

## Εθνικό Συνέδριο EUROPLAN

### ΤΕΛΙΚΗ ΕΚΘΕΣΗ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

#### I. Γενικές πληροφορίες

<b>Χώρα</b>	<b>ΕΛΛΑΔΑ</b>
<b>Ημερομηνία &amp; τοποθεσία Εθνικού Συνεδρίου</b>	<b>26-27 ΝΟΕ. 2010 ΙΔΡΥΜΑ ΕΥΓΕΝΙΔΟΥ, ΑΘΗΝΑ</b>
<b>Δικτυακός τόπος</b>	<b><a href="http://www.pespa.gr">www.pespa.gr</a></b>
<b>Διοργανωτές</b>	<b>Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων: κ.κ. Μ. Λάμπρου, Δρ. Κ. Γιαννουκάκος, Δρ. J Traeger-Συνοδινός, Δ. Συνοδινός, Δρ. Γ. Βουτσινάς, Ρ. Τράκα, Α. Αλεξανδροπούλου, Δ. Δέλγα</b>
<b>Μέλη Διοικούσας Επιτροπής</b>	<b>Κος Α. Δημόπουλος, Γενικός Γραμματέας Δημόσιας Υγείας του Υπουργείου Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης , κα Α. Δρέττα, Γενική Γραμματέας του Υπουργείου Εργασίας και Κοινωνικών Υπθέσεων, Δρ. Μ. Σκουρολιάκου, Αντιπρόεδρος του Εθνικού Οργανισμού Φαρμάκων, Καθ. Ε. Καναβάκης, καθηγητής Γενετικής, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Κα Μ. Λάμπρου, Πρόεδρος της Πανελλήνιας Ένωσης Σπανίων Παθήσεων Π.Ε.Σ.ΠΑ. και της Ελληνικής Εταιρείας Οζώδους Σκληρύνσεως Ε.Ε.Ο.Σ., Κα Ε. Τζάλα, Υπεύθυνη του τμήματος εκπαίδευσης του ΚΕΕΛΠΝΟ, Κος Κ. Φρουζής, Αντιπρόεδρος της Novartis Hellas και Γενικός Γραμματέας του ΣΦΕΕ, Κος Α. Κυπραίος, Γενικός Διευθυντής της Genzyme Hellas και Αντιπρόεδρος της Ελληνικής Ένωσης Βιοτεχνολογίας; Κα Ε. Γαβριήλ, Υπεύθυνη Έρευνας Αγοράς &amp; Προμήθειας Φαρμάκων - ΙΦΕΤ , Δρ. M Petersen, Διευθυντής τμήματος γενετικής στο Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού και εκπρόσωπος του Orphanet στην Ελλάδα.</b>
<b>Τίτλοι και κατάλογος εργαστηρίων</b>	<b>Εργαστήριο 1:</b> Μεθοδολογία και διοίκηση του Εθνικού Σχεδίου Δράσης - Στρατηγική <b>Εργαστήριο 2:</b> Ορισμός, Κωδικοποίηση και Ταξινόμηση των Σπανίων Παθήσεων. Πληροφόρηση και Εκπαίδευση <b>Εργαστήριο 3:</b> Έρευνα για τις Σπάνιες Παθήσεις, Ορφανά Φάρμακα

	<p><b>Εργαστήριο 4:</b> Αξιολόγηση επιπέδου φροντίδας για Σπάνιες Παθήσεις: Εξειδικευμένα Κέντρα Αναφοράς, Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις Σπάνιες Παθήσεις</p> <p><b>Εργαστήριο 5:</b> Ενδυνάμωση Συλλόγων Ασθενών, Εξειδικευμένες υπηρεσίες</p> <p><b>Οριζόντια θέματα:</b> Ικανότητα Διαχρονικής Υποστήριξης και συγκέντρωση εξειδίκευσης στις Σπάνιες Παθήσεις σε Ευρωπαϊκό Επίπεδο</p>
Υπεύθυνοι και Εισηγητές των Εργασιών	<b>Βλ. έκαστη ενότητα</b>
Συνημμένα (πρόγραμμα, κατάλογος συμμετεχόντων, κλπ.)	<b>&gt;350 παρευρισκόμενοι</b>

## ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ 1 (WG1): ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΔΙΟΙΚΗΣΗ ΤΟΥ ΕΘΝΙΚΟΥ ΣΧΕΔΙΟΥ ΔΡΑΣΗΣ

Υπεύθυνος: Δ. Συνοδινός

Στο εργαστήριο παρευρέθηκαν με ενεργή συμμετοχή οι:

- Η κα Πανταζοπούλου εκ μέρους του Υπουργείου Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης.
- Η κα Μάτσικα εκ μέρους του Υπουργείου Εργασίας και Κοινωνικών Υποθέσεων.
- Η κα Τζάλα εκ μέρους του Ελληνικού Κέντρου Ελέγχου και Πρόληψης Νοσημάτων (ΚΕΕΛΠΝΟ).
- Μέλη ενώσεων ασθενών, ασθενείς ή συγγενείς ασθενών και φοιτητές.

Έχοντας λάβει υπόψη τις συστάσεις του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου, τις συστάσεις και τους δείκτες του EUROPLAN, το εργαστήριο απήντησε πρώτα στα ερωτήματα που παρουσιάζονταν στις διαφάνειες και μετά προχώρησε σε συζήτηση επί της τρέχουσας κατάστασης στην Ελλάδα ως προς τις Σπάνιες Ασθένειες και διαμόρφωσε κατάλληλες προτάσεις για την περίπτωση της Ελλάδας.

Αναφορικά με τους Δείκτες του Europlan

### Απαντήσεις διαφάνειας 13

ΔΡΑΣΕΙΣ	ΔΕΙΚΤΕΣ	ΤΥΠΟΣ	ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ
Θέσπιση κανονισμών/ νόμων	Υπαρξη κανονισμών/ νόμων που υποστηρίζουν τη δημιουργία και ανάπτυξη ενός σχεδίου δράσης για τις ΣΠ	Διαδικασία	“δεν υφίσταται, δεν υλοποιείται”
	Εθνικά / περιφερειακά (ποσοστό περιφερειών)	Διαδικασία	“δεν υφίσταται”
Ανάπτυξη μηχανισμών συντονισμού	Υπαρξη μηχανισμού συντονισμού	Διαδικασία	“δεν υφίσταται, δεν έχει δηλωθεί σαφώς”
	Υπαρξη ειδικής συμβουλευτικής επιτροπής	Διαδικασία	“Δεν υφίσταται”

Slide 14 answers

ΔΡΑΣΕΙΣ	ΔΕΙΚΤΕΣ	ΤΥΠΟΣ	ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ
Θέσπιση εξωτερικής αξιολόγησης της διαδικασίας κατάρτισης σχεδίου/στρατηγικής	Υπαρξη εξωτερικού φορέα/ διαδικασίας αξιολόγησης	Διαδικασία	“Δεν υφίσταται”
Βαθμός πληρότητας	Αριθμός περιοχών προτεραιότητας που περιλαμβάνονται	Διαδικασία	“7”
Κατάρτιση προϋπολογισμού για ανάπτυξη στρατηγικής	Προϋπολογισμός σχεδίου/ στρατηγικής	Διαδικασία	“Δεν υφίσταται”

Το τρέχον **Ελληνικό Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις 2008-2012** συντάχθηκε και δημοσιεύτηκε στην Αθήνα το 2008, στη βάση των συστάσεων της ΠΕΣΠΑ (βασισμένη με τη σειρά της στο γαλλικό Εθνικό Σχέδιο), αλλά με μικρές τροποποιήσεις από την τότε ηγεσία του Υπουργείου Υγείας (2008). Η αξιολόγηση του σχεδίου από όλους τους παρευρισκόμενους στη συνάντηση του EUROPLAN κατέτεινε στο ότι επρόκειτο για ένα γενικώς αποδεκτό σχέδιο.

**Οι στρατηγικές προτεραιότητες στο Ελληνικό Εθνικό Σχέδιο είναι οι εξής:**

- 1) Η αναγνώριση του ιδιαίτερου χαρακτήρα των ΣΠ
- 2) Η συστηματική παρακολούθηση της επιδημιολογίας των ΣΠ και ένα μητρώο ΣΠ και ασθενών με ΣΠ
- 3) Ενημέρωση ασθενών, επαγγελματιών υγείας και του ευρέος κοινού αναφορικά με τις ΣΠ.
- 4) Βελτίωση της ποιότητας όλων των υπηρεσιών που σχετίζονται με την έγκαιρη διάγνωση, ταχεία παρέμβαση πρόληψη, θεραπεία και αποκατάσταση ασθενών με ΣΠ.
- 5) Ενίσχυση της πρόσβασης στον πληθυσμιακό έλεγχο (screening)
- 6) Προώθηση της έρευνας και καινοτομίας στις ΣΠ, ιδίως για θεραπείες.
- 7) Κάλυψη των αναγκών όσων πάσχουν από ΣΠ, ιδίως για νέες και πιο αποτελεσματικές θεραπείες.
- 8) Ανάπτυξη κοινής πλατφόρμας δράσης σε εθνικό επίπεδο στον τομέα των ΣΠ και συμμετοχή στο αντίστοιχο Ευρωπαϊκό Δίκτυο.

**Οι τρέχουσες στρατηγικές του ελληνικού Εθνικού Προγράμματος τροποποιήθηκαν στη διάρκεια του εργαστηρίου ως εξής:**

- Στη στρατηγική προτεραιότητα: No.4 προστέθηκε ο όρος «ταχεία παρέμβαση» (early intervention)

- Στη στρατηγική προτεραιότητα: No.7 απαλείφτηκε η λέξη «επιμέρους» (specific) πριν τις «ανάγκες».

Για την επίτευξη των στρατηγικών 1-8, οι στόχοι είναι κοινοί στα **6 πακέτα εργασίας** ως εξής:

- 1) Έγκαιρη διάγνωση
- 2) Θεραπεία
- 3) Πρόνοια
- 4) Έρευνα
- 5) Εκπαίδευση
- 6) Ανάπτυξη στρατηγικών εξαρτώμενων από τη συνεργασιών των μελών της ΕΕ

**Τα τρέχοντα πακέτα εργασίας (άξονες και δράσεις) του ελληνικού Προγράμματος Δράσης τροποποιήθηκαν στη διάρκεια του εργαστηρίου ως εξής:**

- Στον άξονα «Θεραπεία», η δράση για δημιουργία «Κέντρων Θεραπείας» άλλαξε σε «Κέντρα Αναφοράς» (Εξειδικευμένα Κέντρα)
- Ο όρος «Πρόνοια» (Providence) άλλαξε σε «Κοινωνική μέριμνα και αποκατάσταση», απαλείφτηκε η λέξη «επιμέρους» πριν τις «ανάγκες και προστέθηκε η «ταχεία παρέμβαση».
- Στον άξονα «Εκπαίδευση», προστέθηκαν οι όροι «Ενημέρωση και ευαισθητοποίηση», καθώς και η φράση «ενημέρωση της κοινής γνώμης και των κέντρων λήψης αποφάσεων».
- Στο Πακέτο Εργασίας 6 (WP6) προστέθηκαν οι λέξεις «με προέκταση σε τοπικό και σε επίπεδο περιοχής» μετά τον όρο «Εθνικές πλατφόρμες».

