

15 ΜΑΡ. 2011



ΕΠΤΕΙΓΟΝ

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ  
ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΥΓΕΙΑΣ & ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΑΛΛΗΛΕΓΓΥΗΣ

ΤΜΗΜΑ: ΚΟΙΝΟΒΟΥΛΕΥΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ,  
ΝΟΜΟΘΕΤΙΚΟΥ ΣΥΝΤΟΝΙΣΜΟΥ &  
ΚΩΔΙΚΟΠΟΙΗΣΗΣ

Ταχ. Δ/νση : Αριστοτέλους 17

Τ.Κ. : 101 87 Αθήνα

Τηλέφωνο : 2105230110, 2105237254

Fax : 2105237254

Πληροφορίες :

E-mail : tke@yyka.gov.gr

ΠΡΟΣ ΒΟΥΛΗ ΤΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ

Δ/νση Κοινοβουλευτικού

Ελέγχου

Τμήμα: Ερωτήσεων

ΘΕΜΑ: Απάντηση σε ερώτηση Βουλευτή

Απαντώντας στην με αρ. 9794/25-1-11 ερώτηση, που κατατέθηκε στη Βουλή από το Βουλευτή Β. Αποστολάτο, με θέμα «Σπάνιες Παθήσεις», σας γνωρίζουμε τα εξής:

Σε ότι αφορά τις «Σπάνιες Παθήσεις», το ΥΥΚΑ εξήγγειλε το 2008 το Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις, το οποίο και επισυνάπτεται. Μεταξύ των στρατηγικών στόχων του Σχεδίου περιλαμβάνονται:

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

Επιπρόσθετα, επισυνάπτεται και η τελική έκθεση αποτελεσμάτων του "EUROPLAN", η οποία απεστάλη από την Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (ΠΕΣΠΑ) και όπου αναφέρονται ως προτεραιότητα, μεταξύ άλλων, η συγκρότηση Εθνικής Επιτροπής για τα Σπάνια Νοσήματα στο πλαίσιο του ΚΕΣΥ, η δημιουργία

VV

αρχείου πασχόντων από σπάνιες παθήσεις, καθώς και η βελτίωση των προσφερομένων υπηρεσιών στους πάσχοντες από σπάνια νοσήματα.

Συνημμένα: ένας (1) φάκελος

**ΚΟΙΝΟΠΟΙΗΣΗ:**

Βουλευτή κ. Β. Αποστολάτο

**Ο ΥΠΟΥΡΓΟΣ**

**ΕΣΩΤ. ΔΙΑΝΟΜΗ:**

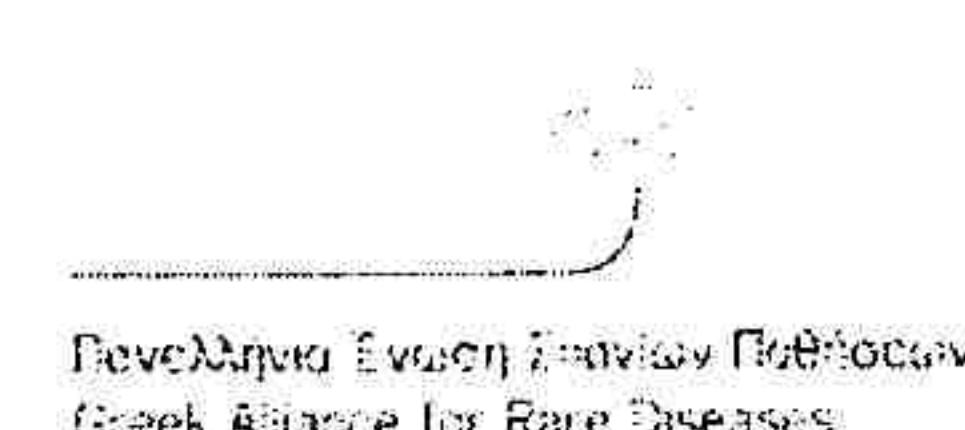
- 1.Γρ.Υπουργού
- 2.Γρ.Υφυπουργού
- 3.Δ/νση Δημόσιας Υγιεινής
- 4.Τμήμα Κοιν. Ελέγχου Νομοθ. Συντ. & Κωδικ.

**Α. ΛΟΒΕΡΔΟΣ**

ΘΕΩΡΗΘΗΚΕ ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΚΡΙΒΕΙΑ  
Ο ΠΡΟΪΣΤΑΜΕΝΟΣ ΤΗΣ ΓΡΑΜΜΑΤΕΙΑΣ



# ZYNHMMENA:



## **Theme 5 - Patient Empowerment and Specialised Services**

### **Sub-Themes**

1. Involvement of patients and their representatives in decision-making processes in the field of RDs
2. Support to the activities performed by patient organisations
3. Specialised social services: Respite Care Services; Therapeutic Recreational Programmes; Services aimed at the integration of patients in daily life
4. Help Lines

### **CONCLUSIONS**

**Despite some impressive initiatives and achievements by patient organizations, there is presently minimal official involvement of patients and their representatives in decision-making processes in the field of RDs, nor easily available support to the activities performed by patient organisations, nor specialised social services, nor helplines.**

### **Horizontal Themes**

## **Theme 6 – Sustainability**

### **CONCLUSIONS**

**On the crucial subject of sustainability for the National Plan and overall policy for RD, the answer is that there is NO current budget and NO allocated source of funding in Greece, presenting a serious obstacle for the prospect for sustainability.**

## **Theme 7 - Gathering expertise at the EU level**

### **CONCLUSIONS**

**This theme was not widely relevant under the present circumstances in Greece and was not widely discussed.**

### **SUGGESTED PRIORITIES**

A Greek National Plan for RD **does exist**. However it needs a legal/policy framework and needs to become legally binding.

There have been substantial efforts made by PESPA and many of its member patient-associations, as well as other patient associations in Greece, for example initiating registries, some improvements in a few areas for patient care, patient networking and unofficial “helplines”, usually supported by private donations, volunteers and some donations by pharmaceutical companies. However, without the support of the state any effort remain fragmented and uncoordinated, leaving many gaps in the needs of RD patients and their families on many, many levels.

