

Εθνικό Σχέδιο Δράσης
για τις Σπάνιες Παθήσεις
2008 - 2012

δυνα

Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία

Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις
2008 - 2012



Αθήνα 2008

Υπουργείο Υγείας & Κοινωνικής Αλληλεγγύης

Γραφείο Γενικού Γραμματέα Υγείας & Κοινωνικής Αλληλεγγύης

Μονάδα Στρατηγικής και Πολιτικών Υγείας

Συντονιστής Μονάδας: Αλέξης Ζορμπάς

Συντονίστρια Εθνικού Σχεδίου Δράσης

για τη Δημόσια Υγεία - Επιμέλεια: Έφη Σίμου

Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία

Επιστημονική - Γνωμοδοτική Επιτροπή

Πρόεδρος	Γιάννης Κυριόπουλος , Καθηγητής Οικονομικών της Υγείας, Εθνική Σχολή Δημόσιας Υγείας
Μέλη	Γιάννης Αλαμάνος , Αναπληρωτής Καθηγητής Υγιεινής και Επιδημιολογίας, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Πατρών, Εργαστήριο Υγιεινής Γιώργος Αρσένης , Επίκουρος Καθηγητής Μικροβιολογίας Πανεπιστημίου Αθηνών Νικόλαος Βακάλης , Κοσμήτωρ Εθνικής Σχολής Δημόσιας Υγείας, Καθηγητής Τομέα Παρασιτολογίας, Εντομολογίας και Τροπικών Νόσων Αλκιβιάδης Βατόπουλος , Καθηγητής Μικροβιολογίας, Εθνική Σχολή Δημόσιας Υγείας Γιάννης Δημολιάτης , Επίκουρος Καθηγητής Υγιεινής και Επιδημιολογίας, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Ιωαννίνων, Εργαστήριο Υγιεινής Ιωάννης Ιωαννίδης , Καθηγητής Υγιεινής, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Ιωαννίνων Τζένη Κουρέα - Κρεμαστινού , Καθηγήτρια Δημόσιας Υγείας, Εθνική Σχολή Δημόσιας Υγείας Θεόδωρος Κωνσταντινίδης , Επίκουρος Καθηγητής Υγιεινής και Επιδημιολογίας, Ιατρική Σχολή, Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης Χρήστος Λιονής , Αναπληρωτής Καθηγητής Κοινωνικής και Οικογενειακής Ιατρικής, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Κρήτης Νίκος Μανιαδάκης , Επίκουρος Καθηγητής Διοίκησης Υπηρεσιών Υγείας, Πανεπιστήμιο Πειραιά Παναγιώτης Μπεχράκης , Αναπληρωτής Καθηγητής Φυσιολογίας Αναπνοής Πανεπιστημίου Αθηνών Κωνσταντίνος Μπουραντάς , Καθηγητής Αιματολογίας Πανεπιστημίου Ιωαννίνων Ελπίδα Πάβη , Διευθύντρια Σπουδών, Τομέας Οικονομικών της Υγείας, Εθνική Σχολή Δημόσιας Υγείας Θεόδωρος Παπαδημητρίου , Γενικός Διευθυντής Κέντρου Ελέγχου και Πρόληψης Νοσημάτων Αναστασία Ρουμελιώτου , Καθηγήτρια Επιδημιολογίας και Βιοστατιστικής, Εθνική Σχολή Δημόσιας Υγείας Γιάννης Τούντας , Αναπληρωτής Καθηγητής Κοινωνικής Ιατρικής, Εργαστήριο Υγιεινής και Επιδημιολογίας, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Αθηνών Χρήστος Χατζηχριστοδούλου , Επίκουρος Καθηγητής Υγιεινής και Επιδημιολογίας, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας

Ευχαριστίες

Το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης αναγνωρίζει και ευχαριστεί τους επιστήμονες και εκπροσώπους της Κοινωνίας των Πολιτών, οι οποίοι με ενδιαφέρον και υπευθυνότητα κατέθεσαν τις επιστημονικές τους απόψεις και εμπλούτισαν το σχεδιασμό και το περιεχόμενο του παρόντος σχεδίου με κείμενα, δεδομένα, συστάσεις, διορθώσεις και προτάσεις.

Συγκεκριμένα ευχαριστούμε την κα **Αικατερίνη Καρατζά**, MD, MPA, επιστημονική υπεύθυνη του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις. Επίσης, ευχαριστούμε τους κ.κ. **Ε. Αλφιέρη**, Παιδίατρο Αναπτυξιολόγο, Πανελλήνια Ένωση Σπάνιων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.ΠΑ.), **Γ. Βουτσινά**, Μοριακό Βιολόγο, Ερευνητή, Ε.Κ.Ε.Φ.Ε. Δημόκριτος, Π.Ε.Σ.ΠΑ., **Α. Γιαννούλια-Καραντανά**, Ινστιτούτο Υγείας Νοσοκομείο Παιδών «Αγ. Σοφία», **Δ. Γιανουκάκο**, Μοριακό Γενετιστή, Ερευνητή, Ε.Κ.Ε.Φ.Ε. Δημόκριτος, Π.Ε.Σ.ΠΑ., **Σ. Γιουρούκο**, Παιδονευρολόγο, Αμ. Επίκουρο Καθηγητή Παιδιατρικής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Αγ. Σοφία», Π.Ε.Σ.ΠΑ., **Ε. Δρογκάρη**, Παιδίατρο ειδική νοσημάτων μεταβολισμού, Επίκουρη καθηγήτρια Α' Παιδ. Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Αγ. Σοφία», Π.Ε.Σ.ΠΑ., **Κ. Θεοδοσάκη**, Πρόεδρο Ελληνικής Εταιρίας για την Κυστική Ίνωση Νόσο, Π.Ε.Σ.ΠΑ., **Μ. Καναρίου**, τμήμα Ανοσολογίας-Ιστοσυμβατότητας, Νοσοκομείο Παιδών «Αγ. Σοφία», **Β. Κοντοζαμάνη**, Πρόεδρο Εθνικού Οργανισμού Φαρμάκων Ε.Ο.Φ., **Μ. Λάμπρου**, Πρόεδρο Π.Ε.Σ.ΠΑ., Πρόεδρο Ελληνικής Εταιρίας Οζώδους Σκληρύνσεως, **Θ. Μαρινάκη**, Ιατρό αιματολόγο, Γ.Ν.Α. Γ. Γεννηματάς, **Χ. Μπαρτσόκα**, Παιδίατρο Ομότιμο Καθηγητή Πανεπιστημίου Αθηνών, Π.Ε.Σ.ΠΑ., **Μ. Παπαδάκη**, Πρόεδρο Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας, **Α. Πρεφτίτση**, Δικηγόρο, Πρόεδρο Συλλόγου για την Κυστική Ίνωση, **Σ. Ράμμο**, Αναπληρωτή Καθηγητή Παιδοκαρδιολογίας, Διευθυντή Παιδοκαρδιολογικού Τμήματος Ω.Κ.Κ., **Κ. Ρέπα**, Ιατρό Αιματολόγο, 3ο Νοσοκομείο Ι.Κ.Α. Βραχείας Νοσηλείας, **Α. Συμεωνίδη**, Ιατρό Αιματολόγο, Επίκουρο Καθηγητή Πανεπιστημίου Πατρών, **Μ. Συμιακάκη**, Genzyme Hellas EPE, **Ε. Ταμπουρίδη**, ασθενή με νόσο του Charohn, **Π. Τσαφταρίδη**, Γ.Ν. Αθηνών ΛΑΪΚΟ, **Ε. Χατζηχαραλάμπος**, Πρόεδρο Πανελληνίας Ένωσης Αμφιβληστροειδοπαθών Ελλάδος, Μέλος Π.Ε.Σ.ΠΑ.

Επίσης ευχαριστούμε τους Οικονομολόγους της Υγείας κ.κ. **Α. Μαστρογιαννάκη** και **Μ. Κακούρο**, καθώς και την κα **Δ. Βλαντώνη**, Κοινωνική Ψυχολόγο, για την ουσιαστική τους συμβολή στην εκπόνηση της οικονομοτεχνικής μελέτης.

Περιεχόμενα

Πρόλογος Υπουργού Υγείας & Κοινωνικής Αλληλεγγύης

σελ. 10

Εισαγωγικό Σημείωμα

σελ. 12

Κεφάλαιο Ιο: Στρατηγικός Σχεδιασμός

- σελ. 14 1. Αναγκαιότητα Ενέργειας
- σελ. 17 2. Ευρωπαϊκή Πολιτική για τις Σπάνιες Παθήσεις
- σελ. 19 3. Όραμα Στρατηγικού Σχεδιασμού για τις Σπάνιες Παθήσεις
- σελ. 19 4. Αποστολή
- σελ. 19 5. Στρατηγική Τοποθέτηση
- σελ. 19 6. Στρατηγικοί Στόχοι
- σελ. 20 7. Αναμενόμενα Αποτελέσματα από την Εφαρμογή του Εθνικού Σχεδίου Δράσης
- σελ. 22 8. Άξονες και Δράσεις του Εθνικού Σχεδίου Δράσης

Κεφάλαιο 2ο: Άξονες και Δράσεις του Εθνικού Σχεδίου Δράσης

- σελ. 24 1ος Άξονας: Έγκαιρη Διάγνωση
- σελ. 28 2ος Άξονας: Θεραπεία
- σελ. 32 3ος Άξονας: Πρόνοια
- σελ. 36 4ος Άξονας: Έρευνα
- σελ. 40 5ος Άξονας: Εκπαίδευση
- σελ. 44 6ος Άξονας: Ανάπτυξη Στρατηγικής που Βασίζεται στην Εταιρική Σχέση

Κεφάλαιο 3ο: Διαδικασία Υλοποίησης - Χρηματοδότηση

- σελ. 46 1. Διαδικασία Υλοποίησης
- σελ. 48 2. Κοστολόγηση και Χρηματοδότηση

Ενδεικτική Βιβλιογραφία

σελ. 50

Πρόλογος

Υπουργού Υγείας & Κοινωνικής Αλληλεγγύης

Για τις ευρωπαϊκές κοινωνίες του 21ου αιώνα, είναι κεκτημένο ο στρατηγικός σχεδιασμός της πολιτικής να προηγείται των θεσμικών και νομοθετικών παρεμβάσεων. Με την πρακτική αυτή, τα σύγχρονα ευρωπαϊκά κράτη εξασφαλίζουν την ενσωμάτωση των θέσεων της Κοινωνίας των Πολιτών στην επίσημη πολιτική, κατοχυρώνουν τη διασύνδεση ανθρώπινων και οικονομικών πόρων για την υλοποίηση προγραμματικών στόχων, διασφαλίζουν τη γρήγορη εφαρμογή της νομοθεσίας και εγγυώνται τη δημιουργία απλών και διάφανων διαδικασιών.

Το Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία 2008 - 2012 είναι η πρώτη προσπάθεια που γίνεται στη χώρα μας για να αποκτήσουμε στοχευμένη και στρατηγικά σχεδιασμένη πολιτική για τη Δημόσια Υγεία.

Αποτελεί μια από τις βασικές προγραμματικές μας δεσμεύσεις και αναπτύσσει εξειδικευμένες και κοστολογημένες δράσεις, για όλους τους κρίσιμους παράγοντες κινδύνου για τη Δημόσια Υγεία.

Με το Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία βάζουμε τέρμα στην αποσπασματική και άναρχη ανάπτυξη των υπηρεσιών της Δημόσιας Υγείας και ανοίγουμε ένα νέο κεφάλαιο στην εξέλιξη του ελληνικού κοινωνικού κράτους.

Αποκτούμε αξιόπιστα ερευνητικά και επιδημιολογικά στοιχεία για τη Δημόσια Υγεία στον τόπο μας, γεγονός που μας επιτρέπει να προχωρήσουμε στη σχεδιασμένη ανάπτυξη των υπηρεσιών του Εθνικού Συστήματος Υγείας.

Τοποθετούμε την πρόληψη στο επίκεντρο της λειτουργίας του κοινωνικού μας κράτους, αναδεικνύοντας τον καθοριστικό ρόλο που έχει η υπεύθυνη και συνεχής ενημέρωση των πολιτών για ζητήματα υγείας.

Θεμελιώνουμε ρεαλιστικούς ποιοτικούς και ποσοτικούς στόχους, με συγκεκριμένα χρονοδιαγράμματα υλοποίησης, εξασφαλίζοντας με αυτό τον τρόπο τη συνέχεια στην υλοποίηση της εθνικής πολιτικής για τη Δημόσια Υγεία.

Δημιουργούμε νέες δομές και υπηρεσίες, καλύπτοντας χρόνια ελλείμματα στη δομή του δημοσίου συστήματος υγείας και κατοχυρώνοντας βασικά ανθρώπινα και κοινωνικά δικαιώματα.

Εξασφαλίζουμε την εξοικονόμηση πόρων στην υλοποίηση της πολιτικής μας, αίροντας την πρακτική του δημιουργικού αυτοσχεδιασμού, πετυχαίνοντας την οριζόντια συνεργασία μεταξύ των υπεύθυνων φορέων του κράτους και κερδίζοντας πολύτιμους οικονομικούς πόρους από εξειδικευμένα προγράμματα της Ευρωπαϊκής Ένωσης.

Καθιστούμε την επιστημονική κοινότητα και τον εθελοντικό τομέα πολύτιμους συνεργάτες στην χάραξη και στην υλοποίηση της πολιτικής για τη Δημόσια Υγεία, ενώ εξασφαλίζουμε τις συνθήκες που επιτρέπουν την οργανωμένη αξιοποίηση της εταιρικής κοινωνικής ευθύνης.

Σε μία εποχή που σηματοδοτείται από ριζικές αλλαγές στον τρόπο ζωής και από νέες προκλήσεις για τη Δημόσια Υγεία, το Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία διαμορφώνει τις αναγκαίες προγραμματικές και χρηματοδοτικές προϋποθέσεις για να αποκτήσει η χώρα μας ένα ισχυρό δίκτυο υγειονομικής προστασίας και ασφάλειας.

Για να αποκτήσει η Ελλάδα ανθρωποκεντρική και σύγχρονη πολιτική για τη Δημόσια Υγεία.

Δημήτρης Α. Αβραμόπουλος



Εισαγωγικό Σημείωμα

Σύμφωνα με τις υφιστάμενες επιστημονικές γνώσεις, 8.000 διαφορετικές σπάνιες ασθένειες προσβάλλουν έως και 6% του συνολικού πληθυσμού της Ευρωπαϊκής Ένωσης (Ε.Ε.) σε κάποια στιγμή της ζωής τους. Δηλαδή, περίπου 15 εκατομμύρια άνθρωποι στην Ε.Ε. (των 27) και 880.000 Έλληνες προσβάλλονται ή πρόκειται να προσβληθούν από μια σπάνια ασθένεια.

Η έλλειψη ειδικών πολιτικών υγείας για τις σπάνιες ασθένειες και η ελλιπής ευαισθητοποίηση, επαγρύπνηση και συνεργασία από την πλειοψηφία των ιατρών και των Υπηρεσιών Υγείας, «εξηγούν» τις καθυστερημένες διαγνώσεις και τη δυσχερή πρόσβαση στην περίθαλψη. Το γεγονός αυτό έχει ως συνέπεια αυξημένες σωματικές, ψυχολογικές και διανοητικές επιπτώσεις, ανεπαρκείς θεραπείες, καθώς και απώλεια εμπιστοσύνης στο σύστημα υγειονομικής περίθαλψης. Παρ' όλα αυτά, ορισμένες σπάνιες ασθένειες μπορούν να είναι συμβατές με ένα φυσιολογικό τρόπο ζωής, εφόσον διαγνωστούν εγκαίρως και αντιμετωπιστούν καταλλήλως.

Η βελτίωση στην παροχή υγειονομικής φροντίδας για τις Σπάνιες Παθήσεις αποτελεί μία μεγάλη πρόκληση για τη Δημόσια Υγεία λόγω της έλλειψης επιδημιολογικών δεδομένων, δεδομένων που αξιολογούν και αποτιμούν τις συνέπειες αυτών των παθολογιών για την ποιότητα της ζωής των ασθενών και των οικογενειών τους και τις υφιστάμενες ανάγκες στους τομείς της διάγνωσης και θεραπείας.

Το Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις προτείνει την υλοποίηση σταθερής, βιώσιμης και οριζόντιας στρατηγικής για την ολιστική αντιμετώπιση των σπάνιων παθήσεων, με σκοπό:

- Τη συλλογή έγκυρης και αξιόπιστης πληροφορίας για τη δημιουργία αρχείου σπάνιων παθήσεων και τη χάραξη ορθολογικής πολιτικής.
- Την αποτελεσματική περίθαλψη και ποιότητα ζωής του ασθενούς με σπάνια πάθηση.

Το Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις εντάσσεται στο Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία, το οποίο περιλαμβάνει τα ακόλουθα 15 Σχέδια Δράσης: Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τον Καρκίνο, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για το HIV/AIDS, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για την Αναπαραγωγική και Σεξουαλική Υγεία, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τα Ναρκωτικά, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Διατροφή και τις Διατροφικές Διαταραχές, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τον Περιορισμό των Βλαπτικών Συνεπειών του Αλκοόλ στην Υγεία, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για την Κατάθλιψη, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τα Καρδιαγγειακά Νοσήματα, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για την Αντιμετώπιση των Περιβαλλοντικών Κινδύνων που Απειλούν την Υγεία, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για το Κάπνισμα,

Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τα Ατυχήματα, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Στοματική Υγεία, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τα Μεταδοτικά Νοσήματα, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για την Ταξιδιωτική Υγεία, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για την Αντιμετώπιση της Μικροβιακής Αντοχής στα Αντιβιοτικά και των Λοιμώξεων σε χώρους Παροχής Υγείας.