Το Εργαστήριο 1 για το Ελληνικό Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις στη συνάντηση του EUROPLAN προέβη επίσης στις εξής προτάσεις και σοβαρές παρατηρήσεις:

- Αυτή τη στιγμή δεν υπάρχει κάποιος επίσημος φορέας (επιτροπή ή άλλη αρχή) που παρακολουθεί η αξιολογεί το Εθνικό Σχέδιο.
- Δεν έχει δοθεί δημοσιότητα στο Εθνικό Σχέδιο ή το περιεχόμενό του.
- Ως έχουν τα πράγματα, το πλαίσιο νομικών προβλέψεων/ πολιτικών σε αυτό το Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις ΣΠ 2008-2012 is έχει τη μορφή εγγράφου με αρκετά σαφή δομή, αλλά μέχρι και σήμερα δεν είναι δεσμευτικό, γεγονός που παρεμποδίζει τη σύσταση ενός συστήματος παρακολούθησης και αξιολόγησης.
- Αποφασίστηκε επίσης στο εργαστήριο ότι πρέπει να θεσπιστεί μια εξωτερική επιτροπή υπό το ΚΕΣΥ (Κεντρικό Συμβούλιο Υγείας το οποίο τελεί υπό την αιγίδα του Υπουργείου Υγείας). Η επιτροπή θα περιλαμβάνει τους πιο σημαντικούς φορείς στο χώρο των ΣΠ.
- Αυτή η επιτροπή θα παρακολουθεί, αξιολογεί και γνωμοδοτεί επί της προόδου του ελληνικού Σχεδίου Δράσης για τις ΣΠ.
- Επί του παρόντος στη χώρα μας, η ενημέρωση για την κατάσταση στις ΣΠ - επιδημιολογικά στοιχεία, κατάλογο υφιστάμενων πόρων- είναι μικρή και οι μη ικανοποιούμενες ανάγκες ασθενών με ΣΠ δεν αξιολογούνται.

Τέλος, αποφασίστηκε ότι οι **προτεραιότητες δράσης** θα πρέπει να είναι οι εξής:

- 1) Μητρώα για ΣΠ και ασθενείς με ΣΠ.
- 2) Έγκαιρη διάγνωση και
- 3) Ανάπτυξη διαδικασιών πληροφόρησης, ενημέρωσης και εκπαίδευσης για επαγγελματίες υγείας και το ευρύ κοινό.

Στο κρίσιμο ζήτημα της **διαχρονικής στήριξης (sustainability)** του Εθνικού Σχεδίου, η απάντηση είναι αρνητική:

ΔΕΝ υπάρχει υφιστάμενος προϋπολογισμός και ΔΕΝ έχουν κατανεμηθεί πόροι χρηματοδότησης.

**Κατόπιν της συζήτησης στο εργαστήριο, τα αποτελέσματα παρουσιάστηκαν στην ολομέλεια, αλλά δεν έγιναν σχόλια για τροποποιήσεις ή προσθήκες σε όσα αποφασίστηκαν και προτάθηκαν στο Εργαστήριο 1.**

## **Εργαστήριο 2 ( WG2) : Ορισμός, κωδικοποίηση και απογραφή των ΣΠ**

Υπεύθυνος: Γ. Βουτσινάς

Στο εργαστήριο παρευρέθηκαν με ενεργή συμμετοχή οι:

- Ο κος Εμμανουήλ Καναβάκης, Καθηγητής της Ιατρικής Γενετικής Πανεπιστημίου Αθηνών.
- Η κα Σοφία Ντούσγου, Κλινική Γενετίστρια, αντιπρόσωπος γενετικής από το Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού και του Διεθνές δικτύου της Orphanet .
- Η κα Παναγιώτα Τράκα εκ μέρους της Πανελληνίας Ένωσης Σπανίων Παθήσεων
- Μέλη ενώσεων ασθενών, ασθενείς ή συγγενείς ασθενών και φοιτητές.

### **ΟΡΙΣΜΟΣ ΤΩΝ ΣΠΑΝΙΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ**

#### **Ερώτηση 1**

- Χρησιμοποιείται στη χώρα μας ο επίσημος ορισμός της ΕΕ (ΣΠ είναι εκείνες που πλήττουν μέχρι 5 άτομα στις 10.000);

#### **Απάντηση**

- Επίσημα όχι. Χρησιμοποιείται ανεπίσημα από τους σχετικούς με τις ΣΠ.

#### **Πρόταση**

- Να θεσμοθετηθεί από το Ελληνικό Κοινοβούλιο με νόμο του κράτους και να δεσμευθούν για την λειτουργική υιοθέτηση του τα σχετικά Υπουργεία (1) Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, (2) Απασχόλησης και Κοινωνικής Ασφάλισης και (3) Οικονομίας, Ανταγωνιστικότητας και Ναυτιλίας.

## Ερώτηση 2

- Υπάρχουν εναλλακτικοί ή πιο ειδικοί ορισμοί, οι οποίοι χρησιμοποιούνται αντί ή επιπλέον αυτού;

### Απάντηση

- Όχι

## ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΚΑΙ ΑΝΙΧΝΕΥΣΙΜΟΤΗΤΑ ΤΩΝ ΣΠ ΣΤΟ ΕΘΝΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ ΥΓΕΙΑΣ

### Ερώτηση 1

- Ποιο σύστημα ταξινόμησης χρησιμοποιείται στη χώρα μας; Το ICD9, ICD10, SNOMED, OMIM, ORPHAN...

### Απάντηση

- Πρόσφατα υιοθετήθηκε επίσημα το ICD10.

### Ερώτηση 2

- Για ποιους σκοπούς χρησιμοποιείται το (τα) σύστημα(τα) ταξινόμησης, π.χ. επιτήρηση, αποζημίωση, παροχή κοινωνικής υποστήριξης, κλπ.

### Απάντηση

- Εκτός από ελάχιστες κλινικές νοσοκομείων που βρίσκονται στα πρώτα τους βήματα προσπαθώντας να υιοθετήσουν το ICD10, η καταγραφή των ασθενειών δεν εκτελείται και επομένως δεν χρησιμοποιείται στην καθημερινή πρακτική.

### Πρόταση

- Να υπάρξει άμεση πίεση των σχετικών Υπουργείων προς τους κρατικούς και ιδιωτικούς εποπτευόμενους φορείς για την λειτουργική υιοθέτηση του ICD10 σε όλα τα επίπεδα του συστήματος Υγείας και Πρόνοιας.

### Ερώτηση 3

- Είναι η χώρα μας προετοιμασμένη να υιοθετήσει το σύστημα του WHO, το ICD-11, που συνιστάται από την ΕΕ στην Σύσταση του Συμβουλίου σχετικά με τις ΣΠ, όταν αυτό θα είναι έτοιμο (2014);

### Απάντηση

- Όχι.  
**Πρόταση**
- Να προχωρήσει άμεσα η λειτουργική υιοθέτηση του ICD10, με αλλαγή της νοοτροπίας σχετικά με την καταγραφή των ασθενειών, που θα αποτελέσει το υπόβαθρο για την αποδοχή του ICD11.

#### **Ερώτηση 4**

- Σε ποιο επίπεδο πληροφόρησης και γνώσης βρίσκονται οι επαγγελματίες της υγείας και της πρόνοιας στη χώρα μας σχετικά με την ταξινόμηση και κωδικοποίηση των ΣΠ; Τι μπορεί να γίνει για τη βελτίωση του;

#### **Απάντηση**

- Δεν είναι καλά πληροφορημένοι.  
**Πρόταση**
- Η θεσμοθέτηση του ICD10 στην καθημερινή κλινική πράξη θα βοηθήσει στη συστηματοποίηση της καταγραφής και αυτό θα προάγει το επίπεδο των γνώσεων και της πληροφόρησης των επαγγελματιών της υγείας σχετικά με τις ΣΠ. Επίσης, προτείνεται η ανάληψη πρωτοβουλιών από λειτουργούς των Υπουργείων και τις Οργανώσεις Ασθενών σε ιατρικά συνέδρια, με εκτύπωση σχετικών φυλλαδίων, οργάνωση σχετικών διαλέξεων στις Ιατρικές σχολές ή/και στα νοσοκομεία, ενημέρωση μέσω των Ιατρικών Εταιρειών Αθηνών και Θεσσαλονίκης, καθώς και των περιοδικών εντύπων των Εταιρειών αυτών.

### **ΚΑΤΑΓΡΑΦΕΣ, ΜΗΤΡΩΑ ΚΑΙ ΚΑΤΑΛΟΓΟΙ**

#### **Ερώτηση 1**

- Υπάρχουν επίσημοι κατάλογοι ΣΠ στη χώρα μας; Υπάρχει επίσημο κρατικό μητρώο ΣΠ; Και/ή ειδικές βάσεις δεδομένων ΣΠ, που π.χ. διατηρούνται από Κέντρα Εξειδίκευσης; Υπάρχουν μελέτες ή προγράμματα επιτήρησης ΣΠ (π.χ. προγράμματα περιφρούρησης, έρευνες);

#### **Απάντηση**

- Δεν υπάρχουν.

#### **Ερώτηση 2**

- Ποιου είδους πρωτοβουλίες πρέπει να αναληφθούν ή να ενδυναμωθούν στη χώρα μας;

#### **Απάντηση**

- Υπάρχουν κατάλογοι στα χέρια γιατρών που ασχολούνται με συγκεκριμένες ΣΠ, καθώς και στους Συλλόγους Ασθενών. Η ΠΕΣΠΑ διαθέτει ήδη έναν μεγάλο κατάλογο ασθενών, οι οποίοι είτε ανήκουν σε συλλόγους-μέλη της ΠΕΣΠΑ είτε είναι μεμονωμένοι. Για να υπάρξει μια και ενιαία καταγραφή των ασθενών και ασθενειών με ΣΠ στην Ελλάδα και για να είναι αυτή βιώσιμη, πρέπει να οργανωθεί ευρεία συνάντηση αντιπροσώπων όλων των ενδιαφερομένων μερών (σχετικά υπουργεία, επαγγελματίες της υγείας, οργανώσεις ασθενών), κατά την οποία θα θεμελιωθεί η όλη προσπάθεια και θα καθοριστεί η έδρα του μητρώου. Η διοργάνωση της συνάντησης αυτής μπορεί να είναι μια πρωτοβουλία της ΠΕΣΠΑ, υπό την αιγίδα του Υπουργείου Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης. Τέλος, για να εξασφαλιστεί η βιωσιμότητα της καταγραφής θα πρέπει να υπάρξει πρόβλεψη σχετικής κρατικής χρηματοδότησης, γεγονός όχι απαγορευτικό, αφού τα ποσά που απαιτούνται δεν είναι υψηλά.

### Ερώτηση 3

- Τυγχάνουν κρατικής υποστήριξης αυτά τα μητρώα ή προγράμματα;  
**Απάντηση**
- Οι υπάρχουσες μη κρατικές, προσωπικές ή συλλογικές καταγραφές δεν υποστηρίζονται από το κράτος.

### Ερώτηση 4

- Πώς είναι δυνατό να διασφαλιστεί, μέσω κατάλληλων μηχανισμών χρηματοδότησης, η βιωσιμότητα των μητρώων και των βάσεων δεδομένων;  
**Απάντηση**
- Όπως αναφέρεται πιο πάνω, η χρηματοδότηση πρέπει να προέρχεται από κρατικές πηγές, αφού μάλιστα δεν απαιτεί σημαντικά κονδύλια. Σε περίπτωση που αυτό δεν είναι εφικτό, θα πρέπει να διερευνηθεί το ενδεχόμενο η χρηματοδότηση των μητρώων και/ή βάσεων δεδομένων να προέρχεται από ιδιωτικές πηγές, αφού καθοριστούν σαφώς οι πιθανές απαιτήσεις των ιδιωτών.

