παιδιά. Η διάγνωση των παθήσεων αυτών είναι χρονοβόρα, οι ανάγκες των ασθενών πολλαπλές και η γνώση πάνω στα νοσήματα αυτά καθώς και η πολυθεματική αντιμετώπιση και συνεργασία ανάμεσα στους επαγγελματίες υγείας απαραίτητη. Τελικός στόχος αποτελεί πάντα η βέλτιστη έκβαση αυτών των παιδιών.

Η Παιδιατρική Κλινική του Νοσοκομείου Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ αποτελεί διαχρονικά κέντρο αναφοράς για πολύπλοκες και σπάνιες παθήσεις στην Κύπρο. Χάρη στη στελέχωσή της με ειδικούς από τις περισσότερες υπο-ειδικότητες της παιδιατρικής και τη συνεργασία με άλλα εξειδικευμένα τμήματα του Μακαρείου καθώς και κέντρα του εσωτερικού και του εξωτερικού, ολοένα και μεγαλύτερος αριθμός παιδιών με σπάνια νοσήματα διαγιγνώσκονται και αντιμετωπίζονται αποτελεσματικά εντός της Κύπρου.

Στην ημερίδα θα συζητηθούν μεταξύ άλλων θέματα φροντίδας και συνεργασίας σε ότι αφορά στο «σπάνιο ασθενή». Εκλεκτοί ομιλητές από την Κύπρο και το εξωτερικό θα μεταφέρουν την πολύχρονη εμπειρία και γνώση τους. Θα συζητηθούν τα τελευταία δεδομένα στη χώρα μας σε ότι αφορά στην πρόληψη και θεραπεία των σπανίων νοσημάτων. Η ημερίδα απευθύνεται σε γενικούς παιδιάτρους αλλά και όλους τους επαγγελματίες υγείας που αναγνωρίζουν ότι τα σπάνια νοσήματα είναι σημαντικό μέρος της κλινικής πράξης και κομμάτι της καθημερινότητας τους και πασχίζουν να είναι ενημερωμένοι και μπροστά από τις εξελίξεις. Απευθύνεται σε φοιτητές των επιστημών υγείας επιθυμώντας να τους εισάγει στον κόσμο των σπανίων νοσημάτων. Απευθύνεται τέλος στους σπάνιους ασθενείς μας που αποτελούν το κέντρο και το κίνητρο μας.

**Αβραάμ Ηλία**

Διευθυντής Παιδιατρικής Κλινικής  
Πρόεδρος Οργανωτικής Επιτροπής





## ΟΡΓΑΝΩΤΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

Αβραάμ Ηλία  
Αιμιλία Αθανασίου  
Ανδρέας Κυριάκου  
Μαρίνα Γαβαθά  
Στέλλα Μούσκου  
Όλγα Γραφάκου  
Σοφία Ουρανή

## ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

Η παρακολούθηση της ημερίδας είναι δωρεάν  
Θα δοθούν τέσσερις (4) μονάδες Σ.Ι.Ε.

Θα δοθούν 3,4 μονάδες Διεθνείς Μονάδες  
Συνεχούς Νοσηλευτικής και Μαιευτικής  
Εκπαίδευσης από τον ΠΑΣΥΝΜ

Για πληροφορίες επικοινωνήστε στο 22405223

## ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ / Σάββατο 2 Μαρτίου 2024

09:00 - 09:30 | ΕΓΓΡΑΦΕΣ

09:30 - 10:00 | **ΧΑΙΡΕΤΙΣΜΟΙ**  
**Αβραάμ Ηλία**  
*Διευθυντής Παιδιατρικής Κλινικής ΝΑΜ III*  
**Χρίστος Μηνά**  
*Ιατρικός Διευθυντής ΝΑΜ III*  
**Μιχάλης Αναστασιάδης**  
*Πρόεδρος Παιδιατρικής Εταιρείας Κύπρου*  
**Χαράλαμπος Παπαδόπουλος**  
*Πρόεδρος Παγκύπριας Συμμαχίας Σπάνιων Παθήσεων (ΠΑΣΣΠ)*  
**Κάτια Κυριάκου**  
*Πρόεδρος Παγκύπριου Συνδέσμου Σπανίων Γενετικών Παθήσεων  
«Μοναδικά Χαμόγελα»*  
**Χρίστος Χρίστου**  
*Εκτελεστικός Διευθυντής Διεύθυνσης Λευκωσίας ΟΚΥΠΥ*  
**Μιχάλης Δαμιανός**  
*Υπουργός Υγείας*

### 1<sup>η</sup> ΣΥΝΕΔΡΙΑ

#### ΤΑ ΣΠΑΝΙΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΑΠΟ ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΕΣ ΟΠΤΙΚΕΣ

ΠΡΟΕΔΡΕΙΟ Αβραάμ Ηλία, Αιμιλία Αθανασίου

10:00 - 10:15 | Τι σημαίνει να είσαι γιατρός σπανίων νοσημάτων.  
*Βιολέττα Αναστασιάδου*

10:15 - 10:30 | Τι σημαίνει να είσαι νοσηλεύτης / νοσηλεύτρια σπανίων νοσημάτων.  
*Άννα Μαρία Κώττη*

10:30 - 10:45 | Τι σημαίνει να είσαι προσωπικός γιατρός ασθενούς με σπάνιο νόσημα.  
*Μιχάλης Αναστασιάδης*

10:45 - 11:00 | Τι σημαίνει να είσαι γονέας ασθενούς με σπάνιο νόσημα.  
*Παναγιώτα Παύλου*