Το σύνολο των προτεινόμενων δράσεων του συνολικού Σχεδίου Δράσης για τη Δημόσια Υγεία προϋπολογίζεται σε συνάρτηση με όλες τις δράσεις των επιμέρους σχεδίων που αφορούν στην προάσπιση και προαγωγή της Δημόσιας Υγείας στη χώρα μας, με στόχο την άρση των αλληλοεπικαλύψεων και τη δημιουργία ενός οριζόντιου και ολιστικού προϋπολογισμού για τη Δημόσια Υγεία. Συνοπτικός προϋπολογισμός δράσεων του παρόντος σχεδίου δράσης, συμπεριλαμβάνεται στο κεφάλαιο 3 του παρόντος. Ο αναλυτικός προϋπολογισμός των δράσεων δημοσιοποιείται σε ξεχωριστό τεύχος, το οποίο αποτελεί την οικονομοτεχνική μελέτη του συνολικού Σχεδίου Δράσης για τη Δημόσια Υγεία και το οποίο περιγράφει αναλυτικά το κόστος των δράσεων και την πηγή χρηματοδότησής τους.

Αλέξης Ζορμπάς
Συντονιστής Μονάδας Στρατηγικής και Πολιτικών Υγείας

Στρατηγικός Σχεδιασμός



I. Αναγκαιότητα Ενέργειας

Οι Σπάνιες Παθήσεις είναι ασθένειες που απειλούν τη ζωή ή επιφέρουν χρόνια αναπηρία. Χαρακτηρίζονται από χαμηλή συχνότητα εμφάνισης και μεγάλη ετερογένεια. Στην πλειοψηφία τους είναι γενετικής φύσεως ασθένειες, συμπεριλαμβανομένων, μεταξύ άλλων, συγγενών δυσπλασιών, σπάνιων μορφών παιδικού καρκίνου, καθώς και αιματολογικών, αυτοάνοσων, δερματολογικών, ενδοκρινολογικών, καρδιολογικών, αναπνευστικών, γαστρεντερικών, μεταβολικών, νευρολογικών και νευρομυϊκών, ορθοπεδικών και οφθαλμολογικών νοσημάτων. Απαιτούν σφαιρική προσέγγιση βάσει συνδυασμένων δράσεων, ώστε να αποφεύγεται η υψηλή νοσηρότητα και η πρόωρη θνησιμότητα, και να βελτιώνονται οι κοινωνικοοικονομικές συνθήκες διαβίωσης των ασθενών.

Οι σπάνιες ασθένειες συγκαταλέγονται πλέον ανάμεσα στις προτεραιότητες του κοινοτικού προγράμματος για τη Δημόσια Υγεία για την περίοδο 2003 - 2008. Στο πλαίσιο του προγράμματος αυτού, μια νόσος είναι σπάνια εφόσον προσβάλλει λιγότερα από 5 ανά 10.000 άτομα. Η αναλογία των 5 ανά 10.000 ατόμων μπορεί να φαίνεται χαμηλή, παρ' όλα αυτά αντιστοιχεί σε περίπου 246.000 άτομα ανά ασθένεια στην Ε.Ε. των 27 κρατών-μελών. Σύμφωνα με τις υφιστάμενες επιστημονικές γνώσεις, 8.000 διαφορετικές σπάνιες ασθένειες προσβάλλουν έως και 6% του συνολικού πληθυσμού της Ε.Ε. σε κάποια στιγμή της ζωής τους. Δηλαδή, περίπου 15 εκατομμύρια άνθρωποι στην Ευρωπαϊκή Ένωση (των 27) και 880.000 Έλληνες προσβάλλονται ή πρόκειται να προσβληθούν από μια σπάνια ασθένεια. Παρόλα αυτά, οι σπάνιες ασθένειες με συχνότητα εμφάνισης κοντά στο όριο των 5 ανά 10.000 ατόμων είναι λιγότερες από 100. Πρόκειται για ασθένειες όπως η Μεσογειακή Αναιμία, Δρεπανοκυτταρική αναιμία, Αιμορροφιλία, Κυστική Ίνωση, νόσος Fabry-Gaucher, το σκληρόδερμα ή ελλείμματα του νωτιαίου σωλήνα. Οι περισσότερες σπάνιες ασθένειες, όπως το σάρκωμα του Ewing, η μυϊκή δυστροφία Duchenne ή η νόσος Von Hippel-Lindau, είναι πολύ σπάνιες και προσβάλλουν 1 ή και λιγότερα στα 100.000 άτομα. Χιλιάδες σπάνιες ασθένειες προσβάλλουν λίγους μόνο ασθενείς στην Ευρώπη. Οι ασθενείς με πολύ σπάνιες ασθένειες και οι οικογένειές τους είναι ιδιαίτερα απομονωμένοι και ευάλωτοι.

Παρουσιάζεται επίσης μεγάλη διαφοροποίηση στην ηλικία στην οποία εκδηλώνονται τα πρώτα συμπτώματα: οι μισές σπάνιες ασθένειες μπορούν να εκδηλωθούν κατά τη γέννηση ή την παιδική

ηλικία (όπως το σύνδρομο Prader-Willi και το ρετινοβλάστωμα). Οι υπόλοιπες μπορούν να εκδηλωθούν κατά την ενήλικη ζωή (όπως η νόσος του Huntington, η νόσος Kreutzfeldt-Jacob). Στην πλειοψηφία τους, οι σπάνιες ασθένειες είναι γενετικής φύσεως, αλλά μπορούν να οφείλονται στην έκθεση στο περιβάλλον κατά την κύηση ή σε μεταγενέστερο στάδιο της ζωής, συχνά σε συνδυασμό με γενετική προδιάθεση.

Οι σπάνιες ασθένειες παρουσιάζουν επίσης ευρεία διαφοροποίηση σε ό,τι αφορά στη σοβαρότητα και στην εκδήλωσή τους. Το προσδόκιμο ζωής των ασθενών με σπάνιες ασθένειες είναι σημαντικά μειωμένο. Πολλές από τις ασθένειες αυτές είναι πολύπλοκες, εκφυλιστικές και επιφέρουν χρόνιες αναπηρίες, ενώ άλλες επιτρέπουν μια φυσιολογική ζωή –εφόσον διαγνωστούν εγκαίρως και τύχουν της κατάλληλης διαχείρισης και θεραπευτικής αντιμετώπισης. Προσβάλλουν τη σωματική και τη διανοητική ικανότητα, τη συμπεριφορά και την αισθητηριακή ικανότητα και επιφέρουν αναπηρίες. Αρκετές αναπηρίες συχνά συνυπάρχουν με πολλαπλές λειτουργικές επιπτώσεις. Οι αναπηρίες αυτές εντείνουν το αίσθημα της απομόνωσης και μπορούν να αποτελέσουν πηγή διακριτικής μεταχείρισης, καθώς και να περιορίσουν ποικίλες εκπαιδευτικές, επαγγελματικές και κοινωνικές ευκαιρίες.

Πίσω από σχετικά συνήθεις παθήσεις ενδέχεται να βρίσκονται σπάνιες ασθένειες, π.χ. η επιληψία είναι συχνά σύμπτωμα της οζώδους σκλήρυνσης. Πολλές παθήσεις που στο παρελθόν ταξινομούσαν στις κατηγορίες της νοητικής καθυστέρησης, της εγκεφαλικής παράλυσης και του αυτισμού, αποτελούν εκδηλώσεις σπάνιων ασθενειών που δεν έχουν ακόμη χαρακτηριστεί. Πολλοί τύποι καρκίνου, συμπεριλαμβανομένων των καρκίνων που προσβάλλουν τα παιδιά, όπως και οι περισσότερες συγγενείς δυσμορφίες, είναι σπάνιες ασθένειες.

Θα πρέπει να υπογραμμισθεί το γεγονός ότι η έρευνα στον τομέα των σπάνιων ασθενειών υπήρξε θεμελιώδης για την ταυτοποίηση της πλειοψηφίας των ανθρώπινων γονιδίων που έχουν αναγνωριστεί μέχρι στιγμής, καθώς και για την παρασκευή καινοτόμων φαρμακευτικών προϊόντων που έχουν λάβει άδεια κυκλοφορίας στην Ε.Ε. (ορφανά φάρμακα). Παρ' όλα αυτά, η έρευνα στον τομέα των σπάνιων ασθενειών είναι σποραδική και οι ερευνητικές δραστηριότητες διασκορπισμένες σε διάφορα εργαστήρια ανά την Ε.Ε. Οι φαρμακοβιομηχανίες προβάλλουν απρόθυμες να επενδύσουν

σε φαρμακευτικά και ιατροτεχνολογικά βοηθήματα για σπάνιες ασθένειες, λόγω της περιορισμένης ζήτησης. Το γεγονός αυτό εξηγεί το γιατί οι σπάνιες ασθένειες αποκαλούνται επίσης «ορφανές ασθένειες»: στερούνται ερευνητικού και εμπορικού ενδιαφέροντος και βρίσκονται στο περιθώριο των πολιτικών για τη Δημόσια Υγεία.

Τα κύρια χαρακτηριστικά των σπανίων νοσημάτων σύμφωνα με την ιστοσελίδα του Ευρωπαϊκού Οργανισμού για τις Σπάνιες Παθήσεις (www.eurordis.org):

- Τα σπάνια νοσήματα είναι σοβαρά ως πολύ σοβαρά, χρόνια, συχνά εκφυλιστικά και επικίνδυνα για τη ζωή.
- Η πρώτη εμφάνιση συμπτωμάτων επέρχεται κατά την παιδική ηλικία στο 50% των σπανίων παθήσεων.
- Προκαλούν αναπηρίες: η ποιότητα ζωής των ατόμων με σπάνια νοσήματα υποβαθμίζεται λόγω της έλλειψης αυτονομίας.
- Προκαλούν μεγάλο ψυχικό πόνο: η ψυχολογική επιβάρυνση που προκαλούν οι ασθένειες αυξάνεται λόγω της απελπισίας, της έλλειψης ελπίδας για θεραπεία, της απουσίας βοήθειας στην καθημερινότητα.
- Είναι ανίατες ασθένειες, οι περισσότερες χωρίς αποτελεσματική θεραπεία. Σε μερικές περιπτώσεις είναι δυνατό να θεραπευθούν συμπτώματα αυτών, ώστε να βελτιωθεί η ποιότητα της ζωής και το προσδόκιμο επιβίωσης.
- Είναι πολύ δύσκολα ως προς τη θεραπευτική διαχείριση: οι οικογένειες συναντούν μεγάλες δυσκολίες στην εξεύρεση κατάλληλης θεραπείας.

Έρευνα του Οργανισμού σε Ευρωπαίους ασθενείς που πάσχουν από 8 σπάνια νοσήματα έδειξε μεταξύ άλλων ότι (Eurordis 2007):

- Για το 25% των ασθενών χρειάστηκε χρονικό διάστημα 5 ως 30 ετών για να γίνει η σωστή διάγνωση της ασθένειάς τους.
- Στο 40% των ασθενών έγινε αρχική λανθασμένη διάγνωση της νόσου και οι ασθενείς έλαβαν λανθασμένη ιατρική αγωγή (συμπεριλαμβανομένων χειρουργικών επεμβάσεων και ψυχιατρικών θεραπειών).
- Η γενετική φύση των νοσημάτων δεν ανακοινώθηκε στο 25% των περιπτώσεων.
- Γενετική συμβουλή δόθηκε μόνο στο 50% των περιπτώσεων.

Η έλλειψη ειδικών πολιτικών υγείας για τις σπάνιες ασθένειες και η ελλιπής ευαισθητοποίηση, επαγρύπνηση και συνεργασία από την πλειοψηφία των ιατρών και των υπηρεσιών υγείας «εξηγούν» τις καθυστερημένες διαγνώσεις και τη δυσχερή πρόσβαση στην περίθαλψη. Το γεγονός αυτό έχει ως συνέπεια αυξημένες σωματικές, ψυχολογικές και διανοητικές επιπτώσεις, ανεπαρκείς θεραπείες, καθώς και απώλεια εμπιστοσύνης στο σύστημα υγειονομικής περίθαλψης. Παρ' όλα αυτά, ορισμένες σπάνιες ασθένειες μπορούν να είναι συμβατές με ένα φυσιολογικό τρόπο ζωής, εφόσον διαγνωστούν εγκαίρως και αντιμετωπιστούν καταλλήλως.

Η εστίαση του ενδιαφέροντος στις σπάνιες ασθένειες είναι ένα σχετικά νέο φαινόμενο στα περισσότερα κράτη-μέλη της Ε.Ε. Μέχρι πρόσφατα, οι αρμόδιες για θέματα Δημόσιας Υγείας αρχές και οι φορείς χάραξης πολιτικής αγνοούσαν σε μεγάλο βαθμό αυτές τις προκλήσεις λόγω της διασποράς των συζητήσεων και προτεραιοτήτων πολιτικής, ανάλογα με την εκάστοτε σπάνια ασθένεια, αντί του προσδιορισμού κοινών θεμάτων για όλες τις σπάνιες ασθένειες.

Υπάρχουν σημαντικές διαφορές ως προς τη διαθεσιμότητα και την ποιότητα των εθνικών υπηρεσιών υγειονομικής περίθαλψης για τη διάγνωση, θεραπεία και αποκατάσταση ατόμων με σπάνιες ασθένειες. Οι πολίτες των κρατών-μελών και οι κάτοικοι διαφορετικών περιοχών εντός των κρατών-μελών έχουν άνιση πρόσβαση σε υπηρεσίες εμπειρογνομόνων και σε ορφανά φάρμακα. Λίγα είναι τα κράτη-μέλη που έχουν αντιμετωπίσει με επιτυχία ορισμένα από τα θέματα που τίθενται λόγω

της σπανιότητας των ασθενειών, ενώ άλλα δεν έχουν ακόμη διερευνήσει πιθανές λύσεις. Πολλές από τις σπάνιες ασθένειες είναι «πολύ σπάνιες». Οι απομονωμένες οικογένειες πρέπει να ενημερώνονται περισσότερο σχετικά με τις κατάλληλες υπηρεσίες που είναι διαθέσιμες. Ο καλύτερος τρόπος για την επίτευξη αυτού του σκοπού είναι η ανάπτυξη κατάλληλων εργαλείων διάδοσης της πληροφορίας, όπως οι διαδικτυακές υπηρεσίες και τηλεφωνικές γραμμές βοήθειας.

2. Ευρωπαϊκή Πολιτική για τις Σπάνιες Παθήσεις

Σύμφωνα με τα σχέδια εργασίας της Γενικής Διεύθυνσης Υγείας και Προστασίας των Καταναλωτών (SANCO) στο πλαίσιο εφαρμογής του προγράμματος για τη Δημόσια Υγεία 2003 - 2008, καθορίστηκαν οι κάτωθι βασικές γραμμές δράσης για την αντιμετώπιση των σπανίων παθήσεων:

- Η παροχή υποστήριξης σε δίκτυα πληροφόρησης για τις σπάνιες ασθένειες, καθώς και για την ανάπτυξη βέλτιστων πρακτικών.
- Η δημιουργία μιας ευρωπαϊκής συμβουλευτικής δομής, της ειδικής ομάδας εργασίας σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες (η οποία επικουρείται από μια επιστημονική γραμματεία) ως ευρωπαϊκού σημείου αναφοράς για την ανταλλαγή βέλτιστων πρακτικών.
- Ο συντονισμός των δράσεων του προγράμματος για τη Δημόσια Υγεία με τις ερευνητικές δραστηριότητες του 6ου και του 7ου Πλαισίου.

Το σχέδιο ERA - NET, στηριζόμενο από το 6ο Πρόγραμμα-Πλαίσιο, είναι αφιερωμένο στις σπάνιες ασθένειες (E - Rare) για την ανάπτυξη κοινών και διακρατικών δραστηριοτήτων (έρευνα για τα εθνικά προγράμματα, εντοπισμός κενών και αλληλοεπικαλύψεων μεταξύ εθνικών ερευνητικών προγραμμάτων και δραστηριοτήτων στον τομέα των σπανίων ασθενειών). Το E - Rare προβλέπει τη σύνταξη σχέσεων βιώσιμης και μακροχρόνιας συνεργασίας μεταξύ των κρατών-μελών, το συντονισμό των εθνικών ερευνητικών προγραμμάτων για την εξάλειψη της πολυδιάσπασης των ερευνητικών δραστηριοτήτων στον τομέα των σπανίων ασθενειών και για την προώθηση πολυεπιστημονικών προσεγγίσεων. Προβλέπει επίσης την εναρμόνιση και την ανάπτυξη συνεργιών μεταξύ των εθνικών και/ή περιφερειακών ερευνητικών προγραμμάτων των χωρών που συμμετέχουν, την ανάπτυξη κοινής πολιτικής έρευνας για τις σπάνιες ασθένειες και τη διατήρηση μιας ευνοϊκής ανταγωνιστικής θέσης απέναντι στις ερευνητικές δραστηριότητες για τις σπάνιες ασθένειες σε άλλες περιοχές του κόσμου, όπως η Βόρεια Αμερική και η Ασία.