### Ερώτηση 5

- Συμμετέχει η χώρα μας στην ανάπτυξη μιας καταγραφής της ΕΕ για τις ΣΠ όπως προτείνεται στις Συστάσεις του Συμβουλίου για τις ΣΠ;  
**Απάντηση**
- Η χώρα μας δεν συμμετέχει στην ανάπτυξη μιας καταγραφής της ΕΕ για τους ασθενείς με ΣΠ. Όμως, η Διεύθυνση Γενετικής του Ινστιτούτου Υγείας του Παιδιού, ως επίσημος εκπρόσωπος της Ελλάδας στο διεθνές δίκτυο ORPHANET, συλλέγει στοιχεία για την ενημέρωση του καταλόγου του παραπάνω δικτύου, τα οποία αφορούν στην ελληνική επικράτεια. Ο κατάλογος

αυτός του δικτύου ORPHANET περιέχει πληροφορίες σχετικές με τις ευρωπαϊκές υπηρεσίες για τις σπάνιες ασθένειες, που αφορούν στις κλινικές, τα βιοχημικά και μοριακά εργαστήρια, τις ερευνητικές δραστηριότητες και τις οργανώσεις ασθενών που δραστηριοποιούνται.

## ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗ ΚΑΙ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ

### ΠΩΣ ΕΙΝΑΙ ΔΥΝΑΤΟ ΝΑ ΒΕΛΤΙΩΘΕΙ Η ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗ ΓΙΑ ΤΗΝ ΥΠΑΡΧΟΥΣΑ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΙΣ ΣΠ

#### Ερώτηση 1

- Ποιες είναι οι υπάρχουσες πηγές πληροφόρησης στη χώρα μας; Είναι καλής ποιότητας; Τυγχάνουν κρατικής χρηματοδότησης ή οικονομικής υποστήριξης από τις Οργανώσεις Ασθενών;

#### Απάντηση

- Τα ελάχιστα επίσημα και ανεπίσημα Κέντρα Εξειδίκευσης (χρηματοδοτούνται από το κράτος, όχι όμως για να ενημερώνουν το κοινό σχετικά με την αντιμετώπιση των ΣΠ) και οι Οργανώσεις Ασθενών (δεν χρηματοδοτούνται από το κράτος). Επίσης, όπως αναφέρθηκε παραπάνω, η Διεύθυνση Γενετικής του Ινστιτούτου Υγείας του Παιδιού, ως επίσημος εκπρόσωπος της Ελλάδας στο διεθνές δίκτυο ORPHANET, συλλέγει στοιχεία για την ενημέρωση του καταλόγου του παραπάνω δικτύου, τα οποία αφορούν στην ελληνική επικράτεια. Οι παρεχόμενες πληροφορίες είναι συνήθως καλής ποιότητας, αν και πάντα υπάρχει περιθώριο βελτίωσης.
- **Πρόταση**  
Να μεταφραστεί ο ιστότοπος του δικτύου Orphanet στα Ελληνικά.

#### Ερώτηση 2

- Υπάρχει ένας επίσημος εθνικός ιστότοπος για τις ΣΠ στη χώρα μας;

#### Απάντηση

- Όχι.

#### Πρόταση

- Να θεσμοθετηθεί ένας επίσημος εθνικός ιστότοπος για τις ΣΠ στη χώρα μας, με τη χρηματοδότηση του Υπουργείου Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης και ενδεχόμενη συγχρηματοδότηση ιδιωτικών φορέων. Η ΠΕΣΠΑ θα μπορούσε να αναλάβει την προσπάθεια αυτή από την πλευρά των ασθενών με ΣΠ.

#### Ερώτηση 3

- Υπάρχουν τηλεφωνικές γραμμές βοήθειας για τους ασθενείς και για τους επαγγελματίες της υγείας; Είναι γνωστές στο κοινό;

#### **Απάντηση**

- Τηλεφωνικές γραμμές βοήθειας για τους ασθενείς είναι τα τηλέφωνα των Οργανώσεων Ασθενών, με την ΠΕΣΠΑ να παίζει ένα πολύ σημαντικό ρόλο στην ενημέρωση και την υποστήριξη ασθενών με ΣΠ. Τηλεφωνικές γραμμές βοήθειας για τους επαγγελματίες της υγείας δεν υπάρχουν. Οι οργανώσεις ασθενών δεν είναι ιδιαίτερα γνωστές στο ευρύ κοινό παρά τις προσπάθειες τους για προβολή.

#### **Πρόταση**

- Να δημιουργηθεί μια τηλεφωνική γραμμή βοήθειας, με τον ίδιο αριθμό κλήσης που θα συμφωνεί με τις αρχές λειτουργίας των αντίστοιχων γραμμών βοήθειας άλλων ευρωπαϊκών χωρών. Για να γίνει αυτό, αφού υπάρξει σχετική λεπτομερής ενημέρωση από συναδέλφους άλλων χωρών της ΕΕ, που έχουν σχετική εμπειρία, θα πρέπει να δημιουργηθεί μια ομάδα εργασίας στην οποία θα συμμετέχουν όλα τα ενδιαφερόμενα μέρη (ομάδες ασθενών, κλινικοί γιατροί, ψυχολόγοι, κλπ), για να αποφασιστούν οι αρχές λειτουργίας της τηλεφωνικής γραμμής βοήθειας και οι κανόνες συνεργασίας των ενδιαφερομένων μερών, με ταυτόχρονο διορισμό υπευθύνων για κάθε συγκεκριμένη δράση (ψυχολογική στήριξη, πληροφορίες ιατρικού περιεχομένου).

#### **Ερώτηση 4**

- Υπάρχουν πρωτοβουλίες των κέντρων εξειδίκευσης και/ή των οργανώσεων ασθενών ή προγράμματα για να υποκινήσουν την ανάπτυξη πληροφοριακού και εκπαιδευτικού υλικού για τους ασθενείς και ειδικό κοινό (δάσκαλους, ψυχολόγους, κοινωνιολόγους, κλπ);

#### **Απάντηση**

- Υπάρχουν. Πρόκειται για πρωτοβουλίες ορισμένων νοσοκομειακών κλινικών, φαρμακευτικών εταιρειών, της ΠΕΣΠΑ, αλλά και άλλων οργανώσεων ασθενών. Απευθύνονται κυρίως στους ασθενείς και στο ευρύ κοινό. Λόγω της χαμηλής έως ανύπαρκτης χρηματοδότησης, οι προσπάθειες αυτές είναι σποραδικές. Δυστυχώς, ένα σημαντικό πρόβλημα είναι η παρατηρούμενη έλλειψη διάθεσης για εθελοντική εργασία από τις οικογένειες των ασθενών και γενικότερα για τη συμμετοχή τους στις κοινές διεκδικήσεις.

#### **Ερώτηση 5**

- Γίνεται χρήση των υπαρχόντων σε επίπεδο ΕΕ πηγών πληροφόρησης (πληροφόρηση για ασθένειες, εξειδικευμένα κέντρα και ομάδες ασθενών, τρέχοντα ερευνητικά προγράμματα, κλινικές δοκιμές);

#### **Απάντηση**

- Σε περιορισμένο βαθμό, κυρίως από αυτούς που έχουν πρόσβαση στο internet και γνωρίζουν ξένες γλώσσες (κυρίως αγγλικά).

#### **Πρόταση**

- Να μεταφραστεί ο ιστοτόπος της Orphanet στα Ελληνικά.

#### **Ερώτηση 6**

- Υπάρχουν πρωτοβουλίες για την ενίσχυση της πληροφόρησης σχετικά με τις ΣΠ, όπως η Ημέρα των ΣΠ;

#### **Απάντηση**

- Ναι. Η Ελλάδα, μέσω της ΠΕΣΠΑ, ανήκε στην ομάδα των χωρών που υιοθέτησαν και καθιέρωσαν την Ημέρα των ΣΠ (28 Φεβρουαρίου 2008) και από τότε συμμετέχει κάθε χρόνο με πλήθος εκδηλώσεων. Πρωτοβουλίες σχετικές με την πληροφόρηση των ασθενών και του κοινού για τις ΣΠ αναλαμβάνονται κυρίως από την ΠΕΣΠΑ, αλλά και τις άλλες οργανώσεις ασθενών.

### **ΠΩΣ ΕΙΝΑΙ ΔΥΝΑΤΟ ΝΑ ΒΕΛΤΙΩΘΕΙ Η ΠΡΟΣΒΑΣΗ ΣΕ ΠΟΙΟΤΙΚΗ ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗ ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΙΣ ΣΠ**

#### **Ερώτηση 1**

- Με ποιο τρόπο δίνονται στη δημοσιότητα αυτές οι πηγές πληροφόρησης και οι πρωτοβουλίες;

#### **Απάντηση**

- Οι πρωτοβουλίες αυτές έχουν ποικίλες μορφές. Για παράδειγμα, η ΠΕΣΠΑ, εκτός της Ημέρας των ΣΠ, διοργανώνει κάθε χρόνο αρκετά γεγονότα σχετικά με την πληροφόρηση ασθενών και κοινού για τις ΣΠ, π.χ. εκδηλώσεις με χάπενινγκς σε κεντρικά σημεία της Αθήνας, διαφημιστικά σποτς εικόνας και ήχου που αναμεταδίδονται από την τηλεόραση και το ραδιόφωνο, αρθρογραφία στον ημερήσιο και περιοδικό τύπο, διοργάνωση ομιλιών, σεμιναρίων και συνεδρίων, επισκέψεις σε νοσοκομεία, συμμετοχή μελών της επιστημονικής επιτροπής σε ιατρικά συνέδρια, σε τηλεοπτικές συνεντεύξεις για θέματα ΣΠ, κλπ.

#### **Ερώτηση 2**

- Πώς μπορεί να εξασφαλιστεί ότι αυτές θα φτάσουν στο ακροατήριο στόχο; Και στο ευρύτερο κοινό;

#### **Απάντηση - Πρόταση**

- Για να φτάσουν οι πρωτοβουλίες αυτές σε στοχευμένα ακροατήρια, καθώς και στο ευρύτερο κοινό, χρειάζεται δραστηριοποίηση και μαζικότερη συμμετοχή εθελοντών από τις οικογένειες των ασθενών, ώστε οι εκστρατείες ενημέρωσης να είναι πιο αποδοτικές. Κινήσεις που μπορούν να βοηθήσουν επί του παρόντος είναι:
  - Αξιοποίηση του δυναμικού των Επισκεπτών-τριών Υγείας, αποφοίτων του σχετικού Τεχνολογικού Εκπαιδευτικού Ιδρύματος της Αθήνας.
  - Προτάσεις στις παιδαγωγικές σχολές για την διενέργεια σεμιναρίων σε τμήματα ειδικής αγωγής και στους δήμους για ομιλίες σε σχολεία της πρωτοβάθμιας και της δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης.
  - Τοποθέτηση έντυπου ενημερωτικού υλικού στα φαρμακεία.

## **ΠΩΣ ΕΙΝΑΙ ΔΥΝΑΤΟ ΝΑ ΕΞΑΣΦΑΛΙΣΤΕΙ ΕΠΑΡΚΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΤΩΝ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΩΝ ΤΗΣ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΤΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΙΣ ΣΠ**

- Η εκπαίδευση των επαγγελματιών υγείας και φροντίδας μπορεί να συμπεριλαμβάνει:

### **Ερώτηση 1**

- Εκπαίδευση που αφορά στην πληροφόρηση τους σχετικά με την ύπαρξη των ΣΠ και των διαθέσιμων πόρων για τη φροντίδα τους

### **Απάντηση**

- Υπάρχει εκπαίδευση για την αναγνώριση και τη διάγνωση των ΣΠ στα πλαίσια κάθε ιατρικής ειδικότητας, όμως στην πραγματικότητα δεν δίνεται ιδιαίτερη σημασία στα σπάνια νοσήματα. Όσον αφορά στο μάθημα της Κλινικής Γενετικής, όπου μελετώνται οι Γενετικές Παθήσεις, αυτό είναι επιλογής και όχι υποχρεωτικό. Σχετικά με την ύπαρξη διαθέσιμων πόρων για τη φροντίδα, οι γνώσεις είναι περιορισμένες.