**ΔΙΑΛΕΙΜΜΑ | 11:00 - 11:30**



## 2<sup>η</sup> ΣΥΝΕΔΡΙΑ

### ΔΙΑΛΕΞΕΙΣ

ΠΡΟΕΔΡΕΙΟ Γεώργιος Χατζηγεωργίου, Σοφία Ουρανή

- 11:30 - 12:00** | Κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα στην Κύπρο.  
*Ανθή Δρουσιώτου*
- 12:00 - 12:30** | Σπάνια νευρογενετικά νοσήματα. Διαγνωστικές προκλήσεις και νέες θεραπείες.  
*Αργύρης Ντινόπουλος*
- 12:30 - 13:00** | Σπάνια νοσήματα και ιατρική ακριβείας.  
*Κωνσταντίνος Στρατάκης*

ΕΛΑΦΡΥ ΓΕΥΜΑ | 13:00 - 14:00

## 3<sup>η</sup> ΣΥΝΕΔΡΙΑ

### ΠΡΟΛΗΨΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ

ΠΡΟΕΔΡΕΙΟ Στέλλα Μούσκου, Όλγα Γραφάκου

- 14:00 - 14:20** | Προγεννητική διάγνωση σπάνιων γενετικών παθήσεων.  
*Καρολίνα Σισμάνη*
- 14:20 - 14:40** | Βασικές αρχές ανιχνευτικών προγραμμάτων και επέκταση προγράμματος προληπτικού ελέγχου νεογνών στην Κύπρο.  
*Μαρία Κωνσταντίνου και Χρίστος Καραίσκος*
- 14:40 - 15:00** | Νεότερες θεραπείες για σπάνια παιδονευρολογικά νοσήματα.  
*Μαρίνα Γαβαθά*
- 15:00 - 15:20** | Καταληκτική Ομιλία: Ο ρόλος του NAM III ως πυλώνας στη διαχείριση και φροντίδα των σπανίων ασθενών. Πραγματικότητα, στόχοι και προοπτικές.  
*Ανδρέας Κυριάκου*
- 15:20 - 16:00** | Συζήτηση - Σχολιασμοί. Κλείσιμο Ημερίδας.  
*Αβραάμ Ηλία*

## ΟΜΙΛΗΤΕΣ - ΠΡΟΕΔΡΕΙΑ

- **Αβραάμ Ηλία** *Παιδίατρος - Παιδονεφρολόγος Διευθυντής Παιδιατρικής Κλινικής ΝΑΜ III*
- **Αιμιλία Αθανασίου** *Παιδίατρος Κλινικής Γενετικής ΝΑΜ III*
- **Βιολέττα Αναστασιάδου** *Παιδίατρος, Κλινική Γενετίστρια, Πρόεδρος Εθνικής Επιτροπής Σπανίων Νοσημάτων*
- **Άννα Μαρία Κώττη** *Νοσηλευτική Λειτουργός Α' Προϊσταμένη Εξωτερικών Ιατρείων ΝΑΜ III*
- **Μιχάλης Αναστασιάδης** *Παιδίατρος, Πρόεδρος Παιδιατρικής Εταιρείας Κύπρου*
- **Παναγιώτα Παύλου** *Γονέας ασθενούς με σπάνιου νόσημα*
- **Γεώργιος Χατζηγεωργίου** *Καθηγητής Νευρολογίας, Κοσμήτορας Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Κύπρου*
- **Σοφία Ουρανή** *Παιδίατρος, Κλινική Γενετίστρια ΝΑΜ III*
- **Ανθή Δρουσιώτου** *Επίτιμη Διευθύντρια Εργαστηρίου Βιοχημικής Γενετικής Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου*
- **Αργύρης Ντινόπουλος** *Καθηγητής Παιδιατρικής και Παιδιατρικής Νευρολογίας Γ' Πανεπιστημιακής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών, Αττικό Νοσοκομείο*
- **Κωνσταντίνος Στρατάκης** *Διευθυντής Ερευνών Γενετικής του Ανθρώπου και Ιατρικής Ακριβείας IMBB, ΙΤΕ, Πρόεδρος Επιστημονικού Συμβουλίου Ερευνητικού Ινστιτούτου ΕΛΠΕΝ, Διευθυντής Ιατρικής Γενετικής Νοσοκομείο «Ερρίκος Ντυνάν», Καθηγητής Ιατρικής Σχολής Ευρωπαϊκό Πανεπιστήμιο Κύπρου, Ομότιμος Ερευνητής Εθνικού Ινστιτούτου Υγείας*
- **Στέλλα Μούσκου** *Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος ΝΑΜ III*
- **Όλγα Γραφάκου** *Παιδίατρος ενδογενών διαταραχών μεταβολισμού ΝΑΜ III*
- **Καρολίνα Σισμάνη** *Διευθύντρια Τμήματος Κυτταρογενετικής και Γονιδιωματικής Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου*
- **Μαρία Κωνσταντίνου και Χρίστος Καράϊσκος** *Εργαστηριακοί Επιστήμονες - Βιοχημικοί Κέντρου Προληπτικής Παιδιατρικής «Αμερίκος Αργυρίου»*
- **Μαρίνα Γαβαθά** *Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, ΝΑΜ III*
- **Ανδρέας Κυριάκου** *Παιδίατρος - Παιδοενδοκρινολόγος ΝΑΜ III*



B:OMARIN®



Nestlé

Good Food, Good Life



life pharma



## 1<sup>η</sup> ΗΜΕΡΙΔΑ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ «ΑΝΑΓΝΩΡΙΣΗ, ΔΙΑΓΝΩΣΗ, ΘΕΡΑΠΕΙΑ»



Συνδιοργανώνεται από την Παιδιατρική Κλινική του Μακάρειου Νοσοκομείου Λευκωσίας και την Παιδιατρική Εταιρεία Κύπρου