



ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ
ΙΔΡΥΜΑ ΚΑΛΑΜΑΤΑΣ
ΣΧΟΛΗ ΔΙΟΙΚΗΣΗΣ ΟΙΚΟΝΟΜΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΜΟΝΑΔΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ
ΠΡΟΝΟΙΑΣ



ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

“ Σπάνιες ασθένειες και ορφανά φάρμακα”

Σπουδάστρια: Γεωργία Παπαϊωάννου

Επιβλέπων: Μπιτσάνης Παναγιώτης, MSc, Εργαστηριακός Συνεργάτης.

Καλαμάτα 2010

Έγκριση

Υπογραφή

Επιβλέπων:	
Μέλος εξεταστικής επιτροπής:	
Μέλος εξεταστικής επιτροπής:	

Ευχαριστίες

Ιδιαίτερες ευχαριστίες δίνονται στην κ. Λάμπρου, πρόεδρο της Πανελλήνιας Ένωσης Σπάνιων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.Π.Α.) για την πολύτιμη βοήθεια της

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Στην εργασία αυτή, επιδιώκεται να προσεγγισθεί το ζήτημα των σπάνιων ασθενειών και κατ' επέκταση των ορφανών φαρμάκων. Η προσέγγιση αυτή θα γίνει από κοινωνικοοικονομική σκοπιά και όχι από ιατρική.

Στην Ευρώπη, σπάνιες ονομάζονται οι παθήσεις που εμφανίζουν έως 1 κρούσμα στα 2.000 άτομα. Κάποιες από αυτές, εάν εντοπισθούν έγκαιρα και τύχουν κατάλληλης φροντίδας και θεραπείας, μπορεί να επιτρέψουν στον ασθενή ένα σχετικά φυσιολογικό τρόπο ζωής. Άλλες όμως, είναι ιδιαίτερα σοβαρές και επώδυνες έως και θανατηφόρες. Ο ασθενής πάντως επηρεάζεται σε πολλά επίπεδα όπως σωματικά, ψυχολογικά, κοινωνικά, επαγγελματικά, αισθηματικά κ.λπ.

Ορφανά, ονομάζονται τα φάρμακα, που καμία φαρμακευτική εταιρία δεν προτίθεται να παράγει, αφού η σχέση κόστους - κέρδους είναι ζημιογόνος. Για το λόγο αυτό, η Ευρωπαϊκή Ένωση, θέσπισε κάποια προνόμια-κίνητρα για τις φαρμακευτικές εταιρίες, ώστε να εντάξουν στην παραγωγή τους τα προϊόντα αυτά. Για το χαρακτηρισμό ενός φαρμάκου ως ορφανού, υπάρχει συγκεκριμένη διαδικασία η οποία θα αναλυθεί παρακάτω.

Η συλλογή δεδομένων, κυρίως οικονομικών μεγεθών, ήταν πολύ δύσκολη και σε κάποιες περιπτώσεις αδύνατη. Για παράδειγμα, όταν έγινε προσπάθεια να απαντηθεί το ερώτημα του πώς ο ασθενής μπορεί να χρηματοδοτήσει τη θεραπεία του, η απάντηση ήταν χαοτική. Δεν υπάρχει ενιαία πολιτική των ασφαλιστικών ταμείων, δεν υπάρχει εθνική καταγραφή των ασθενών και των ασθενειών, ούτε και φορέας αρμόδιος για την πληροφόρηση των ασθενών και την παραπομπή τους σε ειδικευμένους ιατρούς.

Το γενικό συμπέρασμα που προκύπτει από την έρευνα είναι πως το πρόβλημα είναι πολυδιάστατο. Εντοπίστηκαν λοιπόν προβλήματα κοινωνικά, όπως ο κοινωνικός αποκλεισμός και η απομόνωση λόγω της ασθένειας, διαταραχές στο οικογενειακό περιβάλλον κ.α. Ακόμα, προβλήματα οικονομικής φύσης, όπως κάλυψη εξόδων απαραίτητης νοσηλείας στο εξωτερικό, πρόσθετων φυσικοθεραπειών και άλλα. Τέλος, προέκυψαν σημαντικές επιπτώσεις στην ίδια την υγεία των ασθενών κυρίως λόγω ελλειψεί εκπαίδευσης και πληροφόρησης του ιατρικού προσωπικού.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Ευχαριστίες	II
Περίληψη	III
Περιεχόμενα	IV
Περιεχόμενα Πινάκων	VII
Περιεχόμενα Γραφημάτων	IX
Συνομογραφίες	XI
Εισαγωγή	1

Κεφάλαιο 1 : Οι σπάνιες παθήσεις και τα ορφανά φάρμακα

1.1. Ορισμός Σπάνιων Παθήσεων	2
1.2. Διασαφήνιση των όρων σπάνιες παθήσεις, παραμελημένες παθήσεις, ορφανές παθήσεις, ορφανά φάρμακα	3
1.3. Το χαρακτηριστικό της σπανιότητας.....	4
1.4. Ποικιλία και ετερογένεια των σπάνιων παθήσεων.....	4
1.5. Κοινά χαρακτηριστικά των σπάνιων παθήσεων.....	6
1.6. Τα ορφανά φάρμακα.....	7
1.7. Ορισμός των ορφανών φαρμάκων	8
1.8. Τα κίνητρα στην ανάπτυξη ορφανών φαρμάκων	9
1.9. Ο χαρακτηρισμός ενός φαρμάκου ως ορφανό.....	10

Κεφάλαιο 2 : Οι ανάγκες και τα προβλήματα που προκύπτουν από τις σπάνιες παθήσεις

2.1. Εισαγωγή.....	11
2.2. Προβλήματα που συναντούν οι ασθενείς με σπάνιες παθήσεις	12
2.3. Ο αγώνας για αναγνώριση	14

2.4. Ανάγκη κατάλληλων συστημάτων δημόσιας ιατρικής φροντίδας και επαγγελματικής φροντίδας.....	18
2.5. Ανάγκη για ενδυνάμωση των ασθενών	20
2.6. Συμπέρασμα	21

Κεφάλαιο 3 : Η κρατική πολιτική και η δραστηριότητα των μη κυβερνητικών οργανώσεων

3.1. Εισαγωγή	23
3.2. Άξονες και δράσεις του σχεδίου.....	24
3.2.1. Έγκαιρη διάγνωση.....	24
3.2.2. Θεραπεία	26
3.2.3. Πρόνοια	32
3.2.4. Έρευνα	35
3.2.5. Εκπαίδευση	39
3.2.6. Ανάπτυξη Στρατηγικής που Βασίζεται στην Εταιρική Σχέση.....	43
3.3. Παρουσίαση Σχεδίου Χρηματοδότησης	45
3.4. Συμπεράσματα	49
3.5. Ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός για τις Σπάνιες Ασθένειες.....	50
3.6. Η Πανελλήνια Ένωση Σπάνιων Παθήσεων.....	51

Κεφάλαιο 4 : Παρουσίαση της έρευνας.

4.1. Παρουσίαση του σκοπού της έρευνας	52
4.2. Υποθέσεις Εργασίας.....	52
4.3. Περιγραφή του τρόπου διεξαγωγής της έρευνας	52
4.4. Μεθοδολογία.....	53
4.5. Λπικόνιση απαντήσεων σε πίνακες και διαγράμματα	53
4.6. Συμπεράσματα έρευνας.....	65

Κεφάλαιο 5: Προτάσεις

5.1. Προτάσεις	66
Επίλογος.....	68

ΑΝΑΦΟΡΕΣ.....	70
---------------	----

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

A. Ερωτηματολόγιο Έρευνας	A
B. Ενδεικτικός Πίνακας επίπτωσης νόσου.....	B
Γ. Κανονισμός για το χαρακτηρισμό ενός φαρμάκου ως ορφανό.....	Γ

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ ΠΙΝΑΚΩΝ

3.1. Προϋπολογισμός του Εθνικού Σχεδίου Δράσης ανά άξονα.....	45
3.2. Προϋπολογισμός του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για κάθε έτος εφαρμογής.....	46
3.3. Πηγές χρηματοδότησης του Εθνικού Σχεδίου Δράσης.....	47
3.4. Ετήσια κατανομή του εκτιμώμενου κόστους σε Ευρώ ανά πηγή χρηματοδότησης.....	48
4.1. Ηλικία των πασχόντων.....	53
4.2. Οικογενειακή κατάσταση των γονέων του ασθενούς.....	54
4.3. Σε τι σχολείο φοίτησε/ φοιτά ο ασθενής.....	55
4.4. Έχει νιώσει ποτέ ο ασθενής κοινωνικά αποκλεισμένος λόγω της ασθένειας....	56
4.5. Σύνολο παιδιών στην οικογένεια.....	57
4.6. Ύπαρξη κληρονομικότητας.....	58
4.7. Ανάγκη για νοσηλεία στο εξωτερικό.....	59
4.8. Λήψη επιδόματος.....	60
4.9. Χρήση της φορολογικής απαλλαγής.....	61
4.10. Ποσοστό κάλυψης από το ασφαλιστικό ταμείο.....	62
4.11. Πληροφόρηση.....	63
4.12. Προβλήματα λόγω ελλιπής εκπαίδευσης/ πληροφόρησης του ιατρικού προσωπικού.....	64

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ ΣΧΕΔΙΑΓΡΑΜΜΑΤΩΝ

3.1. Προϋπολογισμός ανά άξονα.....	45
3.2. Προϋπολογισμός ανά έτος.....	46
3.3. Πηγές χρηματοδότησης	47
3.4. Κατανομή ανά πηγή.....	48
4.1. Ηλικία πασχόντων.....	53
4.2. Οικογενειακή κατάσταση των γονέων του ασθενούς.....	54
4.3. Σε τι είδους σχολείο έχει φοιτήσει ο ασθενής.....	55
4.4. Κοινωνικός αποκλεισμός λόγω ασθένειας.....	56
4.5. Σύνολο παιδιών στην οικογένεια.....	57
4.6. Κληρονομικότητα.....	58
4.7. Νοσηλεία στο εξωτερικό.....	59
4.8. Λήψη επιδόματος.....	60
4.9. Χρήση δικαιώματος φορολογικής απαλλαγής.....	61
4.10. Κάλυψη από ασφαλιστικό ταμείο.....	62
4.11. Πληροφόρηση.....	63
4.12. Προβλήματα λόγω ελλειπούς εκπαίδευσης/ πληροφόρησης του ιατρικού προσωπικού.....	64

ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΕΣ

- Ε.Ε. Ευρωπαϊκή Ένωση
- Ε.Κ.Ε. Εταιρίες Κοινωνικής Ευθύνης
- Ε.Σ.Π.Α. Εθνικό Στρατηγικό Πλαίσιο Αναφοράς
- ΕΣΔΔΥ Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία
- ΕΣΔΣΠ Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις
- ΟΦΠ Ορφανά Φαρμακευτικά Προϊόντα
- Π.Ο.Υ. Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας
- ΠΕΣΠΙΑ Πανελλήνια Ένωση Σπάνιων Παθήσεων
- AFLM Association Française de Lutte contre la Mucoviscidose
- AFM Association Française contre le Myopathies
- COMP Committee for Orphan Medicinal Products
- EURORDIS European Organization for Rare Diseases
- LNCC Ligue Nationale contre le Cancer
- NORD National Organization for Rare Disorders

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Ο σκοπός της παρούσης πτυχιακής εργασίας είναι η μελέτη των σπάνιων ασθενειών και των ορφανών φαρμάκων. Όσον αφορά τους επιμέρους στόχους, είναι οι εξής:

- Την ιστορική ανασκόπηση του ζητήματος των σπάνιων ασθενειών.
- Των αιτιών που εμποδίζουν την ανάπτυξη των σχετικών φαρμάκων και θεραπειών.
- Των πολυδιάστατων επιπτώσεων που υφίσταται η υγεία των ασθενών.
- Τις προτάσεις και πιθανές βελτιώσεις της υπάρχουσας κατάστασης.

Η υπόθεση της εργασίας είναι :

- Οι πολλαπλές επιπτώσεις (οικονομικές, κοινωνικές και ψυχολογικές) της ασθένειας στην ζωή του ασθενή.

Η έρευνα αυτή έγινε με δομημένο ερωτηματολόγιο (βλ. Παράρτημα). Τα ερωτηματολόγια δόθηκαν σε έναν από τους δύο γονείς του ασθενούς καθώς η κατάσταση της υγείας των ιδίων των ασθενών δεν τους επέτρεπε να συμμετάσχουν στην έρευνα.

Στο πρώτο κεφάλαιο ορίζονται οι σπάνιες ασθένειες και τα ορφανά φάρμακα. Δίνονται τα βασικά κοινά χαρακτηριστικά των σπάνιων ασθενειών και τα κίνητρα ανάπτυξης ορφανών φαρμάκων για την αντιμετώπιση τους.

Στο δεύτερο κεφάλαιο διατυπώνονται τα προβλήματα και οι ανάγκες που προκύπτουν από την παρουσία των ασθενειών.

Στο τρίτο κεφάλαιο λοιπόν, δίνεται μία ανασκόπηση της κρατικής πολιτικής γύρω από το ζήτημα και παρουσιάζεται και η δραστηριότητα των μη κυβερνητικών οργανώσεων.

Στο τέταρτο κεφάλαιο, παρουσιάζεται η έρευνα και τα αποτελέσματα της. Στο πέμπτο και τελευταίο κεφάλαιο δίνονται κάποιες προτάσεις που βασίζονται σε αυτά τα αποτελέσματα.

Τέλος δίνονται τα συμπεράσματα της εργασίας αυτής και ακολουθούν τα παραρτήματα και η σχετική βιβλιογραφία.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΟΙ ΣΠΑΝΙΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΚΑΙ ΤΑ ΟΡΦΑΝΑ ΦΑΡΜΑΚΑ

1.1. Ορισμός σπάνιων παθήσεων

Ως πάθηση, γενικά, ορίζεται η εξασθένηση της υγείας ή μια κατάσταση δυσλειτουργίας. Είναι η παθολογική κατάσταση ενός τμήματος, οργάνου ή συστήματος του οργανισμού, η οποία είναι αποτέλεσμα διαφόρων αιτιών, όπως μόλυνση, γενετική βλάβη ή περιβαλλοντικό στρες και χαρακτηρίζεται από μια αναγνωρίσιμη ομάδα ενδείξεων ή συμπτωμάτων. Σπάνια είναι μια πάθηση που συναντάται όχι ιδιαίτερα συχνά ή σπάνια στο γενικό πληθυσμό. Για να θεωρηθεί μια πάθηση σπάνια, δε μπορεί να προσβάλλει περισσότερο από ένα περιορισμένο αριθμό ατόμων του συνόλου του πληθυσμού. Όπως αναφέρθηκε και παραπάνω, στην Ευρώπη μια πάθηση χαρακτηρίζεται ως σπάνια όταν προσβάλλει *λιγότερους από 1 στους 2000 πολίτες*¹. Φυσικά, υπάρχουν και ασθένειες που μπορεί να προσβάλλουν έναν ιδιαίτερα μικρό αριθμό ασθενών 1 στα 1.000.000 άτομα ή και λιγότερα. Μπορεί οι ασθένειες αυτές να προσβάλλουν χιλιάδες, εκατοντάδες ή ακόμα και μερικές δεκάδες άτομα. Καινούργιες ασθένειες συνεχίζουν να βγαίνουν στην επιφάνεια και κατά συνέπεια, είναι δυνατό να βρεθεί κάποιος να είναι μια από τις 5 διαγνωσμένες περιπτώσεις στον κόσμο. Ενώ 1 ασθενής στους 2.000 πολίτες φαίνεται ένα πολύ χαμηλό ποσοστό, στον συνολικό πληθυσμό της Ευρωπαϊκής Ένωσης αυτό μπορεί να σημαίνει 230.000 άτομα για κάθε πάθηση. Αξίζει να σημειωθεί ότι ορισμένοι τύποι καρκίνου, συμπεριλαμβανομένων εκείνων που προσβάλλουν παιδιά, συγκαταλέγονται στις σπάνιες παθήσεις.

¹ Οδηγία της Ευρωπαϊκής κοινότητας σχετικά με τα Ορφανά Φαρμακευτικά Προϊόντα

1.2. Διασαφήνιση των όρων σπάνιες παθήσεις, παραμελημένες παθήσεις, ορφανές παθήσεις, ορφανά φάρμακα.

Πολλές φορές, μπορεί να συναντήσει κάποιος, ακόμα και σε δημόσια επίσημα έγγραφα τη λάθος χρήση των όρων σπάνιες, παραμελημένες και ορφανές παθήσεις. Θα αναφερθεί σύντομα τι σημαίνει ο κάθε όρος, έτσι ώστε να αποφευχθεί κάθε είδους σύγχυση.

A) Σπάνιες Παθήσεις

Όπως αναφέρθηκε και παραπάνω, στην Ευρωπαϊκή Ένωση, σπάνιες ασθένειες είναι αυτές οι οποίες παρουσιάζονται το πολύ 1 φορά σε πλήθος 2.000 ατόμων. Κατά συνέπεια, οι φαρμακοβιομηχανίες, δε δείχνουν ενδιαφέρον για την έρευνα και ανάπτυξη σχετικών φαρμακευτικών προϊόντων. Αυτό, γιατί η ζήτηση του προϊόντος είναι εκ φύσεως ιδιαίτερα χαμηλή. Έτσι λοιπόν, οι κυβερνήσεις κινούν μηχανισμούς ενθάρρυνσης της παραγωγής των φαρμάκων αυτών. Τέτοιοι μηχανισμοί είναι τα κίνητρα που δίνονται στις φαρμακοβιομηχανίες όπως η αποκλειστική πώληση του προϊόντος για 10 χρόνια, απαλλαγές από την πληρωμή τελών κ.α.²

B) Παραμελημένες Παθήσεις

Παραμελημένες ονομάζονται οι κοινές μεταδοτικές παθήσεις που όμως προσβάλλουν κυρίως ασθενείς που ζουν σε αναπτυσσόμενες χώρες. Ως εκ τούτου, δεν αποτελούν βασική προτεραιότητα στις ανεπτυγμένες χώρες, αφού η παραγωγή των αντίστοιχων φαρμάκων δε θεωρείται κερδοφόρα. Έτσι λοιπόν τίθεται το ζήτημα της κινητοποίησης της σχετικής έρευνας και ανάπτυξης σε αυτό το πεδίο με συγκεκριμένες πολιτικές και μηχανισμούς. Άρα λοιπόν, οι αρρώστιες αυτές είναι παραμελημένες αλλά όχι και σπάνιες.

² βλέπε § 3.3.

Γ) Ορφανές Παθήσεις

Ορφανές παθήσεις είναι αυτές οι οποίες στερούνται τόσο ενδιαφέροντος στην έρευνα και ανάπτυξη θεραπειών και φαρμακευτικών προϊόντων όσο και κατάλληλων στρατηγικών της δημόσιας υγείας. Έτσι λοιπόν στις ορφανές παθήσεις συγκαταλέγονται οι σπάνιες αλλά και οι παραμελημένες παθήσεις.

1.2. Το χαρακτηριστικό της σπανιότητας

Ο χαρακτηρισμός «σπάνια» για μία ασθένεια μπορεί να παρασύρει τον αναγνώστη στο συμπέρασμα ότι λίγοι είναι οι άνθρωποι που προσβάλλονται από αυτές. Τουναντίον, έχει υπολογισθεί ότι το 6-8 % του συνολικού πληθυσμού της Ευρώπης των 25 υποφέρει από κάποια σπάνια πάθηση. Αυτό αντιστοιχεί σε περίπου 30.000.000 ανθρώπους. Ο αναγνώστης θα πρέπει σε αυτόν τον αριθμό να προσθέσει και τις οικογένειες των ασθενών καθώς και αυτών των ανθρώπων οι ζωές θίγονται άμεσα από την ασθένεια. **Βλέπουμε λοιπόν ότι το να πάσχει κάποιος από μια σπάνια πάθηση δεν είναι σπάνιο.** Για να αντιληφθεί ο αναγνώστης το μέγεθος του προβλήματος, αρκεί να αναλογισθεί ότι ο αριθμός των πασχόντων στην Ευρωπαϊκή Ένωση είναι ισοδύναμος με τον πληθυσμό των Κάτω Χωρών (Βέλγιο, Ολλανδία, Λουξεμβούργο)

Σύμφωνα με τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας (Π.Ο.Υ.) , αντιμετωπίζεται σοβαρό πρόβλημα με την καταγραφή των σπάνιων ασθενειών σε εθνικές και διεθνείς βάσεις δεδομένων. Σοβαρό λόγω για το παραπάνω, διαδραματίζει και η λάθος διάγνωση που γίνεται, κατηγοριοποιώντας έτσι τις ασθένειες λάθος ή ακόμα και ως μη σπάνιες.

1.4. Ποικιλία και ετερογένεια των σπάνιων παθήσεων

Από ιατρική άποψη, οι σπάνιες παθήσεις χαρακτηρίζονται από τον υψηλό αριθμό και την μεγάλη ποικιλία των διαταραχών και συμπτωμάτων που διαφέρουν όχι μόνο από πάθηση αλλά ακόμη και μέσα στην ίδια την πάθηση. Η ίδια πάθηση μπορεί να παρουσιάσει πολλά διαφορετικά κλινικά συμπτώματα από ασθενή σε ασθενή. Σε πολλές διαταραχές, συνιστάται πληθώρα διαφορετικών υποτύπων της ίδιας πάθησης. Εκτιμάται ότι σήμερα υπάρχουν 5.000

έως 7.000 διακριτές σπάνιες παθήσεις, οι οποίες επηρεάζουν τους ασθενείς όσον αφορά στις φυσικές τους επιδεξιότητες, τις πνευματικές τους ικανότητες, τη συμπεριφορά τους και τις αισθητηριακές τους δυνατότητες. Σε ένα συγκεκριμένο άτομο μπορεί να συνυπάρχουν πολλές αναπηρίες, οπότε το άτομο αυτό ορίζεται ως πολυανάπηρο.

Οι σπάνιες παθήσεις διαφέρουν επίσης πολύ σε ότι αφορά την σοβαρότητα τους, όμως κατά μέσο όρο το προσδόκιμο ζωής των ασθενών με σπάνιες παθήσεις είναι σημαντικά μειωμένο. Η επίδραση στην διάρκεια ζωής διαφέρει πολύ από πάθηση σε πάθηση. Κάποιες προκαλούν θάνατο κατά τη γέννηση, πολλές είναι εκφυλιστικές ή επικίνδυνες για τη ζωή, ενώ άλλες είναι συμβατές με μια φυσιολογική ζωή αν διαγνωστούν εγκαίρως και τύχουν της κατάλληλης διαχείρισης ή θεραπευτικής αντιμετώπισης.

Το 80% των σπάνιων παθήσεων έχουν ταυτοποιημένα γενετικά αίτια, στα οποία συμπεριλαμβάνονται ένα ή περισσότερα γονίδια ή χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Μπορεί να είναι απόρροια κληρονομικότητας ή να προέρχονται από *de novo* γονιδιακή μετάλλαξη ή από μια χρωμοσωμική ανωμαλία. Αφορούν στο 3% με 4% των γεννήσεων. Άλλες σπάνιες παθήσεις προκαλούνται από βακτηριακές ή ιϊκές λοιμώξεις, αλλεργίες ή οφείλονται σε εκφυλιστικά, πολλαπλασιαστικά ή τερατογόνα αίτια (χημικές ενώσεις, ραδιενεργά, κλπ). Κάποιες σπάνιες παθήσεις προκαλούνται από ένα συνδυασμό γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Όμως, για τις περισσότερες σπάνιες παθήσεις οι αιτιολογικοί μηχανισμοί είναι ακόμα άγνωστοι λόγω έλλειψης σχετικής έρευνας για τη μελέτη της φυσιοπαθολογίας της πάθησης.

Υπάρχει επίσης, μεγάλη ποικιλία σε ότι αφορά στην ηλικία εμφάνισης των πρώτων συμπτωμάτων. Τα συμπτώματα πολλών σπάνιων παθήσεων εμφανίζονται με τη γέννηση ή κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας³. Σε κάποιες περιπτώσεις, τα πρώτα συμπτώματα της πάθησης, όπως η Οζώδης Σκλήρυνση (Tuberous Sclerosis) μπορεί να εμφανιστούν στην παιδική ηλικία, όμως αυτό δεν εμποδίζει την εμφάνιση σοβαρότερων συμπτωμάτων σε μεταγενέστερο στάδιο της ζωής του ασθενούς. Άλλες σπάνιες παθήσεις, όπως η πάθηση νωτιαιοπαραγκεφαλικές Αταξίες (Spinocerebellar Ataxias), η πάθηση Charcot- Marie- Tooth, η Πλάγια Μυατροφική Σκλήρυνση (Amyotrophic Lateral Sclerosis), το σάρκωμα Kaposi και ο καρκίνος του θυρεοειδούς είναι χαρακτηριστικές των ενηλίκων. Παρόλο ότι πολλές παθήσεις

³ Σ' αυτές τις παθήσεις συμπεριλαμβάνονται η Παιδική Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (Infantile Spinal Muscular Atrophy), η Νευροϊνωμάτωση (Neurofibromatosis), η Ατελής Οστεογένεση (Osteogenesis), το σύνδρομο Rett και οι περισσότερες μεταβολικές παθήσεις, όπως οι παθήσεις Hurler και η Βλενολιπίδωση τύπου 2 (Mucopolisaccharidosis Type 2), οι παθήσεις Krabbe και η Χονδροδυσπλασία (Chondrodysplasia).