### **Προτάσεις**

- Μετεκπαίδευση των γιατρών μέσα στις Ιατρικές εταιρείες με κατάλληλα σεμινάρια.
- Καταχώρηση άρθρων στα περιοδικά του Ιατρικού Συλλόγου και του Φαρμακευτικού Συλλόγου.
- Δημιουργία και αποστολή έντυπου πληροφοριακού υλικού στα αγροτικά ιατρεία της χώρας, καθώς και σε έναν αριθμό φαρμακείων.
- Ενημέρωση για τις υπηρεσίες του δικτύου Orphanet και μετάφραση του σχετικού ιστοτόπου στα Ελληνικά.

### **Ερώτηση 2**

- Ιατρική εκπαίδευση σε πεδία σχετικά με την διάγνωση των ΣΠ (π.χ. γενετική, ογκολογία, ανοσολογία, νευρολογία, παιδιατρική)

#### **Απάντηση**

- Υπάρχει σχετική εκπαίδευση, σε περιορισμένο βαθμό. **Δεν υπάρχει ειδικότητα Κλινικής και Εργαστηριακής Γενετικής.**

#### **Πρόταση**

- Να θεσμοθετηθεί η ειδικότητα Κλινικής και Εργαστηριακής Γενετικής από το Ελληνικό κράτος. Αυτό θα αναβαθμίσει το χώρο της διάγνωσης σε κλινικό και εργαστηριακό επίπεδο.
- Να διοργανωθεί ένα συνέδριο για τα ιατρικά, εργαστηριακά και νομικά θέματα της διάγνωσης.

#### **Ερώτηση 3**

- Ιατρική εκπαίδευση νεαρών γιατρών και επιστημόνων στο πεδίο των ΣΠ

#### **Απάντηση**

- Όπως ήδη αναφέρθηκε, δεν υπάρχει ειδικότητα Κλινικής και Εργαστηριακής Γενετικής. Αν θεσμοθετηθεί η ειδικότητα, θα υπάρξει μεγαλύτερο ενδιαφέρον για την διαχείριση των ΣΠ σε κλινικό και σε εργαστηριακό επίπεδο.

#### **Πρόταση**

- Θεσμοθέτηση της ειδικότητας της Κλινικής και Εργαστηριακής Γενετικής.
- Το μάθημα της Ιατρικής Γενετικής να γίνει υποχρεωτικό.
- Εκπαίδευση των νέων γιατρών μέσα στις Ιατρικές εταιρείες με κατάλληλα σεμινάρια.

#### **Ερώτηση 4**

- Ανταλλαγή δεξιοτήτων εμπειρογνομώνων μεταξύ των κέντρων εξειδίκευσης μέσα στη χώρα

#### **Απάντηση**

- Συμβαίνει σε περιορισμένο βαθμό.

#### **Πρόταση**

- Θεσμοθέτηση εργαστηρίου (workshop), στο οποίο θα συμμετέχουν εμπειρογνώμονες διαφόρων ειδικοτήτων, που ασχολούνται με τις ΣΠ.
- Συγκρότηση επιτροπής, στην οποία θα συμμετέχουν εμπειρογνώμονες από τα κέντρα εξειδίκευσης, με σκοπό τον συντονισμό τους απέναντι σε κοινά προβλήματα. Στην επιτροπή πρέπει επίσης να συμμετέχουν οργανώσεις ασθενών.

### Ερώτηση 1

- Πως είναι δυνατό να εξασφαλιστεί η χρησιμοποίηση των υπαρχόντων και επικυρωμένων κανονισμών σε εθνικό επίπεδο για την καθοδήγηση της διάγνωσης και της θεραπευτικής αντιμετώπισης των ΣΠ;

#### Απάντηση

- Να συγκροτηθεί επιτροπή επαγγελματιών της υγείας, που θα είναι υπεύθυνη για την θεσμοθέτηση αρχών καλής πρακτικής στην κλινική διάγνωση και την εργαστηριακή διάγνωση, καθώς και θεραπευτικών πρωτοκόλλων για κάθε πάθηση. Την επιτροπή αυτή μπορεί να πλαισιώνουν άλλοι γιατροί και επιστήμονες, ειδικοί σε συγκεκριμένες παθήσεις, καθώς και οργανώσεις ασθενών με ΣΠ.

### Ερώτηση 2

- Ποιοι μηχανισμοί μπορούν να λειτουργήσουν για να υποστηριχθεί η ανταλλαγή δεξιοτήτων εμπειρογνομόνων σε επίπεδο ΕΕ και η επαρκής εκπαίδευση όλων των επαγγελματιών της υγείας και της φροντίδας;

#### Απάντηση

- Δημιουργία ευρωπαϊκού δικτύου εμπειρογνομόνων για συγκεκριμένες ΣΠ ή ομάδες ΣΠ, με τακτικές συναντήσεις, σε συνεργασία με την EUCERD.
- Μεταξύ των αρμοδιοτήτων του παραπάνω δικτύου θα είναι η εκπόνηση και δημοσίευση στο διαδίκτυο (στον ιστότοπο του δικτύου Orphanet ή αλλού) των αρχών καλής πρακτικής σχετικών με την κλινική και εργαστηριακή διάγνωση, καθώς και την θεραπευτική αντιμετώπιση κάθε ΣΠ.
- Στα πλαίσια του παραπάνω δικτύου θα πρέπει να δημιουργηθεί μια επιτροπή, που θα ασχοληθεί με την εκπόνηση και την δημοσίευση ενός προγράμματος, το οποίο θα θεωρείται άριστο για την επαρκή εκπαίδευση των επαγγελματιών υγείας, σε ευρωπαϊκό επίπεδο.

### Ερώτηση 3

- Υποστηρίζει η χώρα μας την συμμετοχή εθνικών εμπειρογνομόνων στους αναπτυσσόμενους διεθνείς κανονισμούς για την καθοδήγηση της διάγνωσης και της θεραπευτικής αντιμετώπισης των ΣΠ σε εθνικό επίπεδο;

#### Απάντηση

- Η Ελλάδα ορίζει εθνικούς εμπειρογνώμονες. Όμως, δεν είναι γνωστό αν συμμετέχουν Έλληνες εμπειρογνώμονες στους αναπτυσσόμενους διεθνείς κανονισμούς για την καθοδήγηση της διάγνωσης και της θεραπευτικής αντιμετώπισης των ΣΠ σε εθνικό επίπεδο.

#### Πρόταση

- Να γίνει καταγραφή των σχετικών εθνικών εμπειρογνομόνων και να συγκροτηθεί επιτροπή στο Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης για τον συντονισμό τους. Στην επιτροπή αυτή πρέπει να συμμετέχουν άτομα από τις οργανώσεις ασθενών και την ΠΕΣΠΑ.
- Να οργανωθεί τακτική ενημέρωση των ενδιαφερομένων μερών από τους σχετικούς εθνικούς εμπειρογνώμονες.

### **ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ 3 (WG3): Έρευνα για τις σπάνιες παθήσεις και τα ορφανά φάρμακα**

**Υπεύθυνοι :** Δ. Γιαννουκάκος, Α. Δρέττα, Ε. Γαβριήλ, Κ. Φρουζής, Α. Κυπραίος, Α. Μωραΐτη, Γ. Γεωργιάδου, Ν. Καραπάνος,

**Συντονιστές:** Δ. Γιαννουκάκος, Σ. Γκίκας

#### **ΕΡΕΥΝΑ**

1. Το σημαντικότερο πρόβλημα που εντοπίστηκε είναι η μηδενική απορρόφηση των διαθέσιμων κοινοτικών κονδυλίων για την έρευνα μέσω του Εθνικού Στρατηγικού Πλαισίου Αναφοράς (ΕΣΠΑ) 2007-2013 λόγω αδυναμίας διαχείρισης των κονδυλίων. Ενώ θα έπρεπε να είχε αρχίσει η εκταμίευση το 2007 δεν έχει λειτουργήσει ο μηχανισμός προκήρυξης προγραμμάτων και εκταμίευσης χρηματοδοτήσεων λόγω το ότι προσκρούει σε διάφορα προβλήματα οργανωτικής φύσεως.

2. Εκφράστηκε η θέληση από τις φαρμακευτικές εταιρείες για χρηματοδότηση αλλά υπό προϋποθέσεις διαφάνειας και συντονισμένης ανταπόκρισης από όλα τα εμπλεκόμενα υπουργεία (Υγείας, Παιδείας, Ανάπτυξης, Εργασίας) μέσα από τη δημιουργία ενός διυπουργικού συντονιστικού οργάνου.

3. Οι εκπρόσωποι της Γενικής Γραμματείας Έρευνας και Τεχνολογίας ανέφεραν ότι το E-Rare2 σε αντίθεση με το E-Rare1 ενθαρρύνει την κοινωνική έρευνα και την καταγραφή, εκτός από την βασική έρευνα για τις σπάνιες παθήσεις.

Η ελληνική κυβέρνηση συμμετέχει με 200.000 ευρώ.

4. Διαπιστώθηκε πλήρης απουσία ερευνητικής πολιτικής εκ μέρους του αρμοδίου Υπουργείου Παιδείας (στο παρελθόν το αρμόδιο Υπουργείο για την έρευνα ήταν το Υπουργείο Ανάπτυξης) για τη μεταφραστική έρευνα και ιδιαίτερα για τις σπάνιες παθήσεις

5. Οι εκπρόσωποι της Γενικής Γραμματείας Έρευνας και Τεχνολογίας ανέφεραν τα προγράμματα που σχετίζονται με την Innovative Medicine Initiative (IMI). Πρόκειται για τη μεγαλύτερη δημόσια-ιδιωτική

πρωτοβουλία της Ευρώπης με στόχο να επιταχυνθεί η ανάπτυξη καινοτόμων, καλύτερων και ασφαλέστερων φαρμάκων για τους ασθενείς

Το IMI υποστηρίζει συνεργατικά έργα έρευνας και χτίζει δίκτυα των βιομηχανικών και ακαδημαϊκών εμπειρογνομώνων προκειμένου να ενισχυθεί η φαρμακευτική καινοτομία στην Ευρώπη.

Το IMI είναι μια κοινή επιχείρηση μεταξύ της Ευρωπαϊκής Ένωσης και του Ευρωπαϊκού Συλλόγου των Φαρμακευτικών βιομηχανιών (EFPIA). Τα πεδία τα καθορίζει η φαρμακοβιομηχανία. Πρόκειται να υπάρξει παρόμοια προκήρυξη και στην Ελλάδα.

6. Έγινε επίσης συζήτηση για το πρόγραμμα Βιοτραπεζών (BBMRI) σχετικά με τις σπάνιες παθήσεις το οποίο αναπτύσσεται και στην Ελλάδα στα πλαίσια του ευρωπαϊκού προγράμματος European Strategy Forum on Research Infrastructures (ESFRI). Διαπιστώθηκε όμως ότι το πρόγραμμα βρίσκεται ακόμα σε πολύ πρώιμο στάδιο.

#### ΟΡΦΑΝΑ ΦΑΡΜΑΚΑ

1. Διαπιστώθηκε η ανάγκη σύστασης μιας συντονιστική επιτροπής διαμέσου όλων των υπουργείων που θα έχει ως κύριο αντικείμενο τις σπάνιες παθήσεις και θα συμπεριλαμβάνει όλα τα εμπλεκόμενα μέρη στελέχη υπουργείων, ασθενείς, φαρμακευτικές εταιρείες, ιατρούς, ερευνητές κ.α.

