CPNI
Cyprus Paediatric Neurology Institute
Παιδονευρολογικό Ινστιτούτο Κύπρου

ΦΥΛΛΑΔΙΟ ΓΙΑ ΓΟΝΕΙΣ ΚΑΙ ΑΣΘΕΝΕΙΣ

Νευρομεταβολικά νοσήματα

Τα μεταβολικά νοσήματα είναι σπάνιες κληρονομικές παθήσεις στις οποίες ο οργανισμός δεν μπορεί να παράγει, να διασπά ή να χρησιμοποιεί σωστά ορισμένες ουσίες. Όταν επηρεάζονται ο εγκέφαλος και τα νεύρα, μιλάμε για νευρομεταβολικά νοσήματα. Αρκετά αντιμετωπίζονται, μερικές φορές με δίαιτα, βιταμίνες ή φάρμακα, γι' αυτό η έγκαιρη διάγνωση έχει σημασία.

Σημάδια που μπορεί να υποδηλώνουν μεταβολική αιτία

- Αναπτυξιακή καθυστέρηση ή απώλεια δεξιοτήτων
- Επιληπτικές κρίσεις, ιδιαίτερα όταν ξεκινούν στη βρεφική ηλικία ή ελέγχονται δύσκολα
- Επεισόδια υπνηλίας, εμέτων, αστάθειας ή σύγχυσης, συχνά κατά τη διάρκεια ασθένειας ή μετά από νηστεία
- Προβλήματα στην κίνηση, στον μυϊκό τόνο ή στο περπάτημα
- Δυσκολίες στη σίτιση ή στη σωματική ανάπτυξη
- Προβλήματα όρασης ή ακοής

Εξετάσεις

- Εξετάσεις αίματος και ούρων που μετρούν ουσίες του μεταβολισμού
- Μερικές φορές δείγμα εγκεφαλονωτιαίου υγρού (οσφυονωτιαία παρακέντηση)
- Μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου, που μπορεί να δείξει χαρακτηριστικά ευρήματα ορισμένων παθήσεων
- Γενετικός έλεγχος για επιβεβαίωση της διάγνωσης
- Ο προσυμπτωματικός έλεγχος νεογνών ανιχνεύει ορισμένα, αλλά όχι όλα, τα μεταβολικά νοσήματα

Θεραπεία

- Ορισμένες παθήσεις αντιμετωπίζονται με ειδική δίαιτα, με τη βοήθεια διαιτολόγου μεταβολικών νοσημάτων
- Κάποιες ανταποκρίνονται σε βιταμίνες ή συμπληρώματα
- Για ορισμένες παθήσεις υπάρχουν ειδικά φάρμακα ή ενζυμικές θεραπείες
- Μπορεί να χρειαστεί πλάνο έκτακτης ανάγκης για τις περιόδους ασθένειας, ώστε να προληφθεί μεταβολική κρίση
- Η φροντίδα γίνεται σε συνεργασία με ειδικούς μεταβολικών νοσημάτων, στην Κύπρο ή στο εξωτερικό

Ζώντας με ένα μεταβολικό νόσημα

- Ακολουθείτε τη δίαιτα και τα φάρμακα ακριβώς όπως σας έχουν συστήσει
- Να έχετε πάντα μαζί σας επιστολή έκτακτης ανάγκης και να βεβαιωθείτε ότι το σχολείο γνωρίζει το πλάνο
- Μην αφήνετε το παιδί για πολλές ώρες χωρίς φαγητό όταν είναι άρρωστο
- Ρωτήστε για έλεγχο της οικογένειας και γενετική συμβουλευτική

Πότε χρειάζεται επείγουσα βοήθεια

Αν το παιδί σας έχει γνωστό μεταβολικό νόσημα, ακολουθήστε το πλάνο έκτακτης ανάγκης και ζητήστε αμέσως βοήθεια αν:

- Κάνει εμετούς και δεν μπορεί να κρατήσει φαγητό, υγρά ή φάρμακα
- Γίνεται ασυνήθιστα νυσταγμένο, άτονο ή μπερδεμένο
- Κάνει επιληπτική κρίση
- Έχει πυρετό ή ασθένεια και δεν τρώει
- Αναπνέει γρήγορα ή φαίνεται πολύ άρρωστο

Σημειώσεις για το ραντεβού

Σημειώστε τι παρατηρείτε και τις ερωτήσεις σας και φέρτε τις σημειώσεις σας στο ραντεβού.

Ημερομηνία	Τι παρατήρησα	Ερωτήσεις

Επικοινωνία με το CPNI

Για ερωτήσεις ή ραντεβού, καλέστε το ιατρείο μας στο +357 22 476 627 ή στείλτε email στο cpni2007@gmail.com.

Περισσότερα φυλλάδια και πληροφορίες: www.cpni.com.cy

Το φυλλάδιο αυτό δίνει γενικές πληροφορίες και δεν αντικαθιστά τις συμβουλές του γιατρού του παιδιού σας.

Αναθεώρηση: Δρ Πάολα Νικολαΐδου, Σύμβουλος Παιδονευρολόγος, Νοέμβριος 2026.