Επιπλέον, η Γενική Διεύθυνση Υγείας και Προστασίας των Καταναλωτών συγκρότησε την ομάδα για τις Υπηρεσίες Υγείας και Ιατρικής Περίθαλψης (HLG) ως μέσο για την προώθηση των εισηγήσεων που διατυπώθηκαν στο πλαίσιο της διαδικασίας προβληματισμού για την κινητικότητα των ασθενών. Μία από τις ομάδες εργασίας της ομάδας αυτής είναι αρμόδια για τα δίκτυα αναφοράς των κέντρων εμπειρογνομωσύνης για τις σπάνιες ασθένειες. Το 2006, η ομάδα εργασίας για τις σπάνιες ασθένειες υπέβαλε στην HLG μια έκθεση με τίτλο Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD («Συνεισφορά στη διαμόρφωση πολιτικής: Για μια ευρωπαϊκή συνεργασία στις υπηρεσίες υγείας και υγειονομικής περίθαλψης στον τομέα των σπανίων ασθενειών»), με επικαιροποιημένες πληροφορίες σχετικά με τα κέντρα αναφοράς στην Ευρώπη. Στην έκθεση περιγράφεται αναλυτικά η χρήση της έννοιας των δικτύων αναφοράς για τις σπάνιες ασθένειες στην Ευρώπη καθώς και οι αντίστοιχες λειτουργίες τους. Τα σχέδια εργασίας 2006 και 2007 για την εφαρμογή του κοινοτικού προγράμματος για τη Δημόσια Υγεία έχουν εισάγει ως προτεραιότητα για τον τομέα των σπανίων ασθενειών τη σύσταση ευρωπαϊκών δικτύων αναφοράς για τις σπάνιες ασθένειες. Σύμφωνα με την προτεραιότητα u945, επιλέχθηκαν για χρηματοδότηση ορισμένα πιλοτικά σχέδια (για την κυστική ίνωση, σπάνιες αιμορραγικές διαταραχές, ανεπάρκεια άλφα-1-αντιθρυψίνης, πορφύρα, δυσμορφολογία, παιδιατρικό λέμφωμα Hodgking, ιστιοκύτωση και παιδιατρικές νευρολογικές παθήσεις).

Υπό το πρίσμα αυτό, το άρθρο 16 της πρότασης-οδηγίας του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου για τις Υπηρεσίες Υγείας προβλέπει ότι: «Τα κράτη-μέλη, σε στενή συνεργασία με την Επιτροπή, διευκολύνουν την ανάπτυξη των ευρωπαϊκών δικτύων αναφοράς για την παροχή υψηλής ποιότητας και αποτελεσματικής, ως προς το κόστος, υγειονομικής περίθαλψης σε ασθενείς με παθήσεις που απαιτούν ιδιαίτερη συγκέντρωση πόρων ή εμπειρογνωμοσύνης».

Οι σπάνιες ασθένειες εξακολουθούν να αποτελούν προτεραιότητα δράσης στο πλαίσιο του νέου προγράμματος για τη Δημόσια Υγεία (2008 - 2012).

Υπό την αρμοδιότητα της Γενικής Διεύθυνσης Επιχειρήσεων και του Ευρωπαϊκού Οργανισμού Φαρμάκων (ΕΜΕΑ), η Ε.Ε. εφαρμόζει μια ολιστική πολιτική για τα ορφανά φάρμακα. Ο κανονισμός για τα ορφανά φάρμακα (κανονισμός (ΕΚ) αριθ. 141/2000 του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου, της 16ης Δεκεμβρίου 1999, για τα ορφανά φάρμακα) προτάθηκε με σκοπό τον καθορισμό των κριτηρίων για το χαρακτηρισμό των ορφανών φαρμάκων στην Ε.Ε. και περιγράφει τα κίνητρα (π.χ. 10ετής εμπορική αποκλειστικότητα, συνδρομή στην κατάρτιση πρωτοκόλλων, πρόσβαση στην κεντρική διαδικασία για τη χορήγηση άδειας κυκλοφορίας) για την ενθάρρυνση της έρευνας, την ανάπτυξη και κυκλοφορία φαρμάκων για τη θεραπεία, πρόληψη ή διάγνωση σπάνιων ασθενειών. Η κοινοτική φαρμακευτική νομοθεσία ολοκλήρωσε το 2003 τη σχετική πολιτική με μια υποχρεωτική κοινοτική κεντρική διαδικασία για τη χορήγηση άδειας κυκλοφορίας σε όλα τα ορφανά φάρμακα. Την τελευταία επταετία, η Ευρωπαϊκή Επιτροπή, ο ΕΜΕΑ και τα κράτη-μέλη παρέχουν στη φαρμακευτική βιομηχανία κίνητρα για την έρευνα, την ανάπτυξη και την κυκλοφορία ορφανών φαρμάκων στους τομείς, μεταξύ άλλων, του καρκίνου, των διαταραχών του μεταβολισμού, της ανοσολογίας, των καρδιαγγειακών και αναπνευστικών διαταραχών. Σε διαφορετική περίπτωση, οι συνθήκες της αγοράς δεν θα είχαν επιτρέψει την ανάπτυξη της συγκεκριμένης κατηγορίας φαρμάκων.

Η τελευταία έκθεση της Γενικής Διεύθυνσης Επιχειρήσεων επισημαίνει ότι η κοινοτική πολιτική για τα ορφανά φάρμακα στέφθηκε από επιτυχία και ότι συγκαταλέγεται ανάμεσα στις πλέον επιτυχημένες κοινοτικές πολιτικές.

Τα ερευνητικά σχέδια για τις σπάνιες ασθένειες λαμβάνουν στήριξη από τα ευρωπαϊκά προγράμματα για την έρευνα και την τεχνολογική ανάπτυξη. Στο πλαίσιο του τρέχοντος προγράμματος-πλαίσιου, η θεματική ενότητα «Υγεία», η μία από τις δέκα που προτείνονται στο πλαίσιο του ειδικού προγράμματος «Συνεργασία», έχει σχεδιαστεί για την παροχή στήριξης σε διάφορες μορφές διακρατικής συνεργασίας εντός και εκτός Ευρωπαϊκής Ένωσης, για τη βελτίωση της υγείας των ευρωπαίων πολιτών, την αύξηση της ανταγωνιστικότητας και την ώθηση των δυνατοτήτων καινοτομίας των ευρωπαϊκών βιομηχανικών κλάδων και επιχειρήσεων στον τομέα της υγείας, ταυτόχρονα με τη διευθέτηση γενικότερων θεμάτων υγείας. Ιδιαίτερη έμφαση θα δοθεί στη διακρατική έρευνα (μετατροπή των βασικών ανακαλύψεων σε κλινικές εφαρμογές περιλαμβανομένης της επιστημονικής επαλήθευσης των πειραματικών αποτελεσμάτων), στην ανάπτυξη και επικύρωση νέων θεραπειών, σε μεθόδους για την προαγωγή της υγείας και την πρόληψη -συμπεριλαμβανομένης της προαγωγής της υγείας των παιδιών- στην υγιή γήρανση, σε διαγνωστικά εργαλεία και ιατρικές τεχνολογίες, καθώς και σε βιώσιμα και αποτελεσματικά συστήματα υγειονομικής περίθαλψης. Πιο συγκεκριμένα, η έρευνα για τις σπάνιες ασθένειες στο πλαίσιο του 7ου Προγράμματος Πλαισίου εστιάζει σε πανευρωπαϊκές μελέτες στους τομείς της φυσικής ιστορίας, της παθοφυσιολογίας και της ανάπτυξης προληπτικών, διαγνωστικών και θεραπευτικών παρεμβάσεων.

3. Όραμα Στρατηγικού Σχεδιασμού για τις Σπάνιες Παθήσεις

Η συστράτευση όλων των επιστημονικών και κοινωνικών δυνάμεων που μάχονται υπέρ των ασθενών με σπάνιες παθήσεις, με στόχο την αναβάθμιση των όρων περίθαλψης, νοσηλείας και ποιότητας ζωής των ασθενών και των οικογενειών τους.

4. Αποστολή

Η υλοποίηση σταθερής, βιώσιμης και οριζόντιας στρατηγικής υπέρ των σπάνιων παθήσεων με σκοπό:

- Τη συλλογή έγκυρης και αξιόπιστης πληροφορίας.
- Την αποτελεσματική περίθαλψη και ποιότητα ζωής του ασθενούς με σπάνια πάθηση.
- Τις στοχευμένες δράσεις.
- Τη δέσμευση για συνέχεια.

5. Στρατηγική Τοποθέτηση

Η βελτίωση στην παροχή υγειονομικής φροντίδας για τις σπάνιες παθήσεις αποτελεί μία μεγάλη πρόκληση για τη Δημόσια Υγεία, λόγω της έλλειψης επιδημιολογικών δεδομένων και δεδομένων που αξιολογούν και αποτιμούν τις συνέπειες αυτών των παθολογιών για την ποιότητα της ζωής των ασθενών και των οικογενειών τους και τις υφιστάμενες ανάγκες στους τομείς της διάγνωσης και θεραπείας.

6. Στρατηγικοί Στόχοι

Η προτεραιότητα του Σχεδίου Δράσης είναι να διασφαλίσει ισοτιμία στη διάγνωση, στη θεραπεία και στην παροχή φροντίδας σε ανθρώπους πάσχοντες από σπάνια ασθένεια, μέσω οκτώ στρατηγικών στόχων:

- Στόχος 1. Αναγνώριση της ιδιαιτερότητας των σπάνιων παθήσεων.
- Στόχος 2. Συστηματική παρακολούθηση της επιδημιολογίας των σπάνιων παθήσεων και καταγραφή των ασθενών με σπάνιες παθήσεις στην Ελλάδα.
- Στόχος 3. Βελτίωση της ενημέρωσης των ασθενών, των επαγγελματιών υγείας και του γενικού πληθυσμού, αναφορικά με τις τις σπάνιες παθήσεις.
- Στόχος 4. Ποιοτική αναβάθμιση των υπηρεσιών που εμπλέκονται στην έγκαιρη διάγνωση, θεραπεία και αποκατάσταση ασθενών από σπάνιες παθήσεις.
- Στόχος 5. Αύξηση της πρόσβασης των πολιτών σε υπηρεσίες προσυμπτωματικού πληθυσμιακού ελέγχου (screening).
- Στόχος 6. Προώθηση της έρευνας και καινοτομιών αναφορικά με σπάνιες παθήσεις, ειδικότερα για νέες και αποτελεσματικότερες θεραπείες.
- Στόχος 7. Ανταπόκριση στις ειδικές ανάγκες των ατόμων που πάσχουν από σπάνιες παθήσεις.
- Στόχος 8. Δημιουργία ενιαίας πλατφόρμας δράσης σε εθνικό επίπεδο στον τομέα των σπάνιων παθήσεων και συμμετοχή στο αντίστοιχο Ευρωπαϊκό Δίκτυο.

7. Αναμενόμενα Αποτελέσματα από την Εφαρμογή του Εθνικού Σχεδίου Δράσης

Σύμφωνα με τις υφιστάμενες επιστημονικές γνώσεις, 8.000 διαφορετικές σπάνιες ασθένειες προσβάλλουν έως και 6% του συνολικού πληθυσμού της Ε.Ε. σε κάποια στιγμή της ζωής τους. Δηλαδή, περίπου 15 εκατομμύρια άνθρωποι στην Ευρωπαϊκή Ένωση (των 27) και 880.000 Έλληνες προσβάλλονται ή πρόκειται να προσβληθούν από μια σπάνια ασθένεια. Στην πλειοψηφία τους, οι σπάνιες ασθένειες είναι γενετικής φύσεως, αλλά μπορούν να οφείλονται στην έκθεση στο περιβάλλον κατά την κύηση ή σε μεταγενέστερο στάδιο της ζωής, συχνά σε συνδυασμό με γενετική προδιάθεση.

Με την εφαρμογή του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις, αναμένεται να βελτιωθούν οι δείκτες εκείνοι που σχετίζονται με τη νοσηλεία των πάσχοντων από σπάνιες παθήσεις, αλλά και να βελτιωθεί αισθητά το επίπεδο ποιότητας ζωής των Ελλήνων πολιτών, τόσο των ασθενών όσο και των οικογενειών τους. Σε γενικές γραμμές αναμένεται να μειωθούν τα άμεσα και τα έμμεσα κόστη που σχετίζονται με τις σπάνιες παθήσεις και να αναπτυχθούν γέφυρες επικοινωνίας και συνεργασίας με εξειδικευμένους φορείς σε διακρατικό επίπεδο.

Με τη θέσπιση νομοθετικού πλαισίου για τον προσυμπτωματικό πληθυσμιακό έλεγχο για τις σπάνιες παθήσεις, καθώς και με τη δημιουργία ειδικευμένων κέντρων έγκαιρης διάγνωσης των ασθενειών, με στόχο την αύξηση της προσβασιμότητας σε διαγνωστικές δοκιμασίες και γενετική συμβουλευτική, αναμένεται η μείωση του αριθμού νέων κρουσμάτων και η ταχύτερη θεραπεία όσων ήδη νοσούν.

Η πιστοποίηση τουλάχιστον δέκα (10) κέντρων αναφοράς για σπάνιες παθήσεις θα οδηγήσει στη διεύρυνση της δεξαμενής εξειδικευμένων συμβούλων κι επιστημόνων. Ταυτόχρονα, η βελτίωση των διαδικασιών διαθεσιμότητας ορφανών φαρμάκων αναμένεται να οδηγήσει στη βελτίωση της προσβασιμότητας φαρμάκων σε χρήστες.

Για την ανταπόκριση στις ειδικές ανάγκες των ατόμων που πάσχουν από σπάνιες παθήσεις και των οικογενειών τους, προβλέπεται η δημιουργία νέων δομών φιλοξενίας και φροντίδας για την εξυπηρέτηση των ασθενών και των οικογενειών τους. Μέσω των ενεργειών που στοχεύουν στην αναγνώριση του οικονομικού κόστους των σπάνιων παθήσεων, αναμένεται η απλούστευση και η εξισορρόπηση των επιδομάτων πρόνοιας, με στόχο την εξομάλυνση των ανισοτήτων και την ισότητα πρόσβασης στις παροχές.

Η υλοποίηση του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις πρόκειται να βελτιώσει την έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία των ατόμων που πάσχουν από αυτές. Το γεγονός αυτό θα μειώσει το άμεσο ιατρικό κόστος από τις επαναλαμβανόμενες διαγνωστικές εξετάσεις, τις ημέρες νοσηλείας, και την παρατεταμένη λήψη φαρμάκων.

Το έμμεσο κόστος από τις Σπάνιες Παθήσεις προκύπτει από τη μειωμένη παραγωγικότητα και από τις ψυχοκοινωνικές επιπτώσεις που έχει η σπανιότητα και η βαρύτητα των νόσων στους πάσχοντες και στις οικογένειές τους. Μεγάλο μέρος του έμμεσου κόστους οφείλεται στην αδυναμία διάγνωσης και θεραπείας, η οποία καθιστά τους πάσχοντες κοινωνικά αποκλεισμένους. Η υλοποίηση του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις προβλέπει ειδικές παρεμβάσεις με στόχο τη μείωση του ψυχολογικού και κοινωνικού φορτίου που φέρουν οι πάσχοντες και οι οικογένειές τους.

8. Άξονες και Δράσεις του Εθνικού Σχεδίου Δράσης

1ος Άξονας: Έγκαιρη Διάγνωση

- Δράση 1: Θέσπιση Νομοθετικού Πλαισίου Προσυμπτωματικού Πληθυσμιακού Ελέγχου (screening) για τις Σπάνιες Παθήσεις.
- Δράση 2: Βελτίωση της Διαθεσιμότητας και Προσβασιμότητας σε Διαγνωστικές Δοκιμασίες και Γενετική Συμβουλευτική.

2ος Άξονας: Θεραπεία

- Δράση 1: Δημιουργία Εθνικών Πρότυπων Κέντρων Εξειδίκευσης και Θέσπιση Πιστοποιημένων Συμβούλων για τις Σπάνιες Παθήσεις.
- Δράση 2: Βελτίωση Διαδικασιών Διαθεσιμότητας Ορφανών Φάρμακων.

3ος Άξονας: Πρόνοια

- Δράση 1: Ανταπόκριση στις Ειδικές Ανάγκες των Ατόμων που Πάσχουν από Σπάνιες Παθήσεις και των Οικογενειών τους.
- Δράση 2: Αναγνώριση του Οικονομικού Κόστους των Σπάνιων Παθήσεων.

4ος Άξονας: Έρευνα

- Δράση 1. Εθνικό Αρχείο Σπάνιων Παθήσεων.
- Δράση 2. Προώθηση Έρευνας για τις Σπάνιες Παθήσεις.

5ος Άξονας: Εκπαίδευση

- Δράση 1. Βελτίωση της Πληροφόρησης και της Γνώσης Ασθενών και Συγγενών τους.
- Δράση 2. Εκπαίδευση Επαγγελματιών Υγείας για Ακριβέστερη και Ταχύτερη Διαγνωστική Διερεύνηση και Καλύτερη Θεραπευτική Αντιμετώπιση.

6ος Άξονας: Ανάπτυξη Στρατηγικής που Βασίζεται στην Εταιρική Σχέση

- Δράση 1. Δημιουργία Εθνικής Πλατφόρμας και Ενεργός Συμμετοχή στο Ευρωπαϊκό Δίκτυο για τις Σπάνιες Παθήσεις.