2. Συζητήθηκε η δυνατότητα δημιουργίας ενός μη κερδοσκοπικού οργανισμού προώθησης και χρηματοδότησης της έρευνας για τις σπάνιες παθήσεις

3. Καταγραφή μέσω διαφορετικών προσεγγίσεων ηλεκτρονική συνταγογράφηση ΟΑΕΕ, συλλόγους ασθενών, επιστημονικά σωματεία

4. Ένταξη στο νόμο 3816 μηδενική συμμετοχή όλων των Ορφανών Φαρμάκων

5. Μέτρα για την ταχύτερη έγκριση των φαρμάκων. Πλαίσιο για θεραπευτικά πρωτόκολλα

6. Νοσοκομειακή τιμή σε ΟΦ μέσω των φαρμακείων

7. Σωστό σύστημα τιμολόγησης ώστε να αποφευχθούν οι παράλληλες εξαγωγές και να εξασφαλιστεί η διαθεσιμότητα των ορφανών φαρμάκων στη χώρα.

8. Αξιοποίηση και διεύρυνση του ρόλου του ΙΦΕΤ με στόχο την ευρύτερη πρόσβαση στα φάρμακα και απομάκρυνση των αιτιών δυσκολίας λειτουργίας (υψηλά χρέη των νοσοκομείων προς τον ΙΦΕΤ).

## ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ (WG4): ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΔΙΟΙΚΗΣΗ ΤΟΥ ΕΘΝΙΚΟΥ ΣΧΕΔΙΟΥ ΔΡΑΣΗΣ

### Αξιολόγηση επιπέδου φροντίδας για τις Σπάνιες Παθήσεις – Εξειδικευμένα Κέντρα και Ευρωπαϊκά Δίκτυα για ΣΠ

Υπεύθυνος: Δρ. J Traeger – Συνοδινός, DPhil

Στο εργαστήριο παρευρέθηκαν με ενεργή συμμετοχή οι:

- Δρ. Σ. Γιουρούκος (Παιδονευρολόγος, ενεργός στο πεδίο των ΣΠ)
- Δρ. Ε. Παπαδοπούλου-Αλατάκη (Επίκουρος Καθηγήτρια Παιδιατρικής- Ανοσολογίας, ενεργή στο πεδίο των ΣΠ)
- Κα Α. Παπαγιαννοπούλου, εκπρόσωπος του Υπουργείου Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Διεύθυνση Δημόσιας Υγιεινής
- Κα Δ. Σωτήρη, εκπρόσωπος του Ελληνικού Κέντρου Ελέγχου και Πρόληψης Νοσημάτων (ΚΕΕΛΠΝΟ).
- Κα Α. Γκλιάτη, εκπρόσωπος συλλόγου ασθενών (Νόσος Crohn).

Έχοντας λάβει υπόψη τις συστάσεις του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου, τις συστάσεις και τους δείκτες του EUROPLAN, το εργαστήριο απάντησε πρώτα στα ερωτήματα που παρουσιάζονταν στις διαφάνειες και μετά προχώρησε σε συζήτηση επί σχετικών με το αντικείμενο θεμάτων και κατέληξε σε προτάσεις.

Αναφορικά με τις διαφάνειες (ΟΙ ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΦΕΡΟΥΝ ΥΠΟΓΡΑΜΜΙΣΗ ΚΑΙ ΕΠΙΣΗΜΑΝΣΗ):

#### Διαφάνεια 10: ΔΕΙΚΤΕΣ EUROPLAN ΓΙΑ ΕΞΕΙΔΙΚΕΥΜΕΝΑ ΚΕΝΤΡΑ

ΔΡΑΣΕΙΣ	ΔΕΙΚΤΕΣ	ΤΥΠΟΣ	ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ
Βελτίωση της ποιότητας υγειονομικής περίθαλψης με καθορισμό:	Υπαρξη πολιτική για θέσπιση εξειδικευμένων κέντρων σε εθνικό / περιφερειακό επίπεδο	Διαδικασία	• Δεν υφίσταται, δεν έχει δηλωθεί σαφώς
- Κατάλληλων κέντρων με πείρα στις ΣΠ	Αριθμός εξειδικευμένων κέντρων που τηρούν την καθορισμένη πολιτική στη χώρα	Αποτελέσματα	Αριθμός κέντρων αναφοράς – >30 τμήματα/κλινικές αλλά ΟΧΙ κέντρα αναφοράς σύμφωνα με τα κριτήρια της EURORDIS
- διαδικασίες που μειώνουν την καθυστέρηση στη διάγνωση και διευκολύνουν την παροχή βέλτιστης φροντίδας και νοσηλείας	Ομάδες σπάνιων παθήσεων που παρακολουθούνται σε εξειδικευμένα κέντρα	Αποτελέσματα	Καλύπτονται μόνο μερικές σπάνιες παθήσεις –ελάχιστες παθήσεις!

#### Διαφάνεια 11: ΔΕΙΚΤΕΣ EUROPLAN ΓΙΑ ΕΞΕΙΔΙΚΕΥΜΕΝΑ ΚΕΝΤΡΑ

ΔΡΑΣΕΙΣ	ΔΕΙΚΤΕΣ	ΤΥΠΟΣ	ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ
Βελτίωση της ποιότητας υγειονομικής περίθαλψης με καθορισμό: - Κατάλληλων κέντρων με πείρα στις ΣΠ - διαδικασίες που μειώνουν την καθυστέρηση στη διάγνωση και διευκολύνουν την παροχή βέλτιστης φροντίδας και νοσηλείας	Αριθμός εξειδικευμένων κέντρων που πληρούν τα πρότυπα που ορίζονται από τις συστάσεις του Συμβουλίου Παράγραφος δ) του προοιμίου Συμμετοχή εθνικών ή περιφερειακών εξειδικευμένων κέντρων σε ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς	Αποτελέσματα	Ποσοστό εξειδικευμένων κέντρων που τηρούν τα πρότυπα επί του συνόλου των σχεδιασμένων εξειδικευμένων κέντρων - <b>ΚΑΝΕΝΑ ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΔΕΝ ΠΛΗΡΟΙ ΤΑ ΠΡΟΤΥΠΑ ΠΟΥ ΟΡΙΖΟΝΤΑΙ ΑΠΟ ΤΙΣ ΣΥΣΤΑΣΕΙΣ ΤΟΥ ΣΥΜΒΟΥΛΙΟΥ</b>  Ευρετήριο με βάση τον αριθμό εξειδικευμένων κέντρων <b>ΚΑΝΕΝΑ ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΔΕΝ ΣΥΜΜΕΤΕΧΕΙ ΣΕ ΕΥΡΩΠΑΙΚΑ ΔΙΚΤΥΑ ΑΝΑΦΟΡΑΣ</b>

**Σύμφωνα με τις απαντήσεις στις διαφάνειες 10 και 11, συνάγεται ότι η τρέχουσα κατάσταση στην Ελλάδα σε σχέση με τα ΕΞΕΙΔΙΚΕΥΜΕΝΑ ΚΕΝΤΡΑ (CoE) είναι η εξής:**

- Δεν υπάρχει πολιτική για τη δημιουργία CoE σε εθνικό/ περιφερειακό επίπεδο
- Δεν υπάρχουν ΤΜΗΜΑΤΑ/ΚΛΙΝΙΚΕΣ (που δεν λειτουργούν πλήρως ως CoE) για ορισμένες ΣΠ, όπως: Gaucher & Fabry, ιστιοκύτωση, αιμοφιλία, πνευμονική υπέρταση, αμφιβληστροειδοπάθειες, κυστική ίνωση, ασθένεια του Crohn, συγγενείς καρδιοπάθειες, κερατόκωνος, Prader Willi, κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα, ρευματοειδής αρθρίτιδα, πρωτοπαθείς ανοσοανεπάρκειες (παιδιατρική), θαλασσαιμία, δρεπανοκυτταρική αναιμία.
- Κανένα από τα ελληνικά Εξειδικευμένα Κέντρα δεν πληροί τα πρότυπα που ορίζονται από τις συστάσεις του Συμβουλίου
- Δεν υπάρχει συμμετοχή από εθνικά ή περιφερειακά εξειδικευμένα κέντρα σε ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς

Δεν είναι εύκολο να γίνει πρόβλεψη των αναγκών (σε αριθμούς και τοποθεσίες) για CoE, εφόσον δεν υπάρχουν επίσημοι κατάλογοι ΣΠ, ούτε κεντρικά μητρώα ασθενών στην Ελλάδα (βλ. εκθέσεις από Εργαστήρια 1 και 2 και 5)

**Έτσι, το Εργαστήριο 4 πρότεινε τη θέσπιση ενδιάμεσων «Κέντρων Συντονισμού» για τη φροντίδα ασθενών με ΣΠ, ως πρόπλασμα για τα Εξειδικευμένα Κέντρα (CoE).**

**κριτήρια πρότασης για «Συντονιστικά Κέντρα» (CoC) στην Ελλάδα**

1. Τοποθεσίες

Για την κάλυψη των αναγκών περίθαλψης τόσο ανήλικων, όσο και ενήλικων ασθενών με ΣΠ, τα «Συντονιστικά Κέντρα» θα πρέπει ιδανικά να βρίσκονται σε μεγάλα γενικά νοσοκομεία με παιδιατρικές και κλινικές ενήλικων.

Για λόγους κάλυψης του μεγαλύτερου δυνατού αριθμού περιοχών σε όλη την Ελλάδα, προτείνεται η δημιουργία CoC σε Αθήνα και Θεσσαλονίκη.

Σε ότι αφορά την Αθήνα, προτείνεται η δημιουργία 2 ξεχωριστών «Συντονιστικών Κέντρων», ενός για παιδιά (εντός του υφιστάμενου εκτεταμένου συμπλέγματος παιδιατρικών νοσοκομείων στην Αθήνα, (Αγία Σοφία - Αγλαΐα Κυριακού) και ενός για ενήλικες (μέσα σε ένα από τα μεγάλα γενικά νοσοκομεία της Αθήνας, π.χ. Ευαγγελισμός, Ιπποκράτειο, Γενικό Κρατικό – προς επιλογή).

Στη Β. Ελλάδα, προτείνεται η δημιουργία ενός «Συντονιστικού Κέντρου» εντός μεγάλου Γενικού Νοσοκομείου όπου στεγάζεται παιδιατρική και κλινική ενήλικων, π.χ. το Νοσοκομείο Παπαγεωργίου στη Θεσσαλονίκη.

Το πλεονέκτημα στέγασης αυτών των κέντρων εντός μεγάλων νοσοκομείων γίνεται εμφανές από τις κύριες δράσεις αναφορικά με τα Συντονιστικά Κέντρα για παιδιά με ΣΠ, που περιγράφονται παρακάτω :

## **2. Στόχοι των «Συντονιστικών Κέντρων» για περίθαλψη ασθενών με ΣΠ**

Η διευκόλυνση του συντονισμού όλων των δραστηριοτήτων που απαιτούνται για την πλήρη περίθαλψη και νοσηλεία ασθενών με ΣΠ. Ο συντονισμός περιλαμβάνει επίσης τις διαδικασίες κλινικής διάγνωσης και τη μακροχρόνια παρακολούθηση ασθενών.