εμφανίζουν συμπτώματα κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας, τα συμπτώματα αυτά μπορεί να μη συνδεθούν με την ύπαρξη μιας σπάνιας πάθησης, η οποία μπορεί να παραμείνει μη διαγνωσμένη για χρόνια.

Πρέπει επίσης να υπογραμμιστεί ότι σχετικά κοινές ασθένειες μπορεί να συγκαλύψουν σχετικά σπάνιες παθήσεις, π.χ. ο αυτισμός συναντάται (στο σύνδρομο, στο σύνδρομο τύπου 2, στον εγκεφαλικό γιγαντισμό Sotos (Sotos Crebral Gigantism), στο Εύθραυστο X (Fragile X), στη Φαινυλκετονουρία Ενηλίκων (Adult Phenylketonuria), στις παθήσεις Angelman, Sanfilippo, κλπ) ή η επιληψία (στο σύνδρομο Οζώδους σκληρύνσεως, σύνδρομο Shokeir, σύνδρομο Feigenbaum Bergeron Richardson, σύνδρομο Kohlschutter Tonz, σύνδρομο Dravet κλπ). Σε πολλές περιπτώσεις που στο παρελθόν περιγράφονταν ως κλινικές, όπως η διανοητική ανεπάρκεια, η εγκεφαλική τρομώδης παράλυση, ο αυτισμός ή η ψύχωση, τώρα υπάρχει η υποψία ή έχει ήδη τεκμηριωθεί ότι η προέλευση τους είναι γενετική. Στην πραγματικότητα μία σπάνια ασθένεια μπορεί να συγκαλυφθεί από ένα πλήθος άλλων καταστάσεων, οι οποίες μπορεί να οδηγήσουν σε λανθασμένη διάγνωση.

1.5. Τα κοινά χαρακτηριστικά που συναντώνται στα σπάνια νοσήματα.

Τα κύρια χαρακτηριστικά των σπανίων νοσημάτων είναι τα εξής⁴:

- 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 νοσημάτων.
- Προκαλούν αναπηρίες, η ποιότητα ζωής των ατόμων με σπάνια νοσήματα υποβαθμίζεται λόγω της έλλειψης αυτονομίας.

⁴ Σύμφωνα με τον Ευρωπαϊκό Οργανισμό για τις Σπάνιες Παθήσεις, EURORDIS

- 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.

1.6. Τα ορφανά φάρμακα

Τα ορφανά φάρμακα είναι φαρμακευτικά προϊόντα που προορίζονται για τη διάγνωση, την πρόληψη ή τη θεραπευτική αγωγή σπάνιων παθήσεων. Τα φάρμακα αυτά ονομάζονται «ορφανά» επειδή, κάτω από κανονικές συνθήκες αγοράς, δεν είναι οικονομικά αποδοτική η ανάπτυξη και η εμπορία τους από την φαρμακευτική βιομηχανία, αφού προορίζονται για ένα μικρό μόνο αριθμό ασθενών που πάσχουν από σπάνιες ασθένειες. Τα φάρμακα που αναπτύσσονται για αυτήν τη μη κερδοφόρα αγορά δε θα ήταν βιώσιμα από οικονομική άποψη για τον κατασκευαστή ο οποίος κατέχει την σχετική πατέντα. Για τις φαρμακευτικές εταιρίες, το κόστος της ανάπτυξης και παροχής ενός φαρμακευτικού προϊόντος στην αγορά δε θα καλυπτόταν από τις αναμενόμενες πωλήσεις του προϊόντος. Για το λόγο αυτό, οι κυβερνήσεις και οι οργανώσεις ασθενών με σπάνιες παθήσεις έχουν δώσει μεγάλη έμφαση στην ανάγκη παροχής οικονομικών κινήτρων, ώστε οι φαρμακευτικές εταιρίες να ενθαρρυνθούν στην κατεύθυνση της ανάπτυξης και εμπορίας φαρμάκων τα οποία προορίζονται για τους ορφανούς ασθενείς με σπάνιες παθήσεις.

1.7. Ορισμός των ορφανών φαρμάκων

Τα "ορφανά" φάρμακα προορίζονται για τη διάγνωση, την πρόληψη ή την θεραπεία παθήσεων που συνεπάγονται κίνδυνο για τη ζωή ή είναι πολύ σοβαρές, είναι σπάνιες και ο επιπολασμός τους στην Ευρωπαϊκή Ένωση είναι χαμηλότερος από 5 κρούσματα ανά 10.000 άτομα. Οι φαρμακευτικές εταιρείες δεν είναι πρόθυμες να αναπτύξουν τέτοια φάρμακα υπό συνήθεις συνθήκες αγοράς, καθώς το κόστος παραγωγής και εμπορίας τους δεν θα μπορούσε να καλυφθεί από τις αναμενόμενες πωλήσεις των φαρμάκων χωρίς την παροχή κινήτρων.

Σε μία προσπάθεια να εντατικοποιηθεί η ανάπτυξη των προϊόντων αυτών, αναπτύχθηκαν κάποιοι μηχανισμοί ενθάρρυνσης των βιομηχανιών. Στην Ευρωπαϊκή Ένωση, το νομικό πλαίσιο για την παροχή κινήτρων στους χορηγούς της φαρμακοβιομηχανίας για την ανάπτυξη ορφανών φαρμάκων θεσπίστηκε το 2000. Τα προϊόντα, που επωφελούνται από τα παρακάτω κίνητρα χαρακτηρίζονται μέσω μιας νέας κοινοτικής διαδικασίας ως "ορφανά φάρμακα".

Ακόμα, ανέλαβε αρμοδιότητες ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός για την Αξιολόγηση Φαρμακευτικών Προϊόντων (EMA). Ο EMA είναι υπεύθυνος, μέσω της επιτροπής του για τα ορφανά φάρμακα (COMP), για την εξέταση των αιτήσεων χαρακτηρισμού που υποβάλλουν πρόσωπα ή επιχειρήσεις που προτίθενται να αναπτύξουν φάρμακα για σπάνιες ασθένειες, τα ονομαζόμενα "ορφανά" φάρμακα. Ο Οργανισμός παρέχει επίσης συμβουλές σχετικά με την ανάπτυξη ορφανών φαρμάκων (συνδρομή για την κατάρτιση πρωτοκόλλου).

1.8. Τα κίνητρα στην ανάπτυξη ορφανών φαρμάκων

Αποκλειστικά δικαιώματα.

Επί 10 έτη μετά τη χορήγηση άδειας κυκλοφορίας (έγκριση πωλήσεως), τα ορφανά φάρμακα δικαιούνται αποκλειστικότητα στην αγορά. Κατά την περίοδο αυτή, δεν μπορούν παρόμοια ανταγωνιστικά προϊόντα, υπό συνήθεις συνθήκες, να κυκλοφορήσουν στην αγορά.

Συνδρομή στην κατάρτιση πρωτοκόλλου.

Ο ΕΜΕΑ παρέχει επιστημονικές συμβουλές για βέλτιστη ανάπτυξη και καθοδήγηση στην κατάρτιση φακέλου, που θα πληροί τις κανονιστικές απαιτήσεις, ώστε ο αιτών άδειας κυκλοφορίας για ένα ορφανό φάρμακο να μεγιστοποιεί τις πιθανότητες επιτυχίας του.

Πρόσβαση στην κεντρική διαδικασία.

Τα ορφανά φάρμακα έχουν απευθείας πρόσβαση στην κεντρική διαδικασία του ΕΜΕΑ όσον αφορά την αίτηση χορήγησης άδειας κυκλοφορίας.

Απαλλαγές από την καταβολή τελών.

Ένα ειδικό κονδύλιο της Ευρωπαϊκής Επιτροπής, το οποίο εγκρίνεται ετησίως από το Ευρωπαϊκό Κοινοβούλιο, θα χρησιμοποιηθεί από το ΕΜΕΑ για την παροχή απαλλαγών από τα τέλη. Θα εξετασθεί μείωση των τελών για πάσης φύσεως κεντρικές διαδικασίες συμπεριλαμβανομένων των τελών αιτήσεως για τη χορήγηση άδειας κυκλοφορίας και της συνδρομής για την κατάρτιση πρωτοκόλλου.

Έρευνα χρηματοδοτούμενη από την ΕΕ.

Οι οργανισμοί οι οποίοι αναπτύσσουν ορφανά φάρμακα μπορούν να επιχορηγούνται από προγράμματα και πρωτοβουλίες έρευνας και ανάπτυξης της Κοινότητας και των κρατών μελών, συμπεριλαμβανομένων των κοινοτικών προγραμμάτων - πλαισίων.

1.9. Ο χαρακτηρισμός ενός φαρμάκου ως ορφανό

Με τον χαρακτηρισμό του ως ορφανό, ένα φάρμακο υπάγεται σε καθεστώς ορφανού με βάση προκαθορισμένα κριτήρια⁵, γεγονός που επιτρέπει πρόσβαση στα κίνητρα.

Η υπαγωγή σε καθεστώς ορφανού φαρμάκου δεν σημαίνει έγκριση χρήσης του φαρμάκου για τη συγκεκριμένη πάθηση δεδομένου ότι δεν αποτελεί ένδειξη ότι το προϊόν πληρεί τα κριτήρια για τη χορήγηση άδειας κυκλοφορίας, η οποία αποφασίζεται στο πλαίσιο ξεχωριστής διαδικασίας. Η ποιότητα, η ασφάλεια και η αποτελεσματικότητα του φαρμάκου στην προτεινόμενη θεραπευτική ένδειξη μπορεί να αξιολογηθούν, όπως για κάθε φαρμακευτικό προϊόν, μόνο μετά την υποβολή της αιτήσεως για τη χορήγηση άδειας κυκλοφορίας.

Η διαδικασία χαρακτηρισμού των ορφανών φαρμάκων είναι η εξής

- Κοινοποίηση στον EMEA της πρόθεσης του χορηγού για την υποβολή αιτήσεως
- Παροχή συνδρομής από τον EMEA πριν την υποβολή αιτήσεως
- Υποβολή αιτήσεως. Επικύρωση από τον EMEA (1η ημέρα)
- Αξιολόγηση από την COMP/EMEA
- Έγκριση της γνώμης της COMP (έως την 90η ημέρα)
- Διαβίβαση της γνώμης στην Ευρωπαϊκή Επιτροπή
- Λήψη απόφασης από την Επιτροπή (εντός 30 ημερών)
- Δημοσίευση στο κοινοτικό μητρώο και δημοσίευση της περίληψης της γνώμης

⁵ Τα κριτήρια αυτά καθορίζονται στον κανονισμό (ΕΚ) αρ. 141/2000

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΟΙ ΑΝΑΓΚΕΣ ΚΑΙ ΤΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΠΟΥ ΠΡΟΚΥΠΤΟΥΝ ΑΠΟ ΤΙΣ ΣΠΑΝΙΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ

2.1. Εισαγωγή

Το να πάσχει κάποιος από μια σπάνια πάθηση, είναι από μόνο του ένα τεράστιο πρόβλημα. Όταν όμως το κράτος δεν οργανώνεται επαρκώς και δεν επενδύει στην έρευνα και ανάπτυξη γύρω από τις παθήσεις αυτές, τότε πολλά σοβαρά επιπρόσθετα προβλήματα δημιουργούνται. Ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός για τις Σπάνιες ασθένειες (Eurodis), έκανε το 2007 μία έρευνα σε Ευρωπαίους ασθενείς που πάσχουν από 8 σπάνια νοσήματα. Τα αποτελέσματα της έρευνας, μεταξύ άλλων, ήταν τα εξής:

- 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.

Καταλαβαίνει κάποιος λοιπόν, πόσο μπορεί να κοστίζει στους ασθενείς η κακή οργάνωση του συστήματος υγείας. Όμως η κακή οργάνωση δεν κοστίζει μόνο στον ασθενή, αλλά και στο κράτος. Εάν το κράτος μεριμνήσει έτσι ώστε η ασθένεια να μην προχωρήσει σε επόμενα στάδια, θα ωφεληθεί οικονομικά. Αυτό γιατί το κόστος συντήρησης του ασθενή σε επόμενο στάδιο της ασθένειας, για παράδειγμα τετραπληγία, είναι τεράστιο για το κράτος. Επομένως, το κράτος μπορεί να καρπωθεί τη διαφορά αυτή προς όφελος και του ασθενή.

2.2. Προβλήματα που συναντούν οι ασθενείς με σπάνιες παθήσεις⁶

Πέρα από την ποικιλία των παθήσεων, οι ασθενείς με σπάνιες παθήσεις και οι οικογένειές τους έρχονται αντιμέτωποι με το ευρύ φάσμα δυσκολιών που προκύπτουν άμεσα από την ίδια τη σπανιότητα αυτών των παθολογικών καταστάσεων.

Έλλειψη πρόσβασης στη σωστή διάγνωση. Όπως αναφέρθηκε και παραπάνω, για διάφορους λόγους οι διαγνώσεις μπορούν να καθυστερήσουν απαράδεκτα, φυσικά με κόστος την υγεία του ασθενή. Σε πολλές περιπτώσεις, είναι δυνατό να μη φτάσει ποτέ η σωστή διάγνωση στα χέρια του ασθενή⁷.

Έλλειψη πληροφόρησης. Η σκληρή αλήθεια είναι ότι όταν κάποιος μάθει ότι πάσχει από μία σπάνια πάθηση, αυτομάτως συνειδητοποιεί ότι είναι μόνος. Δεν υπάρχει συγκεκριμένη υπηρεσία που να στηρίζει και να καθοδηγεί τους ασθενείς, ούτε να τους παραπέμπει σε εξειδικευμένους ιατρούς. Το δύσκολο αυτό ρόλο, έχουν αναλάβει προς το παρόν οι ενώσεις των ασθενών, προσπαθώντας με ό,τι μέσα έχουν, να παράσχουν πληροφόρηση στους ασθενείς.

Έλλειψη επιστημονικής γνώσης. Αυτό το τεράστιο ζήτημα, ξεκινάει και εξελίσσεται παράλληλα με την ασθένεια. Από τη λάθος ή και καθυστερημένη διάγνωση, σε μη αναγκαίες επεμβάσεις, σε πολλαπλές επισκέψεις σε γιατρούς και συνταγογράφηση φαρμάκων και θεραπειών οι οποίες δεν είναι απαραίτητες. Η έλλειψη επιστημονικής έρευνας είναι ένα μείζον ζήτημα όσον αφορά στις σπάνιες ασθένειες.

Επιτροπές ελέγχου. Για να θεωρηθεί κάποιος πάσχων από μια σπάνια ασθένεια, πρέπει πρώτα να εξετασθεί από μια επιτροπή. Η επιτροπή αυτή, θα κρίνει το βαθμό αναπηρίας και το πόσο συχνά θα πρέπει ο ασθενής να επανεξετάζεται. Το πρόβλημα είναι ότι ασθενείς με ανίατες ασθένειες, όπως για παράδειγμα η οξωδής σκλήρυνση, αναγκάζονται να επανεξετάζονται πολλές φορές σε πολύ μικρά χρονικά διαστήματα.

⁶ Σύμφωνα με στοιχεία της Π.Ε.Σ.Π.Α. για περισσότερα βλ. <http://www.pespa.gr/>

⁷ βλέπε και § 2.1.

Η ταλαιπωρία για τον ασθενή και την οικογένεια είναι τεράστια. Παραπονιούνται λοιπόν, ότι εφόσον η ασθένεια είναι ανίατη, θα έπρεπε να δίνονται ισόβια πιστοποιητικά.

Κοινωνικές επιπτώσεις. Μια ανίατη πάθηση, ακολουθεί τον ασθενή σε όλη τη διάρκεια της ζωής του. Τον ακολουθεί από τα πρώτα του βήματα στο σχολείο, στις παρέες, στην αισθηματική του ζωή, στις σπουδές του, στην εργασία του. Είναι σύνηθες δε, το άτομο να δεχθεί ρατσισμό σε διάφορες μορφές όπως απομόνωση και στιγματισμό, διάκριση στην ασφάλιση (υγείας, ταξιδιωτική, οικονομικό δανεισμό) και χαμηλούς ακόμα και μηδενικούς επαγγελματικούς ορίζοντες.

Έλλειψη ιατρικής φροντίδας κατάλληλης ποιότητας. Δυστυχώς, η πολύπλοκη φύση των ασθενειών καθιστά ακόμα πιο δύσκολη την καταπολέμησή τους. Η αντιμετώπιση των παθήσεων αυτών απαιτεί το συνδυασμό διαφορετικών ειδικοτήτων, λόγου χάρη διαιτολόγο, ψυχολόγο, νευροχειρουργό κ.α. Ο συντονισμός τους είναι ιδιαίτερα δύσκολος και δεδομένου ότι οι γνώσεις μας γύρω από τις ασθένειες αυτές είναι πολύ περιορισμένες, σχεδόν αδύνατος.

Υψηλό κόστος των λίγων υπαρχόντων φαρμάκων και της νοσηλείας. Όπως έχει αναφερθεί, οι σπάνιες αρρώστιες είναι «ορφανές», όπως και τα φάρμακα που προορίζονται για αυτές. Αυτό καθιστά ήδη δύσκολη την απόκτησή τους από τους ασθενείς. Αν σε αυτό προσθέσουμε και το δεδομένο πως δεν υπάρχει ενιαία πολιτική των ασφαλιστικών ταμείων, ούτε φορέας ενημέρωσης των ασθενών ως προς την οικονομική τους κάλυψη, αντιλαμβανόμαστε τις διαστάσεις του ζητήματος. Η κατάσταση, θα μπορούσε να χαρακτηριστεί «χαοτική», αφού ανάλογα με το ταμείο, την ασθένεια, το στάδιο στο οποίο βρίσκεται ο ασθενής, το φάρμακο κ.λπ. μπορεί να καλυφθεί από 0-100% της θεραπείας. Δίνει λοιπόν ο ασθενής έναν άνισο αγώνα για πρόσβαση στην πληροφόρηση.

Μεροληψία στη διαθεσιμότητα θεραπείας και νοσηλείας οι καινοτόμες θεραπείες συχνά διατίθενται άνισα στην Ε.Ε. λόγω καθυστερήσεων στον καθορισμό των τιμών και/ή στη λήψη αποφάσεων σχετικά με τις αποζημιώσεις, έλλειψης εμπειρίας των θεραπόντων ιατρών (λίγοι ασχολούνται με κλινικές δοκιμές σχετικές με τις σπάνιες παθήσεις) και απουσίας συναινετικών υποδείξεων για τη θεραπεία.

Προβλήματα στο στάδιο της διάγνωσης. Πολλά έχουν ήδη αναφερθεί για τα σχετικά με τις διαγνώσεις προβλήματα. Ας μιλήσουμε όμως με πραγματικά δεδομένα:

Σύμφωνα με μια έρευνα του Ευρωπαϊκού Οργανισμού για τις Σπάνιες Ασθένειες Eurodis, που εστιάστηκε στις καθυστερήσεις της διάγνωσης των σπάνιων παθήσεων, αποκάλυψε ότι, για το σύνδρομο Ehlers Danlos, 1 στους 4 ασθενείς περίμενε περισσότερο από 30 χρόνια πριν γίνει η σωστή διάγνωση της πάθησης του.

Στο 40% των ασθενών που συμμετείχαν στην έρευνα είχε γίνει λάθος διάγνωση πριν τη σωστή. Ανάμεσά τους:

- 1 στους 6 είχαν υποστεί χειρουργική επέμβαση βασισμένη σε αυτή τη λάθος διάγνωση.
- 1 στους 10 είχε δεχτεί ψυχολογική θεραπεία βασισμένη σε αυτή τη λάθος διάγνωση.

Οι επιπτώσεις της καθυστερημένης διάγνωσης είναι τραγικές:

- Γεννιούνται και άλλα παιδιά με την ίδια πάθηση.
- Ακατάλληλη συμπεριφορά και υποστήριξη από τα μέλη της οικογένειας.
- Κλινική επιδείνωση της υγείας του ασθενούς όσον αφορά στην πνευματική, ψυχολογική και φυσική κατάσταση, η οποία μπορεί να οδηγήσει ακόμη και στο θάνατο του ασθενούς.
- Απώλεια εμπιστοσύνης στο σύστημα υγείας.

Όταν δεν υπάρχει σωστή διάγνωση, οι μονάδες επειγόντων περιστατικών δεν είναι σε θέση να νοσηλεύσουν κατάλληλα τον ασθενή, για παράδειγμα ο πονοκέφαλος αντιμετωπίζεται σαν ημικρανία σε μια νευρολογική μονάδα επειγόντων περιστατικών, ενώ η αιτία του πόνου είναι ένας όγκος στον εγκέφαλο. Χωρίς διάγνωση, όταν ο ασθενής είναι παιδί, η οικογένεια αισθάνεται ιδιαίτερα ένοχη επειδή το παιδί «συμπεριφέρεται παράξενα» και δεν έχει φυσιολογικές επιδόσεις σε ό,τι αφορά στην πνευματική και ψυχοκινητική ανάπτυξη του. Κάθε αφύσικη συμπεριφορά σε σχέση με το φαγητό, η οποία συνοδεύει πολλές σπάνιες παθήσεις, συχνά αποδίδεται στη μητέρα, γεγονός που δημιουργεί ενοχή και ανασφάλεια. Η αίσθηση ακατανόητου, η κατάθλιψη, η απομόνωση και το άγχος είναι ένα εγγενές τμήμα της

καθημερινής ζωής για τους περισσότερους γονείς με παιδί που έχει προσβληθεί από μια σπάνια ασθένεια, ειδικά στο στάδιο πριν τη διάγνωση.

Ολόκληρη η οικογένεια ενός ασθενούς με σπάνια πάθηση, είτε αυτός είναι παιδί είτε ενήλικας, επηρεάζεται από την πάθηση του αγαπημένου τους και περιθωριοποιείται ψυχολογικά, κοινωνικά, πολιτιστικά και οικονομικά. Σε πολλές περιπτώσεις, η γέννηση ενός παιδιού με σπάνια πάθηση είναι αιτία διαζυγίου.

Μια άλλη κρίσιμη στιγμή για τους ασθενείς με σπάνιες παθήσεις είναι όταν τους αποκαλύπτεται η διάγνωση. Παρ' όλη την πρόοδο που έχει επιτευχθεί τα τελευταία 10 χρόνια, πολύ συχνά η διάγνωση μιας σπάνιας νόσου ανακοινώνεται με ανάρμοστο τρόπο. Πολλοί ασθενείς και οι οικογένειές τους, περιγράφουν ότι ο τρόπος με τον οποίο ανακοινώνεται η διάγνωση χαρακτηρίζεται από την απουσία λεπτότητας, ενώ παράλληλα είναι ελάχιστα κατατοπιστικός. Το πρόβλημα αυτό είναι κοινό ανάμεσα στους γιατρούς, οι οποίοι πολύ συχνά δεν είναι ούτε συγκροτημένοι ούτε εκπαιδευμένοι για να ανακοινώσουν τη διάγνωση με τον καλύτερο δυνατό τρόπο.

Έως και 50% των ασθενών έχει δεχθεί την αποκάλυψη της διάγνωσης κάτω από κακές ή απαράδεκτες συνθήκες. Για να αποφύγουν την πρόσωπο με πρόσωπο αποκάλυψη, οι γιατροί συχνά ανακοινώνουν τη φοβερή αυτή διάγνωση τηλεφωνικά, γραπτά - με ή και χωρίς επεξηγήσεις - ή στο διάδρομο του νοσοκομείου. Επαγγελματίες εκπαιδευμένοι στους κατάλληλους τρόπους ανακοίνωσης της διάγνωσης θα απέφευγαν να επιφέρουν αυτόν τον επιπρόσθετο και περιττό πόνο στους ούτως ή άλλως αγχωμένους ασθενείς και τις οικογένειές τους. Περαιτέρω εκπαίδευση στο να «φέρνει κανείς τα άσχημα νέα» σε ασθενείς αποτελεί μια σημαντική πλευρά της ιατρικής εκπαίδευσης.

Όποιες και αν είναι οι συνθήκες της ανακοίνωσης, η διάγνωση μιας σπάνιας ασθένειας, σημαίνει ότι η ζωή καταρρακώνεται. Για να μπορέσουν οι ασθενείς με σπάνιες παθήσεις και οι οικογένειές τους να αντιμετωπίσουν το μέλλον και να αποφευχθεί η κατάρρευση του κόσμου τους, έχουν μεγάλη ανάγκη ψυχολογικής υποστήριξης. Κάθε μητέρα και κάθε πατέρας γνωρίζει πόσες αγωνίες και πόσες ελπίδες υπάρχουν στην απόκτηση ενός παιδιού. Όμως δεν υπάρχουν λόγια για να εξηγήσει κανείς τι σημαίνει να διαγνωσθεί ότι πάσχει εσύ ή το παιδί σου από μία σπάνια πάθηση.

Φυσικά το επίπεδο της υπάρχουσας γνώσης διαφέρει σημαντικά ανάμεσα στις «σπάνιες» και τις «πολύ σπάνιες» παθήσεις. Το πόσο γνωστή είναι μια σπάνια πάθηση καθορίζει την ταχύτητα με την οποία θα γίνει η διάγνωση αλλά και την ποιότητα της ιατρικής και κοινωνικής κάλυψης. Η άποψη των ασθενών για την ποιότητα ζωής τους έχει περισσότερη σχέση με την ποιότητα της φροντίδας που τους παρέχεται παρά με τη σοβαρότητα της νόσου ή το βαθμό των αναπηριών που σχετίζονται με τη νόσο. Λόγω της περιορισμένης γνώσης του αντικειμένου από την ιατρική κοινότητα, η παρεχόμενη κάλυψη από το δημόσιο σύστημα υγείας είναι σε γενικές γραμμές τελείως ακατάλληλη. Η έλλειψη αποτελεσματικής θεραπείας οφείλεται αφενός στη σπανιότητα της έρευνας και αφετέρου στο γεγονός ότι η ανάπτυξη των φαρμάκων για ένα μικρό πληθυσμό δεν είναι εμπορικά βιώσιμη χωρίς οικονομικά κίνητρα. Πρέπει όμως να υπογραμμιστεί ότι πολλές σπάνιες παθήσεις μεταβιβάζονται από γενιά σε γενιά και για το λόγο αυτό η επένδυση στον αγώνα ενάντια στις σπάνιες παθήσεις σήμερα μπορεί να είναι μια πολύ κερδοφόρα επένδυση.