**In the light of the current severe economic situation in Greece, the Greek Europlan meeting suggests the following initial priorities which have no or minimal financial investment, which will help the future goal towards a fuller implementation of a National Plan for RD as follows:**

- Make the National Plan legally binding for all the official stakeholders, notably the Ministry of Health and Social Solidarity and the Ministry of Labor and Social Affairs, as well as the Ministry of Education and Life Long Learning and the General Secretariat for Research and Technology
- Create an external committee under the auspices of the Ministry of Health and Social Solidarity to include representatives of all major Stakeholders in RD. The role of the committee will be to monitor, evaluate and deliver opinion on the progress of the Greek NP for RD.
- Co-ordination by the Ministry of Health and Social Solidarity of Registries for RD and RD patients, such as that already initiated by PESPA and some hospital clinics, which will be officially recognized
- Promote improved care for RD patients through initially creating "Centers of Coordination" for RD patient care, as predecessors of CoE (see Workshop 4), as well as support the current Clinics and Departments that exist in Greece to become full CoE's according to the criteria recommended by the Council of Europe and EURORDIS
- Promote timely diagnosis of RD patients by mapping the current diagnostic centers (most importantly genetics laboratories), fortifying their capabilities and supporting their accreditation (ISO 15189)
- Suggest all the Orphan Drugs to be excluded from the general legislation from the common drugs (as it is in the present situation) and to have a privilege status
- Support the development of awareness, information and education both for health professionals and the general public (Webpages, helplines, seminars etc)
- Direct the General Secretariat for Research and Technology to take a more proactive role, to support research for RD in Greece

**An overall assessment of the usefulness of the EUROPLAN Recommendations for the advancement of a national strategy in the country.**

In Greece, where there is no legal national strategy in existence, it is obvious that the EUROPLAN Recommendations will be extremely useful. The EUROPLAN Recommendations will help to put on track a basic national strategy and thus help the cause for RD and RD patients in Greece.

**The transferability of the EUROPLAN recommendations in your country.**

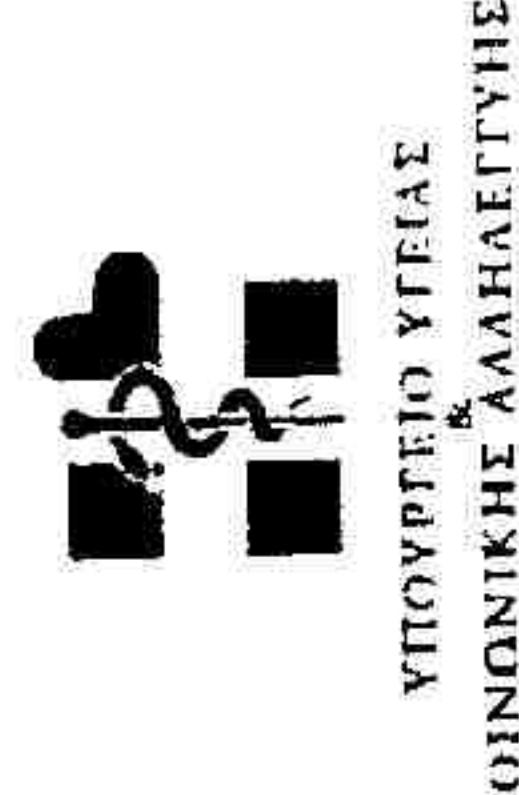
The main difficulties in the transferability of the EUROPLAN recommendations in Greece are anticipated to be a) the financing of any actions and b) their promotion and implementation by the political leadership and Greek government. However, of note, through the EUROPLAN meeting we achieved, for the first time, a wide participation of major stake-holders, including key Ministries and government departments, and a very positive response by them and all the other stake-holders, substantially increasing the awareness of the Greek general public about RDs. In conclusion, everyone involved has begun to understand the necessity of the existence of a National Plan in Greece.

**Document history**

Status (Draft/Reviewed/Final)	Reviewed
Version n°	1 (7 <sup>th</sup> January 2011)
Author(s)	Jan Traeger-Synodinos, and facilitators of all workshops

# Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία

Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία  
2008 - 2012



Αθήνα 2008

Υπουργείο Υγείας & Κοινωνικής Αλληλεγγύης

**Γραφείο Γενικού Γραμματέα Υγείας & Κοινωνικής Αλληλεγγύης**

**Μονάδα Στρατηγικής και Πολιτικών Υγείας**

**Συντονιστής Μονάδας: Αλέξης Ζορμπάς**

**Συντονιστρια Εθνικού Σχεδίου Δράσης**

**για τη Δημόσια Υγεία - Επιμέλεια: Έφη Σίμου**

ΕΘΝΙΚΟ ΣΧΕΔΙΟ Δράσης για τη Δημόσια Υγεία

Επιστημονική - Τεχνολογική Επιρροή

**Πρόεδρος**  
**Ιαννης Κυριακουλος**, Αρχιτέκτονας Οικονομικών Σπιτών, Επίκουρη Καθηγήσας  
Υγείας

**Μάριος Αλεμάνος**, Αναπληρωτής Καθηγητής Υγιεινής και Επιδημιολογίας, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Πατρών, Εργαστήριο Υγιεινής

**Γιάργος Αρσένης**, Επίκουρος Καθηγητής Μικροβιολογίας | Ιανεπιστημονικού Αθηνών  
**Νίκολαος Βακάλης**, Κοακήρωρ Εθνικής Σχολής Δημόσιας Υγείας, Καθηγητής Τομέα  
Παρασιτολογίας, Εντομολογίας και Τροπικών Νόσων

**Αικαρίδης Βατόπειονος**, καθηγήτης της Κροκαδύλου, ΛΟΜΙ | ΣΧΩΜ | ΔΙΠΣΑΔ, Ηράκλειο

**Ιωάννης Ιωαννίδης**, Καθηγητής Υγιεινής, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Ιωαννίνων  
**Τζένη Κουρέα - Κρημαστινού**, Καθηγήτρια Δημόσιας Υγείας, Εθνική Σχολή Δημόσιας

**Θεόδωρος Κωνσταντίνης**, Επίκουρος Καθηγητής Υγειονομίας και Επιδημιολογίας,  
Ιατρική Σχολή, Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης

**Χρήστος Λιονής**, Αναπληρωτής Καθηγητής Κοινωνικής και Οικογενειακής Ιστορίας  
Ιστορική Σχολή, Πανεπιστήμιο Κρήτης

**Παναγιώτης Μπεκράκης, Ανοπλήρωτης Καθηγητής Φυσιολογίας Αναπνοής  
Πανεπιστημίου Αθηνών**

**Κωνσταντίνος Μπουρανάς**, Καθηγητής Αιματολογίας Πανεπιστημίου Ιωαννίνων  
**Ελπίδα Γέρη:** Διευθύντρια Σπουδών, Τομέας Οικονομικών της Υγείας, Εθνική Σχολή

**Θεόδωρος Γιαπαδημητίου.** Γενικός Διευθυντής Κέντρου Ελέγχου και Πρόληψης  
Νοσηστικών

Δημόσιας Υγείας

**Γιάννης Τσώντας**, Αναπληρωτής Καθηγητής Κοινωνικής Ιατρικής, Εργαστήριο Υγιεινής και Επιδημιολογίας, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Αθηνών

**Χρήσει λαττικρίασματα, Επικεφαλής Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας**

EXERCISE

**Το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης αναγγείλει** και ευχαριστεί τους επιστήμονες και εκπροσώπους της Κοινωνίας των Πολιτών, οι οποίοι με ευδιαφέρον και υπευθυνότητα κατέθεσαν τις επιστημονικές τους απόψεις και εμπλούτισαν το σχεδιασμό και το περιεχόμενο του παρόντος σχεδίου με κάτιμνα, βεβοήνα, συστάσεις, διορθώσεις και προτάσεις.

## Περιεχόμενο

### Πρόλογος Υπουργού Υγείας & Κοινωνικής Αλληλεγγύης

σελ. 0

### Εισαγωγικό Σημείωμα

σελ. 12

### Κεφάλαιο 1ο: Στρατηγικός Σχεδιασμός

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

### Κεφάλαιο 2ο: Άξονες και Δράσεις του Εθνικού Σχεδίου Δράσης

- σελ. 24 1ος Άξονας: Έγκαιρη Διάγνωση
- σελ. 28 2ος Άξονας: Θεραπεία
- σελ. 32 3ος Άξονας: Πρώτων Ήρευνα
- σελ. 36 4ος Άξονας: Ήρευνα
- σελ. 40 5ος Άξονας: Εκπαίδευση
- σελ. 44 6ος Άξονας: Ανάπτυξη Στρατηγικής που βασίζεται στην Εταιρική Σκέση

## Πρόλογος

Υπουργού Υγείας & Κοινωνικής Αλληλεγγύης

Δημιουργούμε νέες δομές και υπηρεσίες, καλύπτοντας χρέωνα ελλείψεις στη δουλή του δημόσιου συστήματος υγείας και κατοχυρώνοντας βασικά ανθρώπινα και κοινωνικά δικαιώματα.  
Εξαφαλίζουμε την εξικανόδημη πόρων στην υλοποίηση της πολιτικής μας, αίροντας την πρακτική του δημιουργικού αντανακλαστικού, πενυμανόντας την οριζόντια συνεργασία μεταξύ των υπεύθυνων φορέων του κράτους και κερδίζοντας πολύτιμους οικονομικούς πόρους από Εξιδικευμένα προγράμματα της Ευρωπαϊκής Ένωσης.

Καθιστούμε πήγαν επιστημονική κοινωνία και τον εθελοντικό τομέα πολιτικών συνεργάτες στην χάραξη και στην υλοποίηση της πολιτικής για τη Δημόσια Υγεία, ενώ εξαφαλίζουμε τη συνθήκες που επιτρέπουν την οργανωμένη αξιοποίηση της επινόησης.  
Σε μέταστη ποιο σηματοδοτείται απόβατος ηλικίας στον τρόπο ζωής και από νέατα προκλήσεις για τη Δημόσια Υγεία, το Εθνικό Σταύρο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία διαμορφώνει τις αναγκαίες προγραμματικές και κρητηματοδοτικές προβοτέστοις για να αποκτήσει η χώρα μας ένα ισχυρό δίκτυο υγειονομικής προστασίας και ασφάλειας.

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

### Δημήτρης Λ. Αβραμόπουλος

Για τις εφωποτάκες κοινωνίες του 21ου αιώνα, είναι κεκτημένο ο στρατηγικός σκεδισμός παραπάντας να προηγείται των θεσμικών και νομοθετικών περιμέτρων. Με την πρακτική αυτή, τα σύγχρονα ευρωπαϊκά κράτη ξεισφύλιζουν την ενοψιακάστων της Κοινωνίας των Πολιτών στην επίσημη πολιτική, κατοικυρώνουν τη διασύνδεση ανθρώπων και οικονομικών πόρων για την υλοποίηση προγραμματικών στόχων διασφαλίζουν τη ψήλης εφαρμογή της νομοθεσίας και εγγυάνται τη δημιουργία απλών και διαφανών διαδικασιών.

Το Εθνικό Σταύρο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία 2008 - 2012 είναι η πρώτη προσπάρτιση που γίνεται στη χώρα μας για να αποκτήσουμε στοχευμένη και στρατηγική σκεδισμένη πολιτική για τη Δημόσια Υγεία.