## **3. Κύριες δραστηριότητες των «Συντονιστικών Κέντρων» για την περίθαλψη ασθενών με ΣΠ**

- i. Δημιουργία βάσης δεδομένων προκειμένου να καταγραφούν οι ασθενείς με ΣΠ, με τήρηση όλων των κανόνων και κανονισμών για λόγους εμπιστευτικότητας των προσωπικών δεδομένων. Θα γίνουν προσπάθειες να διασφαλιστεί ότι αυτό το μητρώο ασθενών θα ενημερώνεται με όλα τα άλλα μητρώα ασθενών σε όλη την Ελλάδα, προκειμένου α) να αποτραπεί αλληλεπικάλυψη καταγεγραμμένων περιπτώσεων και β) να υποστηριχθεί η επιδημιολογική ενημέρωση για τις ΣΠ σε εθνικό επίπεδο.
- ii. Επιπλέον, θα διαμορφωθούν κατάλληλα επίπεδα πρόσβασης στη βάση δεδομένων πχ. για το Υπουργείο Υγείας, επιστημονικές ερευνητικές ομάδες, επίσημους συλλόγους ασθενών κλπ.
- iii. Διευκόλυνση της στενής συνεργασίας με όλες τις μονάδες νοσοκομείων παιδιών στην περιοχή της Αττικής, καθώς και με κάθε υφιστάμενη μονάδα και τμήμα που προσφέρει υπηρεσίες σε ασθενείς με ΣΠ.
- iv. Ανάπτυξη ειδικού ενημερωτικού υλικού για τις ΣΠ (π.χ. πρωτόκολλα διάγνωσης και περίθαλψης, οδηγίες για ορθή ιατρική πρακτική), και διανομή του σε επαγγελματίες του χώρου της περίθαλψης.
- v. Ανάπτυξη έντυπου ενημερωτικού υλικού για τις ΣΠ και διανομή του σε οικογένειες ασθενών με ΣΠ, σύμφωνα με το παράδειγμα άλλων χωρών της ΕΕ με εμπειρία στον τομέα των ΣΠ.
- vi. Δημιουργία ιστοσελίδας στην ελληνική γλώσσα με πληροφορίες για ασθενείς και επαγγελματίες του χώρου της υγείας (πχ. μετάφραση της ιστοσελίδας της Orphanet – βλ. Εργαστήριο 2).

- vii. Επικοινωνία με νοσοκομειακές μονάδες της περιοχής για ανταλλαγή πληροφοριών και έντυπου υλικού.
- viii. Στενή συνεργασία με οργανώσεις ασθενών με ΣΠ (πχ. ΠΕΣΠΑ) για ανταλλαγή πληροφοριών, έντυπου υλικού, και στοιχείων σε ψηφιακή μορφή.
- ix. Στόχευση στην προσήλωση βοήθειας από εθελοντές μέσα από εταιρίες ή ενώσεις ασθενών με σκοπό την υποστήριξη των υπηρεσιών προς ασθενείς με ΣΠ.
- x. Διευκόλυνση των οικογενειών ασθενών με ΣΠ μέσω της παροχής σε αυτούς πληροφοριών για υπηρεσίες υγειονομικής περίθαλψης της ασθένειας από την οποία πάσχει το παιδί τους, στην οικεία περιοχή.
- xi. Παροχή βοήθειας σε οικογένειες ασθενών με ΣΠ μέσω της ενημέρωσής τους για θέματα πρόσβασης σε νοσηλεία, επιδομάτων ασθένειας/αναπηρίας, επιτροπών κλπ.
- xii. Δικτύωση με ευρωπαϊκά κέντρα αναφοράς για ΣΠ με στόχο τη συμμετοχή της Ελλάδος σε δίκτυα CoE, δίκτυα μητρώων, νοσηλευτικά πρωτόκολλα κλπ.
- xiii. Διευκόλυνση και υποστήριξη της έρευνας για τις ΣΠ στην Ελλάδα (βλ. Εργαστήριο 3).

Επιπρόσθετα, προτείνεται να υπάρξει στήριξη από το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης σε όλες τις κλινικές/τμήματα που ΔΙΑΘΕΤΟΥΝ ΗΔΗ ΕΜΠΕΙΡΙΑ στην περίθαλψη ασθενών με ΣΠ, στην κατεύθυνση:

- a) Της εκπλήρωσης των κριτηρίων της Eurordis για τα CoE
- b) Της επίτευξης της αναγνώρισης του καθεστώτος «Εξειδικευμένο Κέντρο» από το ελληνικό Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης.
- c) Της δικτύωσης με άλλα κέντρα με ειδικευμένα στις ΣΠ εντός Ελλάδος, αλλά και σε όλη την Ευρώπη

**Προϋποθέσεις για ένα «Συντονιστικό Κέντρο Σπανίων Παθήσεων για Παιδιά - ΣΥΣΚΕΠΑ» στην ΑΘΗΝΑ. Προβλέπονται οι ακόλουθες ΑΡΧΙΚΕΣ προϋποθέσεις**

**Βασικό προσωπικό**

- 1. 2 παιδιάτροι, πλήρους απασχόλησης.
- 2. 2 γραμματείς, πλήρους απασχόλησης.

Στο μέλλον, ανάλογα με τις ανάγκες, μπορεί να υπάρξει αύξηση του Ιατρικού ή/και Γραμματειακού προσωπικού, με πρόσληψη στελεχών κοινωνικών υπηρεσιών, ψυχολόγων, επισκεπτών υγείας κλπ.

**Υποδομή**

- 1. Δημιουργία γραφείου, που θα βρίσκεται κατά προτίμηση στο Νοσοκομείο Παιδων (Αγία Σοφία/Αγλαΐα Κυριακού).
- 2. σχετική τεχνική υποδομή (υπολογιστές, τηλέφωνα, φαξ, σύνδεση ιντερνέτ, λογισμικό, ιστοσελίδα κλπ).
- 3. Πρόσβαση σε πληροφορίες που βοηθούν στον εντοπισμό κλινικών και κλινικών ιατρών, την ταχεία παραπομπή ασθενών με ΣΠ και την αντιμετώπιση όλων των αναγκών τους για περίθαλψη (από τη διάγνωση, την τακτική και έκτακτη νοσηλεία, την μακροπρόθεσμη παρακολούθηση κλπ)

**Προϋποθέσεις για ένα «Συντονιστικό Κέντρο» για ενήλικες με ΣΠ στην Αθήνα**

Ίδιες βασικές προϋποθέσεις ως προς το προσωπικό και την υποδομή, με το CoC για Παιδιά στην Αθήνα. Η τοποθεσία θα αποφασιστεί σε επόμενο στάδιο.

**Προϋποθέσεις για ένα «Συντονιστικό Κέντρο» παιδών και ενηλίκων στη Β. Ελλάδα, με προτεινόμενη τοποθεσία εντός του Νοσοκομείου Παπαγεωργίου στη Θεσσαλονίκη.**

Ίδιες βασικές προϋποθέσεις ως προς το προσωπικό και την υποδομή, με το CoC για Παιδιά στην Αθήνα.

Διαφάνεια 12: ΔΕΙΚΤΕΣ EUROPLAN ΓΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

ΔΡΑΣΕΙΣ	ΔΕΙΚΤΕΣ	ΤΥΠΟΣ	ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ
Ανάπτυξη πολιτικών πληθυσμιακού ελέγχου (Screening)	Αριθμός παθήσεων που περιλαμβάνονται στο πρόγραμμα νεογνικού ελέγχου	Αποτελέσματα	Αριθμός παθήσεων = ΤΕΣΣΕΡΙΣ ΥΠΟ ΤΗΝ ΑΙΓΙΔΑ ΤΟΥ ΕΘΝΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ ΥΓΕΙΑΣ = ΡΚΥ, G6PD, ΥΠΟΘΥΡΕΟΪΔΙΣΜΟΣ, ΓΑΛΑΚΤΟΖΑΙΜΙΑ,
	Αριθμός παθήσεων που περιλαμβάνονται στο πρόγραμμα νεογνικού ελέγχου και αξιολογούνται	Αποτελέσματα	ΚΑΝΕΝΑ
Ensure quality of RD diagnosis laboratory	Υπαρξη δημόσιου καταλόγου/ων γενετικών εξετάσεων για Σπάνιες Παθήσεις	Διαδικασία	• ΟΧΙ- Υπό συζήτηση ΜΕΤΑ ΑΠΟ ΤΗ ΣΥΝΑΝΤΗΣΗ ΤΟΥ EUROPLAN
	Αναλογία εργαστηρίων που έχουν τουλάχιστον μία διαγνωστική εξέταση εγκεκριμένη από εξωτερικό φορέα ελέγχου ποιότητας	Αποτελέσματα	ΚΑΝΕΝΑ ΣΤΟ ΠΛΑΙΣΙΟ ΤΟΥ ΕΘΝΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ ΥΓΕΙΑΣ (ΜΕΡΙΚΑ ΑΠΟ ΤΟΝ ΙΔΙΩΤΙΚΟ ΤΟΜΕΑ)

Με βάση τη διαφάνεια 12, μπορεί να συναχθεί ότι στην Ελλάδα, σε ότι αφορά στους ΔΕΙΚΤΕΣ ΤΟΥ EUROPLAN ΓΙΑ ΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- Δεν υπάρχει δημόσιος κατάλογος/οι γενετικών εξετάσεων για Σπάνιες Παθήσεις

- Δεν γνωρίζουμε την αναλογία εργαστηρίων, εάν υπάρχουν, που έχουν τουλάχιστον μία διαγνωστική εξέταση εγκεκριμένη από εξωτερικό φορέα ελέγχου ποιότητας

**Άρα, για τη ΔΙΑΓΝΩΣΗ ασθενών με ΣΠ, προτείνεται να στηρίξει το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης τις παρακάτω δράσεις:**

1. Συντονισμός της διενέργειας έρευνας για τον εντοπισμό όλων των εργαστηρίων δημοσίων νοσοκομείων που πραγματοποιούν γενετικές εξετάσεις, προκειμένου να προσδιοριστεί ο αριθμός εργαστηρίων και οι ΣΠ για τις οποίες γίνονται γενετικές εξετάσεις στην Ελλάδα.
2. Υποστήριξη όλων των εργαστηρίων που πραγματοποιούν ήδη γενετικές εξετάσεις για τη λήψη πιστοποίησης (ISO 15189) και συμμετοχή σε ετήσια προγράμματα Εξωτερικής Αξιολόγησης Ποιότητας που διενεργούν φορείς όπως π.χ. NEQAS, EMQN, Eurogentest etc
3. Καθορισμός κόστους για γενετικές εξετάσεις για ΣΠ και συμπερίληψή τους στις καλυπτόμενες δαπάνες από τα δημόσια ασφαλιστικά ταμεία.

**Εργαστήριο 5 (WG5): Συγκέντρωση εμπειρίας και εξειδίκευσης στις Σπάνιες Παθήσεις σε Ευρωπαϊκό επίπεδο Ενδυνάμωση Συλλόγων Ασθενών Ικανότητα Διαχρονικής Στήριξης**

**Υπεύθυνοι: Μ.Λάμπρου, Ι.Τασόπουλος, Θ.Σταύρου, Δ.Δέλγα, Α.Γεωργαντή**

**Συντονιστές: Μ.Λάμπρου, Β.Μπίλιου**

EUROPLAN INDICATORS ΓΙΑ ΤΗΝ ΕΝΔΥΝΑΜΩΣΗ ΑΣΘΕΝΩΝ

Δράσεις	Δείκτες	Τύπος	Απαντήσεις
Προώθηση ύπαρξης μίας ένωσης ασθενών με σπάνιες παθήσεις που αντιπροσωπεύει όλες τις οργανώσεις/συλλόγους ασθενών με σπάνιες παθήσεις.	Αριθμός οργανώσεων ομπρέλας ειδικά για τις σπάνιες παθήσεις	Process	Υφιστάμενη μόνο μία οργάνωση
	Ύπαρξη ενός καταλόγου από ενώσεις ασθενών με σπάνιες παθήσεις	Process	Ναι. Καταγεγραμμένες μαζί με όλους τους υπόλοιπους Συλλόγους από το Υπ. Υγείας
	Αριθμός οργανώσεων Ασθενών Σπανίων Παθήσεων	Outcomes	18 σύλλογοι μέλη της ΠΕΣΠΑ

	Αριθμός ασθενών που καλύπτεται από τις ενώσεις ασθενών	Outcomes	~ 4.500 άτομα
--	--	----------	---------------