2.3. Ο αγώνας για αναγνώριση

Είναι αλήθεια, ότι ως επί το πλείστον, τόσο η κοινή γνώμη, όσο και η ιατρική κοινότητα αγνοούν την ύπαρξη των σπάνιων ασθενειών. Ακόμα και μόνο η ονομασία «σπάνιες παθήσεις», δρα παραπλανητικά, καθησυχάζοντας τους ανθρώπους ότι είναι κάτι που δύσκολα μπορεί να συμβεί στον καθένα. Αυτό δυστυχώς είναι αναληθές.

Αυτό που πραγματικά ισχύει, είναι ότι υπάρχουν 7.000 διαφορετικές παθολογικές καταστάσεις, που μπορούν να βλάψουν τον παθόντα σοβαρά, προκαλώντας αναπηρίες ή ακόμα και το θάνατο. Τα κρούσματα αυτή τη στιγμή υπολογίζονται γύρω στα 30 εκατομμύρια ανθρώπους.

Για την αφύπνιση της κοινής γνώμης αλλά και του εθνικού συστήματος υγείας, γύρω από το θέμα των σπάνιων ασθενειών παλεύουν εδώ και χρόνια οι οργανώσεις των ασθενών και των οικογενειών τους. Ευτυχώς τα πράγματα δείχνουν καλύτερα και τα πρώτα αποτελέσματα του αγώνα για αναγνώριση έχουν αρχίσει να φαίνονται. Το εθνικό σύστημα υγείας, δείχνει να θέλει να συμπεριλάβει στις προτεραιότητες του και αυτό το ζήτημα.

Για παράδειγμα, για τις σπάνιες παθήσεις για τις οποίες είναι διαθέσιμη μια απλή και αποτελεσματική προληπτική θεραπεία, γίνονται ταξινομικοί έλεγχοι, ως τμήμα του συστήματος δημόσιας υγείας. Η αρχή λοιπόν έχει γίνει και όλοι ελπίζουν ότι η προσπάθεια θα συνεχιστεί.

Στο δεύτερο μέρος της εργασίας αυτής, θα γίνει μια αναδρομή στο πως έδρασαν και δρουν ακόμα οι οργανώσεις των ασθενών. Θα συζητηθεί ακόμα και η κρατική πολιτική που στοχεύει στην αντιμετώπιση του προβλήματος, μέσω του σχεδίου δράσης για τις σπάνιες ασθένειες.

Οι κοινωνικές πλευρές και οι επιπτώσεις των σπάνιων παθήσεων, είναι επίσης ένα τεράστιο κομμάτι αυτής της ιστορίας. Οι ιατρικές και οι οικονομικές υπηρεσίες για την υποστήριξη οικογενειών και ασθενών πρέπει να αναπτυχθούν και να οργανωθούν σε τοπική βάση, έτσι ώστε η πρόσβαση να είναι εύκολη και ίση για όλους. Τέτοιες είναι:

- οι υπηρεσίες ημερήσιας νοσηλείας
- τα κέντρα ανακούφισης
- οι μονάδες επειγόντων περιστατικών
- τα κέντρα κοινωνικοποίησης και αποκατάστασης
- οι καλοκαιρινές κατασκηνώσεις
- οι υπηρεσίες εκπαίδευσης
- η επαγγελματική κατάρτιση

Αντίθετα, το θέμα της φροντίδας των ασθενών, όταν οι γονείς ή οι κηδεμόνες δεν είναι πια κοντά τους, πρέπει να αντιμετωπισθεί σε εθνικό και Ευρωπαϊκό επίπεδο. Δεν πρέπει ποτέ να ξεχνάμε ότι τα προβλήματα που δημιουργούν οι σπάνιες ασθένειες και οι ανάγκες που προκύπτουν από αυτά, ακολουθούν τον παθόντα σε όλη τη διάρκεια της ζωής του.

2.4. Ανάγκη κατάλληλων συστημάτων δημόσιας ιατρικής φροντίδας και επαγγελματικής φροντίδας⁸

Ο Γολγοθάς του ασθενή και της οικογένειάς του ξεκινά με τη διάγνωση της πάθησης. Όπως εξηγήσαμε και παραπάνω, η διαδικασία αυτή είναι χρονοβόρα και επίπονη. Πολλές εξετάσεις και μεγάλη ταλαιπωρία για αποτελέσματα που έρχονται καθυστερημένα και είναι αμφιβόλου ποιότητας. Επόμενο βήμα είναι να μάθει ο ασθενής πώς θα αντιμετωπίσει την πάθησή του. Τι είναι αυτό που έχει; Ποιά είναι η θεραπεία του; Πως θα την χρηματοδοτήσει; Που θα βρει τον εξειδικευμένο ιατρό;

Δυστυχώς, στην Ελλάδα δεν υπάρχει κρατικός φορέας τέτοιος, που να παίρνει τον ασθενή από το χέρι και να τον καθοδηγεί καθ' όλη τη διάρκεια της ασθένειάς του. Αυτό σημαίνει, ότι θα πρέπει να τα βρει όλα με δική του προσωπική προσπάθεια και με ότι βοήθεια μπορεί να του παράσχει η ένωση του.

Ένα ακόμα πρόβλημα είναι ότι για τη μεγάλη πλειοψηφία των σπάνιων παθήσεων, δεν υπάρχει πρωτόκολλο σωστής κλινικής πρακτικής. Για τις παθήσεις που υπάρχει, η διάδοση του μπορεί να μην είναι η καλύτερη. Δεν είναι όλοι οι επαγγελματίες του κλάδου της υγείας κατάλληλα εκπαιδευμένοι, ούτε έχουν όλες οι χώρες τις Ευρωπαϊκής Ένωσης υιοθετήσει και οικειοποιηθεί τα πρωτόκολλα αυτά. Επιπρόσθετα, η κατάτμηση των ιατρικών ειδικοτήτων είναι ένα εμπόδιο για την πλησιέστερη φροντίδα ενός ασθενούς που πάσχει από μία σπάνια πάθηση.

Οι οικογένειες και οι εργαζόμενοι στην ιατρική φροντίδα συχνά παραπονιούνται για την υπέρτατη δυσκολία εκτέλεσης των απαραίτητων διοικητικών ενεργειών που απαιτούνται για τη λήψη κοινωνικών επιδομάτων. Υπάρχουν μεγάλες και αυθαίρετες ανισότητες μεταξύ των χωρών - ακόμη και μεταξύ διαφορετικών περιοχών μέσα στην ίδια χώρα - στη διάθεση οικονομικής βοήθειας, ενίσχυσης του εισοδήματος και επιστροφής των ιατρικών δαπανών. Στην Ευρώπη η χρέωση του κόστους νοσηλείας είναι συχνά υψηλότερη από αυτήν για άλλες παθήσεις εξαιτίας της σπανιότητας της πάθησης και τον περιορισμένο αριθμό εξειδικευμένων κέντρων.

⁸ « Σπάνιες Παθήσεις : Για την κατανόηση αυτής της προτεραιότητας της δημόσιας υγείας», Πανελλήνια Ένωση Σπάνιων Παθήσεων

Στις περισσότερες των περιπτώσεων, ένα σημαντικό ποσοστό αυτών των δαπανών επιβαρύνει αποκλειστικά τις οικογένειες, δημιουργώντας έτσι μία επιπλέον ανισότητα ανάμεσα στους πλούσιους ασθενείς με σπάνιες παθήσεις και τους φτωχούς ασθενείς με σπάνιες παθήσεις. Το κόστος μετάβασης στα εξειδικευμένα κέντρα είναι υψηλό όσον αφορά στο χρόνο εκτός εργασίας και το οικονομικό κόστος. Επιπλέον, το άγχος πολλαπλασιάζεται αφού συνήθως, ο ένας από τους γονείς μπορεί να ταξιδέψει ενώ ο άλλος παραμένει στο σπίτι για να φροντίσει τα άλλα παιδιά ή επειδή πρέπει να εργαστεί.

Είναι επίσης σημαντικό να υπογραμμισθεί ότι σε μια οικογένεια όπου υπάρχει ένα παιδί με σπάνια πάθηση πολύ συχνά ένας από τους γονείς - συνήθως η μητέρα - είτε εγκαταλείπει εντελώς είτε μειώνει σημαντικά την αμειβόμενη εξωτερική εργασία του. Συνεπώς, ενώ τα έξοδα αυξάνονται δραματικά, τα έσοδα μειώνονται σημαντικά. Στην περίπτωση ενός ενήλικου ασθενούς με σπάνια πάθηση ο οποίος είναι αρκετά καλά και μπορεί να εργαστεί, το ωράριο εργασίας του θα πρέπει να προσαρμοστεί έτσι ώστε να επιτρέπονται οι επισκέψεις σε γιατρούς, καθώς και η κατάλληλη φροντίδα. Από διοικητική άποψη, απομένουν να γίνουν πολλά ώστε να διασφαλιστεί πραγματική ισότητα ανάμεσα σε έναν ανάπηρο και έναν υγιή πολίτη. Είναι κοινά αποδεκτό ότι μια διαταραχή οδηγεί σε αναπηρία αν το περιβάλλον και οι κανονισμοί δε λαμβάνουν υπόψη τους τις ιδιαίτερες ανάγκες που έχουν τα άτομα με διαταραχές ώστε να συμμετέχουν στην κοινωνική ζωή. Οι διαταραχές αποτελούν μέρος της υπόστασης μας. Η αναπηρία προέρχεται από το εξωτερικό περιβάλλον μέσω παραγόντων που καθιστούν κάποιον σωματικά ανίκανο.

Για κάποιες σπάνιες παθήσεις, όπως τον οικογενή Μεσογειακό Πυρετό, το σύνδρομο Εύθραυστου Χ και την Κυστική Ίνωση, υπάρχουν σε ορισμένες χώρες πρωτόκολλα νοσηλείας και καθορισμένα ιατρικά, κοινωνικά και εκπαιδευτικά προγράμματα, καθώς επίσης και προγράμματα εξέτασης για τον εντοπισμό της πάθησης.

Όταν υπάρχουν μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου και εξετάσεων εντοπισμού της πάθησης στην ασυμπτωματική φάση, που επιτρέπουν έγκαιρη και αποτελεσματική ιατρική κάλυψη, θα πρέπει να υιοθετούνται γιατί μπορούν να βελτιώσουν σημαντικά την ποιότητα και να επιμηκύνουν τη διάρκεια ζωής. Άλλα προγράμματα εξέτασης για τον εντοπισμό συγκεκριμένης πάθησης πρέπει να καθιερώνονται ως τμήμα της πολιτικής Δημόσιας Υγείας αμέσως μόλις υπάρξουν απλά και αξιόπιστα τεστ και αποτελεσματικές θεραπευτικές προσεγγίσεις.

Η ποσοτική πρόσοδος στην πρόγνωση και την κλινική θεραπεία εγείρει νέα ερωτηματικά για τη δημόσια υγεία σχετικά με την πολιτική των γενικευμένων και εξειδικευμένων εξετάσεων για τον εντοπισμό κάποιων παθήσεων.

2.5. Ανάγκη για ενδυνάμωση των ασθενών

Είναι γεγονός ότι έχουμε πρόοδο στην επιστημονική και θεραπευτική αντιμετώπιση των σπάνιων ασθενειών. Όλο και περισσότεροι επιστήμονες τρέχουν ερευνητικά προγράμματα για την εύρεση κατάλληλων θεραπειών. Όμως δυστυχώς αυτά δεν είναι αρκετά.

Οι ασθενείς και οι οικογένειες τους δε νιώθουν ακόμα ότι το ζήτημα τους αποτελεί προτεραιότητα του εθνικού συστήματος υγείας. Τα υπάρχοντα ερευνητικά προγράμματα για τις σπάνιες παθήσεις που στηρίζονται σε δημόσιες επενδύσεις δεν είναι επαρκή για τη θεραπεία ενός μικρού αριθμού ασθενών παραμένει ιδιαίτερα περιορισμένη και η κατάλληλη μη ιατρική φροντίδα παραμένει ελλιπής.

Εκτός από τα παραπάνω, οι ασθενείς έχουν να αντιμετωπίζουν και την περιβάλλουσα ψυχολογική έρημο που τους περιβάλλει. Οι ασθενείς νιώθουν μόνοι και είναι δύσκολο να έρθουν σε επαφή με ανθρώπους με το ίδιο πρόβλημα, δεδομένης της γεωγραφικής απόστασης, της συναισθηματικής απομόνωσης και της σπανιότητας της ασθένειας. Είναι πολύ σημαντικό για αυτούς να μπορέσουν να ανταλλάξουν απόψεις με κάποιον ομοιοπαθούς, αφού είναι και ο μόνος που θα τους καταλάβει απόλυτα. Μια ιδέα που υπάρχει, είναι η δημιουργία ηλεκτρονικών φόρουμ, μέσω των οποίων θα μπορούν οι ασθενείς να γνωρίζονται και να επικοινωνούν χωρίς κάποιο κόστος. Αυτή η ιδέα έχει εφαρμοσθεί επιτυχώς σε άλλες ομάδες ασθενών, όπως τους ασθενείς με καρκίνο, τους ασθενείς με HIV/AIDS κ.α.. Εκεί οι ασθενείς συζητούν για τα προβλήματα τους, ανταλλάσσουν ιδέες, ενημερώνονται για τα δικαιώματά τους και ανακουφίζονται από την οδυνηρή αυτή συναισθηματική απομόνωση.

Κάτι που μπορεί κάποιος να παρατηρήσει είναι ότι οι ασθενείς με σπάνιες ασθένειες, είναι συνήθως πιο ενεργητικοί από αυτούς που πάσχουν από κοινά νοσήματα. Οι περισσότεροι έχουν πολύ καλή γνώση της ασθένειάς τους, σε κάποιες περιπτώσεις μπορεί να γνωρίζουν και περισσότερα από κάποιους ιατρούς.

Ακριβώς επειδή νιώθουν ότι δεν αποτελούν προτεραιότητα για το εθνικό σύστημα υγείας, παίρνουν την κατάσταση στα χέρια τους, οργανώνονται και ενημερώνονται όπως μπορούν. Οι

οργανώσεις ασθενών με σπάνιες παθήσεις στοχεύουν στη συλλογή, την παρουσίαση και τη διάδοση των περιορισμένων πληροφοριών που υπάρχουν σχετικά με την πάθηση τους, καθώς επίσης και στο να ακουστούν οι φωνές των ασθενών και των γονέων. Οι ενέργειές τους έχουν ήδη εξασφαλίσει πρόοδο στη φροντίδα και την κοινωνική βοήθεια που παρέχεται στους ασθενείς και τους γονείς, στην ανάπτυξη θεραπευτικών προσεγγίσεων και στην καλύτερη ενημέρωση του κοινού για τις σπάνιες παθήσεις. Σε μερικές περιπτώσεις, ορισμένες οργανώσεις ασθενών κατόρθωσαν να εξασφαλίσουν πόρους ώστε να χρηματοδοτήσουν ερευνητικά προγράμματα, τα οποία σε άλλη περίπτωση δε θα πραγματοποιούνταν.

2.6. Συμπέρασμα

Οι σπάνιες παθήσεις ήταν για καιρό εκτός του ενδιαφέροντος των εθνικών συστημάτων υγείας. Τελευταία και κατά χώρα, παρατηρούμε μια θετική αντιμετώπιση της κατάστασης. Ακόμα όμως, τόσο η έρευνα και η ανάπτυξη όσο και η διοικητική υποστηρικτική οργάνωση, βρίσκονται σε αρχικά στάδια.

Θα πρέπει όμως να υπογραμμιστεί ότι πάντα υπάρχει κάτι χρήσιμο που μπορεί να γίνει, ακόμα και με τα υπάρχοντα, περιορισμένα αλλά συνεχώς αυξανόμενα, μέσα και γνώσεις. Με τη βοήθεια των προγραμμάτων μετεκπαίδευσης και αποκατάστασης, τα πρόσφατα χαρακτηρισμένα και εγκεκριμένα Ορφανά Φάρμακα, την πρόοδο που έχει σημειωθεί στους τομείς της φυσιοθεραπείας, της διατροφής και της διαιτολογίας, της διαχείρισης του πόνου, της ψυχολογίας, των ιατρικών συσκευών, των εξελιγμένων θεραπειών και τις πρακτικές ανταλλαγής πληροφοριών. Τα εθνικά συστήματα δημόσιας υγείας θα μπορούσαν να πετύχουν πολύ περισσότερα ώστε να βελτιώσουν την ποιότητα ζωής και το προσδόκιμο ζωής των ασθενών με σπάνιες παθήσεις.

Σε εθνικό επίπεδο, ορισμένα κράτη μέλη της Ευρωπαϊκής Ένωσης έχουν αναπτύξει ειδικά προγράμματα σχετικά με τις σπάνιες παθήσεις. Τα κράτη αυτά είναι η Δανία, η Γαλλία, η Ιταλία, η Σουηδία, η Ισπανία και το Ηνωμένο Βασίλειο. Σε επίπεδο Ευρωπαϊκής Ένωσης, εκτός της Οδηγίας για τα Ορφανά Φαρμακευτικά Προϊόντα, οι τρέχουσες σκέψεις σχετικά με τα Κέντρα Δίκτυα Αναφοράς για την αντιμετώπιση καταστάσεων που απαιτούν υψηλή συγκέντρωση εξειδίκευσης, δείχνει την αυξανόμενη ενημέρωση των ιθυνόντων της Ευρωπαϊκής Ένωσης σχετικά με την αληθινή προστιθέμενη αξία των σπάνιων παθήσεων στην

Ευρώπη, οι οποίες από τη φύση τους απαιτούν την ανάληψη ενεργειών σε διεθνές επίπεδο. Τα Κέντρα Αναφοράς θα μπορούσαν να είναι είτε ειδικά για μια πάθηση είτε εξειδικευμένα σε μια ομάδα σπάνιων παθήσεων. Τα υπάρχοντα και τα αναπτυσσόμενα δίκτυα των επαγγελματιών υγείας και η σε εμβρυϊκό στάδιο συνεργασία ανάμεσα σε εργαστήρια δείχνουν ότι ήδη υπάρχουν κάποιες καλές πρακτικές, έστω και αν είναι περιορισμένες και θα πρέπει να πλαισιωθούν με περισσότερους συμμετέχοντες και να διαδοθούν. Μία κύρια προσπάθεια που μένει ακόμα είναι η ενθάρρυνση και η παρακίνηση της έρευνας, έτσι ώστε να αυξηθεί η υπάρχουσα γνώση η οποία πολύ απέχει από το να είναι επαρκής για να ανταποκριθεί στις προκλήσεις των σπάνιων παθήσεων.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: Η ΚΡΑΤΙΚΗ ΠΟΛΙΤΙΚΗ⁹ ΚΑΙ Η ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ ΤΩΝ ΜΗ ΚΥΒΕΡΝΗΤΙΚΩΝ ΟΡΓΑΝΩΣΕΩΝ

3.1. Εισαγωγή

Μέχρι πρόσφατα, το κράτος ήταν απόν στην προσπάθεια διευθέτησης του προβλήματος των σπάνιων παθήσεων. Οι ασθενείς με σπάνιες παθήσεις, δεν αντιμετωπίζονταν ως ξεχωριστή ομάδα ασθενών, αλλά συνήθως ως άτομα με ειδικές ανάγκες. Αυτό, είχε ως επίπτωση να συνεχίσουν να μένουν στην αφάνεια οι παθήσεις αυτές και κατ' επέκταση τα αίτια τους και οι τρόποι αντιμετώπισης τους. Το γεγονός ότι οι διαγνώσεις ήταν συνήθως καθυστερημένες ή πολλές φορές ακόμα και λανθασμένες δημιούργησε έλλειψη εμπιστοσύνης προς το εθνικό σύστημα υγείας.

Το 2008 τέθηκε σε εφαρμογή το Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία (ΕΣΔΔΥ) 2008- 2012. Μέρος αυτού, είναι το Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις (ΕΣΔΣΠ) 2008- 2012. Το σχέδιο αυτό στοχεύει σε μια ορθολογική πολιτική, που θα βελτιώσει την ποιότητα και το προσδόκιμο της ζωής των ασθενών με σπάνιες παθήσεις. Αποσκοπεί ακόμα στην καταγραφή των ασθενών και των ασθενειών και τη δημιουργία καταλόγων.

Παρακάτω θα συζητηθούν τα σχέδια της κρατικής πολιτικής, οι στόχοι της, οι στρατηγικές της και τις πηγές χρηματοδότησης της.

⁹ Το κεφάλαιο βασίζεται στο Εθνικό Σχέδιο Δράσεις για τις Σπάνιες Ασθένειες 2008- 2012 , μέρος του Εθνικού Σχεδίου για τη Δημόσια Υγεία.

3.2. Το ελληνικό σχέδιο για τις σπάνιες παθήσεις: άξονες και δράσεις.

3.2.1. Εγκαιρη διάγνωση

Ο άξονας αυτός περιλαμβάνει δύο δράσεις. Η πρώτη έχει να κάνει με τη θέσπιση νομοθετικού πλαισίου προσυμπτωματικού πληθυσμιακού ελέγχου για τις σπάνιες ασθένειες (screening), ενώ η δεύτερη με τη βελτίωση της διαθεσιμότητας και προσβασιμότητας σε διαγνωστικές δοκιμασίες και γενετική συμβουλευτική.

Στόχος του πρώτου άξονα είναι η εφαρμογή μιας προγενετικής πληθυσμιακής πολιτικής ελέγχου (screening) , που να βασίζεται στα κριτήρια του Π.Ο.Υ.¹⁰ αλλά και να είναι αξιόπιστη και οικονομικά ορθολογική.

Τα τελευταία χρόνια, η ανθρωπότητα έχει γίνει μάρτυρας της τεράστιας προόδου στους τομείς της γενετικής και της βιοτεχνολογίας. Η πρόοδος αυτή, έχει εξασφαλίσει νέες μεθόδους ελέγχου για της σπάνιες ασθένειες. Υπάρχουν έλεγχοι προγενετικοί, άλλοι που εφαρμόζονται στα νεογνά και άλλοι στις οικογένειες των ασθενών με κάποια γνωστή σπάνια πάθηση. Έτσι λοιπόν, ο στοχευμένος συστηματικός έλεγχος μπορεί να επιφέρει μεγάλες αλλαγές.

Δεν πρέπει όμως σε καμία περίπτωση να λησμονείται ότι όλοι αυτοί οι έλεγχοι και η εφαρμογή τους, δεν πρέπει να έρχεται σε σύγκρουση με τα κριτήρια του Π.Ο.Υ. Αυτό, γιατί οι τεχνικές αυτές μπορεί να χρησιμοποιηθούν σε περιπτώσεις πολύ μακρινές από την πραγματική θεραπεία της ασθένειας, ενώ παράλληλα θα απορροφούν μεγάλο μέρος των δημοσίων πόρων. Κατά συνέπεια, πρέπει να ελεγχθούν οι παράμετροι εφαρμογής με μεγάλη σοβαρότητα, λαμβάνοντας υπόψη και παράγοντες 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.

¹⁰ <http://www.who.int/en/> 11/12/2009

Όπως αναφέρθηκε και στην εισαγωγή, η πρώτη δράση που περιλαμβάνεται στον πρώτο άξονα, είναι η θέσπιση ενός νομοθετικού πλαισίου προσυμπτωματικού πληθυσμιακού ελέγχου για τις σπάνιες παθήσεις (screening). Οι στόχοι του πλαισίου αυτού είναι η βελτίωση της οργάνωσης των προγραμμάτων προσυμπτωματικού πληθυσμιακού ελέγχου (screening) ελέγχου στο γενικό πληθυσμό, αλλά και η εναρμόνιση με ευρωπαϊκή πολιτική επί του προσυμπτωματικού πληθυσμιακού ελέγχου (screening) για τις σπάνιες παθήσεις.

Οι ενέργειες υλοποίησης στοχεύουν στην ανάπτυξη θεσμικού πλαισίου, το οποίο θα περιλαμβάνει:

- Διευκρίνιση της δεοντολογικής, ηθικής, νομικής, κοινωνικής επιδημιολογικής και οικονομικής υπόστασης των προγραμμάτων ελέγχου.
- Ανάπτυξη μεθοδολογίας για την εφαρμογή και την παρακολούθηση των προγραμμάτων ελέγχου.
- Συστηματική αξιολόγηση κόστους-αποδοτικότητας των προγραμμάτων ελέγχου.
- Συνεργασία με τους αρμόδιους οργανισμούς.

Οι Φορείς Υλοποίησης που θα συνεργαστούν πάνω στο θέμα αυτό είναι: 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.

Όσον αφορά στη δεύτερη δράση, δηλαδή τη βελτίωση της διαθεσιμότητας και προσβασιμότητας σε διαγνωστικές δοκιμασίες και γενετική συμβουλευτική, προσβλέπουμε γενικά σε μία διασφάλιση της ποιότητας, της διαθεσιμότητας και προσβασιμότητας σε διαγνωστικές δοκιμασίες και γενετική συμβουλευτική.