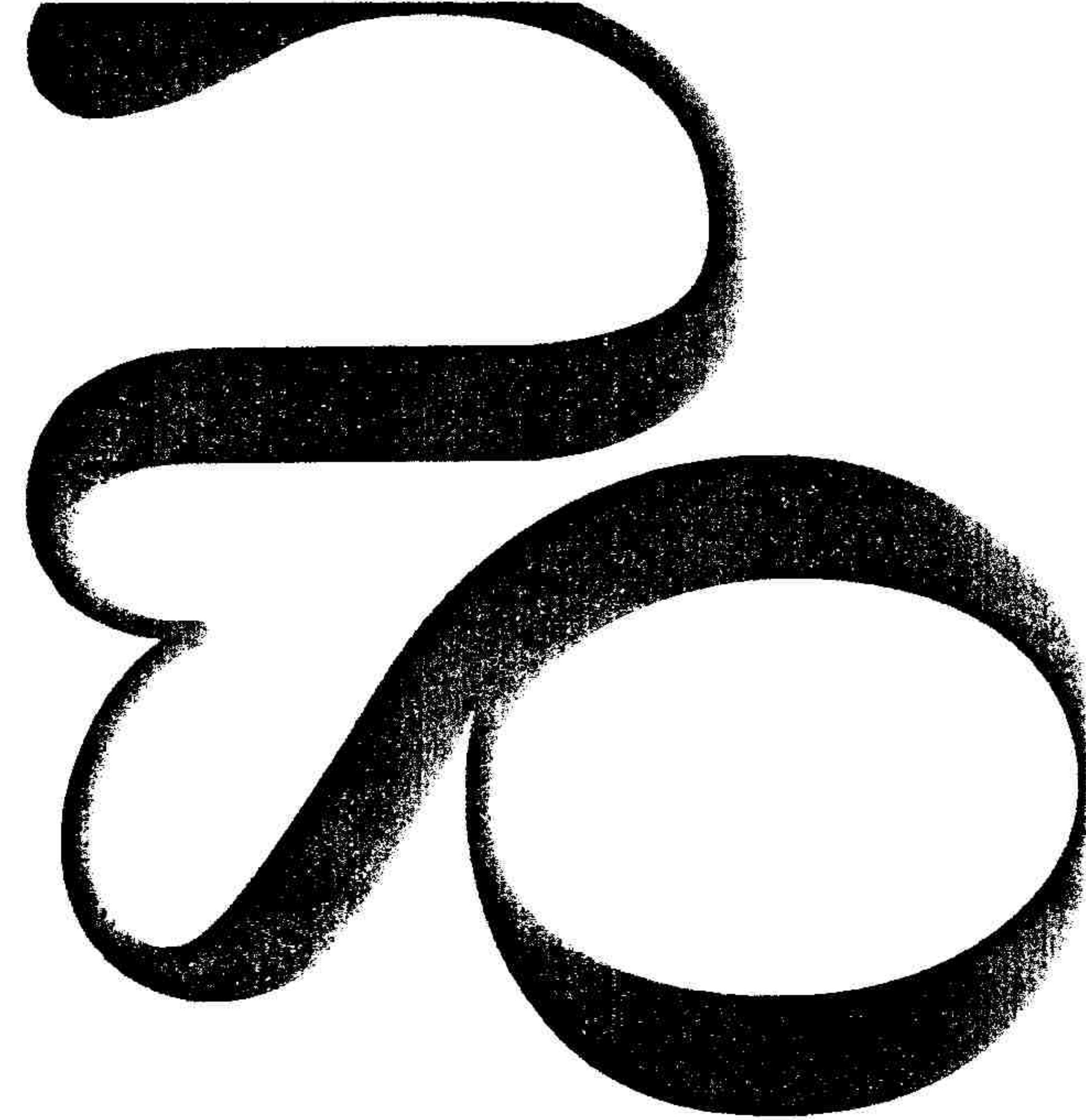
Αποτελεί μια από τις βασικές προγραμματικές μας δεσμούδεις και αναπότομες εξιδικευμένες και κοστολογημένες δράσεις, για δύο όσα τους κρίσιμους παράγοντες κινδύνου για τη Δημόσια Υγεία.  
Με το Εθνικό Σταύρο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία βιάζουμε σέριμα στην αποσπαστική και διάρροη ανάπτυξη των υπηρεσιών της Δημόσιας Υγείας και συνδέουμε ένα νέο κεφάλαιο στην εξέλιξη του ελληνικού κοινωνικού κράτους.

Αποκτούμε σχεδιστικά ερευνητικά και επιδημιολογικά στοιχεία για τη Δημόσια Υγεία στους τόσο μας, γεγονός που μας επιφέρει να προωθήσουμε στη σκεδισμένη ανάπτυξη των υπηρεσιών του Εθνικού Συστήματος Υγείας.

Τοποθετούμε την πρόδηλη στο επίκεντρο της λεπτομηρίας του κοινωνικού μας κράτους, αναδεικνύοντας ταν καθηριστικό ρόλο που έχει η υπεύθυνη και αινεκής ενημέρωση των πολιτών για ζητήματα υγείας.

Θεμελιώνουμε ρεαλιστικούς πολιτικούς και ποσοτικούς στόχους, με συγκεκριμένα χρονοδιαγράμματα αλοιοήσης, εξασφαλίζοντας με αυτό τον τρόπο τη συνέχεια στην αλοιοήση της εθνικής πολιτικής για τη Δημόσια Υγεία.

ΟΙ



# Εισαγωγικό Σημείωμα

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

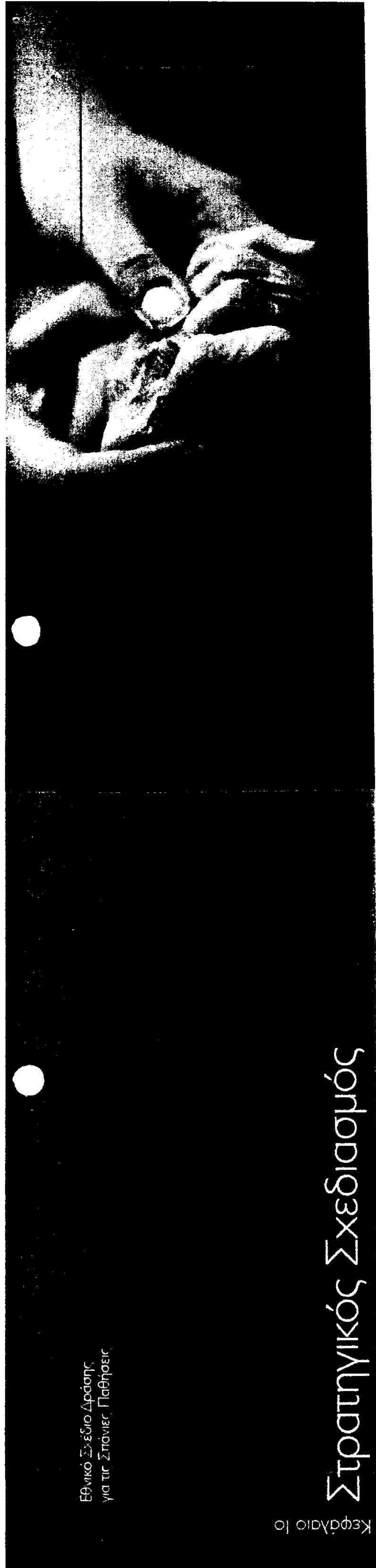
Η επιλεγμένη πολιτικάνων υγείας για τις ασθένειες και η ελληνική ευαγγελιστική, επαγγελματική και συνεργατική από την πλειοψηφία των Ιατρών και των Υπηρεσιών Υγείας, «εξηγούμενη» τις καθιυστερημένες διαγνώσεις και τη διασκεψή προδρομική στην περίθαλψη. Το γεγονός αυτό έχει ως αινιγμένα οικεία αντιτακτικές, ψυχολογικές και διανοητικές επιπτώσεις, ανεπαρκείς θεραπείες, καθώς και απόλεια εμπιστοσύνης στο σύστημα υγειονομικής περιθώλησης. Πάρ' όλο αυτό, αριθμένες οπνίες ασθένειες μπορούν να είναι συμβιβαστές με ένα φυσιολογικό τρόπο ζωής, εφόσον διαγνωσταύνεις γκαρδιά και ανημεταποτάνεις καταλληλας.