Δράσεις	Δείκτες	Τύπος	Απαντήσεις
Οργανώσεις ασθενών που συμμετέχουν σε αποφάσεις που επηρεάζουν τις σπάνιες παθήσεις	Μόνιμοι και επίσημοι οι εκπρόσωποι ασθενών στο αναπτυξιακό πρόγραμμα, την παρακολούθηση και την αξιολόγηση	Διαδικασία	Δεν είναι ακόμα σαφώς προσδιορισμένη η εκπροσώπηση αλλά υπάρχει προφορική δέσμευση από τον Γ.Γ. του Υπ. Υγείας για θεσμική εκπροσώπηση σε όλους τους τομείς Σ.Π.
	Συμμετοχή από οργανώσεις ασθενών στην ανάπτυξη στρατηγικών έρευνας για τις σπάνιες παθήσεις	Διαδικασία	Όχι

Δράσεις	Δείκτες	Τύπος	Απαντήσεις
Υποστήριξη δραστηριοτήτων που διεξάγονται συμπεριλαμβάνοντας οργανώσεις ασθενών όπως : Η ευαισθητοποίηση Ανάπτυξη ικανοτήτων και κατάρτιση Ανταλλαγή πληροφοριών και καλύτερες πρακτικές Δικτύωση Προσέγγιση ακόμα και στους πιο	Πόροι(χρηματοδότηση) που προβλέπονται για την υποστήριξη των δραστηριοτήτων που εκτελούνται από οργανώσεις ασθενών	Αποτελέσματα	Δεν υπάρχουν
	Στήριξη των σταθερών δραστηριοτήτων για την ενδυνάμωση ασθενών, όπως προαναφέρονται	Αποτελέσματα	Δεν υπάρχει καν πλάνο

απομονωμένους ασθενείς			
------------------------	--	--	--

Δράσεις	Δείκτες	Τύπος	Απαντήσεις
Δημιουργία – υποστήριξη ύπαρξης μιας αποτελεσματικής τηλεφωνικής γραμμής βοήθειας για ασθενείς	Διαθέσιμη γραμμή βοήθειας για τους ασθενείς με Σ.Π.	Διαδικασία	Δεν έχουν ληφθεί επίσημες αποφάσεις

Δράσεις	Δείκτες	Τύπος	Απαντήσεις
Αποζημίωση αναπηριών που οφείλονται στις σπάνιες παθήσεις	Ύπαρξη επίσημων προγραμμάτων για την υποστήριξη ασθενών με ειδικές ανάγκες και των οικογενειών τους	Διαδικασία	Όχι αποκλειστικά για Σ.Π.
	Ύπαρξη ενός επίσημου καταλόγου κοινωνικών πόρων για τους ασθενείς με ειδικές ανάγκες	Διαδικασία	Ναι, αλλά όχι εξειδικευμένο για τις Σ.Π.

Δράσεις	Δείκτες	Τύπος	Απαντήσεις
Στήριξη για τα προγράμματα αποκατάστασης για τους ασθενείς με σπάνιες παθήσεις	Ύπαρξη προγραμμάτων για την υποστήριξη αποκατάστασης για τους ασθενείς με Σ.Π.	Διαδικασία	Ναι, περιλαμβάνουν συμβολική οικονομική βοήθεια αλλά δεν είναι εξειδικευμένα για Σ.Π.

Δράσεις	Τύπος	Τύπος	Απαντήσεις
Υποστήριξη της κοινωνικής υπηρεσίας που στοχεύει στους ασθενείς με σπάνιες παθήσεις και τις οικογένειές τους.	Ύπαρξη εθνικών προγραμμάτων για την προώθηση πρόσβασης των ασθενών με Σ.Π. και των οικογενειών τους στα κέντρα αποκατάστασης	Process	Όχι
	Ύπαρξη δημόσιου μηχανισμού στήριξης των θεραπευτικών προγραμμάτων αναψυχής	Process	Όχι
	Ύπαρξη προγραμμάτων για την υποστήριξη της ένταξης ασθενών που πάσχουν από Σ.Π. στην καθημερινή τους ζωή.	Process	Όχι

### ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

#### ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΑΣΘΕΝΩΝ ΚΑΙ ΤΩΝ ΑΝΤΙΠΡΟΣΩΠΩΝ ΤΟΥΣ ΣΕ ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΕΣ ΛΗΨΗΣ ΑΠΟΦΑΣΕΩΝ

Πώς να συμμετέχουν αλλά και να ενδυναμωθούν οι ασθενείς, ειδικά :

- Στην διαδικασία(επεξεργασία) εθνικού σχεδίου με εκπροσώπηση από την ΠΕΣΠΑ σε θεσμικό επίπεδο.
- Καταγραφή ασθενειών και ασθενών με Σ.Π. στην χώρα μας και διαχείρισή της από την ΠΕΣΠΑ σε συνεργασία με το Υπ.Υγείας.
- Δημιουργία συντονιστικής διατομεακής επιτροπής που θα αφορά σε όλα τα εμπλεκόμενα Υπουργεία: Υγείας, Παιδείας, Εργασίας-Απασχόλησης και Ανάπτυξης αποκλειστικά για τις Σπάνιες Παθήσεις.
- Δημιουργία τομέα Σπανίων Παθήσεων εντός του Υπουργείου Υγείας.
- Λειτουργία μίας μόνον επιτροπής αξιολόγησης των Σπανίων Παθήσεων απαρτιζόμενη από όλες τις ιατρικές ειδικότητες.
- Ενιαία πολιτική ασφαλιστικών ταμείων.

- Δημιουργία και διαχείριση των Κέντρων εξειδίκευσης/Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς.
- Ενημέρωση, μέσω συμμετοχής εκπροσώπων, στις σχετικές κλινικές έρευνες.
- Συγχρηματοδότηση φορέων ασθενών από δημόσια και ιδιωτικά κονδύλια με ταυτόχρονη δημιουργία ομάδας ελέγχου από εκπροσώπους Υπ. Υγείας-ΠΕΣΠΑ-ΣΦΕΕ για την απόλυτα ισότιμη κατανομή τους.
- Διαρκής επικαιροποίηση της διαδικασίας ταξινόμησης ασθενειών (ICD, orphanet κλπ).
- Δημιουργία τηλεφωνικής γραμμής βοήθειας.

#### **Τέλος, και δεδομένου ότι και μικρά βήματα θα διευκολύνουν τους ασθενείς:**

- Δημιουργία κάρτας ιστορικού
- Παροχή νοσηλείας στο Νοσοκομείο όπου ανήκει το ιστορικό/ φάκελος του ασθενούς(όχι εφημερεύοντα).
- Παροχή βοήθειας στο σπίτι για τις οικογένειες με Σπάνιες Παθήσεις.
- Κίνητρα εκπαιδευτικών προγραμμάτων για γιατρούς και θεραπευτές σχετικών με Σπάνιες Παθήσεις.

## **IV Σύνοψη και Συμπέρασμα της Τελικής Έκθεσης**

### **Θέμα 1 - Μεθοδολογία και διοίκηση του Εθνικού Σχεδίου Δράσης - Στρατηγική (ΕΣ)**

1. Μεθόδευση βημάτων - προσχέδια για τη δημιουργία του Εθνικού Σχεδίου Δράσης
2. Ανάπτυξη και δομή του Εθνικού Σχεδίου Δράσης
3. Διοίκηση του Εθνικού Σχεδίου Δράσης
4. Παρακολούθηση του Εθνικού Σχεδίου Δράσης
5. Βιωσιμότητα του Εθνικού Σχεδίου Δράσης

#### **ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:**

**Το Εθνικό σχέδιο Δράσης υφίσταται ως (προκαταρκτικό) έγγραφο με αρκετά σαφή δομή (που απαιτεί ορισμένες τροποποιήσεις). ΩΣΤΟΣΟ δεν έχει αποκτήσει μέχρι σήμερα νομικώς δεσμευτική ισχύ, γεγονός που παρεμποδίζει τη σύσταση ενός συστήματος παρακολούθησης και αξιολόγησης.**

---

## Θέμα 2 - Ορισμός, Κωδικοποίηση και Ταξινόμηση των Σπανίων Παθήσεων

---

### Υποθέματα

1. Ορισμός των Σπανίων Παθήσεων
2. Κατηγοριοποίηση και τρόποι εύρεσης των Σπανίων Παθήσεων στο Εθνικό Σύστημα Υγείας
3. Ευρετήρια καταγραφής και κατάλογοι

### ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Δεν υπάρχει επίσημος ορισμός των Σπανίων παθήσεων στην Ελλάδα. Πρόσφατα υιοθετήθηκε επίσημα η κατηγοριοποίηση ICD10, αλλά η χρήση της δεν έχει ακόμα γενικευθεί. Υπάρχουν μερικά μη κρατικά ευρετήρια και μητρώας στην Ελλάδα, ωστόσο δεν υπάρχει κρατική χρηματοδότηση, υποστήριξη ή συντονισμός.

#### 1.1. Πληροφόρηση και εκπαίδευση

1. Πώς θα βελτιωθεί η πληροφόρηση στην υπάρχουσα φροντίδα των Σπανίων Παθήσεων γενικά για διαφορετικά ακροατήρια
2. Πώς θα βελτιωθεί η προσέγγιση σε ποιοτική πληροφόρηση για τις Σπάνιες Παθήσεις
3. Πώς θα εξασφαλισθεί η απαραίτητη εκπαίδευση των επαγγελματιών της υγείας για τις Σπάνιες Παθήσεις

### ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Δεν υπάρχουν επίσημες πηγές πληροφόρησης, ούτε ισότοποι, ούτε επίσημες γραμμές τηλεφωνικής βοήθειας στην Ελλάδα, τόσο για τους επαγγελματίες του τομέα υγείας και πρόνοιας, όσο και για το κοινό/ασθενείς. Λαμβάνονται ορισμένες πρωτοβουλίες, π.χ. από την ΠΕΣΠΑ, αλλά δεν υπάρχει κρατική οικονομική υποστήριξη.

Σε ότι αφορά τους επαγγελματίες του τομέα υγείας και πρόνοιας, η κατάρτιση τους είναι περιορισμένη και μη συνεπής. Ενδεικτικό και συνάμα εξέχον παράδειγμα είναι το γεγονός ότι δεν υπάρχει επίσημα αναγνωρισμένη ειδικότητα στην Κλινική και Εργαστηριακή Γενετική.

---

## Θέμα 3 - Έρευνα για τις Σπάνιες Παθήσεις

---

### Υποθέματα

1. Αναφορά των υπαρχουσών πηγών έρευνας, υποδομών προγραμμάτων για τις Σπάνιες Παθήσεις
2. Ανάγκες και προτεραιότητες στην έρευνα στο πεδίο των Σπανίων Παθήσεων
3. Πρόκληση ενδιαφέροντος και συμμετοχής κρατικών εργαστηρίων και ερευνητών, ασθενών και οργανώσεων ασθενών στα προγράμματα ερευνών για Σπάνιες Παθήσεις
4. Βιωσιμότητα της έρευνας στις Σπάνιες Παθήσεις
5. Συνεργασία με την Ε.Ε. για έρευνα στις Σπάνιες Παθήσεις

## ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η πολιτική χρηματοδότησης και η διαχείριση της χρηματοδότησης για την έρευνα στην Ελλάδα στο χώρο των Σπανίων Παθήσεων (μεταξύ όλων των άλλων θεμάτων) είναι σχεδόν ανύπαρκτη.