Αναλυτικά, οι στόχοι της δράσης αυτής είναι οι εξής:

- 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,

Ενώ οι 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.

Τέλος, οι φορείς υλοποίησης της δράσης αυτής είναι:

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.

3.2.2. Θεραπεία

Και αυτός ο άξονας περιλαμβάνει δύο δράσεις. Η πρώτη από αυτές αναφέρεται στη δημιουργία εθνικών πρότυπων κέντρων εξειδίκευσης και στη θέσπιση πιστοποιημένων συμβούλων για τις σπάνιες παθήσεις ενώ η δεύτερη στη βελτίωση διαδικασιών διαθεσιμότητας των ορφανών φαρμάκων.

Όπως προέκυψε και από τις προσωπικές συνεντεύξεις που δόθηκαν κατά τη διάρκεια της συγγραφής της εργασίας αυτής, η πρόσβαση σε κατάλληλη θεραπεία καθίσταται πολύ δύσκολη, σε αρκετές περιπτώσεις δε και αδύνατη. Το θέμα αυτό είναι ιδιαίτερα πολύπλοκο και έτσι προσπαθούμε να το προσεγγίσουμε από διαφορετικές πλευρές. Αρχικά πρέπει να υπογραμμισθεί η πρόσθετη δυσκολία του πλήθους και η πολυπλοκότητα των σπάνιων ασθενειών. Επίσης, τονίζεται το πρόβλημα της πληροφόρησης που υπάρχει έντονο στη χώρα μας. Ακόμα και εάν υπάρχει δηλαδή ο έμπειρος ιατρός και το εξειδικευμένο ιατρικό κέντρο, ο ασθενής δεν έχει τη δυνατότητα να το πληροφορηθεί με ασφάλεια και υπευθυνότητα. Άρα υπάρχει πρόβλημα στη βάση της οργάνωσης.

Κάποιος λοιπόν θα αναρωτηθεί εάν υπάρχουν τελικά τέτοια εξειδικευμένα κέντρα και προσωπικό. Η απάντηση είναι και πάλι πολύπλοκη. Εξαρτάται από την ασθένεια αλλά και από τη χώρα. Στην Ελλάδα υπάρχουν τόσο το ανθρώπινο δυναμικό όσο και το ειδικό κέντρο για πολλές ασθένειες, βρίσκονται όμως υπό την ομπρέλα κάποιου άλλου κέντρου, καθιστώντας έτσι μη αναγνωρίσιμα από τον ασθενή. Η ανάγκη που προκύπτει τελικά, είναι η ανάπτυξη ειδικών κέντρων, η εκπαίδευση προσωπικού και η αναγνώριση τους ως ειδήμονες στους οποίους μπορεί να απευθυνθεί ο ασθενής με σπάνια ασθένεια.

Μια τέτοια προσέγγιση, έγινε από την 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») η οποία συνιστά στα κράτη - μέλη να συμβάλουν στην καθιέρωση κέντρων εμπειρογνωμοσύνης 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. Ακόμα συνιστά 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 εμπειρογνωμοσύνης, 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.

Αποτέλεσμα της προσπάθειας αυτής, ήταν η 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.

Ενώ η πολιτική κινήτρων για την ανάπτυξη και την καταχώριση των ορφανών φαρμάκων λειτουργεί πετυχημένα, η πρόσβαση των πολιτών σε θεραπείες σωτήριες για τη ζωή περιορίζεται για δύο λόγους. Πρώτον, ορισμένες παρασκευάστριες 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.

Δεύτερον, 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.

Κατά συνέπεια, το κράτος προτείνει τις 2 προαναφερθείσες δράσεις για αυτόν τον άξονα, τη δημιουργία εθνικών πρότυπων κέντρων εξειδίκευσης και τη θέσπιση πιστοποιημένων συμβούλων για τις σπάνιες παθήσεις τη βελτίωση των διαδικασιών της διαθεσιμότητας ορφανών φαρμάκων.

Η πρώτη, η δημιουργία δηλαδή εθνικών πρότυπων κέντρων εξειδίκευσης και η θέσπιση πιστοποιημένων συμβούλων για τις σπάνιες παθήσεις έχει ως βασικούς στόχους τη βελτίωση της πρόσβασης στη θεραπεία και ποιότητα περίθαλψης των ασθενών. Και τη δημιουργία δομής για την οργάνωση της περίθαλψης ασθενών με σπάνιες παθήσεις.

Έτσι λοιπόν, πρόκειται να δημιουργηθεί μια εθνική επιστημονική επιτροπή, που θα αποτελείται από εκπροσώπους των επαγγελματιών υγείας με ειδικότητα στις σπάνιες παθήσεις. Η αποστολή αυτής της επιτροπής θα είναι να προωθήσει ένα σχέδιο πιστοποίησης συμβούλων και προτύπων 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.

Ακόμα, θα γίνει πιστοποίηση κέντρων αναφοράς για σπάνιες παθήσεις. Αυτά τα κέντρα θα στελεχώνονται από ομάδες πολλαπλών ειδικοτήτων και θα έχουν ως 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 συντονίσουν 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.

Οι Φορείς που θα εμπλακούν στην υλοποίηση της δράσης αυτής είναι τα : 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.

Η συνέχεια δίνεται στη δεύτερη δράση, τη βελτίωση των διαδικασιών της διαθεσιμότητας των ορφανών φαρμάκων.

Οι στόχοι της δράσης αυτής είναι τρεις, και είναι ιδιαίτερα σημαντικοί αφού η νομοθεσία αποτελεί τη δομή για τη λύση του προβλήματος.

Σε πρώτη φάση θα ενθαρρυνθεί η 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.

Δεύτερον θα αναπτυχθεί διαδικασία αξιολόγησης και έγκρισης ενός ορφανού φαρμάκου, ώστε να αποφευχθεί ο κίνδυνος να τεθούν σε αμφισβήτηση οι ειδικοί κανονισμοί υπέρ των ορφανών φαρμάκων.

Τέλος, στοχοθετείται η βελτίωση της πρόσβασης των ασθενών σε καινοτόμες θεραπείες, αναβαθμίζοντας την ποιότητα ζωής τους και λήψη των απαραίτητων θεσμικών και κανονιστικών μέτρων.

Έτσι λοιπόν, 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 EMEA.
- 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.

Στη δεύτερη αυτή φάση, εμπλεκόμενοι φορείς είναι: Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Υπουργείο Εμπορίου, Ανάπτυξης και Απασχόλησης & Κοινωνικής Προστασίας, EMEA, Ε.Ο.Φ., Ι.Φ.Ε.Τ., Φαρμακευτικές Εταιρίες, Ασφαλιστικοί Φορείς, Υγειονομικές Περιφέρειες.

3.2.3. Πρόνοια

Εδώ οι δύο δράσεις είναι η ανταπόκριση στις ειδικές ανάγκες τόσο των ατόμων που πάσχουν από σπάνιες παθήσεις όσο και των οικογενειών τους ενώ η δεύτερη είναι η αναγνώριση του οικονομικού κόστους των σπάνιων παθήσεων.

Η έλλειψη πρόνοιας είναι αδιαμφισβήτητα ένα μείζον πρόβλημα. Ο μεγάλος όγκος των υπαρκτών δυσκολιών, όπως η ελλιπής εκπαίδευση του ιατρικού προσωπικού, η μη επαρκής ψυχολογική στήριξη του ασθενούς και της οικογενείας του, η μη ύπαρξη εξειδικευμένων κέντρων ή σε περίπτωση ύπαρξής τους η δύσκολη πρόσβαση σε αυτά, καθιστά το ρόλο της πρόνοιας ακόμα πιο σημαντικό.

Το κράτος χρειάζεται να λύσει ζητήματα όπως οι διαφορές στις διαδικασίες κάλυψης δαπανών μεταξύ ασφαλιστικών ταμείων σε περιπτώσεις σπάνιων παθήσεων, η κάλυψη δαπανών ορισμένων προϊόντων υγείας και η κάλυψη δαπανών εξόδων μετακίνησης στα εξειδικευμένα κέντρα. Οι ασθενείς ζητούν τόσο ψυχολογική όσο και χρηματοδοτική υποστήριξη από το κράτος, με υπηρεσίες όπως οι υπηρεσίες ανάπαυλας, γραμμές πληροφόρησης και προγράμματα θεραπευτικής αναψυχής για παιδιά και νέους.

Έτσι λοιπόν η πρώτη δράση που ορίζει το κράτος έχει ως στόχο την ανταπόκριση στις ειδικές ανάγκες των ατόμων και των οικογενειών που πάσχουν από σπάνιες παθήσεις.

Οι φορείς υλοποίησης της δράσης αυτής είναι η Ευρωπαϊκή Επιτροπή, το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, το Ινστιτούτο του Παιδιού, η Τοπική Αυτοδιοίκηση, καθώς και μη κυβερνητικές οργανώσεις. Οι στόχοι μεταξύ άλλων θα είναι:

- 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.

Τα παραπάνω πρόκειται να επιτευχθούν μέσω στοχευμένης ενημερωτικής καμπάνιας αλλά και ανάπτυξης ενημερωτικού υλικού για τις ειδικές ανάγκες ατόμων με σπάνιες παθήσεις. Ακόμα θα γίνουν προσπάθειες βελτίωσης της 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. Ένα ακόμα μέτρο θα είναι η 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.. Στη συνέχεια στοχεύεται η ανάπτυξη: α) ευέλικτων και εναλλακτικών θεραπευτικών παρεμβάσεων, όπως θεραπεία κατ' οίκον, β) υπηρεσιών φροντίδας ανάπαυλας - δημιουργία ξενώνων που θα ανακουφίζουν την οικογένεια από τη φροντίδα του ασθενούς και γ) προγραμμάτων θεραπευτικής αναψυχής για παιδιά και νεαρούς ενήλικες. Όλα αυτά αποσκοπούν τελικά στην ψυχοκοινωνική υποστήριξη των ασθενών και των οικογενειών τους.

Η δεύτερη πολύ σημαντική δράση, είναι η αναγνώριση του οικονομικού κόστους των σπάνιων παθήσεων. Εν ολίγοις, διασφαλίζονται οι διαδικασίες για την αναγνώριση του οικονομικού κόστους των σπάνιων παθήσεων. Όλες οι οργανωτικές και θεσμικές παρεμβάσεις θα πραγματοποιηθούν και το 2011. Οι φορείς υλοποίησης θα είναι: το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Ασφαλιστικοί Φορείς, Επιτροπές Υγείας και τα Πρότυπα Κέντρα Εξειδίκευσης.

Οι στόχοι της δράσης είναι η διασφάλιση ότι οι σπάνιες παθήσεις αποζημιώνονται, εντός του πλαισίου των διαδικασιών που υπάρχουν για τις χρόνιες παθήσεις και η παροχή βοηθητικών επιδομάτων και οικονομική υποστήριξη των ατόμων με σπάνιες παθήσεις, των οικογενειών τους, καθώς και κατάλληλη οικονομική υποστήριξη των φροντιστών τους.

Οι ενέργειες υλοποίησης της δράσης, είναι οι εξής:

- 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.
- Ελαχιοποίηση των διαδικασιών αποζημίωσης των δαπανών διαμονής και μετακίνησης στα πρότυπα κέντρα εξειδίκευσης.

3.2.4. Έρευνα

Ο άξονας αυτός περιλαμβάνει τη δημιουργία εθνικού αρχείου σπάνιων παθήσεων αλλά και την προώθηση της έρευνας για τις σπάνιες παθήσεις

Ένα ακόμα βασικό πρόβλημα, συνιστά η μη τήρηση αξιόπιστων και έγκυρων επιδημιολογικών στοιχείων. Δεν υπάρχει προς το παρόν οργανωμένη επιδημιολογική εποπτεία για τις Σπάνιες Παθήσεις στη Ελλάδα. Αυτό επιβαρύνει τόσο την ποιότητα της ζωής των ασθενών όσο και το κράτος από οικονομικής άποψης.

Οι απαιτήσεις από άποψη επιδημιολογικής εποπτείας ποικίλλουν ανάλογα με τις παθολογίες, την πρόγνυσή 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 τομής 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.

Στον τέταρτο λοιπόν άξονα περιλαμβάνονται δύο δράσεις, η δημιουργία Εθνικού Αρχείου Σπάνιων Παθήσεων και η προώθηση της έρευνας για τις σπάνιες παθήσεις.

Στην πρώτη δράση, που αποτελείται από την ανάπτυξη συστήματος επιδημιολογικής επιτήρησης των σπάνιων παθήσεων και δημιουργία αρχείου με σκοπό τη συστηματική, έγκυρη και διαχρονική τους παρακολούθηση, διακρίνονται οι εξής τρεις στόχοι:

- Η Ανάπτυξη ενός 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.
- Η Δημιουργία ενός συστήματος ταξινόμησης και σειρά προτεραιότητας των σπάνιων παθήσεων για παρακολούθηση από άποψη συχνότητας εμφάνισης, διάδοσης, σοβαρότητας, νοσηρότητας, αναπηρίας και θνησιμότητας.
- Η Λειτουργία βάσης δεδομένων που θα εξυπηρετήσει την αμφίδρομη επικοινωνία και τον συντονισμό των δράσεων.

Για να υλοποιηθεί το σχέδιο αυτό θα γίνει προσπάθεια να ολοκληρωθεί ο Υγειονομικός Χάρτης. 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. Πρέπει λοιπόν να γίνει αξιοποίηση των υπαρχόντων δικτύων και σύνδεση του με τις υπάρχουσες βάσεις δεδομένων. Θα εισαχθεί καταχώρηση για σπάνιες παθήσεις στο βιβλιάριο υγείας του παιδιού και θα καταγραφούν τόσο τα πιστοποιητικών θανάτου και πιστοποιητικών επιτροπών υγείας, όσο και οι βάσεις δεδομένων διαγνωστικών εργαστηρίων και εταιριών βιοτεχνολογίας.

Οι φορείς υλοποίησης της δράσης αυτής, είναι σε συνεργασία τα: 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 και Σύλλογοι Ασθενών.

Η δεύτερη δράση, που έχει να κάνει με την προώθηση της έρευνας για τις σπάνιες παθήσεις, θα μπορούσε να περιγραφεί ως μια προώθηση ερευνητικών προγραμμάτων με σκοπό την αναζήτηση των βέλτιστων διαγνωστικών μεθόδων και θεραπευτικών σχημάτων. Οι στόχοι που

θα τεθούν για τα προγράμματα αυτά έχουν να κάνουν με την αναζήτηση νέων και βελτιωμένων διαγνωστικών μεθόδων και θεραπευτικών σχημάτων για την αντιμετώπιση των ασθενών με σπάνιες παθήσεις και με το συντονισμό των ερευνητικών σχεδίων σε κοινοτικό και διεθνές επίπεδο.

Οι ενέργειες υλοποίησης είναι:

- 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.

Στους φορείς υλοποίησης περιλαμβάνονται ο Π.Ο.Υ. , η Ευρωπαϊκή Επιτροπή, τα Υπουργεία Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Ανάπτυξης και Εθνικής Παιδείας και Θρησκευμάτων, η Γενική Γραμματεία Έρευνας και Τεχνολογίας, η Εθνική Επιτροπή Συντονισμού-Κεντρικό Συμβούλιο Υγείας, το Ινστιτούτο του Παιδιού, τα Πρότυπα Κέντρα Εξειδίκευσης και μη-κυβερνητικοί οργανισμοί.

3.2.5. Εκπαίδευση

Εδώ περιλαμβάνεται η βελτίωση της πληροφόρησης και της γνώσης ασθενών και συγγενών τους αλλά και η εκπαίδευση επαγγελματιών υγείας για ακριβέστερη και ταχύτερη διαγνωστική διερεύνηση και καλύτερη θεραπευτική αντιμετώπιση

Όπως φαίνεται και από την έρευνα στο τρίτο μέρος της εργασίας αυτής, η εκπαίδευση του ιατρικού προσωπικού αποτελεί μείζον ζήτημα για τους ασθενείς με σπάνιες παθήσεις. 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 εγκυκλοπαιδείας 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.

Για τον άξονα της εκπαίδευσης προτείνονται δύο δράσεις, η βελτίωση της πληροφόρησης και της γνώσης ασθενών και συγγενών τους και η εκπαίδευση του προσωπικού υγείας

Για την πρώτη δράση, αφορά στην εκπαίδευση των επαγγελματιών υγείας για ακριβέστερη και ταχύτερη διαγνωστική διερεύνηση και καλύτερη θεραπευτική αντιμετώπιση των σπάνιων παθήσεων. Έχει πολλαπλούς στόχους, όπως τη βελτίωση της επιστημονικής επάρκειας των στελεχών υγείας τη διάγνωση και θεραπεία των σπάνιων παθήσεων καθώς και τη βελτίωση των δεξιοτήτων τους και της συνολικής επαγγελματικής τους επάρκειας. Σα στόχος τίθεται ακόμα η αναγνώριση νέων επαγγελμάτων που θα βοηθήσουν στη βελτίωση της φροντίδας για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους. Τέλος, βάση θα δοθεί στη βελτίωση της ποιότητας των εκπαιδευτικών δραστηριοτήτων και στη διάδοση της επιστημονικής γνώσης για τις σπάνιες παθήσεις. Τα προγράμματα εκπαίδευσης, σχεδιάζονται να ολοκληρωθούν μέχρι και το 2012.

Για την πραγματοποίηση της δράσης αυτής, θα εισαχθεί αρχικά το θέμα των σπάνιων παθήσεων στον ιατρικό κύκλο σπουδών και στα επιμορφωτικά προγράμματα ειδικοτήτων. Αμέσως μετά, θα καθιερωθούν με νομοθετικές ρυθμίσεις οι όροι και οι προϋποθέσεις άσκησης των διαφορετικών ειδικοτήτων που σχετίζονται με την Ιατρική Γενετική και θα οργανωθούν σεμινάρια και ενότητες συνεχιζόμενης εκπαίδευσης για τις σπάνιες παθήσεις.

Ακόμα, θα αναπτυχθούν ειδικά εκπαιδευτικά εργαλεία online στις ιστοσελίδες των αρμόδιων φορέων. Μία επόμενη ενέργεια, θα είναι η οργάνωση εκπαιδευτικών προγραμμάτων αρχικής κατάρτισης και συνεχιζόμενης εκπαίδευσης ιατρικού και παραϊατρικού προσωπικού (βρεφοκόμοι, εργοθεραπευτές, λογοθεραπευτές, ψυχοκινητικοί θεραπευτές, κοινωνικοί λειτουργοί, ψυχολόγοι, γενετικοί σύμβουλοι). Τέλος θα διεξαχθούν ομιλίες, σεμινάρια, επιστημονικά συμπόσια και θα παρασχεθούν υποτροφίες για ενθάρρυνση των νέων επιστημόνων στον τομέα της συνεχιζόμενης ιατρικής εκπαίδευσης.

Οι φορείς που θα εμπλέκονται στην υλοποίηση της δράσης αυτής θα είναι τα:

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

Η επόμενη δράση, έχει να κάνει με τη βελτίωση της πληροφόρησης και της γνώσης των ασθενών και των συγγενών τους για τις διάφορες πηγές πληροφοριών και για τα μέτρα στήριξης, μέσω ευρωπαϊκών δικτυακών τόπων, δικτυακών τόπων του Υπουργείου και

εποπτευόμενων από αυτό οργανισμών και φορέων. Σα γενικός στόχος, τίθεται η αύξηση της επιτυχίας του θεραπευτικού σχήματος. Αυτό θα γίνει μέσω αποτελεσματικής διαχείρισης των συμπτωμάτων της ασθένειας, αλλά και του πόνου των συγγενών/συνοδών. Τέλος, θα δοθεί βάση στην ενεργοποίηση της κοινωνίας για ανάληψη δράσεων με σκοπό τη βελτίωση των όρων περίθαλψης, νοσηλείας και της ποιότητας ζωής των ασθενών.

Οι ενέργειες υλοποίησης της δράσεις είναι:

- 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 παθήσεις¹¹
- Δημιουργία προγραμμάτων υποστήριξης ασθενών με τη διαμεσολάβηση ανεξάρτητου δικτύου νοσηλευτών.
- Ενίσχυση της οικονομικής υποστήριξης προς τους συλλόγους ασθενών.

Κλείνοντας αναφέρονται και οι φορείς υλοποίησης:

¹¹ Μετάφραση στα ελληνικά της Orphanet

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 και Επιστημονικά Περιοδικά.

3.2.6 Ανάπτυξη Στρατηγικής που Βασίζεται στην Εταιρική Σχέση

Στον τελευταίο αυτό άξονα, γίνονται ενέργειες δημιουργία εθνικής πλατφόρμας και ενεργός συμμετοχή στο ευρωπαϊκό δίκτυο για τις σπάνιες παθήσεις

Ο τελευταίος αυτός άξονας αναφέρεται στην ανάγκη μιας συλλογικής προσπάθειας για την αντιμετώπιση του προβλήματος. Όπως έχει αποδειχθεί από τη σημαντική δουλειά των μη κυβερνητικών οργανώσεων, υπάρχει εθελοντική προσφορά. Όμως η προσπάθεια αυτή δεν είναι αρκετή από μόνη της. Χρειάζεται κεντρική στήριξη και οργάνωση. Φυσικά, η κάθε κίνηση του κράτους θα πρέπει να εναρμονίζεται με αυτές της Ευρώπης. Όπως έχει αναφερθεί και παραπάνω. Η Ελλάδα βρίσκεται πολύ πίσω στο ζήτημα αυτό σε σχέση με άλλες Ευρωπαϊκές χώρες. Έτσι λοιπόν η εμπειρία τους σε ζητήματα επιδημιολογίας, στην ανάπτυξη των διαγνωστικών εξετάσεων, στην πιστοποίηση των πρότυπων κέντρων εξειδίκευσης, στην πληροφόρηση και στην έρευνα μπορεί να φανεί ιδιαίτερα χρήσιμη.

Για τον άξονα αυτό υπάρχει μια μόνο υποστηρικτική δράση, η δημιουργία Εθνικής Πλατφόρμας και ενεργός συμμετοχή στο Ευρωπαϊκό Δίκτυο για τις σπάνιες παθήσεις. Περιλαμβάνονται ενέργειες προώθησης της ευρείας διατομεακής συνεργασίας για τις σπάνιες παθήσεις με τη συμμετοχή και την ενεργό δράση όλων των εμπλεκόμενων φορέων.

Στόχοι της δράσης αυτής είναι οι:

- 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.

Οι ενέργειες υλοποίησης της δράσης αποτελούνται από την προώθηση οργάνωσης συντονιστικού μηχανισμού όλων των δράσεων του σχεδίου με επικεφαλής την Εθνική Συντονιστική Επιτροπή, η δημιουργία πολυμερών εταιρικών σχέσεων σε εθνικό και ευρωπαϊκό επίπεδο για τις σπάνιες παθήσεις καθώς και η ενθάρρυνση εθελοντισμού.

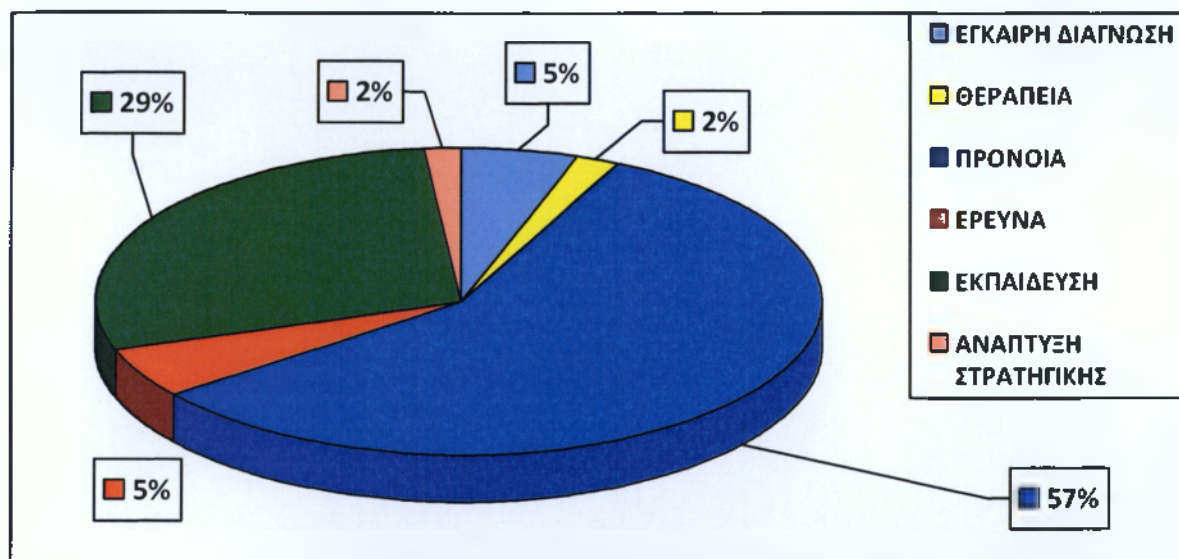
Τέλος, στους φορείς υλοποίησης περιλαμβάνονται τα:

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.