Η βελτίωση στην παροχή υγειονομικής φροντίδας για τις Σπανίες Παθήσεις αποτελεί μία μεγάλη προσκληση για τη Δημόσια Υγεία λόγω της έλλειψης επιδημιολογικών δεδομένων που αξιολογούν και αποτιμούν τις συνέπειες αυτών των παθολογιών για την ποιότητα της ζωής των ασθενών και των αικανενών τους και τις υφισταμένες ανάγκες στους τομείς της διαγνωσης και θεραπείας.

Το Σχέδιο Δράσης για τις Σπανίες Παθήσεις προτείνει την υλοποίηση σταθερής, βιώσιμης και οριζόντιας στρατηγικής για την αλιστική αντιμετώπιση των σπανίων παθήσεων με σκοπό:

- Η συλλογή έγκυρης και αξιοπιστής πληροφορίας για τη δημιουργία αρχείου οπάνων παθήσεων
- Η γηγενής προβλογικής πολιτικής και ποιότητας ζωής του ασθενούς με απόδινα πάθηση.

Το Σχέδιο Δράσης για τις Σπανίες Παθήσεις εντάσσεται στο Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία, το οποίο περιλαμβάνει τα ακόλουθα 15 Σχέδια Δράσης: Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τον Καρκίνο, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για το HIV/AIDS, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για την Αναπαραγωγή και Σεξουαλή Υγεία, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τα Ναρκωτικά, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Διοτροφή και τις Διατροφικές Διαταραχές, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τον Περιορισμό των Βιολητικών Συνεπειών του Αλκοόλ στην Υγεία, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για την Αντιμετώπιση των Περιβαλλοντικών Κινδύνων που Απειλούν την Υγεία, Εθνικό Σχέδιο Δράσης για το Κάπνισμα,



## Στρατηγικός Σχεδιασμός

### I. Αναγκαιότητα Ενέργειας

Οι Σπάνιες Γλαυκίτες είναι ασθένειες που απειλούν τη ζωή ή επιφέρουν χρόνια αναπηρία. Χαροκτηρίζονται από χαρηλή συναρπάττα ευφράντης και μεγάλη επερφύγεντα. Στην πλειοψηφία τους είναι γενετικής φύσεως ασθένειες, συμπελαχθειμούμενά μεταξύ διλλών συγγενών διασπολεσιών, σπανίων μορφών παιδικού, καθώς και αιματολογικών, αυτονόμων, δερματολογικών, ενδοσκρινολογικών, καρβίολογικών αναπνευστικών, γαστρεντερικών, νευρολογικών, νευροαυτητικών, ορθοπεδικών και σφιχτοπεδικών νοσηιάτων. Απαιτούν σφαιρική προσέγγιση βάσει συνδιασμένων δραστηριών, ώστε να αποφεύγεται η υψηλή νοσηρότητα και η πρόωρη θνητομόρπητη, και να βελτιώνονται οι κοινωνικοκοινωνικές συνθήκες διαβίωσης των ασθενών.

Οι απόνιες ασθένειες συγκαταλέγονται πλέον ανάμεσα στις πρωτεραιότητες του κανονικού προγράμματος για τη Δημόσια Υγεία για την περίοδο 2003 - 2008. Στο πλαίσιο του προγράμματος αυτού, μια νόσος εναντίον εφόσον προσβάλλει λιγότερα από 5 ανά 10.000 δύτομα, Η αναλογία των 5 ανά 10.000 στόχων μπορεί να φαίνεται καυπολή, παρ' αλλα αυτό αντιτοκεί σε περίπου 246.000 δύτομα ανά ασθένεια στην Ε.Ε. των 27 κρατών-μελών. Σύμφωνα με τις υφιστάμενες επιστημονικές γνώσεις, 8.000 διαφορετικές ασθένειες προσβάλλουν έως και 6% του ανωτακού πληθυσμού της Ε.Ε. σε κάποια σημαντική της ζωής τους. Δηλαδή, περίπου 15 εκατομμύρια άνθρωποι στην Ευρωπαϊκή Ένωση (των 27) και 880.000 Έλληνες προσβάλλονται ή πρόσκειται να προσβαίνουν από μία σπάνια ασθένεια. Γιαρδίλια αυτή, οι απόνιες ασθένειες, με συχνότητα εμφάνισης κανότι στο δριό των 5 ανά 10.000 στόχων είναι λιγότερες από 100. Πρόσκειται για ασθένειες δύτων ή Μεσοειδική Αναιμία, Δρεπανοκυτταρική αναιμία, Αιμορραφλία, Κυστική ή ασθητική, νόσος Fabry-Gaucher, το οικληρόδερμα ή ελλεμματα του ωτιαίου αυλήνα. Οι περισσότερες απόνιες ασθένειες, δημοτικός το σύρκοινα μυστική διασταφή ή η νόσος Von Hippel-Lindau, είναι πολύ σπάνιες και προσβάλλουν ή και λιγότερα στα 100.000 δύτομα. Χιλιάδες απόνιες ασθένειες προσβάλλουν λίγους μόνο ασθένεις στην Ευρώπη. Οι ασθένεις με πολύ σπάνιες ασθένειες, και οι οικογένειες τους είναι ιδιαιτέρως απομονωμένοι και ευδίλια τοι.