Άξονες και Δράσεις του Εθνικού Σχεδίου Δράσης



Ιος Άξονας: Έγκαιρη Διάγνωση

Η ταχεία πρόοδος που έχει σημειωθεί τις τελευταίες δεκαετίες στον τομέα της βιοτεχνολογίας και γενετικής έχει επηρεάσει σημαντικά την ιατρική επιστήμη. Η πιο πολύτιμη συνδρομή της γενετικής, είναι οι νέες διαγνωστικές τεχνικές που αναπτύσσονται. Πολλές έχουν ήδη καθιερωθεί και έχουν αποδείξει τη χρησιμότητά τους. Ο μεγάλος αριθμός γενετικών τεστ που είναι πλέον διαθέσιμος έχει καταστήσει δυνατή τη διάγνωση όλο και περισσότερων σπάνιων παθήσεων, ιδίως διαταραχές του μεταβολισμού και παθήσεις κληρονομικής φύσης. Η διαθεσιμότητα αυτών των τεστ καθιστά δυνατή τη στόχευση για συστηματικό έλεγχο του πληθυσμού, δημιουργώντας την ελπίδα ότι αντίστοιχες τεχνικές θα έρθουν αρωγοί στο διαγνωστικό πρόβλημα πασχόντων από μια σπάνια πάθηση κληρονομικής φύσης, αλλά και θα προφυλάξουν τις επόμενες γενιές.

Η πολιτεία μπορεί να επιλέξει να προωθήσει τους ελέγχους (προγεννητικό, νεογνικό, έλεγχο μελών οικογένειας ασθενών με γνωστή σπάνια πάθηση), πάνω και πέρα από τις εκτιμήσεις που αφορούν καθαρά στη Δημόσια Υγεία, σαν πράξη αλληλεγγύης προς μια ομάδα πασχόντων, την οποία θέλει να στηρίξει. Το γεγονός αυτό δεν δικαιολογεί όμως την ενσωμάτωση των εν λόγω δοκιμών στις πολιτικές για τον προληπτικό έλεγχο του πληθυσμού χωρίς προσεκτική αξιολόγηση, με βάση τα κριτήρια που θεσπίστηκαν από τον Π.Ο.Υ., καθώς μπορεί να υπάρχει ο κίνδυνος οι τεχνικές αυτές να χρησιμοποιηθούν για παρεμβάσεις που απέχουν πολύ από τη θεραπεία της ασθένειας, ενώ ταυτόχρονα απορροφούν σημαντικούς δημόσιους πόρους. Επί του παρόντος, είναι χαμηλό το επίπεδο συναίνεσης ως προς το ποιες ασθένειες δικαιολογούν μια προσέγγιση συστηματικού προληπτικού ελέγχου σύμφωνα με τα κριτήρια του Π.Ο.Υ. Η οργάνωση στοχευμένων προληπτικών ελέγχων του πληθυσμού επομένως, αποτελεί συνάρτηση διαφόρων παραγόντων, όπως η ποιότητα και η αξιοπιστία της εκάστοτε δοκιμής, η διαθεσιμότητα αποτελεσματικής θεραπείας/ παρέμβασης για όσους υποβάλλονται στον έλεγχο, η συχνότητα της ασθένειας και η σοβαρότητά της, καθώς και η δυνατότητα επιλογής που έχει ο γενικός πληθυσμός και η αξία που αποδίδεται στον προληπτικό προσυμπτωματικό προληπτικό έλεγχο.

Στόχος του άξονα Ι είναι να τεθεί σε εφαρμογή μία συνεπής πολιτική για τον προσυμπτωματικό πληθυσμιακό έλεγχο (screening) για τις σπάνιες παθήσεις, βασισμένη σε απόλυτα καθορισμένες προτεραιότητες, και σε αυστηρή αξιολόγηση των εξετάσεων που προβλέπονται και στον εξορθολογισμό των αποφάσεων που λαμβάνουν υπ' όψη τις ατομικές επιλογές.

Οι προτεινόμενες δράσεις για τον άξονα Ι παρουσιάζονται επιγραμματικά παρακάτω και επεξηγούνται στη συνέχεια.

- Θέσπιση νομοθετικού πλαισίου προσυμπτωματικού πληθυσμιακού ελέγχου (screening) για τις σπάνιες παθήσεις.
- Βελτίωση διαθεσιμότητας και πρόσβασης σε διαγνωστικές δοκιμασίες και γενετική συμβουλευτική.

Δράση 1: Θέσπιση Νομοθετικού Πλαισίου Προσυμπτωματικού Πληθυσμιακού Ελέγχου (screening) για τις Σπάνιες Παθήσεις

Περιγραφή

Ανάπτυξη κατάλληλου θεσμικού πλαισίου για τη διενέργεια προσυμπτωματικού πληθυσμιακού ελέγχου για τις σπάνιες παθήσεις.

Στόχοι

- Βελτίωση της οργάνωσης των προγραμμάτων προσυμπτωματικού πληθυσμιακού ελέγχου (screening) ελέγχου στο γενικό πληθυσμό.
- Εναρμόνιση με ευρωπαϊκή πολιτική επί του προσυμπτωματικού πληθυσμιακού ελέγχου (screening) για τις σπάνιες παθήσεις.

Ενέργειες Υλοποίησης

- Ανάπτυξη θεσμικού πλαισίου, το οποίο θα περιλαμβάνει:
- Διευκρίνιση της δεοντολογικής, ηθικής, νομικής, κοινωνικής επιδημιολογικής και οικονομικής υπόστασης των προγραμμάτων έλεγχου.
- Ανάπτυξη μεθοδολογίας για την εφαρμογή και την παρακολούθηση των προγραμμάτων ελέγχου.
- Συστηματική αξιολόγηση κόστους-αποδοτικότητας των προγραμμάτων ελέγχου.
- Συνεργασία με τους αρμόδιους οργανισμούς.

Φορείς Υλοποίησης

Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, WHO, Ευρωπαϊκή Επιτροπή, Ομάδα κρούσης για τις σπάνιες παθήσεις (Rare Diseases Task Force), Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, επιτροπές Κεντρικού Συμβουλίου Υγείας, Υγειονομικές υπηρεσίες, Σύνδεσμος Ιατρικών Γενετιστών, Ινστιτούτο του Παιδιού, επιστημονικές εταιρίες, φαρμακευτικές εταιρίες, σύλλογοι ασθενών/Π.Ε.Σ.ΠΑ.

Χρονοδιάγραμμα

2009 - 2011: Θεσμικό Πλαίσιο.

Δράση 2: Βελτίωση της Διαθεσιμότητας και Προσβασιμότητας σε Διαγνωστικές Δοκιμασίες και Γενετική Συμβουλευτική

Περιγραφή

Διασφάλιση της ποιότητας, της διαθεσιμότητας και προσβασιμότητας σε διαγνωστικές δοκιμασίες και γενετική συμβουλευτική.

Στόχοι

- Έγκαιρη και έγκυρη διάγνωση.
- Προσδιορισμός του κινδύνου με παροχή υπηρεσιών γενετικής καθοδήγησης και συμβουλευτικής πριν και μετά τις διαγνωστικές δοκιμασίες εξειδικευμένου εργαστηριακού ελέγχου.
- Προφύλαξη επόμενων γενεών.
- Καθιέρωση εξιδανικευμένου εργαστηριακού ελέγχου για τις σπάνιες παθήσεις ως ένα σοβαρό μέτρο πρόληψης και αντιμετώπισης των σπάνιων νόσων.
- Εναρμόνιση με διεθνή πρότυπα, αναφορικά με τον ενδεδειγμένο εργαστηριακό έλεγχο για τις σπάνιες παθήσεις.

Ενέργειες Υλοποίησης

- Καθορισμός εργαστηρίων αναφοράς και πιστοποίησής τους.
- Συνεργασία φορέων για τη διασφάλιση της υψηλής ποιότητας των εργαστηρίων αναφοράς.
- Διευκόλυνση της ανάπτυξης και εισαγωγής -μέσω διακρατικής ροής- ευαίσθητων γενετικών δοκιμασιών για την πρώιμη διάγνωση των σπάνιων παθήσεων.
- Ενέργειες προβολής των διαγνωστικών κέντρων αναφοράς.
- Διεξαγωγή εκστρατειών πληροφόρησης και ενημέρωσης σχετικά με τον διαγνωστικό έλεγχο.

Φορείς Υλοποίησης

Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, WHO, Ευρωπαϊκή Επιτροπή, Ομάδα Κρούσης για τις Σπάνιες Παθήσεις (Rare Diseases Task Force), Κεντρικό Συμβούλιο Υγείας, Υγειονομικές Υπηρεσίες, Σύνδεσμος Ιατρικών Γενετιστών, Ινστιτούτο του Παιδιού, κλινικές Ε.Σ.Υ. και πανεπιστημιακά κέντρα, Επιστημονικές Εταιρίες, φαρμακευτικές εταιρίες, σύλλογοι ασθενών/Π.Ε.Σ.ΠΑ.

Χρονοδιάγραμμα

2009: Ενέργειες Πιστοποίησης.

2010: Ενέργειες Δημοσιότητας - Προβολής.

2ος Άξονας: Θεραπεία

Ο αριθμός και η ποικιλία των σπάνιων παθήσεων καθιστά αναγκαία μία εξειδικευμένη προσέγγιση στη φροντίδα των ασθενών. Παρόλα αυτά, στην περίπτωση των σπάνιων ασθενειών, εξίσου σπάνια είναι η σχετική εμπειρογνομοσύνη. Οι ασθενείς και οι οικογένειές τους αντιμετωπίζουν δυσκολίες στη λήψη διάγνωσης και στη λήψη κατάλληλα προσαρμοσμένης και συντονισμένης περίθαλψης για την κατάστασή τους. Η πρόσβαση στην περίθαλψη είναι συχνά δύσκολη εξαιτίας:

- Του γεγονότος ότι οι ασθενείς και οι γιατροί τους δεν είναι εξοικειωμένοι με την παθολογία και αγνοούν την ύπαρξη κέντρων εξειδικευμένων για αυτές τις ασθένειες.
- Της πολυπλοκότητας των αναγκαίων παραγόντων για τη σωστή φροντίδα της ασθένειας.
- Της ελλιπούς διασύνδεσης περιφερειακών κέντρων και μεγάλων νοσοκομείων, η οποία δεν διευκολύνει τη σφαιρική και συντονισμένη περίθαλψη του ασθενούς.

Σε ορισμένα κέντρα -σε εθνικό, ευρωπαϊκό και διεθνές επίπεδο- έχει αναπτυχθεί ένα είδος τεχνογνωσίας, στο οποίο προσφεύγουν ευρέως οι ασθενείς με σπάνιες παθήσεις. Σε ορισμένες χώρες τα κέντρα αυτά είναι επισήμως αναγνωρισμένα, ενώ σε άλλες έχουν εδραιωθεί άτυπα λόγω φήμης. Η «δρομολόγηση» των ασθενών είναι ως εκ τούτου συχνά το αποτέλεσμα προσωπικής επιλογής, παρά ενός πραγματικά οργανωμένου συστήματος περίθαλψης.

Ως πλέον αποτελεσματική προσέγγιση, η έκθεση 2006 της ειδικής ομάδας εργασίας της Ευρωπαϊκής Ένωσης σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες «Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical rare in the field of RD» («Συνεισφορά στη διαμόρφωση πολιτικής: για μια ευρωπαϊκή συνεργασία στον τομέα των σπάνιων ασθενειών») συνιστά στα κράτη-μέλη να συμβάλουν στην καθιέρωση κέντρων εμπειρογνομοσύνης και των βασικών αρχών λειτουργίας τους, οι οποίες, μεταξύ άλλων, καλύπτουν το ρόλο τους στην αντιμετώπιση των σπάνιων νοσημάτων που απαιτούν εξειδικευμένη περίθαλψη, τους αριθμούς ασθενών και ορισμένα άλλα κριτήρια που πρέπει να πληρούν τα κέντρα αυτά, καθώς και τη χρηματοδοτική τους υποστήριξη στο μέτρο του εφικτού. Συνιστά επίσης στα κράτη-μέλη να οργανώσουν διόδους πρόσβασης των ασθενών τους στην περίθαλψη, μέσω της σύναψης δεσμών συνεργασίας και ανταλλαγής γνώσεων με όλα τα απαραίτητα κέντρα εμπειρογνομοσύνης, τόσο σε εθνικό όσο και σε διεθνές επίπεδο, όποτε αυτό κρίνεται σκόπιμο. Τα Δίκτυα Αναφοράς πρέπει επίσης να λειτουργούν ως δίκτυα έρευνας και γνώσης, τα οποία επικαιροποιούν και συμβάλλουν στα εκάστοτε επίκαιρα επιστημονικά αποτελέσματα, παρέχουν υπηρεσίες θεραπευτικής αντιμετώπισης σε ασθενείς από άλλα κράτη-μέλη και διασφαλίζουν τη διαθεσιμότητα εγκαταστάσεων επακόλουθης θεραπείας, εφόσον χρειάζεται.

Τα κριτήρια για το χαρακτηρισμό ενός ορφανού φαρμάκου είναι βασισμένα στη διάδοση της ασθένειας που θεωρείται ότι θεραπεύει: 5/10.000 και παρέχονται από την Επιτροπή για τα Ορφανά Ιατρικά Προϊόντα του Ευρωπαϊκού Οργανισμού Φαρμάκων (EMA). Μία υπουργική απόφαση από τη Γαλλία για τα ορφανά φάρμακα υπογράφηκε το Μάρτιο του 1999 με δύο στόχους:

- Να προωθήσει μία ευρωπαϊκή πολιτική υπέρ των ορφανών φαρμάκων.
- Να συνοδεύσει αυτό το πρόγραμμα με τις κατάλληλες ρυθμίσεις.

Αυτή η αποστολή πέτυχε τον κύριο στόχο της γιατί οδήγησε στην υιοθέτηση του ευρωπαϊκού κανονισμού για τα ορφανά φάρμακα το Δεκέμβριο του 1999. Αυτός ο νέος κανονισμός, ενεργός μέσα στον Ευρωπαϊκό Οργανισμό Φαρμάκων από τον Απρίλιο 2000, έχει επιτρέψει το χαρακτηρισμό 240 φαρμάκων και την απονομή ευρωπαϊκής έγκρισης κυκλοφορίας σε 16 προϊόντα υγείας με άλλες 20 περίπου αιτήσεις για έγκριση κυκλοφορίας να βρίσκονται προς εξέταση.

Ο κανονισμός αποβλέπει στην παροχή κινήτρων για τη δημιουργία ορφανών φαρμάκων, σε όσες περιπτώσεις τέτοια κίνητρα κρίνονται απαραίτητα. Για το λόγο αυτό, σε περίπτωση φαρμάκων που προορίζονται για ασθενείς με σπάνια νοσήματα, η επιτροπή κρίνει ότι ο υπολογισμός του επιπολασμού όσον αφορά στα πρόσωπα που έχουν προσβληθεί από την πάθηση πρέπει να βασίζεται στον πληθυσμό στον οποίο αναμένεται να χορηγηθεί το προϊόν σε ετήσια βάση. Ο εν λόγω κανονισμός καθορίζει την κοινοτική διαδικασία για το χαρακτηρισμό φαρμάκων ως ορφανών και παρέχει κίνητρα για την έρευνα, την ανάπτυξη και τη διάθεση στην αγορά των χαρακτηρισθέντων ως ορφανών φαρμάκων.

Παρά τα επιτυχή κίνητρα για την ανάπτυξη και την καταχώριση των ορφανών φαρμάκων, η πρόσβαση των πολιτών σε θεραπείες σωτήριες για τη ζωή περιορίζεται για δύο λόγους. Πρώτον, ορισμένες παρασκευαστριες εταιρίες δεν διαθέτουν στις αγορές όλων των κρατών-μελών προϊόντα που έχουν λάβει άδεια κυκλοφορίας, λόγω περιορισμών ως προς την καταχώριση σε επίπεδο κράτους-μέλους. Κατά δεύτερο λόγο, έχουν αναφερθεί διοικητικές καθυστερήσεις (οι οποίες υπερβαίνουν κατά πολύ το νόμιμο όριο των 180 ημερών) όσον αφορά στη διαθεσιμότητα των ορφανών φαρμάκων. Για τους δύο αυτούς λόγους, τα κράτη-μέλη παρουσιάζουν σημαντικές διαφορές στον αριθμό των διαθέσιμων φαρμάκων. Η κατάσταση αυτή απαιτεί την εξεύρεση λύσεων ώστε να διασφαλίζεται ίση πρόσβαση στα ορφανά φάρμακα σε ολόκληρη την Ευρώπη.

Οι προτεινόμενες δράσεις για τον άξονα 2 παρουσιάζονται επιγραμματικά παρακάτω και επεξηγούνται στη συνέχεια.

- Δημιουργία εθνικών πρότυπων κέντρων εξειδίκευσης και θέσπιση πιστοποιημένων συμβούλων για Σπάνιες Παθήσεις.
- Βελτίωση διαδικασιών διαθεσιμότητας ορφανών φάρμακων.

Δράση 1: Δημιουργία Εθνικών Πρότυπων Κέντρων Εξειδίκευσης και Θέσπιση Πιστοποιημένων Συμβούλων για τις Σπάνιες Παθήσεις

Περιγραφή

Οργανωτικές και θεσμικές παρεμβάσεις για τη δημιουργία πρότυπων κέντρων εξειδίκευσης και θέσπιση πιστοποιημένων συμβούλων για τις σπάνιες παθήσεις.

Στόχοι

- Βελτίωση της πρόσβασης στη θεραπεία και ποιότητα περίθαλψης των ασθενών.
- Δημιουργία δομής για την οργάνωση της περίθαλψης ασθενών με σπάνιες παθήσεις.