3.3. Παρουσίαση σχεδίου χρηματοδότησης¹²

Ο συνολικός προϋπολογισμός του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις ανέρχεται σε 27.703.834 Ευρώ. Αναλυτικά, δίνεται στους παρακάτω πίνακες:

ΠΙΝΑΚΑΣ 3.1. ΣΥΝΟΛΙΚΟΣ ΠΡΟΥΠΟΛΟΓΙΣΜΟΣ ΤΟΥ ΕΘΝΙΚΟΥ ΣΧΕΔΙΟΥ ΔΡΑΣΗΣ ΑΝΑ ΑΞΟΝΑ				
Α/Α	Αξονες	Τίτλος Άξονα	Κόστος σε ευρώ	Ποσοστό (%) επί του συνολικού κόστους
1	Άξονας 1	Έγκαιρη Διάγνωση	1.500.000	5.41
2	Άξονας 2	Θεραπεία	500.000	1.80
3	Άξονας 3	Πρόνοια	15.863.332	57.26
4	Άξονας 4	Έρευνα	1.454.217	5.25
5	Άξονας 5	Εκπαίδευση	7.952.858	28.71
6	Άξονας 6	Ανάπτυξη Στρατηγικής που βασίζεται στην Εταιρική Ευθύνη	433.427	1.56
		Γενικό Σύνολο	27.703.834	100



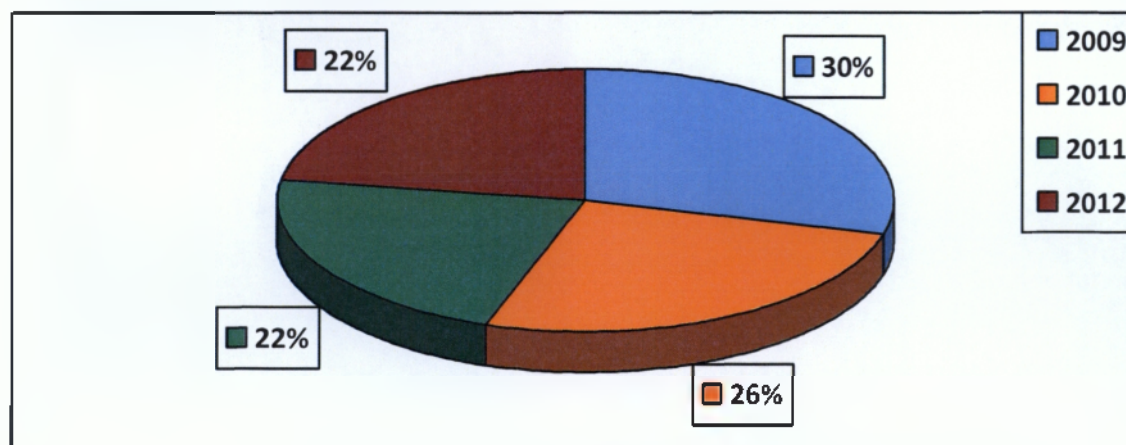
ΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 3.1. ΠΡΟΥΠΟΛΟΓΙΣΜΟΣ ΑΝΑ ΑΞΟΝΑ

¹² Το κεφάλαιο αυτό στηρίζεται στην οικονομοτεχνική μελέτη του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις, μέρος του Εθνικού Σχεδίου για τη Δημόσια Υγεία.

Φαίνεται λοιπόν από τον πίνακα 3.1. ότι μέγιστη βαρύτητα δίνεται στην πρόνοια¹³ δηλαδή το 57,26%. Έτσι λοιπόν 15.863.332€ από τα συνολικά 27.703.834 € του προϋπολογισμού αφιερώνονται σε αυτόν τον άξονα. Αμέσως μετά έρχεται η εκπαίδευση με 29% και μετά ακολουθούν οι υπόλοιποι άξονες.

ΠΙΝΑΚΑΣ 3.2. ΠΡΟΥΠΟΛΟΓΙΣΜΟΣ ΤΟΥ ΕΘΝΙΚΟΥ ΣΧΕΔΙΟΥ ΔΡΑΣΗΣ ΓΙΑ ΚΑΘΕ ΕΤΟΣ ΕΦΑΡΜΟΓΗΣ

Έτος	Ποσό σε ευρώ	Ποσοστό (%) επί του συνόλου
2009	8.103.595	29.25
2010	7.220.363	26.06
2011	6.157.789	22.23
2012	6.222.087	22.46
Σύνολο	27.703.834	100



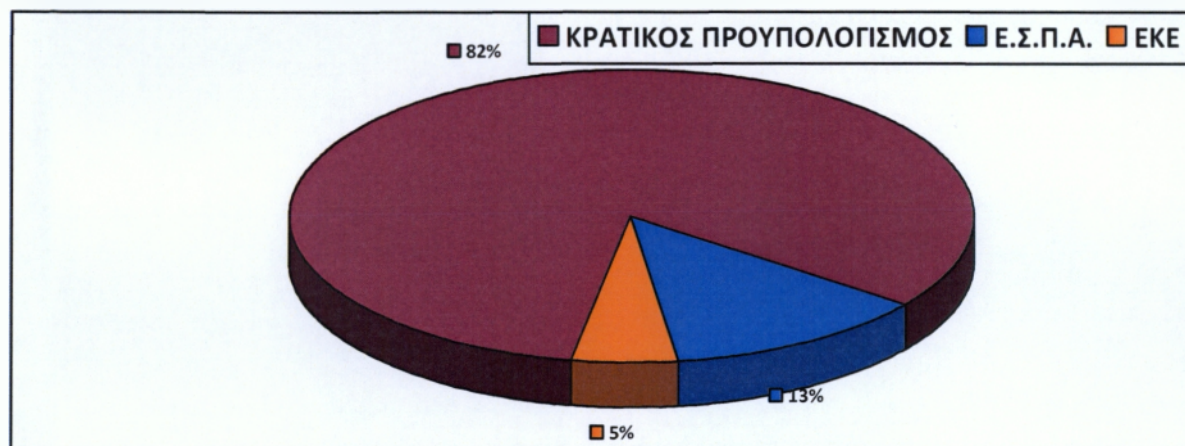
ΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 3.2. ΠΡΟΥΠΟΛΟΓΙΣΜΟΣ ΑΝΑ ΕΤΟΣ

Φαίνεται λοιπόν από το σχεδιάγραμμα 3.2. πως ο προϋπολογισμός σχεδόν ισοκατανέμεται στα τέσσερα χρόνια του σχεδίου, με κάποιους αυξημένους πόρους τον πρώτο χρόνο.

¹³ βλ. § 4.3.4

ΠΙΝΑΚΑΣ 3.3. ΠΗΓΕΣ ΧΡΗΜΑΤΟΔΟΤΗΣΗΣ ΤΟΥ ΕΘΝΙΚΟΥ ΣΧΕΔΙΟΥ ΔΡΑΣΗΣ

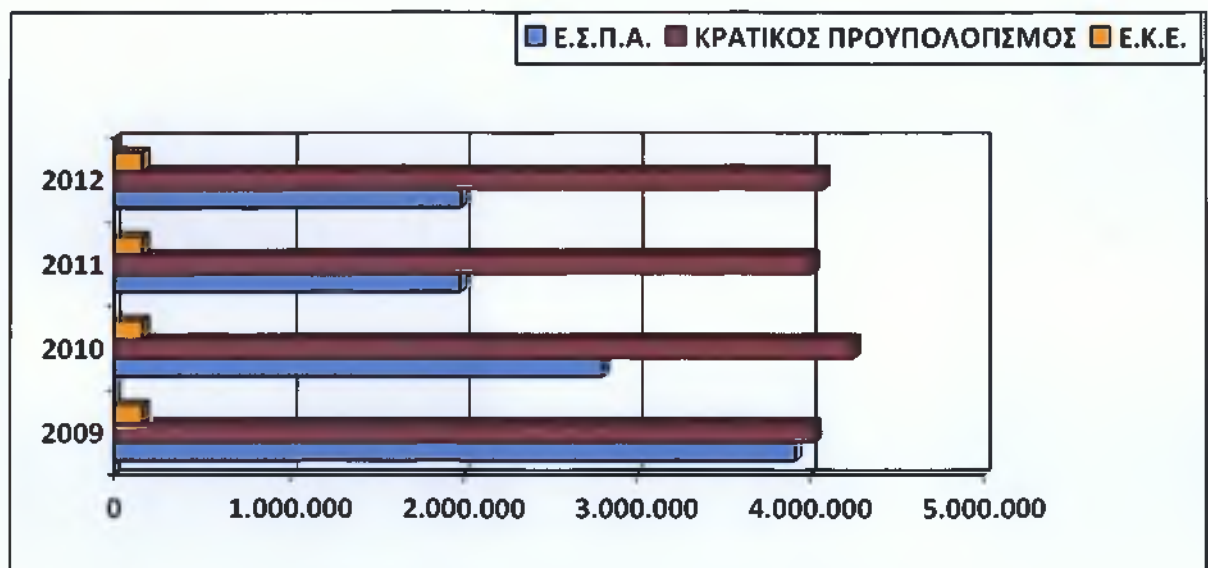
Άξονες	Ε.Σ.Π.Α (€)	Κρατικός Προϋπολογισμός (€)	Ε.Κ.Ε. (€)
Έγκαιρη Διάγνωση	300.000	1.200.000	
Θεραπεία	500.000		
Πρόνοια	6.397.500	9.465.832	
Έρευνα	930.000	524.217	
Εκπαίδευση	2.561.000	4.991.858	400.000
Ανάπτυξη Στρατηγικής Εταιρικής Σχέσης		193.427	240.000
Σύνολο ανά πηγή	10.688.500	1.635.334	640.000
Ποσοστό (%) ανά πηγή	82%	13%	5%

**ΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 3.3. ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑ ΠΗΓΗ**

Έτσι λοιπόν, όπως προκύπτει και από το σχεδιάγραμμα 3.3. σχεδιάζεται το μεγαλύτερο μέρος 82 % του προγράμματος, να χρηματοδοτηθεί από το Πρόγραμμα Δημοσίων Επενδύσεων, το 13% από το ΕΣΠΑ 2007-2013 και το λοιπό 5 % από ιδιωτικές δαπάνες- δράσεις Εταιρικής Κοινωνικής Ευθύνης.

ΠΙΝΑΚΑΣ 3.4. ΕΤΗΣΙΑ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΟΥ ΕΚΤΙΜΩΜΕΝΟΥ ΚΟΣΤΟΥΣ ΣΕ ΕΥΡΩ ΑΝΑ ΠΗΓΗ ΧΡΗΜΑΤΟΔΟΤΗΣΗΣ

Πηγή Χρηματοδότησης	2009	2010	2011	2012	Σύνολο
Ε.Σ.Π.Α.	3.916.000	2.807.500	1.982.500	1.982.500	10.688.500
Κρατικός Προϋπολογισμός	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
Σύνολο	8.103.595	7.220.363	6.157.789	6.222.087	27.703.834



ΣΧΕΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 3.4. ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΑΝΑ ΠΗΓΗ

Οι περισσότεροι πόροι από την Ε.Σ.Π.Α. λοιπόν θα απορροφηθούν κατά το πρώτο έτος του σχεδίου, ενώ αυτοί που προέρχονται από τον κρατικό προϋπολογισμό και τις Ε.Κ.Ε. ισοκατανέμονται ακριβώς σε κάθε περίοδο (Σχεδιαγράμμα 3.4.)

3.4. Συμπεράσματα

Σύμφωνα με στοιχεία της Εθνικής Στατιστικής Υπηρεσίας, το έτος 2004 καταγράφηκαν 106.000 ασθενείς προσβεβλημένοι από κάποια σπάνια πάθηση, επιβαρύνοντας οικονομικά το κράτος κατά 111.110.880 ευρώ. Σε αυτά δεν περιλαμβάνεται η φαρμακευτική αγωγή που είναι απαραίτητη για τους ασθενείς και φυσικά είναι σπάνια άρα και με ιδιαίτερα υψηλό κόστος. Το γεγονός αυτό κατατάσσει τους ασθενείς στην κατηγορία των πιο "ακριβών" ασθενών.

Πιστεύεται πως με την υλοποίηση του σχεδίου δράσης θα βελτιωθεί η έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία των παθόντων. Κατ' επέκταση θα μειωθούν και τα άμεσα ιατρικά κόστη από τις επαναλαμβανόμενες ιατρικές εξετάσεις, τις ημέρες νοσηλείας και την παρατεταμένη χρήση φαρμάκων. Φυσικά θα μειωθούν και τα έμμεσα κόστη, που προκύπτουν κυρίως από τη μειωμένη παραγωγικότητα και τις ψυχοκοινωνικές επιπτώσεις των λανθασμένων διαγνώσεων και του κοινωνικού αποκλεισμού.

3.5. Ο ευρωπαϊκός οργανισμός σπάνιων παθήσεων

Ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός Σπάνιων Παθήσεων, EURORDIS, είναι μία συνεργασία συλλόγων ασθενών με στόχο να βοηθήσει με κάθε τρόπο τους ασθενείς με σπάνιες παθήσεις. Ιδρύθηκε το 1997 με την ένωση τεσσάρων οργανώσεων από τη Γαλλία¹⁴.

Σήμερα είναι ένας συνασπισμός που περιλαμβάνει περισσότερες από διακόσιες οργανώσεις και πολλές εθνικές συνεργασίες συλλόγων ασθενών με σπάνιες παθήσεις, από δεκατέσσερις χώρες τις Ευρώπης.

Αποστολή του είναι να υποστηρίξει την ανάπτυξη εθνικών συνεργασιών μεταξύ συλλόγων στα κράτη μέλη, να δημιουργήσει και στηρίζει ένα ευρωπαϊκό διεθνές δίκτυο που να επιτρέπει στους μικρούς οργανισμούς να επωφελούνται από την εμπειρία των μεγαλύτερων και να στηρίζει τις μικρές οργανώσεις δίνοντας τους βήμα σε συνέδρια και βοηθώντας τις να αναλάβουν πρωτοβουλίες.

Ακόμα σε σχέση με την έρευνα και την πληροφόρηση, προσπαθεί να θέσει στη διάθεση κάθε οργανισμού πληροφορίες σχετικές με επιδημιολογία, αίτια, θεραπεία, θεραπευτικά κέντρα, έρευνα και οργανώσεις, να συντονίζει τον κλινικό τομέα σε ευρωπαϊκό επίπεδο και να παλέψει για αυξημένα Ευρωπαϊκά κεφάλαια για έρευνες και κλινικές.

Τέλος, όσον αφορά στις νέες θεραπείες να παρακολουθεί τη διευκόλυνση της Ευρωπαϊκής Διευθέτησης για τα Ορφανά Φάρμακα, να προωθεί οποιαδήποτε άλλη θετική ρύθμιση και να διασφαλίζει τη γρηγορότερη και δικαιότερη θεραπεία για τους ασθενείς.

Στη διάρκεια της δράσης του, ο οργανισμός έχει καταφέρει σημαντικά αποτελέσματα. Η Ευρωπαϊκή Ένωση, αναγνώρισε την ανάγκη για μια πανευρωπαϊκή προσέγγιση του ζητήματος, εγκαθιδρύοντας το πρόγραμμα Κοινοτικής Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις (1999- 2003)¹⁵.

Το πρόγραμμα αυτό σχεδιάστηκε με σκοπό να:

- Να αναπτύξει και προωθήσει ένα πανευρωπαϊκό σύστημα πληροφόρησης.

¹⁴ AFM (Association Français contre le Myopathies), AFLM (Association Français de Lutte contre la Mucoviscidose), LNCC (Ligue Nationale contre le Cancer) και AIDES βασισμένη στο μοντέλο της αμερικανικής NORD (National Organization for Rare Disorders) που είχε σα σκοπό την προώθηση της Ευρωπαϊκής Ρύθμισης για τα Ορφανά Φαρμακευτικά Προϊόντα.

¹⁵ Ο Eurordis ακολούθησε το πρόγραμμα αυτό από τη σύνταξη του κειμένου από την Ευρωπαϊκή Επιτροπή έως και τη συμφωνία μεταξύ συμβουλίου και Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου στις 29 Απριλίου 1999.

- Να οργανώσει και συνεισφέρει σε εκπαιδευτικά σεμινάρια και συνέδρια για πρόωρη ανίχνευση, αναγνώριση, παρέμβαση και πρόληψη.
- Να προάγει μία διεθνή δικτύωση των παθόντων και των οικογενειών τους.
- Να υποστηρίζει τον έλεγχο των σπάνιων παθήσεων στα κράτη μέλη.

Ο EURORDIS είναι ο μοναδικός οργανισμός στην Ευρώπη που ασχολείται με τις σπάνιες ασθένειες στην Ευρώπη αλλά και με τις ανάγκες των παθόντων.

3.6. Η πανελλήνια ένωση σπάνιων παθήσεων

Η Πανελλήνια Ένωση Σπάνιων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.Π.Α.), είναι ένα σωματείο μη κερδοσκοπικό, με σκοπό τη συγκέντρωση πληροφοριών σχετικών με τις σπάνιες ασθένειες από την Ελλάδα, την Ευρώπη και ολόκληρο τον κόσμο και τη βοήθεια των παθόντων και των οικογενειών αυτών με κάθε τρόπο.

Η Π.Ε.Σ.Π.Α. ιδρύθηκε τον Ιούλιο του 2003 από εκπροσώπους συλλόγων και ομάδα επιστημόνων και με την υποστήριξη της Eurodis, της οποίας αποτελεί μέλος από το 2004.

Η οργάνωση προβάλλει τα προβλήματα των ασθενών και στηρίζει τα αιτήματά τους. Ενημερώνει την κοινή γνώμη διοργανώνοντας¹⁶ ημερίδες και συνέδρια και τυπώνοντας έντυπο υλικό. Τέλος συμμετέχει σε Ευρωπαϊκά συνέδρια¹⁷ εκπροσωπώντας τη χώρα μας.

Δυστυχώς το πολύ σημαντικό έργο της ένωσης, περιορίζεται λόγω χαμηλών εισροών και πόρων. Για να επιτευχθούν οι στόχοι θα χρειασθεί συνεργασία μεταξύ φορέων, επιστημόνων, ασθενών, κοινωνίας και πολιτείας. Σημαντικό ρόλο διαδραματίζει και η στήριξη της ένωσης από τον Ευρωπαϊκό Οργανισμό Σπάνιων Ασθενειών, ο οποίος παρέχει έγκυρη πληροφόρηση και τεχνογνωσία σε θέματα σπάνιων παθήσεων.

Στο τρίτο μέρος της εργασίας, θα διαπιστώσει πόσο σημαντικός είναι ο ρόλος της ένωσης αυτής στην καθημερινή ζωή των ασθενών. Όλοι οι ερωτώμενοι έχουν βοηθηθεί σε μεγάλο βαθμό από την ένωση τόσο από άποψη πληροφόρησης όσο και από άποψη ψυχολογικής στήριξης.

¹⁶ Διημερίδα « Σπάνιες Παθήσεις – Ορφανά Φάρμακα», 12 και 13 Νοεμβρίου 2004 στο Εθνικό Ίδρυμα Ερευνών, Εκδήλωση ενημέρωσης στα πλαίσια της εβδομάδας για τις σπάνιες παθήσεις 21 Μαΐου στην πλατεία Συντάγματος κ.α. Για περισσότερες πληροφορίες για τη δράση της Π.Ε.Σ.Π.Α. βλ. <http://www.pespa.gr/>

¹⁷ Παρίσι Οκτώβριος 2003, Κορκ- Ιρλανδία Ιούνιος 2004, Βουλγαρία Μάιος 2005, Λουξεμβούργο Ιούνιος 2005, Βερολίνο Μάιος 2006, Παρίσι Μάιος 2007, Λισαβόνα Νοέμβριος 2007.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΤΗΣ ΕΡΕΥΝΑΣ

4.1. Παρουσίαση του σκοπού της έρευνας

Σκοπός της έρευνας είναι η εξέταση της κατάστασης του οικογενειακού περιβάλλοντος των ασθενών.

Παρουσιάζονται οι πίνακες με τα δεδομένα της έρευνας και ακολουθούν υποστηρικτικά κυκλικά διαγράμματα καθώς και σχετικές πληροφορίες και διαγράμματα που προέκυψαν από τις συνεντεύξεις. Τα ποσοστά στους πίνακες δίνονται με ακρίβεια δύο δεκαδικών ψηφίων.

Ακολουθούν λοιπόν δώδεκα ερωτήσεις, που αφορούν σε ζητήματα κοινωνικοοικονομικά σε σχέση με τη ζωή των ασθενών και των οικογενειών τους.

Αρχικά ρωτήσαμε σε ποια ηλικία βρίσκεται ο ασθενής. Ο μικρότερος ασθενής ήταν ηλικίας δεκατριών ετών, ενώ ο μεγαλύτερος 37 ετών. Αυτό είναι αρκετά ανησυχητικό εάν λάβουμε υπ' όψιν την πρόωγη θνησιμότητα λόγω σπάνιας ασθένειας.

4.2. Υποθέσεις εργασίας

- Η παρουσία της ασθένειας επηρεάζει την κοινωνική κατάσταση του ασθενή.
- Η παρουσία της ασθένειας επηρεάζει την οικονομική κατάσταση του ασθενή.
- Η παρουσία της ασθένειας επηρεάζει την ψυχική κατάσταση του ασθενή.

4.3. Περιγραφή του τρόπου διεξαγωγής της έρευνας

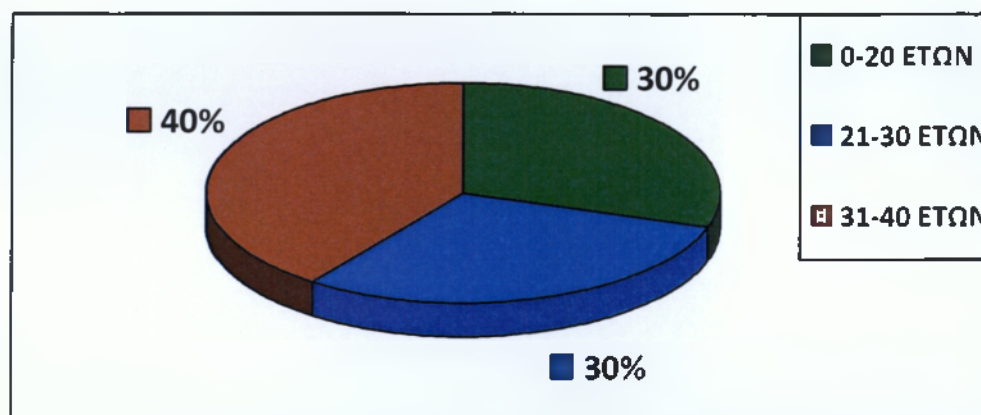
Το δείγμα ήταν 10 οικογένειες. Η επαφή μαζί τους έγινε δυνατή με τη βοήθεια της κ. Μαριάννας Λάμπρου προέδρου της Πανελλήνιας Ένωσης Σπάνιων Παθήσεων. Εκτός από τη συμπλήρωση δομημένου ερωτηματολογίου πραγματοποιήθηκε και προσωπική τηλεφωνική συνέντευξη.

4.4. Μεθοδολογία

Η έρευνα αυτή έγινε με δομημένο ερωτηματολόγιο (βλ. Παράρτημα). Τα ερωτηματολόγια δόθηκαν σε έναν από τους δύο γονείς του ασθενούς καθώς η κατάσταση της υγείας των ιδίων των ασθενών δεν τους επέτρεπε να συμμετάσχουν στην έρευνα. Ο χρόνος διεξαγωγής της έρευνας, διεξήχθη το διάστημα Σεπτέμβριο - Οκτώβριος 2009.

4.5 Απεικόνιση απαντήσεων σε πίνακες και διαγράμματα

ΠΙΝΑΚΑΣ 4.1 ΗΛΙΚΙΑ ΤΩΝ ΠΑΣΧΟΝΤΩΝ		
Ηλικία	Συχνότητα	Ποσοστό (%)
0 – 20 ετών	3	30,00
21- 30 ετών	3	30,00
31– 40 ετών	4	40,00
Σύνολο	10	100,00

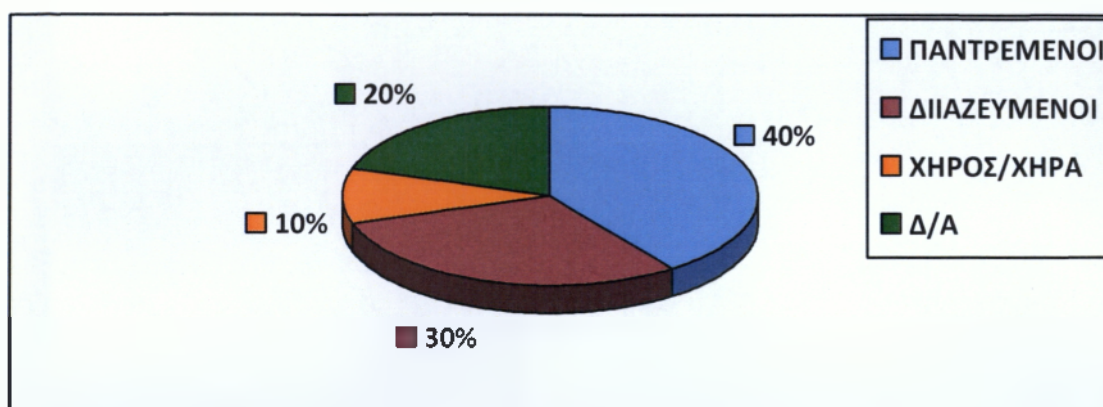


ΣΧΕΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 4.1. ΗΛΙΚΙΑ ΠΑΣΧΟΝΤΩΝ

Φαίνεται λοιπόν από το σχεδιάγραμμα 4.1. πως η πλειοψηφία των πασχόντων του δείγματος είναι άνθρωποι νεαρής ηλικίας. Το 60% αυτών δε, είναι έως 30 ετών. Εκτιμάται πως η παρουσία της ασθένειας επηρεάζει άμεσα τη βιωσιμότητα των πασχόντων.