Γαρεμούντε τα επιπλέον μεγάλη διαφοροποίηση στην ηλικία από την οποία εκδηλώνονται τα πρώτα συμπαθήματα, οι μισές απόνιες ασθένειες προσβάλλουν να εκδηλώθουν κατά τη γέννηση ή την παιδική

ηλικία (όπως το σινδρόμιο Prader-Willi και το ρετινοβλάστωμα). Οι υπόλοιπες μπορούν να εκδηλώσουν κατά την ενήλικη ζωή (όπως η νόσος του Huntington, η νόσος Creutzfeld Jacob). Στην πλειοψηφία τους, οι απόνιες ασθένειες είναι γενετικής φύσεως, αλλά μπορούν να αφείνονται στην έκθεση στο περιβάλλον κατά την κίρρη ή σε μεταρρεύσερο στερνό της ζωής, συναρό συνδυασμό με γενετική προδιαίθεση.

Οι απόνιες ασθένειες παρουσιάζουν επίσης ευρεία διαφοροποίηση σε διάφοροι τιτιαράτα και στην εκδήλωσή τους. Το προσδόκιμο ζωής των ασθενών με απόνιες ασθένειες είναι σημαντικά μειωμένο. Γιαλλές από τις ασθένειες αυτές, είναι πολύπλοκες, εκφυλιστικές και επιφέρουσας χρόνιες ασπροπρίες, ενώ άλλες επιφέρουσαν μια φυσιολογική ζωή -εφόσον διαγνωστούν εγκαίρως και τη στης κατάλληλη διαχείρισης και θεραπευτικής. Προσβάλλουν τη οικειότητα και τη διανοτική ικανότητα, τη συμπειριακή κανονιότητα και επιφέρουσαν αναπηρίες. Άρκετες αναπηρίες συναρτητικές συνθήκες διαβίωσης επιπλέονται σε πολλαπλές λειτουργικές επαγγελματικές και μπορούν να αποτελέσουν πηγή διακριτικής αυτοπρόσωπης, καθώς και να περιορίσουν πολλαπλές εκπαιδευτικές, επαγγελματικές και κοινωνικές ευκαιρίες.

Πέντε από τις τέσσερις ασθένειες παθήσεις ενδέχεται να βρίσκονται απόνιες ασθένειες, π.χ. η επιπληγώδης είναι συχνά σύμπτωμα της οξύς οπαλίτρωσης. Γιαλλές παθήσεις που στο παρελθόν ταξινομούνταν στις κατηγορίες της νοητικής, καθυστερητικής, της εγκεφαλικής παράλυσης και του αυτομομού, αποτελούν εκδήλωσης, σπάνιων ασθένειών που δεν έχουν ακόμη χαρακτηριστεί. Πλούτος τύπων καρκίνου, συμπεριλαμβανομένων των καρκίνων που προσβάλλουν τα παιδιά, διπλώς και οι περιοστικές συγγενείς διαμηφορίζουν, είναι σπάνιες ασθένειες.

Θα πρέπει να υποχρεωθεί το γεγονός ότι η έρευνα στον τομέα των ασθένειών υπήρξε θερηλιώδης για την ταυτοποίηση της πλειοψηφίας των συθερέων γονιδίων που έχουν αναγνωριστεί μέχρι στηγής, καθώς και για την παρασκευή καινοτόμων προϊόντων που έχουν αναγνωριστεί σε λίβει δεσμού κυκλοφορίας στην Ε.Ε. (ορφανό φάρμακα). Πρό 'όλα αυτά, η έρευνα στον τομέα των ασθένειών που δεν έχουν απορρίπτητες διαστορητήτριες πρακτικές πρακτικάλλουν απρόθυμες να επενδύουν σε διάφορα εργαστήρια από την Ε.Ε. Οι φαρμακοβιοτεχνίες πρακτικάλλουν απορρίπτηκαν από την παραδοσιακή και οι φρεσκητικές διαστορητήτριες πρακτικές πρακτικάλλουν απορρίπτηκαν από την παραδοσιακή

τε των πολιτικών για τη Δημόσια Υγεία.

- Τα κύρια χαρακτηριστικά των σπανίων νοσημάτων σύμφωνα με την ιστοσελίδα του Ευρωπαϊκού Οργανισμού για τις Σπάνιες Παθήσεις ([www.euroordis.org](http://www.euroordis.org)):

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

Έρευνα του Opravdipou σε Eurobarometers ασθενείς που πάσχουν από 8 απόδνια νοσήματα έδειξε υεταξύ σλλων δτι (Eurordis 2007).

- Στο 25% των ασθενών χρειάζοται χρονικό διάστημα 5 ως 30 ετών για να γίνει η σωστή διάγνωση της ασθενείς τους.
  - Στο 40% των ασθενών έγινε αρχική λανθασμένη διάγνωση της νόσου και οι ασθενείς έλαβαν λανθασμένη ιδιοκή σιγωγή (συμπεριλαμβανομένων χειρουργικών επεμβάσεων και ψυχιατρικών θεραπειών).
  - Η γενετική φύση των νοσημάτων δεν ανακοινώθηκε στο 25% των περιπτώσεων.
  - Ενεπικάρ στην θεραπεία μεταβολικής στρατηγικής

Η ελλειψη ειδικών πολιτικών υγείας για τις σπάνιες ασθένειες και η ελληνική ευαισθητοποίηση, εποχή που η συνεργασία από την πλειοψηφία των ιατρών και των υπηρεσιών υγείας «εξηγούν» τις καθυστερημένες διογνώσεις και τη δυσχερή πρόσβαση στην περίθαλψη. Το γεγονός αυτό έχει ως συνέπεια αυξημένες σωματικές, ψυχολογικές και διανοητικές περίθαλψης. Παρ' δόσι αυτό, ορισμένες καθώνται από λειτουργία συγειονομικής περίθαλψης στο σύστημα υγειονομικής μπορούν να είναι συμβατές με ένα φυσιολογικό τρόπο ζωής, εφόσον διαγνωστούν ασθένειες ασθένειες μπορούν να είναι συμβατές με ένα φυσιολογικό τρόπο ζωής, εφόσον διαγνωστούν

Η εστίαση του ενδιαφέροντος στις σπάνιες ασθένειες είναι ένα συχνετικό νέο φαινόμενο στο περισσότερα κράτη-μέλη της Ε.Ε. Μέχρι πρόσφατα, οι αριθνίες για θέματα Δημόσιος Υγείας σφρέζ και οι φρεγάτες σε υειδονήκη προκλήσεις λόγω της διασποράς των αιχμάλων σε μεγάλο βαθμό αυτές τις προκλήσεις σε πολιτικής, συλητήσεων και προπεριοπήτων πολυτικής, σύμφωνα με την εκάστοτε σπάνια ασθένεια, αντί του προσδιορισμού κακών θεμάτων για διεξ τις σπάνιες ασθένειες.