Ενέργειες Υλοποίησης

- Δημιουργία Εθνικής Επιστημονικής Επιτροπής, που θα αποτελείται από εκπροσώπους των επαγγελματιών υγείας με ειδικότητα στις σπάνιες παθήσεις. Η αποστολή αυτής της επιτροπής θα είναι να προωθήσει σχέδιο πιστοποίησης συμβούλων και πρότυπων κέντρων εξειδίκευσης για την περίθαλψη των ασθενών με σπάνιες παθήσεις και ο πλήρης προσδιορισμός του ρόλου, της στελέχωσης, της επάρκειας και των αρμοδιοτήτων των κέντρων αναφοράς.
- Πιστοποίηση κέντρων αναφοράς για σπάνιες παθήσεις. Αυτά τα κέντρα θα στελεκώνονται από ομάδες πολλαπλών ειδικοτήτων και θα έχουν τις ακόλουθες αποστολές:
 - Να διευκολύνουν τη διάγνωση και να καθορίσουν μια στρατηγική θεραπευτικής, ψυχολογικής αγωγής και κοινωνικής φροντίδας.
 - Να καθορίσουν και να κυκλοφορήσουν πρωτόκολλα εισαγωγής και θεραπείας σε νοσοκομεία έκτακτων περιστατικών ασθενών σπάνιων παθήσεων.
 - Να καταγράφουν και να παρακολουθούν την συνταγογράφηση των θεραπειών, τη συμμόρφωση των ασθενών και την πορεία της νόσου.
 - Να συντονίζουν την έρευνα και να συμμετέχουν στην επιδημιολογική εποπτεία των σπάνιων παθήσεων.
 - Να συμμετέχουν στην κατάρτιση και στις πρωτοβουλίες ενημέρωσης των επαγγελματιών υγείας, των ασθενών και των οικογενειών τους.
 - Online διασύνδεση με περιφερειακά κέντρα παροχής Υπηρεσιών Υγείας.
 - Ενέργειες προβολής των συμβούλων και πρότυπων κέντρων εξειδίκευσης.
 - Εξασφάλιση μόνιμης χρηματοδότησης για τα πρότυπα κέντρα εξειδίκευσης από την ευρωπαϊκή κοινότητα και το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης.

Φορείς Υλοποίησης

Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Ευρωπαϊκά προγράμματα για έρευνα στην Υγεία, Γενική Γραμματεία Έρευνας και Τεχνολογίας, ΚΕ.Σ.Υ., Υγειονομικές Υπηρεσίες, Ινστιτούτο του παιδιού, κλινικές Ε.Σ.Υ. και Πανεπιστημιακές ιατρικές σχολές, Επιστημονικές Εταιρίες, Φαρμακευτικές Εταιρίες, μη-κυβερνητικοί οργανισμοί/ Π.Ε.Σ.ΠΑ.

Χρονοδιάγραμμα

2009: Πιστοποίηση συμβούλων για Σπάνιες Παθήσεις.
2009: Πιστοποιημένα Πρότυπα Κέντρα Εξειδίκευσης.
2012: Αξιολόγηση.

Δράση 2: Βελτίωση Διαδικασιών Διαθεσιμότητας Ορφανών Φαρμάκων

Περιγραφή

Διενέργεια απαραίτητων οργανωτικών και θεσμικών ρυθμίσεων για τη βελτίωση της διαθεσιμότητας των ορφανών φαρμάκων.

Στόχοι

- Ανάπτυξη δυναμικής πολιτικής, όσον αφορά στην ανάπτυξη και κυκλοφορία ορφανών φαρμάκων, μέσω των κατάλληλων νομοθετικών ρυθμίσεων στην Ελλάδα. Στόχος δεν είναι μόνο η βελτίωση ενός γραφειοκρατικού μηχανισμού αξιολόγησης φαρμάκων, καθορισμού τιμής και αποζημίωσης από το σύστημα κοινωνικής ασφάλισης. Η Πολιτεία οφείλει να διασφαλίζει την απρόσκοπτη πρόσβαση στην απαραίτητη φαρμακοθεραπεία, να ενισχύει διαρκώς τους μηχανισμούς ελέγχου, επαγρύπνησης και επιτήρησης της αγοράς ορφανών φαρμάκων και, με τη βοήθεια κατάλληλων πληροφορικών υποδομών, να έχει στη διάθεσή της δεδομένα και στατιστικά στοιχεία, ώστε να εκτιμά τις πραγματικές ανάγκες για φαρμακευτική περίθαλψη και να ανταποκρίνεται με επιτυχία σε αυτές. Μηχανισμοί οι οποίοι βελτιώνουν τη λήψη αποφάσεων σε ένα περιβάλλον αβεβαιότητας, καθώς και η αξιολόγηση του ρίσκου, αποτελούν παράγοντες που συμβάλλουν στην τεκμηρίωση της ιατρικής πράξης και στην αποτελεσματικότητα των Υπηρεσιών Υγείας.
- Ανάπτυξη διαδικασίας αξιολόγησης και έγκρισης ενός ορφανού φαρμάκου, ώστε να αποφευχθεί ο κίνδυνος να τεθούν σε αμφισβήτηση οι ειδικοί κανονισμοί υπέρ των ορφανών φαρμάκων.
- Βελτίωση της πρόσβασης των ασθενών σε καινοτόμες θεραπείες, αναβαθμίζοντας την ποιότητα ζωής τους και λήψη των απαραίτητων θεσμικών και κανονιστικών μέτρων.

Ενέργειες Υλοποίησης

Το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης και ο Εθνικός Οργανισμός Φαρμάκων, σε συνεργασία με τα συναρμόδια Υπουργεία (Ανάπτυξης και Απασχόλησης & Κοινωνικής Προστασίας) συντονίζουν τις ενέργειές τους με στόχο:

- Την εναρμόνιση με την Ευρωπαϊκή Στρατηγική Διαχείρισης Ρίσκου (European Risk Management Strategy) και τον Οδικό Χάρτη 2010 του ΕΜΕΑ.
- Τη διαθεσιμότητα επαρκών συστημάτων διασφάλισης ποιότητας και ορθής ρυθμιστικής πρακτικής από την πλευρά των αρμοδίων αρχών.
- Την ενίσχυση των μηχανισμών φαρμακοεπαγρύπνησης και μετεγκριτικής παρακολούθησης των ορφανών φαρμάκων.
- Τη συλλογή και ανάλυση στοιχείων συνταγογράφησης ορφανών φαρμάκων.
- Την επαναξιολόγηση προς το δικαιότερο της συμμετοχής των ασθενών στην αποζημίωση ορφανών φαρμάκων. Τα νοσοκομειακά ορφανά φάρμακα πρέπει να χρηματοδοτούνται σε βαθμίδα διοίκησης ανώτερη των τοπικών νοσοκομείων, ούτως ώστε να διασφαλίζεται η δυνατότητα χορήγησης των φαρμάκων αυτών στους ασθενείς.
- Την παροχή κινήτρων για διεξαγωγή κλινικών μελετών που αφορούν ορφανά φάρμακα.
- Τη δημιουργία υποδομών ενημέρωσης και εκπαίδευσης της υγειονομικής κοινότητας σε θέματα ορφανών φαρμάκων και συνταγογράφησης αυτών.

Φορείς Υλοποίησης

Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Υπουργείο Εμπορίου, Ανάπτυξης και Απασχόλησης & Κοινωνικής Προστασίας, ΕΜΕΑ, Ε.Ο.Φ., Ι.Φ.Ε.Τ., Φαρμακευτικές Εταιρίες, Ασφαλιστικοί Φορείς, Υγειονομικές Περιφέρειες.

Χρονοδιάγραμμα

2009: Νομοθετικές Ρυθμίσεις.

3ος Άξονας: Πρόνοια

Οι σπάνιες παθήσεις μπορούν να επιφέρουν πολλούς τύπους αναπηριών, μερικές απ' αυτές πολύ σοβαρές. Επιπλέον, η σπανιότητα της ασθένειας οδηγεί σε αβεβαιότητες σχετικά με την πρόγνωση, ενώ η άγνοια μεταξύ του κοινωνικο-ιατρικού προσωπικού για πολλές πτυχές της ασθένειας, μπορεί να προκαλέσει καθυστέρηση στην επιδιωκόμενη παροχή βοήθειας και εξειδικευμένων κοινωνικών υπηρεσιών.

Ορισμένες δυσκολίες έχουν προσδιοριστεί:

- Ατελής γνώση των σπάνιων ασθενειών μεταξύ των επαγγελματιών (γιατροί, νοσηλευτικό προσωπικό, κοινωνικοί λειτουργοί).
- Ατελής γνώση των διαθέσιμων μέσων και δομών, ειδικότερα στον τομέα της πρόνοιας από τους ασθενείς και τους επαγγελματίες υγείας.
- Περιορισμένη ικανότητα άμεσης αντίδρασης των υπηρεσιών υποστήριξης στις επείγουσες καταστάσεις ή όταν εμφανίζεται ξαφνική επιδείνωση της ασθένειας.
- Ανεπάρκεια στην τρέχουσα ανταπόκριση και στα επιδόματα αναπηρίας, όσον αφορά στις ανάγκες ανθρώπινης και τεχνικής υποστήριξης.
- Ανεπαρκής ψυχολογική στήριξη του ασθενούς και της οικογένειας.
- Έλλειψη γνώσης του μεσολαβητικού ρόλου που μπορεί να παίξει ο σχολικός γιατρός μεταξύ της οικογένειας και του σχολείου (σε περιπτώσεις παιδιού).
- Μακρινές αποστάσεις μεταξύ των κέντρων περίθαλψης και τόπου κατοικίας, με τις δαπάνες διαμονής να επιβαρύνουν τις οικογένειες.

Η παροχή εξειδικευμένων κοινωνικών υπηρεσιών είναι κεντρικής σημασίας για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των ατόμων που πάσχουν από κάποια σπάνια ασθένεια. Μεταξύ των διαφόρων κοινωνικών υπηρεσιών, ως ιδιαίτερα πρόσφορες για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής τόσο των ασθενών όσο και των ατόμων –συνήθως των μελών της οικογένειας– που τους παρέχουν φροντίδα, έχουν προσδιοριστεί υπηρεσίες όπως:

- Υπηρεσίες φροντίδας ανάπαυλας: δίνουν στους ασθενείς και σε αυτούς που έχουν αναλάβει τη φροντίδα τους, τη δυνατότητα να οργανώσουν τη ζωή τους, επιτρέποντάς τους διαλείμματα για ξεκούραση.
- Υπηρεσίες πληροφόρησης και γραμμές βοήθειας: παρέχουν στους ασθενείς και στους φροντιστές περισσότερες δυνατότητες πρόσβασης σε πληροφορίες σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες από τις οποίες πάσχουν, και τις οποίες καλούνται να διαχειρίζονται σε καθημερινή βάση.
- Προγράμματα θεραπευτικής αναψυχής για παιδιά και νεαρούς ενήλικες: παρέχουν στους ασθενείς μια άλλη οπτική της ζωής, διαφορετική της ασθένειας.
- Ψυχολογική υποστήριξη και χρηματοδοτική στήριξη: συμβάλλει στην καταπολέμηση της φτώχειας μέσω της αναγνώρισης των υπηρεσιών των φροντιστών, οι οποίοι συνδυάζουν μισθωτή εργασία με άμισθες υπηρεσίες φροντίδας.

Ορισμένοι πάσχοντες από σπάνιες παθήσεις αντιμετωπίζουν δυσκολίες στην κάλυψή τους από το εθνικό ασφαλιστικό σύστημα υγείας για τη λήψη της κατάλληλης περίθαλψης. Αυτές οι δυσκολίες εμφανίζονται στις ακόλουθες περιπτώσεις:

- Διαφορές στις διαδικασίες κάλυψης δαπανών μεταξύ ασφαλιστικών ταμείων σε περιπτώσεις σπάνιων παθήσεων.
- Κάλυψη δαπανών ορισμένων προϊόντων υγείας.
- Κάλυψη δαπανών εξόδων μετακίνησης στα εξειδικευμένα κέντρα.

Οι προτεινόμενες δράσεις για τον άξονα 3 παρουσιάζονται επιγραμματικά παρακάτω και επεξηγούνται στη συνέχεια.

- Ανταπόκριση στις ειδικές ανάγκες των ατόμων και των οικογενειών που πάσχουν από σπάνιες παθήσεις.
- Αναγνώριση του οικονομικού κόστους των σπάνιων παθήσεων.

Δράση 1: Ανταπόκριση στις Ειδικές Ανάγκες των Ατόμων που Πάσχουν από Σπάνιες Παθήσεις και των Οικογενειών τους

Περιγραφή

Ολιστική αντιμετώπιση και ανταπόκριση στις ειδικές ανάγκες των ατόμων που πάσχουν από σπάνιες παθήσεις, καθώς και των οικογενειών τους.

Στόχοι

- Ολοκληρωμένη παροχή υπηρεσιών.
- Πολυδιάστατη προσέγγιση.
- Συνέχεια της φροντίδας.
- Διατήρηση του καλύτερου δυνατού διανοητικού, σωματικού και κοινωνικού επιπέδου.
- Διατήρηση και βελτίωση της ποιότητας ζωής.
- Αλλαγή της εμπειρίας των ασθενών σχετικά με την κοινωνική υποστήριξη, και αρωγή από ένα δρόμο μετ' εμποδίων σε ένα επιλεγμένο πρόγραμμα για τη ζωή.
- Ευαισθητοποίηση του πληθυσμού και καταπολέμηση του στίγματος της σπάνιας ασθένειας.
- Καταπολέμηση της απομόνωσης των ασθενών και της περιθωριοποίησης.
- Προετοιμασία των ασθενών για την κοινωνική επανένταξη, συμπεριλαμβανομένης της επαγγελματικής κατάρτισης για την αγορά εργασίας και την ανεξάρτητη διαβίωσή τους στην κοινότητα.

Ενέργειες Υλοποίησης

- Στοχευμένη ενημερωτική καμπάνια και ανάπτυξη ενημερωτικού υλικού για τις ειδικές ανάγκες ατόμων με σπάνιες παθήσεις.
- Βελτίωση πρόσβασης ασθενών στην πληροφόρηση για τις διαθέσιμες υπηρεσίες υποστήριξης σε δικτυακούς τόπους του Υπουργείου και εποπτευόμενους από αυτό οργανισμούς και φορείς με την ανάπτυξη υπηρεσιών πληροφόρησης και γραμμών βοήθειας.
- Ενίσχυση της υποστήριξης προς τις ενώσεις ασθενών για την εθελοντική τους δράση με την οργάνωση προγραμμάτων συμβουλευτικής και προγραμμάτων υποστήριξης και κοινωνικής επανένταξης των ασθενών με σπάνιες παθήσεις.
- Ανάπτυξη ευέλικτων και εναλλακτικών θεραπευτικών παρεμβάσεων, όπως θεραπεία κατ' οίκον.
- Ανάπτυξη υπηρεσιών φροντίδας ανάπαυλας - δημιουργία ξενώνων που θα ανακουφίζουν την οικογένεια από τη φροντίδα του ασθενούς.
- Ανάπτυξη προγραμμάτων θεραπευτικής αναψυχής για παιδιά και νεαρούς ενήλικες.
- Ψυχοκοινωνική υποστήριξη των ασθενών και των οικογενειών τους.

Φορείς Υλοποίησης

Ευρωπαϊκή Επιτροπή, Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Ινστιτούτο του Παιδιού, Τοπική Αυτοδιοίκηση, μη-κυβερνητικές οργανώσεις.

Χρονοδιάγραμμα

2009: Ενέργειες δημοσιότητας.

2019 - 2011: Ανάπτυξη προγραμμάτων και υπηρεσιών.

Δράση 2: Αναγνώριση του Οικονομικού Κόστους των Σπάνιων Παθήσεων

Περιγραφή

Διασφάλιση διαδικασιών για την αναγνώριση του οικονομικού κόστους των σπάνιων παθήσεων.

Στόχοι

- Διασφάλιση ότι οι σπάνιες παθήσεις αποζημιώνονται, εντός του πλαισίου των διαδικασιών που υπάρχουν για τις χρόνιες παθήσεις.
- Παροχή βοηθητικών επιδομάτων και οικονομική υποστήριξη των ατόμων με σπάνιες παθήσεις, των οικογενειών τους, καθώς και κατάλληλη οικονομική υποστήριξη των φροντιστών τους.

Ενέργειες Υλοποίησης

- Τα πρότυπα κέντρα εξειδίκευσης, σε συνεργασία με το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, θα θέσουν προοδευτικά σε εφαρμογή εθνικά πρωτόκολλα για τη διάγνωση και τη θεραπεία των σπάνιων παθήσεων, έτσι ώστε θεραπευτικά σκευάσματα που είναι απαραίτητα για τις σπάνιες παθήσεις -συμπεριλαμβανομένων αυτών που συνταγογραφούνται και εκτός των περιπτώσεων που καλύπτονται από την έγκριση κυκλοφορίας- να μπορούν να αποζημιωθούν.
- Επέκταση της αποζημίωσης συνταγογραφούμενων σκευασμάτων που χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία των σπάνιων παθήσεων.
- Βελτίωση της γνώσης για τις σπάνιες παθήσεις και των ιδιαιτεροτήτων τους από τις υπηρεσίες στους διάφορους ασφαλιστικούς φορείς.
- Ένταξη όλων των ασθενών σε ένα ταμείο, ώστε να μην υπάρχουν διαφορές στην αποζημίωση των ασθενών.
- Οικονομική αναγνώριση του ειδικού ρόλου και της σημασίας παροχής φροντίδας των φροντιστών και των μελών της οικογένειας.
- Ασφαλιστικές ρυθμίσεις.
- Απλούστευση της διαδικασίας επιδόματος πρόνοιας ασθενών που πάσχουν από σπάνιες παθήσεις.
- Έκδοση μόνιμης κάρτας αναπηρίας.
- Ελαστικοποίηση των διαδικασιών αποζημίωσης των δαπανών διαμονής και μετακίνησης στα πρότυπα κέντρα εξειδίκευσης.