ΠΙΝΑΚΑΣ 4.2. ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΟΥΣ

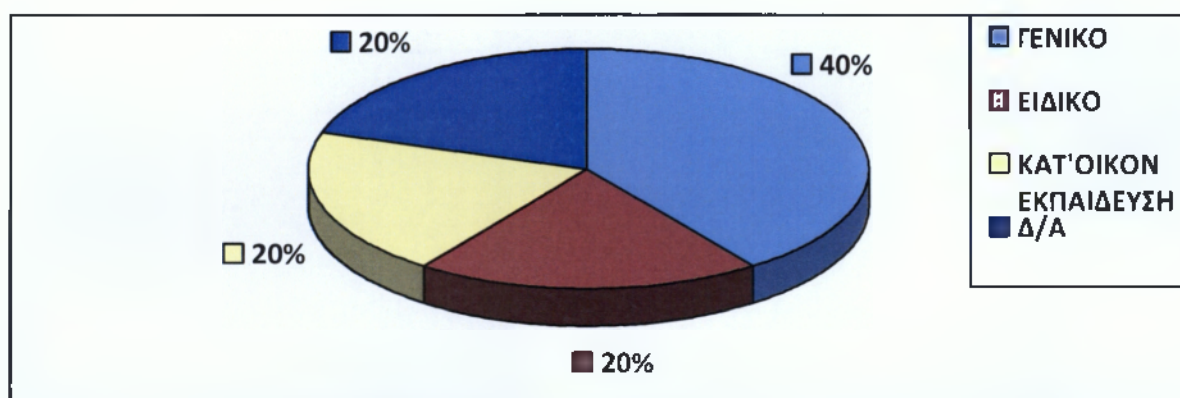
Οικογενειακή κατάσταση	Συχνότητα	Ποσοστό (%)
Παντρεμένοι	4	40,00
Διαζευγμένοι	3	30,00
Χήρος/ Χήρα	1	10,00
Δ/Α	2	20,00
Σύνολο	10	100,00



ΣΧΕΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 4.2. ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΓΟΝΕΩΝ

Ακολούθησε η ενημέρωσή μας ως προς την κατάσταση της οικογένειας. Οι ερωτώμενοι μίλησαν στις συνεντεύξεις ελεύθερα για το εάν και πώς επηρέασε η ύπαρξη της ασθένειας την ισορροπία της οικογένειας. Φαίνεται λοιπόν από το σχεδιάγραμμα 4.2. πως τα διαζευγμένα ζευγάρια (30%) είναι σχεδόν όσα και τα παντρεμένα. Σύμφωνα με αυτούς που κατέφυγαν στο διαζύγιο, η ασθένεια έπαιξε καθοριστικό ρόλο στη σχέση τους με την/τον σύζυγο. Παρατηρείτε δε ότι σε όλες τις μονογονεϊκές οικογένειες, εκτός από την περίπτωση του χήρου, ότι το παιδί ζει και μεγαλώνει με τη μητέρα. Κάποιες από τις μητέρες παραπονέθηκαν πως ο σύζυγος άλλαξε δραματικά τη στάση του απέναντι στην οικογένεια, κατά περίπτωση αρνήθηκε να πληρώσει και οποιαδήποτε διατροφή. Αναφέρθηκαν τέλος πολλαπλές περιπτώσεις κατάθλιψης και ψυχολογικού στρες που δημιουργήθηκε από τη διάλυση της οικογένειας και την πίεση από το πρόβλημα.

ΠΙΝΑΚΑΣ 4.3. ΣΕ ΤΙ ΣΧΟΛΕΙΟ ΦΟΙΤΗΣΕ/ ΦΟΙΤΕΙ Ο ΑΣΘΕΝΗΣ		
Σχολείο	Συχνότητα	Ποσοστό (%)
Γενικό	4	40,00
Ειδικό	2	20,00
Κατ' οίκον εκπαίδευση	2	20,00
Δ/ Α	2	20,00
Σύνολο	10	100,00



ΣΧΕΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 4.3. ΣΧΟΛΕΙΟ ΦΟΙΤΗΣΗΣ

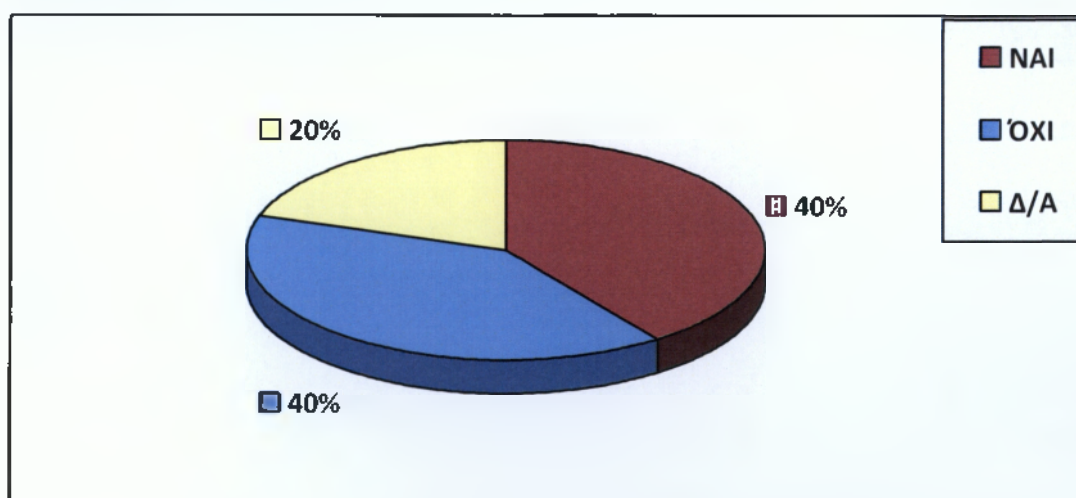
Ένα επόμενο ερώτημα που τέθηκε στους γονείς, ήταν σε τί σχολείο φοίτησε – ή φοιτά ακόμα – το παιδί τους. Κάποια παιδιά χρειάστηκε να αλλάξουν σχολείο και ενώ φοιτούσαν πρώτα στο γενικό μεταφέρθηκαν σε κάποιο ειδικό σχολείο ή τους παρασχέθηκε κατ' οίκον εκπαίδευση. Καταχωρήθηκε λοιπόν ως απάντηση το σχολείο από το οποίο αποφοίτησε ο ασθενής ή αυτό στο οποίο φοιτά τώρα. Παρατηρείται στο σχεδιάγραμμα 4.3. ότι υπάρχει ένα ίσο ποσοστό παιδιών που φοίτησαν σε γενικό σχολείο και αυτών που κατέφυγαν σε ιδιαίτερη εκπαίδευση. Από ότι είπαν οι γονείς, δεν ήταν μόνο η κατάσταση της υγείας του παιδιού που τους ώθησε στην επιλογή της ειδικής εκπαίδευση, αλλά κυρίως λόγοι κοινωνικού αποκλεισμού.

Θα επανατοποθετηθεί το ζήτημα αυτό σε επόμενη σχετική με τον αποκλεισμό ερώτηση. Είπαν λοιπόν οι κηδεμόνες πως επέλεξαν να μη στείλουν το παιδί σε ειδικό σχολείο, έτσι ώστε να μη νιώθει άβολα ανάμεσα στα άλλα παιδιά λόγω της κατάστασης της υγείας τους και να μπορέσει

να κοινωνικοποιηθεί πιο εύκολα. Θεώρησαν επίσης ότι στα ειδικά σχολεία το παιδί θα τύχει μεγαλύτερης προσοχής. Βέβαια η επιλογή του είδους της εκπαίδευσης ποικίλλει ανάλογα με την ένταση της ασθένειας αλλά και με την οικονομική επιφάνεια της οικογένειας. Δηλαδή υπάρχουν περιπτώσεις που το παιδί θέλει να φοιτήσει σε γενικό σχολείο, καθώς δε θέλει να νιώθει διαφορετικό λόγω της κατάστασης της υγείας του. Από την άλλη μεριά, υπάρχουν και οικογένειες, που ενώ θεωρούν απαραίτητη την ιδιαίτερη εκπαίδευση του παιδιού τους, δεν έχουν τους οικονομικούς πόρους να του την εξασφαλίσουν. Να αναφέρουμε τέλος ότι οποιοδήποτε έξοδο σχετικό με την εκπαίδευση, βαραίνει την οικογένεια του παθόντος αποκλειστικά.

ΠΙΝΑΚΑΣ 4.4. ΕΧΕΙ ΝΙΩΣΕΙ ΠΟΤΕ Ο ΑΣΘΕΝΗΣ ΚΟΙΝΩΝΙΚΑ ΑΠΟΚΛΕΙΣΜΕΝΟΣ ΛΟΓΩ ΤΗΣ ΑΣΘΕΝΕΙΑΣ

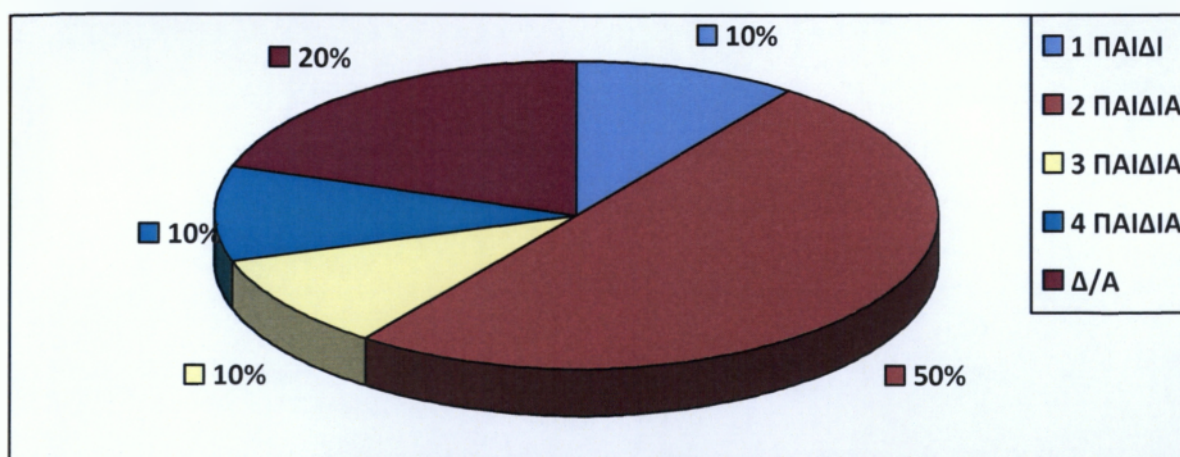
Κοινωνικός αποκλεισμός	Συχνότητα	Ποσοστό (%)
Ναι	4	40,00
Όχι	4	40,00
Δ/Α	2	20,00
Σύνολο	10	100,00



ΣΧΕΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 4.4. ΚΟΙΝΩΝΙΚΟΣ ΑΠΟΚΛΕΙΣΜΟΣ

Αναφέρθηκε και παραπάνω πως ο κοινωνικός αποκλεισμός μπορεί να είναι υπαρκτός για τους ασθενείς. Οι οικογένειες, προσπαθούν να μειώσουν την ένταση του, στέλνοντας τα παιδιά σε ειδικά σχολεία ή προσφέροντας τους κατ' οίκον εκπαίδευση. Πολλοί είναι αυτοί που χρειάζονται τη στήριξη ψυχολόγου για το παιδί, ακόμα και χρειαστεί να το χρηματοδοτήσουν με δικά τους έξοδα. Οι ίδιοι οι γονείς έχουν αναφέρει ότι νιώθουν μόνοι απέναντι στο πρόβλημα και πολλοί βρίσκουν κατανόηση και στήριξη σε σχετικές κοινότητες, όπως για παράδειγμα την Πανελλήνια Ένωση Σπάνιων Παθήσεων. Στο διάγραμμα 4.4. φαίνεται πως το 40% δήλωσε ανοιχτά πως έχει βιώσει τον κοινωνικό αποκλεισμό λόγω της ασθένειας του.

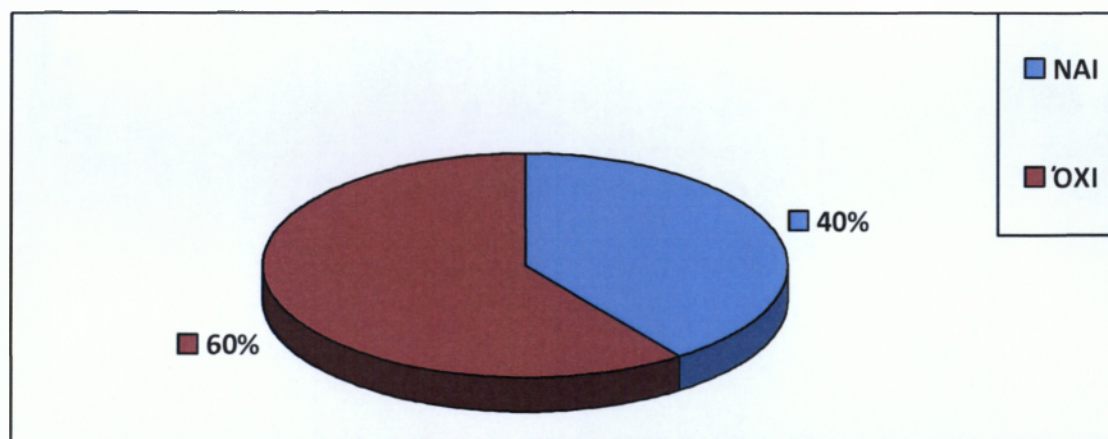
ΠΙΝΑΚΑΣ 4.5. ΣΥΝΟΛΟ ΠΑΙΔΙΩΝ ΣΤΗΝ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ		
Σύνολο Παιδιών	Συχνότητα	Ποσοστό (%)
Ένα παιδί	1	10,00
Δύο παιδιά	5	50,00
Τρία παιδιά	1	10,00
Τέσσερα παιδιά	1	10,00
Δ/Α	2	20,00
Σύνολο	10	100,00



ΣΧΕΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 4.5. ΣΥΝΟΛΟ ΠΑΙΔΙΩΝ

Τέθηκε το ερώτημα πόσα παιδιά έχει η οικογένεια, συνολικά μαζί με το παιδί με το πρόβλημα. Σε κάποιες περιπτώσεις η ύπαρξη της ασθένειας αποθαρρύνει τους γονείς να αποκτήσουν ένα ακόμα παιδί, ειδικά εάν αποδειχθεί πως υπάρχει κληρονομικότητα στην ασθένεια. Άλλες φορές παρατηρούνται πράγματι περισσότερα από ένα κρούσματα ανάμεσα στα αδέρφια με ίδια ή συγγενή ασθένεια. Γι' αυτό και όπως έχει εξηγηθεί και στη θεωρία οι προγεννητικοί έλεγχοι αποτελούν πια προτεραιότητα του κρατικού προγραμματισμού. Παρατηρείται στο διάγραμμα 4.5, πως στο δείγμα της έρευνας αυτής δεν παρατηρήθηκε σε καμία οικογένεια περισσότερο από ένα κρούσμα ανάμεσα σε αδέρφια.

ΠΙΝΑΚΑΣ 4.6. ΥΠΑΡΞΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ		
Κληρονομικότητα	Συχνότητα	Ποσοστό (%)
Ναί	4	40,00
Όχι	6	60,00
Σύνολο	10	100,00

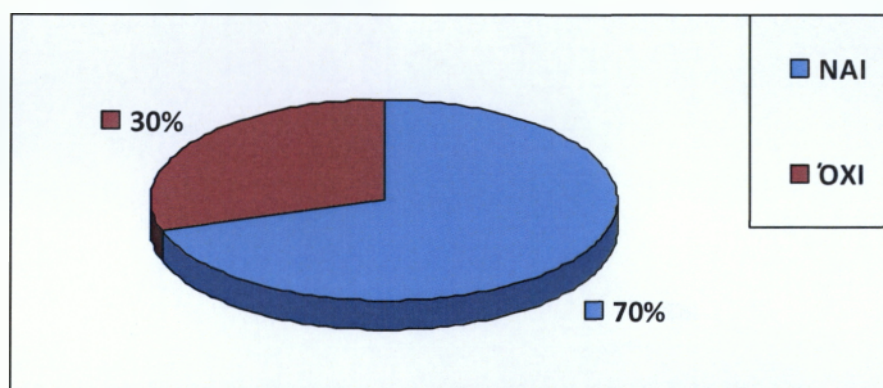


ΣΧΕΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 4.6. ΥΠΑΡΞΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ

Συζητήθηκε στην παραπάνω ερώτηση πως η ύπαρξη κληρονομικότητας μπορεί να επηρεάσει τους γονείς στην απόφασή τους να αποκτήσουν ένα ακόμα παιδί. Από το διάγραμμα 4.6, προκύπτει πως στο δείγμα παρατηρήθηκε ένα υψηλό ποσοστό κληρονομικότητας, της τάξης του 40%. Κάποιοι από τους γονείς είχαν καταφύγει σε προγεννητικό έλεγχο, αλλά σε όλες τις

περιπτώσεις πλην μιας δεν έδειξε κάποια θετικά αποτελέσματα. Στην περίπτωση της θετικότητας οι γονείς αποφάσισαν να μην αποκτήσουν και άλλο παιδί. Πάντως, παρατηρείται πως οι γονείς πληροφορούνται για την ύπαρξη ή μη κληρονομικότητας μετά τη γέννηση του παιδιού με τεστ DNA στη συντριπτική τους πλειοψηφία και όχι με μεθόδους πρόνοιας όπως προγεννητικοί έλεγχοι από το πρώτο κιόλας παιδί. Κατά κανόνα, καταφεύγουν σε προγεννητικούς ελέγχους μετά τη γέννηση του παιδιού με την ασθένεια και πριν τη γέννηση του επόμενου. Πολλοί επίσης ανέφεραν ότι τα χρόνια της εγκυμοσύνης δεν υπήρχαν οι σχετικοί έλεγχοι.

ΠΙΝΑΚΑΣ 4.7. ΑΝΑΓΚΗ ΓΙΑ ΝΟΣΗΛΕΙΑ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ			
Νοσηλεία εξωτερικό	στο	Συχνότητα	Ποσοστό (%)
Ναί		7	70,00
Όχι		3	30,00
Σύνολο		10	100,00

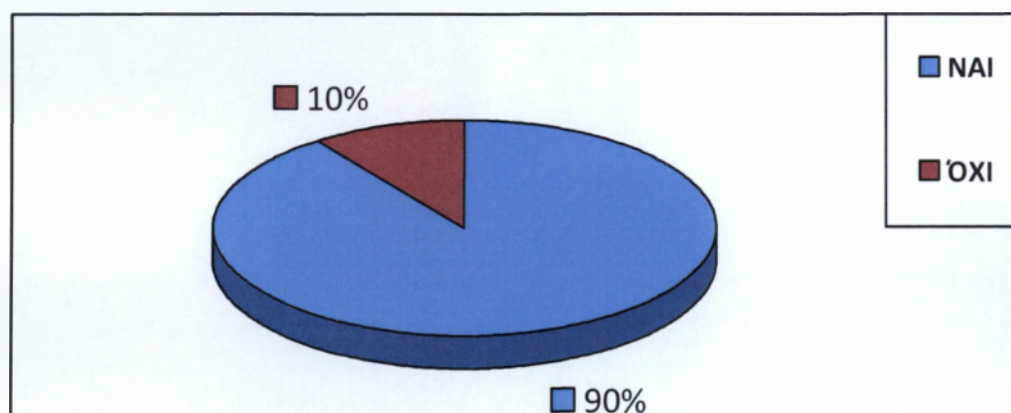


ΣΧΕΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 4.7. ΝΟΣΗΛΕΙΑ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ

Ένα φλέγον ζήτημα για τις οικογένειες των παθόντων είναι η ανάγκη για νοσηλεία στο εξωτερικό. Η ανάγκη να βρεθεί ο κατάλληλος εξειδικευμένος ιατρός, είναι στις σπάνιες ασθένειες μεγαλύτερη από κάθε άλλη περίπτωση. Μπορεί κάποιος να παρατηρήσει στο διάγραμμα 4.7. πως στο δείγμα της έρευνας ένα συντριπτικό 70% έχει νοσηλευθεί στο

παρελθόν τουλάχιστον μία φορά εκτός Ελλάδος. Τα έξοδα αυτά συνήθως βαρύνουν τον οικογενειακό προϋπολογισμό και υπήρξε και περίπτωση οικογένειας στο δείγμα που ενώ το παιδί χρειάστηκε να μεταβεί στο εξωτερικό, η οικογένεια δεν είχε τους πόρους να το στηρίξει. Οι περισσότεροι δε, έχουν νοσηλευτεί εκτός Ελλάδος περισσότερες από μία φορές.

ΠΙΝΑΚΑΣ 4.8. ΛΗΨΗ ΕΠΙΔΟΜΑΤΟΣ		
Επίδομα	Συχνότητα	Ποσοστό (%)
Ναί	9	90,00
Όχι	1	10,00
Σύνολο	10	100,00



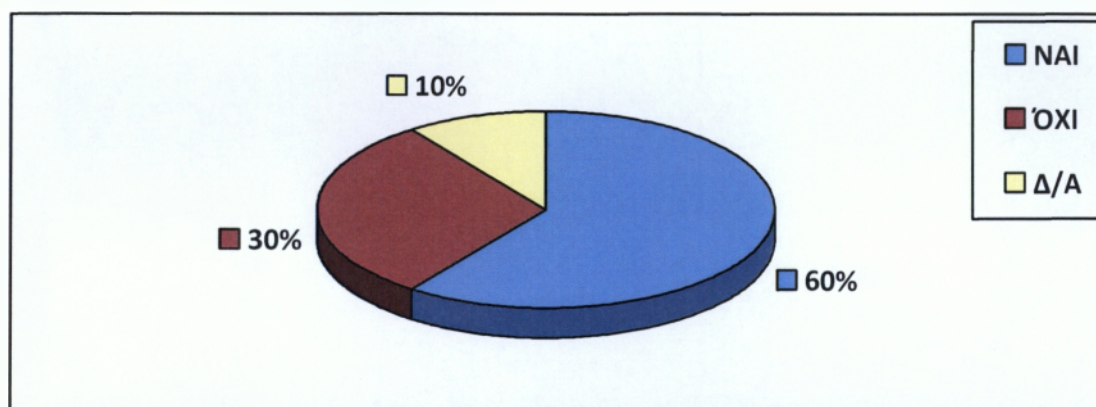
ΣΧΕΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 4.8. ΛΗΨΗ ΕΠΙΔΟΜΑΤΟΣ

Η ερώτηση που τέθηκε ήταν της μορφής: «Λαμβάνεται τουλάχιστον ένα σχετικό με την ασθένεια κρατικό επίδομα;» Όπως φαίνεται και από τον πίνακα 4.8. σχεδόν όλοι οι ερωτηθέντες (90%) λαμβάνουν τουλάχιστον ένα επίδομα από το κράτος σχετικό με την ασθένεια. Τα επιδόματα αυτά είναι συνήθως διμηνιαία και καθορίζονται από την κατάσταση της υγείας του ασθενούς. Ο ασθενής είναι υποχρεωμένος να περνά επιτροπή, συνήθως κάθε δύο με τρία χρόνια για να μπορεί να εξασφαλίσει το επίδομα ή/και να πάρει το χαρακτηρισμό της 67% αναπηρίας. Οι οικογένειες παραπονούνται ότι εφ' όσον η ασθένειες των παιδιών τους

είναι ανίατες και δε μπορούν να τύχουν βελτίωσης, δε θα έπρεπε να βαρύνονται με την ταλαιπωρία των συνεχών εξετάσεων από την αρμόδια επιτροπή.

Καθυστερήσεις γραφειοκρατικές ή/και λάθη στη διάγνωση έχουν επίσης αναφερθεί σε σχέση με αυτή τη διαδικασία. Τα επιδόματα που αναφέρθηκαν ήταν όλα διμηνιαία με εύρος από 513 έως 872 ευρώ και μέσο όρο τα 650 ευρώ. Η περίπτωση που δε λαμβάνει κανένα επίδομα, πάσχει από ασθένεια πολύ ελαφριάς μορφής.