## 2. Ευρωπαϊκή Πολιτική για τις Σπάνιες Παθήσεις

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

- Η παροχή υποστήριξης σε δίκτυα πληροφορησης για τις σημνιες ασθενειες, καθώς και για την ανάπτυξη βέλτιστων πρακτικών.

- Ο συντονισμός των δράσεων του προγράμματος για τη Δημόσια Υγεία με τις εφευνητικές δραστηριότητες του δου και του Ζου Πλατιού.

Το σχέσιο ERA - NET, σημαίζεται από το ότι Πρόγραμμα-Πλάσιο, είναι αφιερωμένο στις σπάνιες ασθένειες (E - Rare) για την αυξητική κοινών και διακροτικών δραστηριοτήτων (έρευνα για τα εθνικά προγράμματα, εντοπισμός κενών και αλληλοεπικαλύψεων μεταξύ εθνικών πραγματικότητων και δραστηριοτήτων στον τομέα των σπάνιων οσθενειών). Το E - Rare προβλέπει τη σύναψη σχέσεων θιδυμηγής και μακροχρόνιας συνεργασίας μεταξύ των κρατών-μελών, το συντομοσύνορο

Επιπλέον, η Γενική Διεύθυνση Υγείας και Προστασίας των Καταναλωτών συγκρότησε την Ομάδα για την εισηγήσεων της Υπηρεσίας Υγείας και ιατρικής περιθαλψης (HLCG) ως μέσο για την προώθηση των εισηγήσεων που διατυπώθηκαν στο πλαίσιο της διαδικασίας προβληματισμού για την κινητικότητα των ασθενών μέσα από τις ομάδες εργασίας της ομάδας αυτής είναι αρχιβλίδια για τα δίκτυα αναφοράς των κέντρων εμπειρογνωμούντος για τις σπάνιες ασθένειες. Το 2006, η ομάδα εργασίας για την επέρτατη στην HLCG μια έκθεση με τίτλο Contribution to policy shaping: For a European collaboration in the field of RD («Συνεισφορά στη διαμόρφωση πολιτικής προσαρτώντας στην πολιτική των

Υπό το πρίσμα αυτό, το άρθρο 16 της πρόστιμος-δικαίωσης του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου για τις Υπηρεσίες Υγείας προβλέπει διάτοιχο «Τα κράτη μέλη, σε οπενή συνεργασία με την Επιτροπή, διευκαλύπτουν την ανάπτυξη των ευρωπαϊκών δικύων αναφοράς για την παροχή υψηλής ποιότητας και αποτελεσματικής, ως προς το κάθετο, υγειονομικής περιθωριαλψίς σε αισθενείς με παθήσεις που απαιτούν διεισδετήρη συγένετη πήρσην ή εμπειργονωματισμόντας».

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

Υπό την αρμοδιότητα της Ευρωπαϊκής Επιχειρήσεων και του Ευρωπαϊκού Οργανισμού Φαρμάκων (ΕΜΕΑ), η Ε.Ε. εφαρμόζει μια οιλιατική πολιτική για τα ορφανά φάρμακα. Ο κανονισμός για τα ορφανά φάρμακα (κανονισμός (ΕΚ) αριθ. 141/2000 του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου, της Ιερής Διεκεπευθύνου 1999, για τα ορφανά φάρμακα) προαρμόζει με ακοπό τον καθορισμό των κριτηρίων για το χαρακτηρισμό των ορφανών φαρμάκων στην Ε.Ε. και περιγράφει τα κίνητρα (π.χ. Ιδεής εμπορική αποκλειστικότητα, συνδρομή στην καρδιαγγειακή πρωτοβάθμια, πρόσβαση στην κεντρική διαδικασία για τη χορήγηση διεισδετήσιας κυκλοφορίας) για την ενθύρωνση της έρευνας, την ανάπτυξη και κυριαρχία φαρμάκων για τη θεραπεία, πρόληψη ή διάγνωση οποιωνδήποτε. Η κοινωνική φαρμακευτική ψηφιοθεσία αλογάλιθρωσε το 2003 τη σημειωτική πολιτική με μια υποχρεωτική τελευταία επιστροφή, η Ευρωπαϊκή Επιτροπή, ο ΕΜΕΑ και τα κράτη μέλη παρέκβαν σε δύο ορφανά φάρμακα. Την βιομήχανία κίνητρα για την έρευνα, την ανάπτυξη και την κυκλοφορία ορφανών φαρμάκων στους τομείς, με ταξίδι δύλων, του καρκίνου, των διαταραχών του μεταριθμού, της ανοσοαλογίας, των καρδιαγγειακών και συναπνευστικών διαταραχών. Σε διαφορετική περίπτωση, οι ανθρώπινες δεν θα είχαν επιτρέψει την ανάπτυξη της συγκεκριμένης κατηγορίας φαρμάκων.

Η τελευταία έκθεση της Ευριπίδης Διεύθυνσης Επιχειρήσεων επισημαίνει ότι η κοινωνική πολιτική για τα ορφανά φάρμακα στέφθηκε από επιτυχία και διή συγκαταλέγεται στις πλέον επιτυχημένες κοινωνικές πολιτικές.