Φορείς Υλοποίησης

Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Ασφαλιστικοί Φορείς, Επιτροπές Υγείας, Πρότυπα Κέντρα Εξειδίκευσης.

Χρονοδιάγραμμα

2009 - 2011: Οργανωτικές και θεσμικές παρεμβάσεις.

4ος Άξονας: Έρευνα

Η τήρηση αξιόπιστων και έγκυρων επιδημιολογικών στοιχείων είναι αναπόσπαστο κομμάτι για τη χάραξη ορθολογικής στρατηγικής. Δεν υπάρχει προς το παρόν οργανωμένη επιδημιολογική εποπτεία για τις Σπάνιες Παθήσεις στη Ελλάδα. Η εφαρμογή και επιτυχία ενός τέτοιου σχεδίου θα οδηγήσει στη σωστή αντιμετώπιση των πασχόντων από σπάνια νοσήματα με συνέπεια τη σημαντική βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών και των οικογενειών τους, αλλά και οικονομικό όφελος της Δημόσιας Υγείας και των Ασφαλιστικών Ταμείων, η διεθνής βιβλιογραφία το επιβεβαιώνει.

Ο μεγάλος αριθμός διαφορετικών διαγνωστικών σημείων και τύπων παροχής περίθαλψης για τη σπάνια πάθηση κάνει δύσκολη την αναγνώριση και τον εντοπισμό αυτών των παθήσεων. Οι απαιτήσεις από άποψη επιδημιολογικής εποπτείας ποικίλλουν ανάλογα με τις παθολογίες, την πρόγνωση τους, τη φύση της περίθαλψης των ασθενών, την εμφάνιση καινοτόμων θεραπειών και το κόστος, οικονομικό ή κοινωνικό. Υπάρχουν ήδη ορισμένες πηγές δεδομένων για τις σπάνιες παθήσεις, αλλά δεν έχουν χρησιμοποιηθεί για επιδημιολογικούς σκοπούς. Αν πρόκειται να χρησιμοποιηθούν, χρειάζεται να υπάρξει αναγωγή στους δυνατούς τρόπους χρησιμοποίησής τους. Ο αντικειμενικός σκοπός είναι να τεθεί σε εφαρμογή, εντός δυο ετών, μία εύλογη πολιτική ευρείας επιδημιολογικής εποπτείας και μία πιο εξειδικευμένη εποπτεία για ορισμένες σπάνιες παθήσεις, από άποψη συχνότητας, επιπτώσεων στη θνησιμότητα και νοσηρότητα και στην ποιότητα ζωής των πασχόντων.

Για την πλειονότητα των σοβαρών σπάνιων ασθενειών που είναι δυνητικά ιάσιμες, δεν υπάρχει επί του παρόντος συγκεκριμένη θεραπεία. Την ανάπτυξη θεραπειών παρακωλύουν τρεις ανασταλτικοί παράγοντες: η έλλειψη κατανόησης των υποκείμενων παθοφυσιολογικών μηχανισμών, η ελλιπής υποστήριξη εκ μέρους των δημόσιων φορέων των πρώιμων σταδίων της κλινικής ανάπτυξης και η έλλειψη ενδιαφέροντος από τη φαρμακευτική βιομηχανία. Όντως, το υψηλό κόστος της ανάπτυξης φαρμάκων, σε συνδυασμό με την εκτιμώμενη χαμηλή απόδοση της επένδυσης (λόγω του πολύ μικρού αριθμού των ασθενών), έχει αποθαρρύνει τη φαρμακευτική βιομηχανία από την ανάπτυξη φαρμάκων για σπάνιες ασθένειες, παρά τις τεράστιες ιατρικές ανάγκες. Αν και οι κανονισμοί για τα ορφανά φάρμακα έχουν διευκολύνει σαφώς την ανάπτυξη θεραπειών για τις σπάνιες ασθένειες, εξακολουθούν να υφίστανται σοβαρές δυσχέρειες και να χρειάζονται επιπρόσθετες πρωτοβουλίες. Δεδομένου ότι ο εντοπισμός των θεραπευτικών στόχων εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από το γενετικό και το μοριακό χαρακτηρισμό των ασθενειών, καθώς και από την καλύτερη κατανόηση των βιολογικών μηχανισμών, αποκτά κρίσιμη σημασία η εντατικοποίηση της παθοφυσιολογικής και της κλινικής έρευνας για τις σπάνιες ασθένειες.

Με τις εξελίξεις στο πεδίο της έρευνας, στον προσδιορισμό της αλληλουχίας του ανθρώπινου γονιδιώματος και στην ανάπτυξη υψηλής απόδοσης εργαλείων γονιδιωματικής και μεταγονιδιωματικής έρευνας, προβάλλει εφικτή η αποκάλυψη των υποκείμενων μηχανισμών πολλών σπάνιων γενετικών διαταραχών στο άμεσο μέλλον. Όσον αφορά αυτές τις διαταραχές, χρειάζεται προώθηση της θεραπευτικής έρευνας, συμπεριλαμβανομένης της καινοτόμου βιοτεχνολογικής έρευνας (μονοκλωνικά αντισώματα, κυτταρική και γονιδιωματική θεραπεία και θεραπεία ενζυμικής αντικατάστασης), καθώς και της κλασικής θεραπευτικής έρευνας. Ακόμη και στον τομέα των σπάνιων γενετικών διαταραχών, η ανακάλυψη φαρμάκων προσανατολίζεται σε μεγάλο βαθμό στην επιλογή χημικών ενώσεων που δρουν κατά προσδιορισμένων βιολογικών στόχων.

Η ακαδημαϊκή έρευνα στο πεδίο της προκλινικής ανάπτυξης φαρμάκων απαιτεί κοινοτική υποστήριξη. Ομοίως, πρέπει να ενθαρρυνθεί η δημιουργία συνδέσμων με ευρωπαϊκές πλατφόρμες υψηλής απόδοσης, σε συνδυασμό με τη χρήση κοινών ευρωπαϊκών μοριακών βιβλιοθηκών. Οι μελέτες στο σημείο τμήσης των φαρμακευτικών εταιριών με οργανισμούς του δημόσιου τομέα πρέπει να προωθούνται μέσω εταιρικών σχέσεων δημόσιου-ιδιωτικού τομέα, οι οποίες να οδηγούν στην αξιολόγηση των

υποψήφιων φαρμάκων στον τομέα των σπάνιων ασθενειών. Σε ευρωπαϊκό επίπεδο, η πρόκληση μπορεί να αντιμετωπιστεί μέσω της δημιουργίας και της χρηματοδότησης ενός φόρουμ δημόσιου-ιδιωτικού τομέα για τις σπάνιες ασθένειες, το οποίο να καθιστά εφικτή την ανάπτυξη ελπιδοφόρων προκλινικών και πολυκεντρικών σχεδίων μέσω της παροχής της κατάλληλης εμπειρογνωμοσύνης και χρηματοδότησης. Συνιστάται η στήριξη ανεξάρτητων ακαδημαϊκών κλινικών δοκιμών σε εθνικό επίπεδο βάσει του ιταλικού, γαλλικού και ισπανικού μοντέλου, και συντονισμός των προσπαθειών αυτών, ώστε να διασφαλιστεί επαρκής συμμετοχή ασθενών.

Στο παραπάνω πλαίσιο, οι δράσεις που προτείνονται για τον άξονα 4 παρουσιάζονται επιγραμματικά παρακάτω και επεξηγούνται στη συνέχεια.

- Εθνικό Αρχείο Σπάνιων Παθήσεων.
- Προώθηση έρευνας για τις σπάνιες παθήσεις.

Δράση 1: Εθνικό Αρχείο Σπάνιων Παθήσεων

Περιγραφή

Ανάπτυξη συστήματος επιδημιολογικής επιτήρησης των σπάνιων παθήσεων και δημιουργία αρχείου με σκοπό τη συστηματική, έγκυρη και διαχρονική τους παρακολούθηση.

Στόχοι

- Ανάπτυξη συστήματος επιδημιολογικής επιτήρησης, το οποίο θα επιτρέψει την καλύτερη κατανόηση της φυσικής ιστορίας αυτών των παθήσεων, την αξιολόγηση των αναγκών και της προόδου των ασθενών μέσα στο σύστημα υγείας και την παρακολούθηση της εξέλιξης των δεικτών που είναι σχετικοί με την ποιότητα ζωής των ασθενών.
- Δημιουργία συστήματος ταξινόμησης και σειρά προτεραιότητας των σπάνιων παθήσεων για παρακολούθηση από άποψη συχνότητας εμφάνισης, διάδοσης, σοβαρότητας, νοσηρότητας, αναπηρίας και θνησιμότητας.
- Λειτουργία βάσης δεδομένων που θα εξυπηρετήσει την αμφίδρομη επικοινωνία και τον συντονισμό των δράσεων.

Ενέργειες Υλοποίησης

- Σημαντικό ζήτημα στην προσπάθεια αυτή θα αποτελέσει η ολοκλήρωση του Υγειονομικού Χάρτη. Το γραφείο Υγειονομικού Χάρτη θα θέσει σε εφαρμογή και θα συντονίσει την επιδημιολογική εποπτεία για τις σπάνιες παθήσεις, σε συνεργασία με όλα τα ενδιαφερόμενα μέλη, λαμβάνοντας υπόψη την Προστασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα.
- Αξιοποίηση υπαρχόντων δικτύων και σύνδεση με υπάρχουσες βάσεις δεδομένων.
- Εισαγωγή καταχώρησης για σπάνιες παθήσεις στο βιβλιάριο υγείας του παιδιού.
- Καταγραφή πιστοποιητικών θανάτου και πιστοποιητικών επιτροπών υγείας.
- Καταγραφή των βάσεων δεδομένων διαγνωστικών εργαστηρίων, εταιριών βιοτεχνολογίας (ανασκόπηση των ορφανών φαρμάκων ή προγραμμάτων κλινικών ερευνών).

Φορείς Υλοποίησης

Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Κέντρο Ελέγχου και Πρόληψης Νοσημάτων, Εθνική Σχολή Δημόσιας Υγείας, Ευρωπαϊκά δίκτυα όπως European Society of Human Genetics, EURORDIS, Rare Disease Task Force (RDTF), Νοσοκομεία, Πανεπιστημιακά ιδρύματα, Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού, Πρότυπα Κέντρα Εξειδίκευσης, Διαγνωστικά Κέντρα Αναφοράς, Επιστημονικές Εταιρίες, Φαρμακευτικές Εταιρίες, Σύλλογοι Ασθενών.

Χρονοδιάγραμμα

2008: Έναρξη υλοποίησης υγειονομικού χάρτη.

Δράση 2: Προώθηση Έρευνας για τις Σπάνιες Παθήσεις

Περιγραφή

Προώθηση ερευνητικών προγραμμάτων με σκοπό την αναζήτηση των βέλτιστων διαγνωστικών μεθόδων και θεραπευτικών σχημάτων.

Στόχοι

- Αναζήτηση νέων και βελτιωμένων διαγνωστικών μεθόδων και θεραπευτικών σχημάτων για την αντιμετώπιση των ασθενών με σπάνιες παθήσεις.
- Συντονισμός ερευνητικών σχεδίων σε κοινοτικό και διεθνές επίπεδο.

Ενέργειες Υλοποίησης

- Ανάπτυξη συνεργασιών στον τομέα της έρευνας σε ευρωπαϊκό και διεθνές επίπεδο με συμμετοχή σε δίκτυα κλινικών μελετών για ασθενείς με σπάνιες παθήσεις.
- Ενίσχυση της ερευνητικής δραστηριότητας μέσω συνεργασίας με τη Γενική Γραμματεία Έρευνας και Τεχνολογίας και άλλους φορείς σε πέντε ερευνητικές περιοχές:
 - Επιδημιολογία.
 - Γενετικός και μοριακός χαρακτηρισμός των σπάνιων παθήσεων.
 - Φυσιοπαθολογία.
 - Ανάπτυξη διαγνωστικών εξετάσεων.
 - Θεραπευτική έρευνα.
- Υποστήριξη μελετών και δραστηριοτήτων για την επικύρωση και την κλινική χρήση βιοδεικτών (ή ομάδων βιοδεικτών) σε όσο το δυνατόν περισσότερους ασθενείς.
- Εισαγωγή νέων πεδίων, όπως η κοινωνική έρευνα για τις σπάνιες ασθένειες.
- Αύξηση της χρηματοδότησης της έρευνας, με καθορισμό συγκεκριμένου ερευνητικού προϋπολογισμού για σπάνιες παθήσεις.

Φορείς Υλοποίησης

WHO, Ευρωπαϊκή Επιτροπή, Υπουργεία Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Ανάπτυξης και Εθνικής Παιδείας και Θρησκευμάτων, Γενική Γραμματεία Έρευνας και Τεχνολογίας, Εθνική Επιτροπή Συντονισμού-Κεντρικό Συμβούλιο Υγείας, Ινστιτούτο του Παιδιού, Πρότυπα Κέντρα Εξειδίκευσης, μη-κυβερνητικοί οργανισμοί.

Χρονοδιάγραμμα

2009: Προκήρυξη ερευνητικών προγραμμάτων.

5ος Άξονας: Εκπαίδευση

Η συγκροτημένη εκπαιδευτική δραστηριότητα και όχι απλώς η ενημέρωση σε θέματα υγείας, αποτελεί αναπόσπαστο κομμάτι της προαγωγής της υγείας και ουσιαστική συνιστώσα της θεραπευτικής διαδικασίας.

Οι ασθενείς με σπάνια νοσήματα συχνά παραπονούνται για καθυστέρηση στη διάγνωση και για τα προβλήματα που οι ίδιοι και οι οικογένειές τους αντιμετωπίζουν στη συνέχεια της θεραπευτικής αντιμετώπισης και στην καθημερινή υποστήριξη. Η σωστή ενημέρωση και η συμμετοχή του ασθενούς παίζει σημαντικό ρόλο στην επιτυχία ενός θεραπευτικού σχήματος. Η γνώση της σημασίας της σωστής εφαρμογής των θεραπευτικών μέτρων, η επίγνωση των πιθανών επιπλοκών και η προσαρμογή στις απαιτήσεις της θεραπείας, καθιστούν τον ασθενή υπεύθυνο απέναντι στην αρρώστια για την καταπολέμησή της. Η σωστή ενημέρωση και συμμετοχή ισχύει και ως προς τη χρήση των Υπηρεσιών Υγείας. Είναι σημαντικό το κοινό να έχει σωστή και πλήρη ενημέρωση για τις υπάρχουσες υπηρεσίες και τη λειτουργία τους, προκειμένου να τις αξιοποιήσει. Μέσω της εκπαίδευσης και της αξιόπιστης επιστημονικής τεκμηρίωσης, δίνεται το δικαίωμα της ελεύθερης επιλογής στον ασθενή να αποφασίσει για την προσωπική του υγεία.

Σημαντικά είναι τα οφέλη και της εκπαίδευσης των συγγενών των αρρώστων με σπάνιες παθήσεις, ούτως ώστε να μπορούν να φροντίσουν και να συμπαρασταθούν σωστά στον άνθρωπό τους, αλλά ταυτόχρονα να διαχειρισθούν και το δικό τους προσωπικό πόνο, φόβο και άγχος, να εξοικειωθούν με την ασθένεια, να προσαρμοστούν και να αποδεχθούν τις νέες συνθήκες. Οι σύλλογοι ασθενών υπογραμμίζουν τη σημασία του τρόπου που παρέχονται οι πληροφορίες, όσο και το περιεχόμενό τους, ώστε να βοηθήσουν τους ασθενείς και τις οικογένειές τους να αντιμετωπίσουν την ασθένεια: η ανακοίνωση της διάγνωσης, η φροντίδα που παρέχεται σε όλη την ασθένεια για να βοηθήσει την εξασφάλιση μιας προσαρμοσμένης κοινωνικής διαχείρισης ή φροντίδας σε περιόδους επιδείνωσης της ασθένειας ή στο τέλος της ζωής. Όλα τα παραπάνω απαιτούν ένα ποιοτικό συμπλήρωμα από τους προσφέροντες ιατρικές υπηρεσίες.

Η διάδοση της ιατρικής πληροφορίας που αφορά στον ασθενή, μέσα στο σύστημα υγείας, είναι μερικές φορές δύσκολη, ιδιαίτερα στις επείγουσες καταστάσεις. Αντιμέτωπος με μη αξιόπιστες πληροφορίες για τη διάγνωση και θεραπεία της πάθησης, ο επαγγελματίας υγείας είναι δυνατόν να δυσκολευτεί να ακολουθήσει τα κατάλληλα θεραπευτικά βήματα. Επιπλέον, η εκπαίδευση του ιατρονοσηλευτικού προσωπικού στην παρακολούθηση και φροντίδα των ασθενών με σπάνιες παθήσεις και στην κοινωνική φροντίδα, είναι ιδιαίτερα σημαντική για την καλύτερη αντιμετώπιση του ασθενή.