**Θέμα 4** - Αξιολόγηση επιπέδου φροντίδας για Σπάνιες Παθήσεις - Εξειδικευμένα Κέντρα Αναφοράς (CoE) - Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς (ERN)

### Υποθέματα

1. Ταυτοποίηση κρατικών Κέντρων Αναφοράς σε όλη την επικράτεια μέχρι το 2013
2. Διατήρηση των Κέντρων Αναφοράς
3. Συμμετοχή στα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς
4. Συντόμευση διαδρομής για έγκαιρη διάγνωση
5. Πώς να προσφερθεί κατάλληλη φροντίδα και να οργανωθούν επαρκή μέτρα υγιεινής φροντίδας για ασθενείς με Σπάνιες Παθήσεις
6. Πώς να εξασφαλισθούν στα Κέντρα Αναφοράς διεπιστημονικές απόψεις και να συντονιστούν μεταξύ ιατρικών και κοινωνικών επιπέδων
7. Αξιολόγηση Κέντρων Αναφοράς

## ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

- Δεν υπάρχει πολιτική για τη δημιουργία CoE σε εθνικό/ περιφερειακό επίπεδο. υπάρχουν ΤΜΗΜΑΤΑ/ΚΛΙΝΙΚΕΣ (που δεν λειτουργούν πλήρως ως CoE) για ορισμένες ΣΠ, αλλά κανένα από τα ελληνικά Εξειδικευμένα Κέντρα δεν πληροί τα πρότυπα που ορίζονται από τις συστάσεις του Συμβουλίου. Δεν υπάρχει συμμετοχή από εθνικά ή περιφερειακά εξειδικευμένα κέντρα σε ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς. Δεν είναι εύκολο να γίνει πρόβλεψη των αναγκών (σε αριθμούς και τοποθεσίες) για CoE, εφόσον δεν υπάρχουν επίσημοι κατάλογοι ΣΠ, ούτε κεντρικά μητρώα ασθενών στην Ελλάδα, στα οποία να συστήσει το συνέδριο του EUROPLAN τη δημιουργία Κέντρων Συντονισμού, ως πρόπλασμα για τα Κέντρα αναφοράς.

### 4.1. Ορφανά φάρμακα (OD)

1. Μέλλον των OD
2. Πρόσβαση των ασθενών με Σπάνιες Παθήσεις στα ορφανά φάρμακα. Τιμολόγηση και Οικονομική Κάλυψη από ασφαλιστικά ταμεία
3. Παρηγορητική χρήση και προσωρινή έγκριση ορφανών φαρμάκων. Εκτός ένδειξης.

## ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Δεν υπάρχει επίσημη πολιτική για τα OD στην Ελλάδα. Η πρόσβαση των ασθενών με Σπάνιες Παθήσεις σε ορφανά φάρμακα, η τιμολόγηση και η οικονομική κάλυψη από ασφαλιστικά ταμεία είναι σποραδική και συχνά μη συνεπής.

---

## Θέμα 5 - Ενδυνάμωση Ασθενών - Εξειδικευμένες Υπηρεσίες

---

### Υποθέματα

1. Συμμετοχή των ασθενών ή των εκπροσώπων αυτών στην λήψη αποφάσεων στο επίπεδο των Σπανίων Παθήσεων.
2. Εξειδικευμένες κοινωνικές υπηρεσίες: Αντιμετώπιση διακοπής υπηρεσιών φροντίδας, Θεραπευτικά Ψυχαγωγικά Προγράμματα, Υπηρεσίες που στοχεύουν στην ενσωμάτωση των ασθενών στην καθημερινή ζωή.
3. Helplines (Γραμμές Βοήθειας)

### ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Παρά ορισμένες εντυπωσιακές πρωτοβουλίες και επιτεύγματα από ενώσεις ασθενών, επί του παρόντος η συμμετοχή ασθενών και των εκπροσώπων τους στις διαδικασίες λήψης αποφάσεων στο πεδίο των Σπανίων Παθήσεων είναι ελάχιστη, όπως και η εύκολα διαθέσιμη υποστήριξη των δραστηριοτήτων από ενώσεις ασθενών, οι εξειδικευμένες κοινωνικές υπηρεσίες και οι γραμμές βοήθειας.

### Οριζόντια θέματα

---

## Θέμα 6 – Ικανότητα Διαχρονικής Υποστήριξης

---

### ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Στο κρίσιμο θέμα της διαχρονικής υποστήριξης του Εθνικού Σχεδίου Δράσης και της συνολικής πολιτικής για τις Σπάνιες Παθήσεις, η απάντηση είναι ότι ΔΕΝ υπάρχει υφιστάμενος προϋπολογισμός και ότι ΔΕΝ έχουν κατανεμηθεί πηγές χρηματοδότησης στην Ελλάδα, στοιχεία που θέτουν σημαντικό εμπόδιο στην προοπτική της διαχρονικής υποστήριξης.

---

## Θέμα 7 - Συγκέντρωση εξειδίκευσης στις Σπάνιες Παθήσεις σε επίπεδο Ευρωπαϊκής Ένωσης

---

### ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Αυτό το θέμα δεν είναι ουσιαστικά συναφές υπό τις παρούσες συνθήκες στην Ελλάδα και δεν συζητήθηκε ευρέως.

### ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΕΣ ΠΡΟΤΕΡΑΙΟΤΗΤΕΣ

**Δεν υφίσταται** ελληνικό Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις. Ωστόσο, είναι απαραίτητη η ύπαρξη πλαισίου σε νομικό ή επίπεδο πολιτικής και με απόδοση σε αυτό νομικά δεσμευτικής ισχύος. Έχουν γίνει σημαντικές προσπάθειες από την ΠΕΣΠΑ και πολλούς από τους συλλόγους ασθενών-μέλη της, καθώς και από άλλους συλλόγους ασθενών στην Ελλάδα, όπως π.χ. για τη δημιουργία μητρώων, βελτιώσεις σε ορισμένους τομείς της φροντίδας ασθενών, τη δικτύωση ασθενών και τη δημιουργία ανεπίσημων «τηλεφωνικών γραμμών βοήθειας» (“helpline”), που υποστηρίζονται συνήθως από ιδιωτικές δωρεές, εθελοντές και μερικές δωρεές από φαρμακευτικές εταιρίες. Ωστόσο, χωρίς την υποστήριξη του κράτους, κάθε προσπάθεια παραμένει αποσπασματική και ασυντονιστη, αφήνοντας

μεγάλα κενά στην κάλυψη των αναγκών των ασθενών με Σπάνιες Παθήσεις και των οικογενειών τους σε πάρα πολλά επίπεδα.

**Δεδομένης της σοβαρής οικονομικής δυσχέρειας που αντιμετωπίζει σήμερα η Ελλάδα, η συνάντηση του ελληνικού σκέλους του Europlan προτείνει τις παρακάτω αρχικές προτεραιότητες, οι οποίες χαρακτηρίζονται από μηδενική ή ελάχιστη χρηματοοικονομική επένδυση και θα βοηθήσουν στην επίτευξη του μελλοντικού στόχου προς μια πληρέστερη υλοποίηση ενός Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις, ως εξής:**

- Απόδοση νομικά δεσμευτικής ισχύος στο Εθνικό Σχέδιο για όλους τους επίσημους συμμετέχοντες, ιδίως το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης και το Υπουργείο Εργασίας και Κοινωνικών Υποθέσεων, καθώς και το Υπουργείο Παιδείας και Δια Βίου Μάθησης και τη Γενική Γραμματεία Έρευνας και Τεχνολογίας
- Δημιουργία μίας εξωτερικής επιτροπής υπό την αιγίδα του Υπουργείου Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης με συμπερίληψη αντιπροσώπων από όλους τους κύριους φορείς για τις Σπάνιες Παθήσεις. Ο ρόλος της επιτροπής θα είναι η παρακολούθηση, αξιολόγηση και γνωμοδότηση επί της προόδου του ελληνικού Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις.
- Συντονισμός από το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης των Μητρώων για Σπάνιες Παθήσεις και ασθενείς με Σπάνιες Παθήσεις, όπως αυτού που ξεκίνησε ήδη η ΠΕΣΠΑ μαζί με αριθμό νοσοκομειακών κλινικών, τα οποία θα αναγνωριστούν επίσημα
- Ενίσχυση της φροντίδας για ασθενείς με Σπάνιες Παθήσεις μέσω της δημιουργίας σε πρώτο στάδιο των «Κέντρων Συντονισμού» για τη φροντίδα ασθενών με Σπάνιες Παθήσεις, ως πρόπλασμα των CoE (βλ. Εργαστήριο 4), καθώς και υποστήριξη στις υφιστάμενες Κλινικές και Τμήματα στην Ελλάδα ώστε να αναβαθμιστούν σε πλήρη CoE σύμφωνα με τα κριτήρια που προτείνονται από το Συμβούλιο της Ευρώπης και τον EURORDIS
- Προώθηση της έγκαιρης διάγνωσης ασθενών με Σπάνιες Παθήσεις μέσω της χαρτογράφησης των υφιστάμενων διαγνωστικών κέντρων (με έμφαση στα εργαστήρια γενετικής), ενισχύοντας τις δυνατότητές τους και στηρίζοντας την πιστοποίησή τους (ISO 15189)
- Πρόταση για εξαίρεση όλων των Ορφανών Φαρμάκων από τη γενική νομοθεσία για τα κοινά φάρμακα ( όπως συμβαίνει σήμερα) και απόδοση προνομιακού καθεστώτος
- Υποστήριξη στην προσπάθεια ενημέρωσης, πληροφόρησης και εκπαίδευσης τόσο για επαγγελματίες από το χώρο της υγείας, όσο και για το ευρύ κοινό (Δικτυακοί τόποι, helpline, σεμινάρια κλπ)
- Προσανατολισμός της Γενικής Γραμματείας Έρευνας και Τεχνολογίας προς την ανάληψη προδραστικού ρόλου για την υποστήριξη της έρευνας για τις Σπάνιες Παθήσεις στην Ελλάδα

**Συνολική αξιολόγηση της χρηστικότητας των Συστάσεων του EUROPLAN για την προώθηση μιας εθνικής στρατηγικής στη χώρα.**

Στην Ελλάδα, όπου δεν υλοποιείται κάποια εθνική στρατηγική με νομική ισχύ, είναι προφανές ότι οι Συστάσεις του EUROPLAN είναι εξαιρετικά χρήσιμες. Οι συστάσεις του EUROPLAN θα βοηθήσουν στη δρομολόγηση μιας βασικής εθνικής στρατηγικής και έτσι να προάγουν το ζήτημα των Σπανίων Παθήσεων και των ασθενών από αυτές στις Ελλάδα.

**Η δυνατότητα μεταφοράς των συστάσεων του EUROPLAN στη χώρα σας.**

Οι κύριες δυσκολίες στη μεταφορά των συστάσεων του EUROPLAN στην Ελλάδα αναμένεται να είναι οι εξής α) η χρηματοδότηση πολλών δράσεων και β) η προώθηση και υλοποίησή τους από την πολιτική ηγεσία και την ελληνική κυβέρνηση. Ωστόσο, σημειώνεται ότι, μέσω της συνάντησης του EUROPLAN, καταφέραμε για πρώτη φορά να έχουμε ευρεία συμμετοχή των κυριών εμπλεκόμενων φορέων, συμπεριλαμβανομένων βασικών Υπουργείων και κυβερνητικών υπηρεσιών, λαμβάνοντας θετικότερα σχόλια από αυτούς καθώς και όλους τους άλλους φορείς. Έτσι, ενισχύθηκε σημαντικά η ενημέρωση του ελληνικού κοινού σχετικά με τις Σπάνιες Παθήσεις. Συμπερασματικά, όλοι όσοι σχετίζονται με το θέμα έχουν αρχίσει να κατανοούν την αναγκαιότητας ύπαρξης ενός Εθνικού Σχεδίου Δράσης στην Ελλάδα.

#### Ιστορικό εγγράφου

Κατάσταση (Προσχέδιο/Αναθεωρημένο/Τελικό)	Αναθεωρημένο
Αρ. έκδοσης	1 (7 Ιανουαρίου 2011)
Συντάκτης/ες	Jan Traeger-Συνοδινός, και συντονιστές όλων των εργαστηρίων
Αναθεωρητής	Κα Μαριάννα Λάμπρου
Όνομα αρχείου	GREEK EUROPLAN CONF FINAL REPORT V1