ΠΙΝΑΚΑΣ 4.9. ΧΡΗΣΗ ΤΗΣ ΦΟΡΟΛΟΓΙΚΗΣ ΑΠΑΛΛΑΓΗΣ		
Φορολογική απαλλαγή	Συχνότητα	Ποσοστό
Ναί	6	60,00
Όχι	3	30,00
Δεν το γνώριζα	1	10,00
Σύνολο	10	100,00



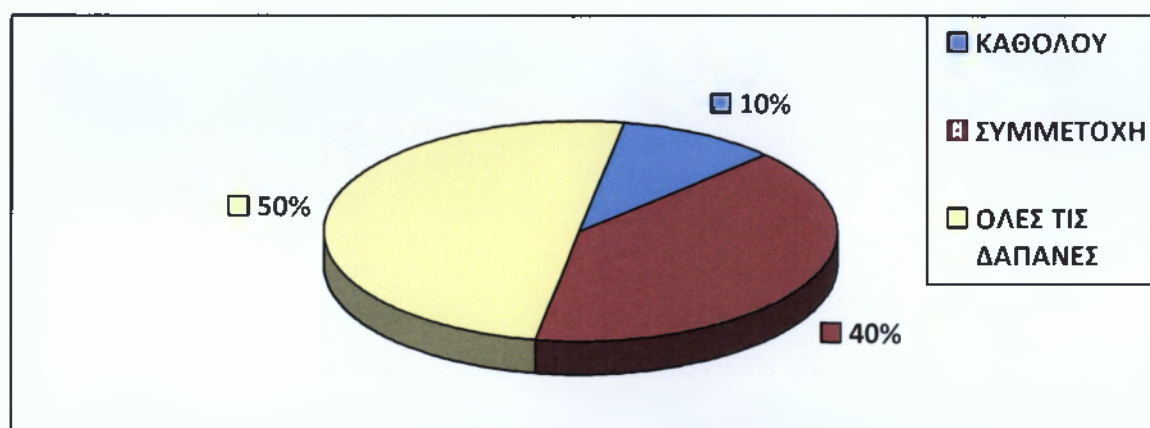
ΣΧΕΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 4.9. ΧΡΗΣΗ ΦΟΡΟΛΟΓΙΚΗΣ ΑΠΑΛΛΑΓΗΣ

Όπως έχει αναφερθεί και στο κυρίως κείμενο, δεν υπάρχει πουθενά μια επίσημη χάρτα δικαιωμάτων για τους ασθενείς με σπάνιες παθήσεις. Ρωτήθηκε λοιπόν το δείγμα εάν κάνει χρήση της φορολογικής απαλλαγής που δικαιούται. Όπως συνάγεται και από το διάγραμμα 4.9. εννιά στις δέκα περιπτώσεις το γνώριζαν και αυτό είναι αρκετά ενθαρρυντικό.

Οι περισσότεροι πληροφορούνται τα σχετικά δικαιώματα από την Π.Ε.Σ.Π.Α. Άλλα δικαιώματα που ανέφεραν πως γνωρίζουν/ κάνουν χρήση περιλαμβάνουν την επιμήκυνση της γονικής άδειας, τη μείωση του ωραρίου, το άτοκο στεγαστικό δάνειο κ.α.

Μία περίπτωση βέβαια ανέφερε πως ο εργοδότης της δεν ήταν πρόθυμος να της μείωση το ωράριο και να της παράσχει την πρόσθετη άδεια. Όλοι οι υπόλοιποι φαίνεται πάντως να κάνουν χρήση των δικαιωμάτων τους.

ΠΙΝΑΚΑΣ 4.10 ΠΟΣΟΣΤΟ ΚΑΛΥΨΗΣ ΑΠΟ ΤΟ ΑΣΦΑΛΙΣΤΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ		
Κάλυψη από ταμείο	Συχνότητα	Ποσοστό (%)
Καθόλου	1	10
Ένα ποσοστό (συμμετοχή)	4	40
Όλες τις δαπάνες	5	50
Σύνολο	10	100



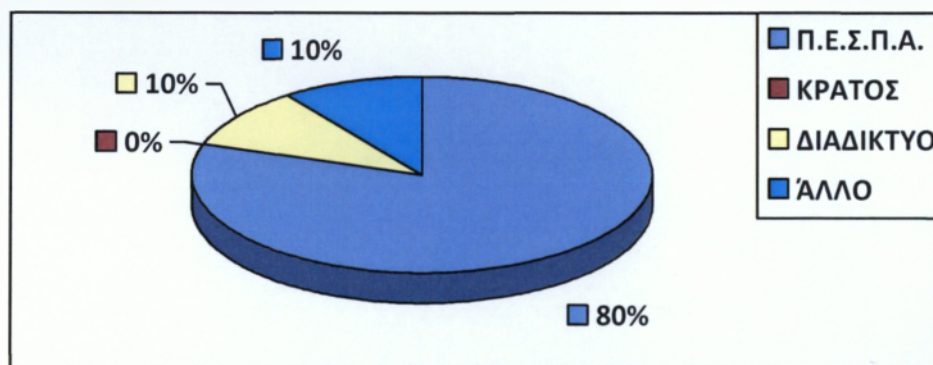
ΣΧΕΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 4.10. ΠΟΣΟΣΤΟ ΚΑΛΥΨΗΣ ΑΠΟ ΤΑΜΕΙΟ

Κατά την έρευνα για την εργασία αυτή διαπιστώθηκε πως τα ασφαλιστικά ταμεία δε λειτουργούν με μία ενιαία πολιτική γύρω από το ζήτημα των σπάνιων ασθενειών. Η κάλυψη ποικίλλει ανάλογα με το ταμείο, την ασθένεια, την κατάσταση της υγείας του ασθενούς. Η

διαδικασία χορήγησης επιδομάτων γίνεται μέσω του ελέγχου του ασθενούς από μία επιτροπή (βλέπε και παραπάνω ερώτηση).

Καθορίζεται τότε το ποσοστό αναπηρίας, η ονομασία της ασθένειας, το ύψος του επιδόματος και το ποιά ακριβώς έξοδα είναι αναγκαία να καλυφθούν. Σύμφωνα με το διάγραμμα 4.10, το 50% τυχαίνει πλήρης κάλυψης από το ασφαλιστικό του ταμείο, δηλαδή το ταμείο καλύπτει πλήρως όποια πιθανή νοσηλεία, εξετάσεις και φάρμακα. Ένα 40% πληρώνει κάποια συμμετοχή ή χρειάζεται να επιβαρυνθεί έξοδα για παράδειγμα ψυχολόγου, φυσιοθεραπευτή κ.λπ. Σε μία μόνο περίπτωση του δείγματος , το ταμείο (Τ.Ε.Β.Ε.) δεν καλύπτει τίποτα.

ΠΙΝΑΚΑΣ 4.11. ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗ		
Φορέας πληροφόρησης	Συχνότητα	Ποσοστό (%)
Π.Ε.Σ.Π.Α.	8	80,00
Κράτος	0	0,00
Διαδίκτυο	1	10,00
Άλλο	1	10,00
Σύνολο	10	100,00



ΣΧΕΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 4.11. ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗ

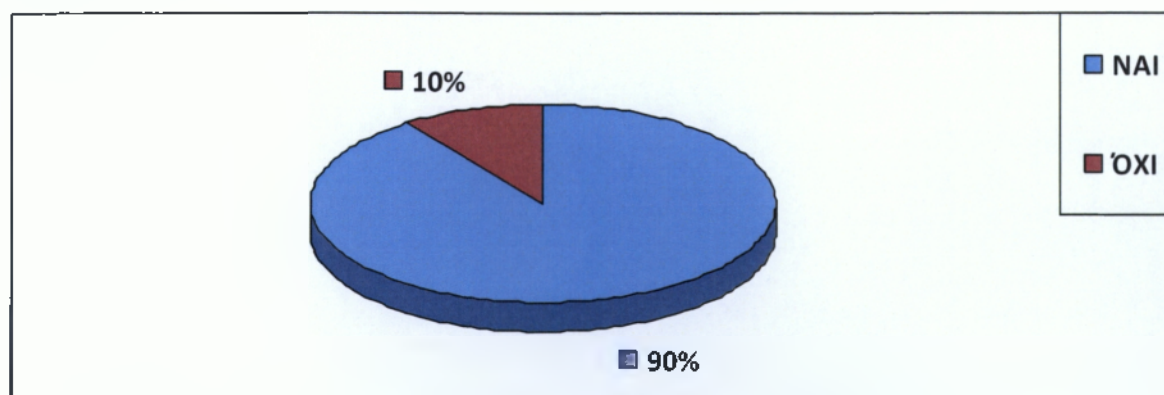
Ο Γολγοθάς των ασθενών και των οικογενειών τους ξεκινά από το κοινώς αποδεκτό γεγονός πως δεν υπάρχει οργανωμένη πληροφόρηση. Όπως χαρακτηριστικά φαίνεται και από τον πίνακα 4.11. 0% των ερωτηθέντων έλαβε κρατική πληροφόρηση. Η διαδικασία που σχεδόν

όλοι περιγράφουν, είναι ότι όταν βρουν ότι η ασθένεια είναι σπάνια, μέσω του διαδικτύου ή και του γιατρού τους, έρχονται σε επαφή με την Π.Ε.Σ.Π.Α.

Από εκεί πληροφορούνται σχετικά με κάθε πιθανό ζήτημα γύρω από την ασθένεια: πόσο συχνή είναι, τι είναι, που υπάρχει εξειδικευμένος γιατρός, τι είναι γνωστό για την ασθένεια, ποιά είναι τα δικαιώματα τους ασθενούς, πως να κινηθεί και άλλα πολλά. Παράλληλα έρχονται μέσω της ένωσης σε επαφή ομοιοπαθούντες ανταλλάσσοντας μεταξύ τους χρήσιμες πληροφορίες και προσφέροντας αλληλοϋποστήριξη. Το έργο της Π.Ε.Σ.Π.Α. είναι πολύ δύσκολο και οι πόροι μη υψηλοί. Γίνεται υπεράνθρωπη προσπάθεια από τα μέλη να καταγραφούν τα δικαιώματα με τη δημιουργία μιας χάρτας δικαιωμάτων, να δημιουργηθεί μία γραμμή τηλεφωνικής υποστήριξης και να καταγραφεί κάθε πιθανή πληροφορία σχετικά με ασθένειες, φάρμακα και εξειδικευμένους ιατρούς.

ΠΙΝΑΚΑΣ 4.12. ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΛΟΓΩ ΕΛΛΕΙΠΟΥΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ/ ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗΣ ΤΟΥ ΙΑΤΡΙΚΟΥ ΠΡΟΣΩΠΙΚΟΥ

Προβλήματα εκπαίδευσης/πληροφόρησης	ελλιπούς	Συχνότητα	Ποσοστό (%)
Ναι		9	90,00
Όχι		1	10,00
Συνολο		10	100, 00



ΣΧΕΔΙΑΓΡΑΜΜΑ 4.12 : ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΛΟΓΩ ΕΛΛΕΙΠΟΥΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ/ ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗΣ ΤΟΥ ΙΑΤΡΙΚΟΥ ΠΡΟΣΩΠΙΚΟΥ

Όπως εύκολα συνάγεται από αυτά που έχουν συζητηθεί στην εργασία αυτή, τα κενά στην πληροφόρηση και την εκπαίδευση του ιατρικού προσωπικού σε σχέση με τις σπάνιες παθήσεις είναι τεράστια. Τις συνέπειες αυτού, επωμίζονται οι ασθενείς και οι οικογένειες τους. Καθυστερήσεις στη διάγνωση ή ακόμα και λάθος διάγνωση, λάθος φαρμακευτική αγωγή, άχρηστες επεμβάσεις. Πολλοί χρειάστηκε να καταφύγουν στο εξωτερικό (βλ. Πίνακα 4.7) γιατί θεώρησαν πως η νοσηλεία και φροντίδα εντός Ελλάδος θα ήταν ανεπαρκής. Το διάγραμμα 4.12. καταδεικνύει πως εννιά στους δέκα ερωτηθέντες δηλώνουν κάθετα πως έχουν έρθει αντιμέτωποι με προβλήματα που έχουν προκληθεί από την ελλιπή εκπαίδευση και πληροφόρηση του ιατρικού προσωπικού.

4.6. Συμπεράσματα έρευνας

Μετά από τις προσωπικές συνεντεύξεις και την επεξεργασία των ερωτηματολογίων, καθώς και την πολύτιμη επαφή με την πρόεδρο της Π.Ε.Σ.Π.Α. κ. Λάμπρου, συμπεραίνεται πως τα προβλήματα που αντιμετωπίζουν οι ασθενείς είναι πολυδιάστατα: είναι προβλήματα υγείας, ψυχικής και σωματικής, κοινωνικά, οικονομικά, πληροφόρησης. Τα ερωτήματα έχουν τεθεί από τους ασθενείς και τις οργανώσεις και μένει να αξιολογηθούν τα αποτελέσματα της κρατικής πολιτικής.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5.1. : ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

Ασφαλώς και είναι περίπλοκο να σχεδιάσει κανείς μια πολιτική αντιμετώπισης των σπάνιων ασθενειών. Αυτός είναι και ο λόγος για τον οποίο δεν έχει ακόμα βρεθεί μια ικανοποιητική λύση. Το πρόβλημα είναι βασικά, ότι δεν είναι δυνατό να αναπτυχθεί μια πολιτική για κάθε μια μεμονωμένη ασθένεια. Κάποιες προτάσεις περιλαμβάνουν:

- Μια παγκόσμια προσέγγιση του ζητήματος. Εάν επιτευχθεί οργάνωση εθνική, Ευρωπαϊκή και τελικά παγκόσμια, τότε θα μπορέσει να αντιμετωπισθεί η πρόκληση των σπάνιων παθήσεων.
- Συνεργασία στην έρευνα και ανάπτυξη, μεταφορά των ασθενών έτσι ώστε να έχουν ίση πρόσβαση σε φάρμακα και θεραπείες καθώς και δημιουργία καταλόγων ασθενών και ασθενειών.
- Να αναπτυχθούν κατάλληλες πολιτικές δημόσιας υγείας στους τομείς της επιστημονικής και βιοϊατρικής έρευνας, στη βιομηχανική πολιτική, στην ενημέρωση και εκπαίδευση όλων των εμπλεκόμενων φορέων, στην κοινωνική φροντίδα και τα επιδόματα, στην εντός και εκτός νοσοκομείου νοσηλεία.
- Για την ενθάρρυνση της κλινικής έρευνας, η κρατική χρηματοδότηση κλινικών δοκιμών για τις σπάνιες παθήσεις θα πρέπει να προωθηθεί μέσω εθνικών ή Ευρωπαϊκών μέτρων.
- Το ιατρικό και νοσηλευτικό προσωπικό, οι ειδικοί της δημόσιας υγείας και οι πολιτικοί δε μπορούν να εφαρμόζουν παραδοσιακά μέτρα και να δίνουν προτεραιότητα στις μεγαλύτερες ανάγκες. Αυτή η προσέγγιση είναι ακατάλληλη για τις σπάνιες παθήσεις και δεν είναι ηθικά αποδεκτή.

- Συνεργασία στην ιατρική κοινότητα. Σχετικά με την επιστημονική έρευνα, υπάρχει έντονη ανάγκη για αυξημένη διεθνή συνεργασία. Οι υπάρχουσες ερευνητικές προσπάθειες είναι ακόμα διασκορπισμένες και έτσι πραγματοποιείται τμηματική έρευνα με ελάχιστο συντονισμό ανάμεσα στα ερευνητικά εργαστήρια. Για τις σπάνιες παθήσεις, όπου οι πόροι είναι περιορισμένοι και οι αριθμοί των ασθενών πολύ μικροί, η έλλειψη συντονισμού είναι ιδιαίτερα επιβλαβής στη συσσώρευση γνώσης για τις σπάνιες παθήσεις. Στο πλαίσιο αυτό, η περιττή επανάληψη συγκεκριμένης ερευνητικής δραστηριότητας εγείρει σημαντικές ηθικές ανησυχίες. Είναι ευρέως αποδεκτό ότι η ιατρική και επιστημονική γνώση σχετικά με τις σπάνιες παθήσεις είναι ελλιπής. Ενώ ο αριθμός των επιστημονικών δημοσιεύσεων σχετικά με τις σπάνιες παθήσεις συνεχίζει να αυξάνεται- ιδιαίτερα αυτών που ταυτοποιούν νέα σύνδρομα- λιγότερες από 1.000 παθήσεις ωφελούνται με την απόκτηση ενός ελάχιστου επιστημονικής γνώσης και αυτές ουσιαστικά είναι οι «πιο συχνές» ανάμεσα στις σπάνιες παθήσεις. Η απόκτηση και η διάχυση της επιστημονικής γνώσης αποτελεί θεμέλιο για την ταυτοποίηση παθήσεων και κυρίως για την έρευνα σχετικά με νέες διαγνωστικές και θεραπευτικές μεθόδους.

Οι σπάνιες παθήσεις παραβλέπονται εύκολα από γιατρούς, επιστήμονες ερευνητές και πολιτικούς. Έτσι, μόνο οι σπάνιες παθήσεις που κατάφεραν να προσελκύσουν την προσοχή του κοινού ωφελούνται από μια πολιτική δημόσιας έρευνας και/ή κάποια ιατρική κάλυψη. Κυρίως οι οργανώσεις ασθενών είναι αυτές που έχουν ενισχύσει την ενημέρωση του κοινού. Και όπου αυτό έγινε εφικτό, πραγματοποιήθηκε πρόοδος στην θεραπευτική προσέγγιση της πάθησης. Οι ασθενείς και οι οικογένειες μαζί με επαγγελματίες του ιατρικού κλάδου-γιατρούς, επιστήμονες και παρέχοντες ιατρική φροντίδα- παράγουν όλοι από κοινού ένα υπόβαθρο γνώσεων

ΕΠΙΛΟΓΟΣ

Στο πόνημα αυτό, χρησιμοποιήθηκε ένας μεγάλος όγκος διαθέσιμων πληροφοριών σχετικών με τις σπάνιες ασθένειες. Ο αναγνώστης έχει την ευκαιρία να ανατρέξει στις πηγές μέσω της βιβλιογραφίας που δίνεται. Αυτή περιέχει βιβλία, άρθρα, εγκυκλίους, οικονομοτεχνικές μελέτες, έντυπο υλικό από τις οργανώσεις και ιστοτόπους. Ελπίζεται λοιπόν ότι έχει γίνει μία σφαιρική κάλυψη του ζητήματος των σπάνιων ασθενειών.

Στο πρώτο μέρος, ξεδιπλώθηκαν όλα τα προβλήματα σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες, την πληροφόρηση, τα ορφανά φάρμακα. 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.

Στο δεύτερο μέρος, είδαμε πως επιχειρείται να αντιμετωπισθεί το ζήτημα τόσο από πλευράς κράτους όσο και από πλευράς μη κυβερνητικών οργανώσεων. 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.

Ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός Σπάνιων Παθήσεων, με τη σημαντική δράση του, αποτελεί σκεπή για δεκατέσσερα κράτη μέλη προωθώντας την αλληλοϊποστήριξη και την αλληλοβοήθεια μεταξύ των οργανώσεων με κάθε τρόπο. Τέλος η Πανελλήνια Ένωση Σπάνιων Παθήσεων, βρίσκεται μάχιστο στο πλευρό των ασθενών και των οικογενειών τους από το 2003, στηρίζοντας τους ψυχολογικά και δίνοντας τους πολύτιμη πληροφόρηση.

Στο τρίτο και τελευταίο μέρος της εργασίας, αναλύεται η έρευνα με δομημένα ερωτηματολόγια σε συγγενείς ασθενών. Ο σχολιασμός των διαγραμμάτων, εμπλουτισμένος από πληροφορίες που δόθηκαν στις προσωπικές συνεντεύξεις δίνει χρήσιμα συμπεράσματα. Τα προβλήματα πολλαπλά, επιβεβαιώνουν όσα έχουν ειπωθεί στο θεωρητικό μέρος της εργασίας και αποζητούν άμεση λύση.

Το πρόβλημα των σπάνιων ασθενειών απασχολεί το 10% των ανθρώπων στην Ελλάδα και συνεπώς αφορά τον καθένα. Γιατί τελικά δεν είναι σπάνιο να πάσχει κάποιος από μία σπάνια ασθένεια.

ΑΝΑΦΟΡΕΣ

Βιβλία

- Γενική Γραμματεία Εθνικής Στατιστικής Υπηρεσίας Ελλάδος. (2004) Στατιστικές Υγείας και Κοινωνικής Πρόνοιας (Ε.Σ.Υ.Ε.), Αθήνα, Ελλάδα
- Commission of the European Communities. (2006) Reports of the Scientific Committee on 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.

Άρθρα και Δημοσιεύσεις

- Παιδική Ηλικία Σπάνιες Παθήσεις Ορφανά Φάρμακα, Έντυπο υλικό από το 2^ο Συνέδριο στο Εθνικό Ίδρυμα Ερευνών, 23-24 Νοεμβρίου 2006
- Ποιές είναι οι σπάνιες παθήσεις που ταλαιπωρούν τους Έλληνες; , Τα νέα, 28 Φεβρουαρίου 2009
- Σπάνιες παθήσεις « Ανυπεράσπιστοι οι Έλληνες », Νικολέτα Μπούκα, Μακεδονία, 28 Φεβρουαρίου 2008
- Σπάνιες Παθήσεις, Μαριάννα Λάμπρου, Ιατρονέτ, 3 Μαρτίου 2009-12-12
- Συχνές-σπάνιες παθήσεις, Μαριάννα Λάμπρου, Ελευθεροτυπία, 06/11/2007

- Orphan drug development, Br J Clin Pharmacol., 2006 March, Blackwell Publishing Ltd
- Orphan drugs and rare diseases at a glance, London, 3 July 2007, European Medicines Agency Press office

Κανονισμοί, Αποφάσεις, Κρατικές Μελέτες και Δημοσιεύσεις

- Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Ασθένειες 2008- 2012, μέρος του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τη Δημόσια Υγεία.
- ΚΑΝΟΝΙΣΜΟΣ (ΕΚ) αριθ. 847/2000 ΤΗΣ ΕΠΙΤΡΟΠΗΣ 27ης Απριλίου 2000 για τη θέσπιση διατάξεων σχετικά με την εφαρμογή των κριτηρίων για το χαρακτηρισμό ενός φαρμάκου ως ορφανού φαρμάκου και τους ορισμούς των εννοιών «παρόμοιο φάρμακο» και «υπεροχή από κλινική άποψη», 28.4.2000 EL Επίσημη Εφημερίδα των Ευρωπαϊκών Κοινοτήτων L 103/5
- Οικονομοτεχνική Μελέτη πάνω στο Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Ασθένειες 2008- 2012, μέρος του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τη Δημόσια Υγεία.

Δικτυακοί Τόποι

- Πανελλήνια Ένωση Σπάνιων Παθήσεων <http://www.pespa.gr>
- European Organization for Rare Diseases (EURORDIS) www.eurordis.org
- Rare Diseases and Orphan Drugs (ORPHANET) www.Orpha.net

Παράρτημα

A) Ερωτηματολόγιο Έρευνας

Ερώτηση 1 : Ποιά είναι η ηλικία του ασθενούς ;

Ερώτηση 2 : Ποιά είναι η οικογενειακή κατάσταση των γονέων του ασθενούς ;

α) Παντρεμένοι

β) Διαζευγμένοι

γ) Χήρος/ Χήρα

δ) Δ/ Α

Ερώτηση 3 : Σε τι σχολείο φοίτησε/ φοιτά ο ασθενής

α) Γενικό

β) Ειδικό

γ) Κατ' οίκον

δ) Δ/ Α

Ερώτηση 4 : Έχει νιώσει ποτέ ο ασθενής κοινωνικά αποκλεισμένος λόγω της ασθένειας ;

Ερώτηση 5 : Ποιό είναι το σύνολο των παιδιών στην οικογένεια ;

Ερώτηση 6 : Υπάρχει κληρονομικότητα στην ασθένεια ;

Ερώτηση 7 : Έχει νοσηλευθεί ο ασθενής στο εξωτερικό ;

Ερώτηση 8 : Λαμβάνει ο ασθενής τουλάχιστον ένα κρατικό επίδομα σχετικό με την πάθηση του ;

Ερώτηση 9 : Κάνετε χρήση της φορολογικής απαλλαγής ;

Ερώτηση 10 : Ποιό ποσοστό των συνολικών εξόδων των σχετιζόμενων με την ασθένεια καλύπτει το ασφαλιστικό σας ταμείο ;

Ερώτηση 11 : Ποια είναι η βασική σας πηγή πληροφόρησης ;

α) Π.Ε.Σ.Π.Α.

β) Κράτος

γ) Διαδίκτυο

δ) Άλλο

Ερώτηση 12 : Έχετε αντιμετωπίσει προβλήματα που σχετίζονται με την ελλιπή εκπαίδευση ή/ και πληροφόρηση του ιατρικού προσωπικού ;

Β) Πίνακας επίπτωσης της κάθε ασθένειας

Όνομασία Νόσου¹	Επίπτωση	Όνομασία Νόσου	Επίπτωση
Brugada syndrome	50	Dermatomyositis	9,25
Protoporphyrria	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	42	Angelman syndrome	8
Scleroderma	32,5	Cataract, total congenital	7,9
Great vessels transposition	30	Hemophilia	7,8
Focal dystonia	30	Trisomy	7,8

¹ Ενδεικτικός Πίνακας που δείχνει την επίπτωση της κάθε νόσου. Για όλες τις ασθένειες βλ. Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Ασθένειες 2008 – 2012, Παράρτημα, σ.σ. 52- 54.