Τέλος, είναι σημαντική για τη χώρα η εκπαίδευση του ιατρονοσηλευτικού προσωπικού σε θέματα πληροφορικής και αξιόπιστης συλλογής δεδομένων, γιατί η Ελλάδα είναι ίσως η μόνη χώρα στην Ευρώπη, η οποία δεν διαθέτει αξιόπιστη στατιστική πληροφορία.

Βασικό στοιχείο για τη βελτίωση της διάγνωσης και της περίθαλψης στον τομέα των σπάνιων ασθενειών είναι η παροχή έγκυρων πληροφοριών σε μορφή προσαρμοσμένη στις ανάγκες των επαγγελματιών και των ασθενών. Από το 2000 και μετά, η βάση Orphanet για τις σπάνιες ασθένειες παρέχει πληροφορίες για περισσότερες από 5.000 ασθένειες σε έξι γλώσσες, μέσω μιας περιεκτικής εγκυκλοπαίδειας των σπάνιων ασθενειών, ενός καταλόγου επαγγελματικών υπηρεσιών σε 35 χώρες, ενός καταλόγου ευρωπαϊκών κέντρων αναφοράς, μιας βάσης δεδομένων για τα ορφανά φάρμακα με πληροφορίες σχετικά με το στάδιο παρασκευής και διάδοσής τους στις χώρες της Ευρωπαϊκής Ένωσης, και μέσω ενός ευρέος φάσματος υπηρεσιών για συγκεκριμένες κατηγορίες ενδιαφερόμενων

μερών, συμπεριλαμβανομένου ενός βοηθήματος για την ανάκτηση διαγνώσεων μέσω συμπτωμάτων και ενδείξεων, καθώς και μιας βιβλιοθήκης με συστάσεις για καταστάσεις έκτακτης ανάγκης.

Οι προτεινόμενες δράσεις για τον άξονα 6 παρουσιάζονται επιγραμματικά παρακάτω και επεξηγούνται στη συνέχεια.

- Βελτίωση της πληροφόρησης και της γνώσης ασθενών και συγγενών τους.
- Εκπαίδευση προσωπικού υγείας.

Δράση 1: Βελτίωση της Πληροφόρησης και της Γνώσης Ασθενών και Συγγενών τους

Περιγραφή

Πληροφόρηση των ασθενών και των οικογενειών τους για τις διάφορες πηγές πληροφοριών και για τα μέτρα στήριξης: ευρωπαϊκοί δικτυακοί τόποι, δικτυακοί τόποι του Υπουργείου και εποπτευόμενων από αυτό οργανισμών και φορέων.

Στόχοι

- Αύξηση επιτυχίας θεραπευτικού σχήματος.
- Αποτελεσματική διαχείριση των συμπτωμάτων της ασθένειας.
- Διαχείριση του πόνου των συγγενών/συνοδών.
- Ενεργοποίηση κοινωνίας για ανάληψη δράσεων με σκοπό τη βελτίωση των όρων περίθαλψης, νοσηλείας και της ποιότητας ζωής των ασθενών.

Ενέργειες Υλοποίησης

- Δημιουργία τηλεφωνικής γραμμής βοήθειας (helpline) για τις σπάνιες παθήσεις.
- Ανάθεση στα πρότυπα κέντρα εξειδίκευσης της αποστολής να παρέχουν τις πληροφορίες για τις διάφορες υποστηρικτικές δράσεις για ασθενείς και τις οικογένειές τους.
- Εκπαίδευση και βελτίωση της ενημέρωσης μεταξύ των επαγγελματιών υγείας και των σχολικών γιατρών.
- Διεξαγωγή ομιλιών, σεμιναρίων, επιστημονικών συμποσίων.
- Δημιουργία ενημερωτικού υλικού.
- Δημιουργία επίσημης ιστοσελίδας για σπάνιες παθήσεις (στα ελληνικά - μετάφραση Orphanet).
- Δημιουργία προγραμμάτων υποστήριξης ασθενών με τη διαμεσολάβηση ανεξάρτητου δικτύου νοσηλευτών.
- Ενίσχυση της οικονομικής υποστήριξης προς τους συλλόγους ασθενών.

Φορείς Υλοποίησης

Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Ευρωπαϊκή Επιτροπή, Orphanet, Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού, Επιστημονικές Εταιρίες, Φαρμακευτικές Εταιρίες, μη-κυβερνητικές οργανώσεις/ Π.Ε.Σ.ΠΑ., Μέσα Μαζικής Ενημέρωσης, Επιστημονικά Περιοδικά.

Χρονοδιάγραμμα

2009: Τηλεφωνική γραμμή.

2009: Ιστοσελίδα.

2009 - 2010: Ενέργειες εκπαίδευσης-δημοσιότητας.

Δράση 2: Εκπαίδευση Επαγγελματιών Υγείας για Ακριβέστερη και Ταχύτερη Διαγνωστική Διερεύνηση και Καλύτερη Θεραπευτική Αντιμετώπιση

Περιγραφή

Εκπαίδευση στελεχών υγείας με σκοπό την ακριβέστερη και ταχύτερη διαγνωστική διερεύνηση και την καλύτερη θεραπευτική αντιμετώπιση των σπάνιων παθήσεων.

Στόχοι

- Η βελτίωση της επιστημονικής επάρκειας των στελεχών υγείας στη διάγνωση και θεραπεία των σπάνιων παθήσεων.
- Η βελτίωση των δεξιοτήτων τους και της συνολικής επαγγελματικής τους επάρκειας.
- Η αναγνώριση νέων επαγγελματιών που θα βοηθήσουν στη βελτίωση της φροντίδας για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους.
- Η βελτίωση της ποιότητας των εκπαιδευτικών δραστηριοτήτων.
- Η διάδοση της επιστημονικής γνώσης για τις σπάνιες παθήσεις.

Ενέργειες Υλοποίησης

- Εισαγωγή του θέματος των σπάνιων παθήσεων στον ιατρικό κύκλο σπουδών.
- Εισαγωγή του θέματος των σπάνιων παθήσεων στα επιμορφωτικά προγράμματα ειδικότητας.
- Καθιέρωση με νομοθετικές ρυθμίσεις των όρων και προϋποθέσεων άσκησης των διαφορετικών ειδικοτήτων που σχετίζονται με την Ιατρική Γενετική.
- Οργάνωση σεμιναρίων και ενοτήτων συνεχιζόμενης εκπαίδευσης για τις σπάνιες παθήσεις.
- Ανάπτυξη ειδικών εκπαιδευτικών εργαλείων online στις ιστοσελίδες των αρμόδιων φορέων.
- Οργάνωση εκπαιδευτικών προγραμμάτων αρχικής κατάρτισης και συνεχιζόμενης εκπαίδευσης ιατρικού και παραϊατρικού προσωπικού (βρεφοκόμοι, εργοθεραπευτές, λογοθεραπευτές, ψυχοκινητικοί θεραπευτές, κοινωνικοί λειτουργοί, ψυχολόγοι, γενετικοί σύμβουλοι).
- Διεξαγωγή ομιλιών, σεμιναρίων, επιστημονικών συμποσίων.
- Παροχές υποτροφιών και ενθάρρυνση νέων επιστημόνων στον τομέα της συνεχιζόμενης ιατρικής εκπαίδευσης.

Φορείς Υλοποίησης

Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Ανάπτυξης, Εθνικής Παιδείας και Θρησκευμάτων και εποπτευόμενοι φορείς, Κεντρικό Συμβούλιο Υγείας, Πανεπιστημιακά Ιδρύματα, Επιστημονικές Εταιρίες, Φαρμακευτικές Εταιρίες.

Χρονοδιάγραμμα

2009 - 2012: Προγράμματα εκπαίδευσης.

6ος Άξονας: Ανάπτυξη Στρατηγικής που Βασίζεται στην Εταιρική Σχέση

Η εφαρμογή των ρυθμίσεων του Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις απαιτεί πολλούς συνεργάτες. Η βούληση για εθελοντική συνεισφορά υπάρχει. Απόδειξη είναι το έργο πολλών μη-κυβερνητικών οργανισμών και σωματείων που δραστηριοποιούνται στον τομέα των σπάνιων παθήσεων, όμως η προσπάθεια αυτή δεν είναι οργανωμένη. Η υιοθέτηση μιας συντονισμένης στρατηγικής που βασίζεται στην εταιρική σχέση όλων των φορέων σε συνδυασμό με αξιοποίηση της κοινωνικής συμμετοχής, αποτελεί τη σύγχρονη προσέγγιση του προβλήματος.

Η εφαρμογή των διάφορων ρυθμίσεων του σχεδίου για τις σπάνιες παθήσεις δεν μπορεί να γίνει χωρίς ένταξη στην ευρωπαϊκή πολιτική. Η ολοκληρωμένη προσέγγιση και η συνεισφορά της ευρωπαϊκής εμπειρίας στους ασθενείς είναι ιδιαίτερα εμφανής στους τομείς της επιδημιολογίας, στην ανάπτυξη των διαγνωστικών εξετάσεων, στην πιστοποίηση των πρότυπων κέντρων εξειδίκευσης, στην πληροφόρηση και στην έρευνα. Η Ελλάδα έχει καθήκον να συνεχίσει να υποστηρίζει όλες τις ευρωπαϊκές πρωτοβουλίες που θα μπορούσαν να επιφέρουν βελτίωση στην υγειονομική φροντίδα και στα προβλήματα της καθημερινότητας που αντιμετωπίζουν οι ασθενείς με σπάνιες παθήσεις.

Δράση I: Δημιουργία Εθνικής Πλατφόρμας και Ενεργός Συμμετοχή στο Ευρωπαϊκό Δίκτυο για τις Σπάνιες Παθήσεις

Περιγραφή

Ενέργειες προώθησης της ευρείας διατομεακής συνεργασίας για τις σπάνιες παθήσεις με τη συμμετοχή και την ενεργό δράση όλων των εμπλεκόμενων φορέων.

Στόχοι

- Δημιουργία μιας δυναμικής ομάδας δράσης.
- Δημιουργία ενός σαφούς και αξιόπιστου συστήματος για την παρακολούθηση των δεσμεύσεων και την υλοποίηση των δράσεων του εθνικού σχεδίου.
- Ανταλλαγή ιδεών και ορθών πρακτικών μεταξύ των κρατών-μελών.
- Βελτίωση δεσμών και διευκόλυνση της επικοινωνίας μεταξύ των διαφόρων φορέων.
- Ανάπτυξη κοινών μηνυμάτων και ενημερωτικών εκστρατειών.

Ενέργειες Υλοποίησης

- Προώθηση οργάνωσης συντονιστικού μηχανισμού όλων των δράσεων του σχεδίου με επικεφαλής την Εθνική Συντονιστική Επιτροπή.
- Δημιουργία πολυμερών εταιρικών σχέσεων σε εθνικό και ευρωπαϊκό επίπεδο για τις σπάνιες παθήσεις.
- Ενθάρρυνση εθελοντισμού.

Φορείς Υλοποίησης

Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, WHO, Ευρωπαϊκή Επιτροπή, Eurordis, Rare Disease Task Force, Orphanet, European Society of Human Genetics, επιτροπές Κεντρικού Συμβουλίου Υγείας, Εθνική Επιτροπή Συντονισμού, Κλινικές Ε.Σ.Υ. και Πανεπιστημιακά Ιδρύματα, Σύνδεσμος Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας, Ινστιτούτο του Παιδιού, Επιστημονικές Εταιρίες, Φαρμακευτικές Εταιρίες, μη-κυβερνητικές οργανώσεις/Π.Ε.Σ.ΠΑ., Σύλλογοι Ασθενών, Μέσα Μαζικής Ενημέρωσης.

Χρονοδιάγραμμα

2009: Οργάνωση συντονιστικού μηχανισμού.

Διαδικασία Υλοποίησης - Χρηματοδότηση



I. Διαδικασία Υλοποίησης

I.1 Συντονισμός του Εθνικού Σχεδίου Δράσης

Η ιεράρχηση προτεραιοτήτων, ο συντονισμός και η παρακολούθηση του Εθνικού Σχεδίου Δράσης θα ανατεθεί στην Εθνική Συντονιστική Επιτροπή για τις Σπάνιες Παθήσεις, η οποία θα περιλαμβάνει μέλη από όλους τους εμπλεκόμενους στην υλοποίηση του σχεδίου φορείς.

Η Εθνική Συντονιστική Επιτροπή για τις Σπάνιες Παθήσεις θα διαθέτει μια μόνιμη Γραμματεία - Συντονιστικό Κέντρο, με επικεφαλής τον Πρόεδρο της Επιτροπής.

Η θητεία της Εθνικής Επιτροπής θα είναι όση και η διάρκεια του Σχεδίου Δράσης, χωρίς να υπόκειται σε πολιτικές μεταβολές.

I.2 Πολιτική εποπτεία

Η Εθνική Συντονιστική Επιτροπή για τις Σπάνιες Παθήσεις θα συνεργάζεται άμεσα με όλους τους εμπλεκόμενους φορείς, το Εθνικό Συμβούλιο Δημόσιας Υγείας και το Κεντρικό Συμβούλιο Υγείας, και θα λογοδοτεί στον Γενικό Γραμματέα Δημόσιας Υγείας και στον Υπουργό Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης για την πορεία υλοποίησης του Σχεδίου Δράσης.

I.3 Σύστημα Ελέγχου και Αξιολόγησης - Δημόσια Λογοδοσία

Η υλοποίηση του Σχεδίου Δράσης θα συνοδεύεται από μια διαρκή διαδικασία Ελέγχου και Αξιολόγησης, με σκοπό τον επαναπροσδιορισμό των στόχων και τον επανασχεδιασμό των δράσεων, για την εξασφάλιση της αποτελεσματικότητας του σχεδίου.

Η διαδικασία Ελέγχου και Αξιολόγησης είναι συνδεδεμένη με μια διαρκή διαδικασία δημόσιας διαβούλευσης και λογοδοσίας για την πορεία του Σχεδίου Δράσης και των αποτελεσμάτων του, με στόχους:

- Την παροχή υπεύθυνης και έγκυρης πληροφόρησης στους κοινωνικούς φορείς, τις οικογένειες και τα άτομα, για τις δράσεις, τα μέτρα και τις μεθόδους πρόληψης και αντιμετώπισης των σπάνιων παθήσεων.
- Την ανάδειξη των κοινωνικών διαστάσεων των προγραμμάτων και δράσεων για τις σπάνιες παθήσεις.

Με σκοπό την αποτελεσματικότερη υλοποίηση των δράσεων του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις, η επιτροπή θα αναπτύξει σύστημα τεκμηρίωσης και αξιολόγησης της προόδου της, με στόχο:

- Τη βελτίωση της γνωστικής υποδομής και της επιστημονικής βάσης του σχεδιασμού των δράσεων για τις σπάνιες παθήσεις. Τον προσδιορισμό και την ανάπτυξη πρότυπων μεθόδων και καλών πρακτικών σε κάθε κατηγορία δράσεων και ενεργειών.
- Την οργάνωση της επιστημονικής τεκμηρίωσης και τη διάχυση της επιστημονικής γνώσης στην κοινωνία, στους φορείς και στις υπηρεσίες που σχετίζονται με την πρόληψη και την αντιμετώπιση των σπάνιων παθήσεων.
- Την προαγωγή της ευρείας συνεργασίας και της επιστημονικής διασύνδεσης με την Ε.Ε., τον Π.Ο.Υ. και τους άλλους διεθνείς οργανισμούς που δραστηριοποιούνται στον τομέα των σπάνιων παθήσεων, καθώς και την ανταλλαγή πληροφοριών για την ανάπτυξη έγκυρων μεθόδων και καλών πρακτικών.
- Τη δημιουργία εθνικής βάσης επιστημονικής τεκμηρίωσης για τις σπάνιες παθήσεις, προσβάσιμης στον γενικό πληθυσμό μέσω διαδικτύου.
- Την υποστήριξη της ερευνητικής και επιστημονικής δραστηριότητας για τον προσδιορισμό και την ανάπτυξη «καλών πρακτικών» στον τομέα των σπάνιων παθήσεων.

Η επιτροπή υποχρεούται να υποβάλει ετήσια έκθεση πεπραγμένων και αξιολόγησης πορείας και υλοποίησης δράσεων στην πολιτική ηγεσία του Υπουργείου Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης και να δημοσιοποιεί τα αποτελέσματά της στο διαδίκτυο και στα Μέσα Μαζικής Ενημέρωσης, με στόχο την αποτελεσματικότερη και έγκυρη ενημέρωση του πληθυσμού, αναφορικά με την επίτευξη των στόχων του Εθνικού Σχεδίου Δράσης.

2. Κοστολόγηση και Χρηματοδότηση

Ο συνολικός προϋπολογισμός των δράσεων του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις ανέρχεται σε **27.703.834 Ευρώ**. Ειδικότερα, ο προϋπολογισμός κάθε άξονα του Σχεδίου Δράσης παρουσιάζεται στον Πίνακα 1, ενώ στον Πίνακα 2 παρουσιάζεται η κατανομή του προϋπολογισμού του Εθνικού Σχεδίου Δράσης σε βάθος πενταετίας.

Ο αναγνώστης μπορεί να αναζητήσει αναλυτική οικονομοτεχνική μελέτη στην οποία παρουσιάζεται η κοστολόγηση ανά δράση και πηγή χρηματοδότησης, στην ιστοσελίδα του Υγειονομικού Χάρτη www.ygeianet.gov.gr.

Πίνακας 1: Συνολικός προϋπολογισμός του Εθνικού Σχεδίου Δράσης ανά άξονα.