Marfan syndrome	32,7	Hyperlipidemia type	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
hernia, congenital	25	Diaphragmatic	7
Juvenile arthritis, idiopathic	25	Facioscapulothoracic muscular dystrophy	7
erythropoietic	25	Holoprosencephaly	7
Neurofibromatosis type	25	Sotos syndrome	7

Γ) Κανονισμός για το χαρακτηρισμό ενός φαρμάκου ως ορφανό

28.4.2000 EL Επίσημη Εφημερίδα των Ευρωπαϊκών Κοινοτήτων L 103/5

ΚΑΝΟΝΙΣΜΟΣ (ΕΚ) αριθ. 847/2000 ΤΗΣ ΕΠΙΤΡΟΠΗΣ

της 27ης Απριλίου 2000

για τη θέσπιση διατάξεων σχετικά με την εφαρμογή των κριτηρίων για το χαρακτηρισμό ενός φαρμάκου ως ορφανού φαρμάκου και τους ορισμούς των εννοιών «παρόμοιο φάρμακο» και «υπεροχή από κλινική άποψη»

Η ΕΠΙΤΡΟΠΗ ΤΩΝ ΕΥΡΩΠΑΪΚΩΝ ΚΟΙΝΟΤΗΤΩΝ,

Έχοντας υπόψη:

τη συνθήκη για την ίδρυση της Ευρωπαϊκής Κοινότητας, τον κανονισμό (ΕΚ) αριθ. 141/2000 του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου, της 16^{ης} Δεκεμβρίου 1999, για τα ορφανά φάρμακα (1), και ιδίως τα άρθρα 3 και 8, Εκτιμώντας τα ακόλουθα:

- (1) Ο κανονισμός (ΕΚ) αριθ. 141/2000 για τα ορφανά φάρμακα καλεί την Επιτροπή να θεσπίσει τις αναγκαίες διατάξεις για την εφαρμογή του άρθρου 3 και να θεσπίσει τους ορισμούς των όρων «παρόμοιο φάρμακο» και «υπεροχή από κλινική άποψη».
- (2) Για την εφαρμογή του άρθρου 3 του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 141/2000, μπορεί να είναι χρήσιμες στους υποστηρικτές και στην επιτροπή για τα ορφανά φάρμακα πρόσθετες λεπτομέρειες σχετικά με τους παράγοντες που πρέπει να ληφθούν υπόψη κατά τον καθορισμό του επιπολασμού, την ενδεχόμενη απόδοση της επένδυσης και τον ικανοποιητικό χαρακτήρα των εναλλακτικών μεθόδων διάγνωσης, πρόληψης και θεραπείας.
- (3) Οι εν λόγω πληροφορίες υποβάλλονται σύμφωνα με τις οδηγίες που εκπόνησε η Επιτροπή κατ' εφαρμογή του άρθρου 5 παράγραφος 3 του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 141/2000.
- (4) Δεδομένης της φύσης των σχετικών φαρμάκων και του ενδεχομένου οι προς θεραπεία παθήσεις να είναι σπάνιες, δεν κρίνεται σκόπιμο να θεσπιστούν

υπερβολικά επιτακτικές απαιτήσεις για να διαπιστωθεί εάν πληρούνται τα κριτήρια.

- (5) Η εκτίμηση των κριτηρίων που προβλέπονται στο άρθρο 3 πρέπει να γίνεται με βάση κατά το δυνατόν αντικειμενικές πληροφορίες.
- (6) Πρέπει να λαμβάνονται υπόψη τα άλλα κοινοτικά μέτρα όσον αφορά τις σπάνιες ασθένειες.
- (7) Προκειμένου να διασφαλισθεί η σωστή τήρηση των διατάξεων σχετικά με την εμπορική αποκλειστικότητα που προ-βλέπονται στο άρθρο 8 του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 141/ 2000, είναι αναγκαίο να θεσπιστούν οι ορισμοί των εννοιών «παρόμοιο φάρμακο» και «υπεροχή από κλινική άποψη». Για τη θέσπιση των εν λόγω ορισμών πρέπει να ληφθούν υπόψη οι εργασίες και η πείρα της επιτροπής φαρμακευτικών ιδιοσκευασμάτων κατά την αξιολόγηση των υφιστάμενων φαρμάκων, καθώς και οι σχετικές γνωμοδοτήσεις της επιστημονικής επιτροπής φαρμάκων και ιατρικών βοηθημάτων.
- (8) Οι ορισμοί πρέπει περαιτέρω να στηρίζονται στις κατευθυντήριες γραμμές που προβλέπονται στο άρθρο 8 παράγραφος 5 του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 141/2000.
- (9) Οι παρούσες διατάξεις πρέπει να ενημερώνονται τακτικά υπό το φως των επιστημονικών και τεχνικών γνώσεων και της πείρας που αποκτήθηκε κατά τον χαρακτηρισμό των ορφανών φαρμάκων και τη θέσπιση κανονιστικών διατάξεων.
- (10) Τα μέτρα που προβλέπονται στον παρόντα κανονισμό συμμορφώνονται με τη γνώμη της μόνιμης επιτροπής φαρμάκων για ανθρώπινη χρήση, ΕΞΕΛΩΣΕ ΤΟΝ ΠΑΡΟΝΤΑ ΚΑΝΟΝΙΣΜΟ:

Άρθρο 1

Σκοπός

Ο παρών κανονισμός καθορίζει τους παράγοντες που πρέπει να λαμβάνονται υπόψη κατά την εφαρμογή του άρθρου 3 του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 141/2000 για τα ορφανά φάρμακα και θεσπίζει τους ορισμούς των εννοιών «παρόμοιο φάρμακο» και «υπεροχή από κλινική άποψη», με σκοπό την εφαρμογή του άρθρου 8 του προαναφερθέντος κανονισμού. Αποσκοπεί να συνδράμει τους μελλοντικούς υποστηρικτές και την επιτροπή για τα ορφανά φάρμακα και τις αρμόδιες αρχές στην ερμηνεία του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 141/ 2000.

Άρθρο 2

Κριτήρια χαρακτηρισμού

1. Επιπολασμός πάθησης στην Κοινότητα

Προκειμένου να οριστεί, σύμφωνα με το άρθρο 3 παράγραφος 1 στοιχείο α) πρώτο εδάφιο του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 141/2000, ότι ένα φάρμακο προορίζεται για την διάγνωση, πρόληψη ή θεραπεία μιας πάθησης που συνεπάγεται κίνδυνο για τη ζωή ή χρόνια αναπηρία και που προσβάλλει, στην Κοινότητα, όχι περισσότερα από πέντε άτομα ανά 10 000 ισχύουν οι ακόλουθοι ειδικοί κανόνες και παρέχεται η τεκμηρίωση που αναφέρεται στη συνέχεια, σύμφωνα με τις οδηγίες που εκπονήθηκαν κατ' εφαρμογήν του άρθρου 5 παράγραφος 3 του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 141/2000:

α) η τεκμηρίωση θα περιλαμβάνει συνημμένα έγκυρα στοιχεία που αποδεικνύουν ότι η ασθένεια ή η πάθηση για την οποία θα χορηγηθεί το φάρμακο προσβάλλει, στην Κοινότητα, όχι περισσότερα από πέντε άτομα ανά 10 000 κατά τη στιγμή υποβολής της αίτησης χαρακτηρισμού, εφόσον τα στοιχεία αυτά είναι διαθέσιμα·

β) η τεκμηρίωση θα περιλαμβάνει κατάλληλες λεπτομέρειες για την πάθηση της οποίας επιδιώκεται η θεραπεία, καθώς και αιτιολόγηση του χαρακτήρα της πάθησης, ως πάθησης που συνεπάγεται κίνδυνο για τη ζωή ή χρόνια αναπηρία, βάσει επιστημονικών και ιατρικών στοιχείων.

γ) η τεκμηρίωση που υποβάλλεται από τον υποστηρικτή θα περιλαμβάνει ή θα αναφέρεται σε επισκόπηση της σχετικής επιστημονικής βιβλιογραφίας και θα παρέχει πληροφορίες από σχετικές βάσεις δεδομένων της Κοινότητας, εφόσον αυτές διατίθενται. Εάν δεν διατίθεται στην Κοινότητα καμία βάση δεδομένων, μπορεί να γίνει αναφορά σε βάσεις δεδομένων τρίτων χωρών, με:

(1) ΕΕ L 18 της 22.1.2000, σ. 1. την προϋπόθεση ότι έχουν γίνει οι κατάλληλες προσαρμογές·

L 103/6 EL Επίσημη Εφημερίδα των Ευρωπαϊκών Κοινοτήτων 28.4.2000

δ) εάν η ασθένεια ή η πάθηση έχει εξετασθεί στο πλαίσιο άλλων κοινοτικών δραστηριοτήτων για τις σπάνιες ασθένειες, θα παρέχονται οι σχετικές πληροφορίες. Στην περίπτωση ασθενειών ή παθήσεων που περιλαμβάνονται σε έργα τα οποία λαμβάνουν χρηματοδοτική ενίσχυση από την Κοινότητα προκειμένου να βελτιωθεί η γνώση των σπάνιων ασθενειών, θα παρέχεται σχετικό απόσπασμα των εν λόγω

πληροφοριών, όπου θα περιλαμβάνονται ειδικότερα λεπτομέρειες για τον επιπολασμό της σχετικής ασθένειας ή πάθησης.

2. Δυνατότητα απόδοσης της επένδυσης

Προκειμένου να οριστεί, βάσει του άρθρου 3 παράγραφος 1 στοιχείο α) δεύτερο εδάφιο του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 141/2000 ότι ένα φάρμακο προορίζεται για τη διάγνωση, πρόληψη ή θεραπεία, στην Κοινότητα, πάθησης που συνεπάγεται κίνδυνο για τη ζωή ή σοβαρή αναπηρία ή μιας σοβαρής και χρόνιας πάθησης και ότι η θέση σε κυκλοφορία του φαρμάκου στην Κοινότητα, χωρίς την παροχή κινήτρων, είναι ελάχιστα πιθανό να αποφέρει επαρκή έσοδα ώστε να δικαιολογείται η απαιτούμενη επένδυση, ισχύουν οι ειδικοί κανόνες και παρέχεται η κατάλληλη τεκμηρίωση σύμφωνα με τις οδηγίες που εκπονήθηκαν κατ' εφαρμογήν του άρθρου 5 παράγραφος 3 του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 141/2000: α) τα στοιχεία θα περιλαμβάνουν κατάλληλες πληροφορίες για την πάθηση που επιδιώκεται να θεραπευτεί και αιτιολόγηση του χαρακτήρα της πάθησης, ως πάθησης που συνεπάγεται κίνδυνο για τη ζωή ή σοβαρή αναπηρία ή ως σοβαρής και χρόνιας πάθησης, βάσει επιστημονικών ή ιατρικών στοιχείων· β) η τεκμηρίωση που υποβάλλεται από τον υποστηρικτή θα περιλαμβάνει στοιχεία για το συνολικό κόστος με το οποίο επιβαρύνεται ο υποστηρικτής κατά την πορεία ανάπτυξης του φαρμάκου· γ) η τεκμηρίωση που παρέχεται θα περιλαμβάνει λεπτομέρειες για οιοσδήποτε επιχορηγήσεις, φορολογικά κίνητρα ή άλλες διατάξεις ανάκτησης κόστους από τα οποία επωφελήθηκε ο υποστηρικτής στην Κοινότητα ή σε τρίτες χώρες· δ) στις περιπτώσεις που το φάρμακο έχει ήδη εγκριθεί για κάποια ένδειξη ή που αποτελεί αντικείμενο έρευνας για μια ή περισσότερες ενδείξεις, θα παρέχεται σαφής εξήγηση και αιτιολόγηση της μεθόδου που χρησιμοποιείται για την κατανομή του κόστους ανάπτυξης μεταξύ των διαφόρων ενδείξεων· ε) ο υποστηρικτής παρέχει δήλωση και αιτιολόγηση του συνολικού κόστους ανάπτυξης, το οποίο αναμένει να προκύψει μετά από την υποβολή της αίτησης χαρακτηρισμού· στ) ο υποστηρικτής παρέχει δήλωση και αιτιολόγηση του συνολικού κόστους παραγωγής και κυκλοφορίας, με το οποίο έχει επιβαρυνθεί κατά το παρελθόν και το οποίο αναμένει να προ-κύψει κατά τη διάρκεια των δέκα πρώτων ετών κυκλοφορίας του φαρμάκου· ζ) ο υποστηρικτής παρέχει εκτίμηση και αιτιολόγηση των αναμενόμενων εσόδων από τις πωλήσεις του φαρμάκου στην Κοινότητα κατά τη διάρκεια των δέκα πρώτων ετών μετά από

την έγκρισή του· η) όλα τα στοιχεία κόστους και εσόδων θα προσδιορίζονται σύμφωνα με την γενικώς αποδεκτή λογιστική πρακτική και θα πιστοποιούνται από εγγεγραμμένο στην Κοινότητα ορκωτό λογιστή· θ) η τεκμηρίωση που παρέχεται θα περιλαμβάνει πληροφορίες σχετικά με τον επιπολασμό και την συχνότητα εμφάνισης, στην Κοινότητα, της πάθησης για την οποία θα χορηγηθεί το φάρμακο, κατά τη στιγμή υποβολής της αίτησης χαρακτηρισμού.

3. Υπαρξη άλλων μεθόδων διάγνωσης, πρόληψης ή θεραπείας Η αίτηση χαρακτηρισμού φαρμάκου ως ορφανού φαρμάκου δύναται να υποβληθεί σύμφωνα είτε με την παράγραφο 1 είτε με την παράγραφο 2 του παρόντος άρθρου. Ανεξαρτήτως εάν η αίτηση χαρακτηρισμού υποβάλλεται σύμφωνα με την παράγραφο 1 ή με την παράγραφο 2, ο υποστηρικτής οφείλει επιπλέον να δηλώσει ότι δεν υφίσταται ουδεμία ικανοποιητική μέθοδος διάγνωσης, πρόληψης ή θεραπείας της συγκεκριμένης πάθησης ή, εάν τέτοια μέθοδος υφίσταται, ότι το φάρμακο θα ωφελήσει σημαντικά όσους πάσχουν από την εν λόγω πάθηση. Προκειμένου να καθοριστεί ότι, σύμφωνα με το άρθρο 3 παράγραφος 1 στοιχείο του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 141/2000, δεν υφίσταται καμία ικανοποιητική μέθοδος διάγνωσης, πρόληψης ή θεραπείας της σχετικής πάθησης που να έχει εγκριθεί στην Κοινότητα ή ότι, εφόσον υπάρχει τέτοια μέθοδος, το φάρμακο θα ωφελήσει σημαντικά τα άτομα που πάσχουν από την εν λόγω πάθηση, ισχύουν οι ακόλουθοι κανόνες:
- α) παρέχονται λεπτομέρειες για οιοσδήποτε υφιστάμενες μεθόδους διάγνωσης, πρόληψης ή θεραπείας της σχετικής πάθησης, οι οποίες έχουν εγκριθεί στην Κοινότητα, με αναφορά στην επιστημονική και ιατρική βιβλιογραφία ή σε άλλες σχετικές πληροφορίες. Οι εν λόγω πληροφορίες είναι δυνατόν να περιλαμβάνουν φάρμακα που ήδη κυκλοφορούν, ιατρικά βοηθήματα ή άλλες μεθόδους διάγνωσης, πρόληψης ή θεραπείας που χρησιμοποιούνται στην Κοινότητα·
 - β) η τεκμηρίωση εκθέτει τους λόγους για τους οποίους οι μέθοδοι που αναφέρονται στο στοιχείο α) ανωτέρω δεν κρίνονται ικανοποιητικές ή
 - γ) η τεκμηρίωση εκθέτει τους λόγους για τους οποίους εκτιμάται ότι το φάρμακο του οποίου επιδιώκεται ο χαρακτηρισμός θα ωφελήσει σημαντικά τα άτομα που πάσχουν από την σχετική πάθηση.

4. Γενικές διατάξεις

α) Ο υποστηρικτής υποβάλλει αίτηση για χαρακτηρισμό φαρμάκου ως ορφανού, σε οιοδήποτε στάδιο ανάπτυξης του φαρμάκου, πριν από την υποβολή της αίτησης για χορήγηση άδειας κυκλοφορίας. Η αίτηση χαρακτηρισμού μπορεί εντούτοις να υποβληθεί για νέα θεραπευτική ένδειξη ενός φαρμάκου που ήδη κυκλοφορεί. Σε αυτή την περίπτωση, ο κάτοχος άδειας κυκλοφορίας φαρμάκου θα υποβάλει αίτηση για ξεχωριστή άδεια κυκλοφορίας η οποία θα καλύπτει μόνο την (τις) ένδειξη(-εις) του ορφανού φαρμάκου. β) Μπορούν να επιτύχουν χαρακτηρισμό φαρμάκου ως ορφανού ένας ή περισσότεροι υποστηρικτές, ακόμη και αν πρόκειται για το ίδιο φάρμακο που προορίζεται για την πρόληψη, θεραπεία ή διάγνωση της ίδιας ασθένειας ή πάθησης, υπό την προϋπόθεση ότι έχει υποβληθεί για κάθε περίπτωση πλήρης αίτηση χαρακτηρισμού, όπως προβλέπεται στις οδηγίες που ορίζονται στο άρθρο 5 παράγραφος 3. γ) Εφόσον ένα φάρμακο χαρακτηρίζεται από την επιτροπή για τα ορφανά φάρμακα, γίνεται αναφορά στα κριτήρια, χαρακτηρισμού που περιλαμβάνονται στο άρθρο 2 παράγραφος 1 ή στο άρθρο 2 παράγραφος 2 του παρόντος κανονισμού.

28.4.2000 EL Επίσημη Εφημερίδα των Ευρωπαϊκών Κοινοτήτων L 103/7

Άρθρο 3

Ορισμοί

1. Οι ορισμοί του άρθρου 2 του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 141/ 2000 ισχύουν για τους συγκεκριμένους όρους, εφόσον χρησιμοποιούνται στον παρόντα κανονισμό:

- ως «ουσία» νοείται η ουσία που χρησιμοποιείται στην παρασκευή φαρμάκου για ανθρώπινη χρήση, όπως ορίζεται στο άρθρο 1 της οδηγίας 65/65/ΕΟΚ.

2. Για την εφαρμογή του άρθρου 3 του κανονισμού (ΕΚ) αριθ.

141/2000 για τα ορφανά φάρμακα, ισχύουν οι κάτωθι ορισμοί:

- ως «σημαντικό όφελος» νοείται το από κλινική άποψη σχετικό πλεονέκτημα ή η μείζων συνεισφορά στην φροντίδα ασθενών.
3. Για τους σκοπούς της εφαρμογής του άρθρου 8 του κανονισμού (ΕΚ) αριθ. 141/2000 για τα ορφανά φάρμακα, ισχύουν οι κάτωθι ορισμοί: α) ως «δραστική ουσία» νοείται η ουσία που έχει

φυσιολογική ή φαρμακολογική δράση· β) ως «παρόμοιο φάρμακο» νοείται το φάρμακο που περιέχει παρόμοια δραστική ουσία ή ουσίες όπως αυτή(-ές) που περιέχεται (-ονται) σε ορφανό φάρμακο που κυκλοφορεί επί του παρόντος και η (οι) οποία (-ες) προορίζεται (-ονται) για την ίδια θεραπευτική ένδειξη· γ) ως «παρόμοια δραστική ουσία» νοείται η πανομοιότυπη δραστική ουσία, ή η δραστική ουσία με τα ίδια κύρια μοριακά δομικά χαρακτηριστικά (αλλά όχι αναγκαστικά ίδια όλα τα μοριακά δομικά χαρακτηριστικά) και η οποία δρα μέσω του ίδιου μηχανισμού.

Αυτή περιλαμβάνει:

1. ισομερή, μείγμα ισομερών, σύμπλοκα, εστέρες, άλατα και παράγωγα της αρχικής δραστικής ουσίας με μη ομοιοπολικό δεσμό ή δραστική ουσία που διαφέρει από την αρχική δραστική ουσία μόνο ως προς ελάχιστονες μεταβολές της μοριακής δομής, όπως ένα δομικό ανάλογο
2. το ίδιο μακρομόριο ή μακρομόριο που διαφέρει από το αρχικό μακρομόριο μόνο ως προς τις μεταβολές της μοριακής δομής, όπως:

2.1. Πρωτεϊνούχες ουσίες, όπου:

- η διαφορά οφείλεται σε μη πιστή μεταγραφή ή μετάφραση,
- η διαφορά μεταξύ της δομής τους οφείλονται σε μεταμεταφραστικές εκδηλώσεις (όπως διαφορετικοί τύποι γλυκοζιδίωσης) ή σε διαφορετικές τριτοταγείς δομές,
- η διαφορά στην αλληλουχία αμινοξέων δεν είναι μεγάλη. Ως εκ τούτου, δύο φαρμακολογικώς συναφείς πρωτεϊνούχες ουσίες της ίδιας ομάδας [επί παραδείγματι δύο βιολογικές ενώσεις που φέρουν το ίδιο επιμέρους στέλεχος της διεθνούς κοινής ονομασίας (International Nonproprietary Name INN)] κανονικά θεωρούνται παρόμοιες,
- τα μονοκλωνικά αντισώματα συνδέονται στο ίδιο επίτοπο αποδέκτη. Αυτά κανονικά θεωρούνται παρόμοιες ουσίες·

- 2.2. Πολυσακχαριδικές ουσίες που έχουν τις ίδιες επαναλαμβανόμενες σακχαριδικές μονάδες, ακόμη και εάν ο αριθμός των μονάδων ποικίλλει ή

εάν υφίστανται τροποποιήσεις μετά τον πολυμερισμό
(συμπεριλαμβανομένης της σύζευξης).

2.3. Πολυνουκλεοτιδικές ουσίες (συμπεριλαμβανομένης της γονιδιακής μεταφοράς και των αντιαγγελιαφόρων ουσιών), που αποτελούνται από δύο ή περισσότερα διακριτά νουκλεοτίδια, όπου:

- η διαφορά στην αλληλουχία νουκλεοτιδίων των βάσεων πουρίνης ή πυριμιδίνης ή των παραγώγων τους δεν είναι μεγάλη. Ως εκ τούτου, όσον αφορά τις αντιαγγελιαφόρες ουσίες, σε περίπτωση προσθήκης ή εξάλειψης νουκλεοτιδίου (-ίων) που δεν έχει (-ουν) σημαντικές επιπτώσεις στην κινητική του υβριδισμού στον αποδέκτη, οι ουσίες κανονικά θεωρούνται παρόμοιες.

Για τις ουσίες γονιδιακής μεταφοράς, εκτός εάν οι διαφορές στην αλληλουχία είναι σημαντικές, οι ουσίες κανονικά θεωρούνται παρόμοιες,

- η διαφορά μεταξύ της δομής τους αφορά τις τροποποιήσεις της βασικής σακχαρικής δομής ριβόζης ή δεσοξυριβόζης, ή στην αντικατάσταση της σακχαρικής δομής από συνθετικά ανάλογα,
- η διαφορά έγκειται στο σύστημα φορέα ή στο σύστημα μετάδοσης.

2.4. Στενά συναφείς, σύνθετες και μερικώς καθοριζόμενες ουσίες (όπως δύο συναφή εμβόλια, ιών ή δύο συναφή προϊόντα κυτταροθεραπείας) ή 3. η ίδια ραδιοφαρμακευτική δραστική ουσία, ή ουσία που διαφέρει από την αρχική ως προς το ραδιονουκλεΐδιο, το συνδεδεμένο μόριο, τη θέση σήμανσης ή το μηχανισμό σύζευξης μορίου-ραδιονουκλεΐδιου ο οποίος συνδέει το μόριο με το ραδιονουκλεΐδιο, υπό τον όρο ότι επενεργεί μέσω του ίδιου μηχανισμού· δ) «υπεροχή από κλινική άποψη» σημαίνει ότι το φάρμακο έχει αποδειχθεί ότι προσφέρει σημαντικό θεραπευτικό ή διαγνωστικό πλεονέκτημα πέραν και άνω του πλεονεκτήματος που παρέχει το ορφανό φάρμακο το οποίο έχει εγκριθεί με βάση ένα ή περισσότερα από τα ακόλουθα κριτήρια:

1. παρέχει μεγαλύτερη αποτελεσματικότητα από αυτή εγκεκριμένου ορφανού φαρμάκου (όπως εκτιμάται με βάση το αποτέλεσμα επί κλινικώς σημαντικής έκβασης σε κατάλληλες και καλώς ελεγχόμενες κλινικές δοκιμές). Γενικώς, πρόκειται για το ίδιο είδος αποδείξεων που απαιτούνται για να στοιχειοθετηθεί η συγκριτική αποτελεσματικότητα δύο διαφορετικών φαρμάκων. Απευθείας συγκριτικές κλινικές δοκιμές είναι γενικώς

απαραίτητες, εντούτοις συγκρίσεις βασιζόμενες σε άλλες εκβάσεις, συμπεριλαμβανομένων υποκατάστατων εκβάσεων, θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν. Σε κάθε περίπτωση η μεθοδολογική προσέγγιση θα πρέπει να αιτιολογείται ή

L 103/8 EL Επίσημη Εφημερίδα των Ευρωπαϊκών Κοινοτήτων 28.4.2000

2. παρέχει μεγαλύτερη ασφάλεια για σημαντική μερίδα πληθυσμού(-ών) αποδεκτών, επί παραδείγματι, μέσω της εξάλειψης συστατικού ή λοιμογόνου παράγοντα που συσχετίζεται με σχετικώς συχνές παρενέργειες ή με σοβαρή έκθεση σε κίνδυνο. Σε ορισμένες περιπτώσεις, καθίσταται αναγκαία η διεξαγωγή άμεσων συγκριτικών κλινικών δοκιμών ή
3. σε εξαιρετικές περιπτώσεις, όπου δεν έχει καταδειχθεί ούτε η μεγαλύτερη ασφάλεια ούτε η μεγαλύτερη αποτελεσματικότητα, έχει διενεργηθεί επίδειξη για να καταδειχθεί ότι το φάρμακο συνεισφέρει άλλως πως τα μέγιστα στη διάγνωση ή στην φροντίδα ασθενών.

Άρθρο 4

Έναρξη ισχύος

Ο παρών κανονισμός αρχίζει να ισχύει την επόμενη ημέρα από την υιοθέτησή του από την Επιτροπή και εφαρμόζεται από την ίδια ημέρα.

Ο παρών κανονισμός είναι δεσμευτικός ως προς όλα τα μέρη του και ισχύει άμεσα σε κάθε κράτος μέλος.

Βρυξέλλες, 27 Απριλίου 2000.

Για την Επιτροπή

Erkki LIIKANEN

Μέλος της Επιτροπής__