A/A	ΑΞΟΝΕΣ	ΤΙΤΛΟΣ ΑΞΟΝΑ	ΣΥΝΟΛΙΚΟ ΚΟΣΤΟΣ ΣΕ €
1	ΑΞΟΝΑΣ I	Έγκαιρη Διάγνωση	1.500.000
2	ΑΞΟΝΑΣ II	Θεραπεία	500.000
3	ΑΞΟΝΑΣ III	Πρόνοια	15.863.332
4	ΑΞΟΝΑΣ IV	Έρευνα	1.454.217
5	ΑΞΟΝΑΣ V	Εκπαίδευση	7.952.858
6	ΑΞΟΝΑΣ VI	Ανάπτυξη Στρατηγικής που Βασίζεται στην Εταιρική Ευθύνη	433.427
		ΓΕΝΙΚΟ ΣΥΝΟΛΟ:	27.703.834

Πίνακας 2: Προϋπολογισμός του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για κάθε έτος εφαρμογής.

ΕΤΟΣ	ΠΟΣΟ ΣΕ €
2009	8.103.595
2010	7.220.363
2011	6.157.789
2012	6.222.087
ΣΥΝΟΛΟ	27.703.834

Επίσης, στον Πίνακα 3 παρουσιάζονται οι πηγές χρηματοδότησης των προβλεπόμενων δράσεων του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις και στον Πίνακα 4 η ετήσια κατανομή του εκτιμώμενου κόστους ανά πηγή χρηματοδότησης.

Πίνακας 3: Πηγές χρηματοδότησης του Εθνικού Σχεδίου Δράσης.

ΑΞΟΝΕΣ	ΠΗΓΕΣ ΧΡΗΜΑΤΟΔΟΤΗΣΗΣ		
	ΤΙΜΕΣ ΣΕ €		
	Ε.Σ.Π.Α.	ΚΡΑΤ. ΠΡΟΫΠ/ΣΜΟΣ	Ε.Κ.Ε.
I. Έγκαιρη Διάγνωση	300.000	1.200.000	
II. Θεραπεία	500.000		
III. Πρόνοια	6.397.500	9.465.832	
IV. Έρευνα	930.000	524.217	
V. Εκπαίδευση	2.561.000	4.991.858	400.000
VI. Ανάπτυξη Στρατηγικής που Βασίζεται στην Εταιρική Σχέση		193.427	240.000
ΣΥΝΟΛΟ ΑΝΑ ΠΗΓΗ:	10.688.500	16.375.334	640.000
ΠΟΣΟΣΤΟ (%) ΑΝΑ ΠΗΓΗ:	38,58%	59,11%	2,31%

Πίνακας 4: Ετήσια κατανομή του εκτιμώμενου κόστους σε Ευρώ ανά πηγή χρηματοδότησης.

ΠΗΓΗ ΧΡΗΜΑΤΟΔΟΤΗΣΗΣ	2009	2010	2011	2012	ΣΥΝΟΛΟ
Ε.Σ.Π.Α.	3.916.000	2.807.500	1.982.500	1.982.500	10.688.500
ΚΡΑΤ. ΠΡΟΫΠ/ΣΜΟΣ	4.027.595	4.252.863	4.015.289	4.079.587	16.375.334
Ε.Κ.Ε.	160.000	160.000	160.000	160.000	640.000
ΣΥΝΟΛΟ	8.103.595	7.220.363	6.157.789	6.222.087	27.703.834

Παράρτημα

Όνομασία Νόσου	Εκτιμώμενη επίπτωση	Όνομασία Νόσου	Εκτιμώμενη επίπτωση
Brugada syndrome	50	Dermatomyositis	9,25
Protoporphyrin, erythropoietic	50	Polymyositis	9,25
Guillain-Barre syndrome	47,5	Tuberous sclerosis	8,8
Melanoma, familial	46,8	Congenital adrenal hyperplasia	8,5
Autism, genetic types	45	Rett syndrome	8,2
Tetralogy of Fallot	45	Angelman syndrome	8
Scleroderma	42	Cataract, total congenital	7,9
Great vessels transposition	32,5	Hyperlipidemia type 3	7,8
Focal dystonia	30	Hemophilia	7,7
Marfan syndrome	30	Trisomy 18	7,7
Non-Hodgkin malignant lymphoma	30	Behcet disease	7,5
Retinitis pigmentosa	27,5	Immunodeficiency, common variable	7,5
Gelineau disease	26	Microscopic polyangiitis	7,5
Myeloma, multiple	26	Idiopathic torsion dystonia	7,25
Alpha-1 antitrypsin deficiency	25	Oculocutaneous albinism	7,15
Diaphragmatic hernia, congenital	25	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	7
Juvenile arthritis, idiopathic	25	Holoprosencephaly	7
Neurofibromatosis type I	25	Sclerosing cholangitis	7
Oesophageal atresia	25	Sotos syndrome	7

Όνομασία Νόσου	Εκτιμώμενη επίπτωση	Όνομασία Νόσου	Εκτιμώμενη επίπτωση
Polycythemia vera	25	Galactosemia	6,6
Charcot-Marie-Tooth disease	24	Optic atrophy, Leber type	6,5
Polycystic kidney disease, recessive type	23	Osteogenesis imperfecta	6,5
VATER association	23	Smith-Lemli-Opitz syndrome	6,5
Coffin-Lowry syndrome	22,5	Amyotrophic lateral sclerosis	6
Rendu-Osler-Weber disease	21,25	Treacher-Collins syndrome	6
Dermatitis herpetiformis	20,2	Tay-Sachs disease	5,75
Atresia of small intestine	20	Christ-Siemens-Touraine syndrome	5,5
Duodenal atresia	20	Pheochromocytoma	5,5
Ehlers-Danlos syndrome, classic type	20	Retinoblastoma	5,4
Hirschsprung disease	20	Rubinstein-Taybi syndrome	5,4
Microdeletion 22q11	20	Alzheimer disease, familial	5,3
Spherocytosis hereditary	20	Zollinger-Ellison syndrome	5,3
Turner syndrome	20	Cornelia de Lange syndrome	5,25
Cardiomyopathy, familial dilated	17,5	Familial adenomatous polyposis	5,25
Breast cancer, familial	17	Huntington disease	5,25
MELAS syndrome	16	Acromegaly	5
Leucinosi	15,6	Fructose intolerance	5

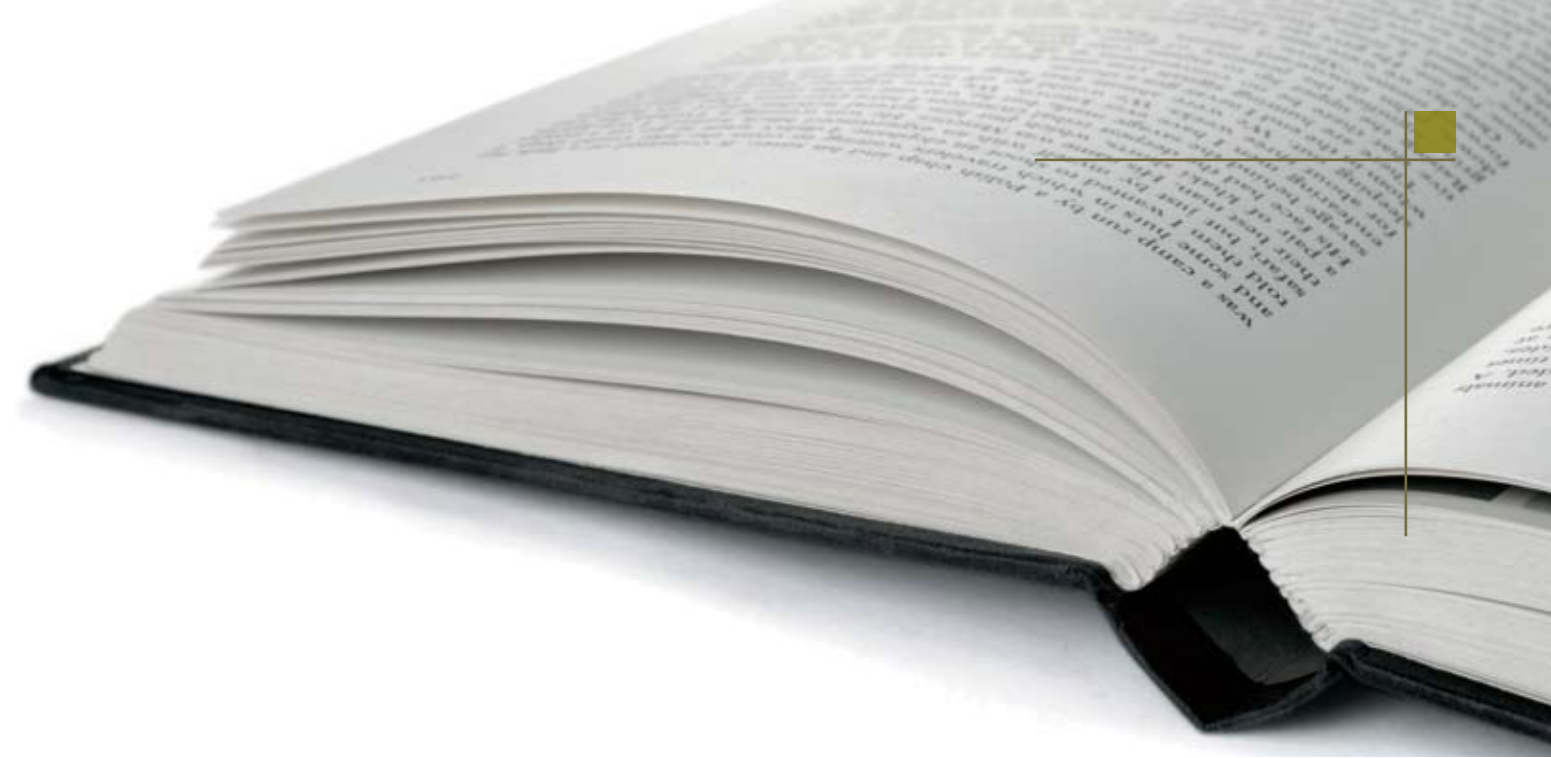
Όνομασία Νόσου	Εκτιμώμενη επίπτωση	Όνομασία Νόσου	Εκτιμώμενη επίπτωση
Acyl-CoA dehydrogenase, medium chain, deficiency of	15	Primary ciliary dyskinesia	5
Lennox-Gastaut syndrome	15	Supranuclear palsy, progressive	5
Fragile X syndrome	14,25	Porphyria, acute intermittent	5
Primary biliary cirrhosis	13,5	Sickle cell anemia	4,8
Stickler syndrome	13,5	Deletion 5p	4,6
Williams syndrome	13,3	Myasthenia gravis	4,55
Willebrand disease	12,5	Achondroplasia	4,5
Gastroschisis	12	Steinert myotonic dystrophy	4,5
Microphthalmia	12	Ceroid lipofuscinosis, neuronal	4
Omphalocele	12	Phenylketonuria	4
Sarcoidosis	12	Smith-Magenis syndrome	4
MURCS association	11,25	Wilson disease	4
Stargardt disease	11,25	Muscular dystrophy limb girdle type 2A, Erb type	3,8
Glioblastoma	11	CDG syndrome	3,75
Multiple endocrine neoplasia type I	11	Niemann-Pick A disease	3,75
Prader-Willi syndrome	10,7	Propionic acidemia	3,75
Alopecia totalis	10,5	Waardenburg syndrome type 1, type2 and type 3	3,75
Nephroblastoma	10,1	Beckwith-Wiedemann syndrome	3,65
Cystic fibrosis	10	Adrenoleukodystrophy, X-linked	3,5
Duane syndrome	10	Goldenhar syndrome	3,5
Neuroblastoma	10	Usher syndrome	3,5
Hodgkin disease	9,4	Muscular dystrophy, Duchenne and Becker type	3,4
Systemic mastocytosis	3,3	Multiple endocrine neoplasia, type 2	3,3
Von Hippel-Lindau disease	3,25	Churg-Strauss syndrome	0,9
Polyarteritis nodosa	3,07	Ellis Van Creveld syndrome	0,9
Friedreich ataxia	3	Joubert-Boltshauser syndrome	0,85
Poland anomaly	3	Bardet-Biedl syndrome	0,8
Proximal spinal muscular atrophy	3	Ebstein anomaly	0,75
Saethre-Chotzen syndrome	3	Hyperkaliemic periodic paralysis	0,75
Wegener granulomatosis	3	Krabbe disease	0,75

Όνομασία Νόσου	Εκτιμώμενη επίπτωση	Όνομασία Νόσου	Εκτιμώμενη επίπτωση
Kennedy disease	2,8	Mucopolidosis type 2	0,75
Cystinosis	2,75	Albright hereditary osteodystrophy	0,72
Amaurosis congenita of Leber	2,5	Menkes syndrome	0,7
BOR syndrome	2,5	Niemann-Pick C disease	0,7
Bullous pemphigoid	2,5	Glycogen storage disease type 4	0,6
Kartagener syndrome	2,5	Alpha-sarcoglycanopathy	0,57
Niemann-Pick B disease	2,5	Beta-sarcoglycanopathy	0,57
Pseudoxanthoma elasticum	2,5	Delta-sarcoglycanopathy	0,57
Leigh disease	2,25	Gamma-sarcoglycanopathy	0,57
Peutz-Jeghers syndrome	2,2	Tetrasomy 18p	0,55
Autosomal dominant spinocerebellar ataxia	2,15	Neurofibromatosis type 2	0,5
Albinism ocular	2	Xeroderma pigmentosum	0,5
Alport syndrome	2	Agammaglobulinemia X-linked	0,45
Crouzon disease	2	Cowden syndrome	0,45
Deletion 4p	2	Werner syndrome	0,45
Klippel feil syndrome	2	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency	0,4
Langerhans cell histiocytosis	2	Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency	0,4
Nail-patella syndrome	2	Mucopolysaccharidosis type 4	0,4
Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy	2	Lesch-Nyhan syndrome	0,38
Aniridia, sporadic	1,75	Pfeiffer syndrome	0,38
Fabry disease	1,75	Severe combined immunodeficiency T- BAnemia	0,35
Variegata porphyria	1,7	congenital hypoplastic, Blackfan-Diamond type	0,32
Budd-Chiari syndrome	1,5	Alkaptonuria	0,3
Darier disease	1,5	Lissencephaly, type I, due to LIS I anomalies	0,3
X-linked severe combined immunodeficiency, T- B+	1,5	Lipodystrophy, Berardinelli type	0,25
Bile ducts paucity, syndromic form	1,4	Progeria	0,25
Cat-eye syndrome	1,35	Granulomatous disease, chronic	0,2

Όνομασία Νόσου	Εκτιμώμενη επίπτωση	Όνομασία Νόσου	Εκτιμώμενη επίπτωση
Jeune syndrome	0,2	Nanism due to growth hormone resistance	0,2
Apert syndrome	1,25	Neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA)	0,2
Spastic paraplegia, familial	1,25	Creutzfeldt-Jakob disease	0,19
Adult Onset Still's disease	1,23	Lowe syndrome	0,19
Pierre Robin syndrome	1,2	Mucopolysaccharidosis type 6	0,16
Glycogen storage disease type 2	1,1	CHARGE association	0,14
Mucopolysaccharidosis type 3	1,1	Metachromatic leukodystrophy	0,13
Zellweger syndrome	1,1	Bartter syndrome	0,12
Nephronophthisis	1,05	Muscular dystrophy fukuyama type Walker-warburg syndrome Muscle eye brain disease	0,12
3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase, long chain, deficiency of	1	Ewing sarcoma	0,1
Albers-Schonberg disease	1	Hypercholesterolemia, familial (homozygous form)	0,1
Angioneurotic edema	1	Fibrodysplasia ossificans progressiva	0,08
Ataxia telangiectasia	1	Dopa-responsive dystonia	0,05
Chondrodysplasia punctata, rhizomelic type	1	Tyrosinemia type I	0,05
Coloboma, ocular	1	Factor XIII deficiency, congenital	0,04
Emery-Dreifuss muscular dystrophy, X-linked	1	Perinatal hypophosphatasia	0,03
Fanconi anemia	1		
Gaucher disease	1		
Gorlin syndrome	1		
Holt-Oram syndrome	1		
Hypokaliemic periodic paralysis	1		
Isovaleric acidemia	1		
Mucopolysaccharidosis type I	1		
Nemaline myopathy	1		
Neuroendocrine tumor	1		
Thomsen and Becker disease	1		

Ενδεικτική Βιβλιογραφία

- Commission of the European Communities. (2006) **Reports of the Scientific Committee for Rare Diseases. Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical rare in the field of RD.** Luxembourg, Office for Official Publications of the European Community.
- French Ministry of Health. (2004) French National Plan for Rare Diseases 2005 - 2008 «**Ensuring equity in the access to diagnosis, treatment, and provision of care**». France.
- Γενική Γραμματεία Εθνικής Στατιστικής Υπηρεσίας Ελλάδος. (2004) **Στατιστικές Υγείας και Κοινωνικής Πρόνοιας (Ε.Σ.Υ.Ε.)**, Αθήνα, Ελλάδα.



ΔΙΑΔΙΚΤΥΑΚΟΙ ΤΟΠΟΙ

- European Organisation for Rare Diseases. (2008) **European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS)** (Internet), France. Available at www.eurordis.org.
- The portal for Rare Diseases and Orphan Drugs. (2008) **The portal for Rare Diseases and Orphan Drugs (ORPHANET)** (Internet), France. Available at www.Orpha.net.





ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΥΓΕΙΑΣ
&
ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΑΛΛΗΛΕΓΓΥΗΣ

Αθήνα 2008

www.ygeianet.gov.gr