Τα ερευνητικά οικεία για τις οιλιατικές ασθέτισεις λαμβάνουν στηριζούνται στην ευρωπαϊκή προγράμματα για την έρευνα και την τεκνολογική ανάπτυξη. Στο πλαίσιο του πρεξινότατος προγράμματος-Πλαισίου, η θεματική ενότητα «Υγεία», ήμερα από τις δύο και που προτείνονται στο πλαίσιο του ενιαίου προγράμματος «Συνεργασία» έχει συμβιβαστεί για την παροχή στηρίξεων σε διάφορες μηφρές διακριτικής αυτεραιότητας εντός και εκτός Ευρωπαϊκής Ένωσης, για τη βελτίωση της υγείας των ευρωπαϊκών ευρωπαϊκών και την άνηση των δυνατοτήτων καινοτομίας των ευρωπαϊκών κανονισμάτων. Τη διευθύνη της αναγνωστικότητας και την ανάγνωση της υγείας, ταυτόχρονα με τη διευθύνη της γενικότερων θεμάτων υγείας. Ιδιαίτερη έμφαση θα δοθεί στη διακρατική έρευνα (μετατροπή των βασικών ανακαλύψεων σε κλινικές εφαρμογές περιλαμβανομένης της επιστημονικής επαλγήθυνσης των πειραματικών αποτελεσμάτων), στην ανάπτυξη και επικίνδυνη σέλων θεραπειών σε μεθόδους για την προσαγγή της υγείας και την πρόληψη -συγπεριλαμβανομένης της προσαγγής της υγείας και των παιδιών- στην υγίη γήρανση, σε διαγνωστικό εργαλεία και ιατρικές τεχνολογίες, καθώς και σε βιώσιμα και αποτελεσματικά συστήματα υγείας περιθωριαλψίς. Πιο συγκεκριμένα, η έρευνα για τις οιλιατικές ασθέτισεις στο πλαίσιο του 7ου Προγράμματος, Πλαισίου εστιάζει σε πανευρωπαϊκές μελέτες στους τομείς της φυσικής ιατρικής, της παθοφυσιολογίας και της ανάπτυξης προληπτικών διαγνωστικών και θεραπευτικών παρεμβάσεων.

- Στόχος 1. Αναγνώριση της ιδιαιτερότητας των οποίων παραγόντας.
- Στόχος 2. Συστηματική παρακολούθηση της επιδημιολογίας των οποίων παθήσεων και καταγραφή των αιθενών με στόμιας παθήσεως στην Ελλάδα.
- Στόχος 3. Βελτίωση της εντημέτρωσης των αιθενών μεγεθών αυξεντικών πυρετών.
- Στόχος 4. Ποιοτική αναβεβαίωση των υπερβατικών ασθέτων από στόμιας παθήσεις.
- Στόχος 5. Αύξηση της προσβαστικής των πολιτών σε υπηρεσίες προστατωματικών πληθυσματικού ελέγχου (screening).
- Στόχος 6. Προώθηση της έρευνας και καινοτομίων αναφορικά με στόμιας παθήσεις.
- Στόχος 7. Ανταπόκριση στις ειδικές προβλέψεις της έρευνας από στόμιας παθήσεις.
- Στόχος 8. Δημιουργία ενιαίας πλατφόρμας δράσης σε εθνικό επίπεδο στον τομέα των σπάνιων παθήσεων και συμμετοχή στο αντανακλικό Ευρωπαϊκό Δίκτυο.

### 3. Όραμα Στρατηγικού Σχεδιασμού για τις Σπάνιες Παθήσεις

#### 4. Αποστολή

Η υλοποίηση σταθερής, βιώσιμης και οριζόντιας στρατηγικής υπέρ των οποίων παθήσεων με στόμιας παθήσεις:

- Η αυλογή εγκυρώς και αξιόπιστης πληροφορίας.
- Την αποτελεσματική περιθώληψη και ποιότητα ζωής του αιθενούς με στόμια παθήσεων.
- Τις στοχευμένες δράσεις.
- Τη δέσμευση για συνέχεια.

#### 5. Στρατηγική Τοποθέτηση

Η βελτίωση στην παροχή υγειονομικής φροντίδας για τις οιλιατικές παθήσεις μέσω πρόσληψης για τη Δημόσια Υγεία λόγω της έλλειψης επιδημιολογικών δεδουλεύματων και δεδουλεύματων αιθενών που αξιολογούν και σπουδαιών τις αινιέτες αιτίες των παθητικών αιθενών της διάγνωσης ανάγκες στοιχείων τομείς των οικειογενών και των οικειογενών τους, και τις φριτσάμενες ανάγκες στοιχείων τομείς της διάγνωσης.

#### 6. Στρατηγικό Στόχοι

Η προτεραιότητα του Σχεδίου Δράσης είναι να διασφαλίσει ισοτιμία στη διάρρωση, στη θεραπεία και στην παροχή φραντζίδων σε αιθενά που αιτία τους παθήσεων και δέσμωση αιτίας στην οικογένεια, μέσω οκτώ στρατηγικών στόχων:

Στόχος 1. Αναγνώριση της ιδιαιτερότητας των οποίων παθήσεων.

Στόχος 2. Συστηματική παρακολούθηση της επιδημιολογίας των οποίων παθήσεων και καταγραφή των αιθενών με στόμιας παθήσεως στην Ελλάδα.

Στόχος 3. Βελτίωση της εντημέτρωσης των αιθενών μεγεθών αυξεντικών πυρετών.

Στόχος 4. Ποιοτική αναβεβαίωση των υπερβατικών ασθέτων από στόμιας παθήσεις.

Στόχος 5. Αύξηση της προσβαστικής των πολιτών σε υπηρεσίες προστατωματικών πληθυσματικού ελέγχου (screening).

Στόχος 6. Προώθηση της έρευνας και καινοτομίων αναφορικά με στόμιας παθήσεις.

Στόχος 7. Ανταπόκριση στις ειδικές προβλέψεις της έρευνας από στόμιας παθήσεις.

Στόχος 8. Δημιουργία ενιαίας πλατφόρμας δράσης σε εθνικό επίπεδο στον τομέα των σπάνιων παθήσεων και συμμετοχή στο αντανακλικό Ευρωπαϊκό Δίκτυο.

## 7. Αναμενόμενα Αποτελέσματα από την Εφαρμογή του Εθνικού Σχεδίου Δράσης

Σύμφωνα με τις υψηλά ποσοτικές επιστημονικές γνώσεις, 8.000 διαφορετικές στατιστικές απεθέτεις προστατέλλουν έως και 6% του αυτονόμου πληθυσμού της Ε.Ε. σε κάποια οπήμη της ζωής τους. Δηλαδή, περίπου 15 εκατομμύρια δινθρωποι στην Ευρωπαϊκή Έωση (των 27) και 880.000 έξιληνες προστατέλλονται ή προβλέπονται να προσβληθούν από μια οπήμη ασθένεια. Στην πλειοψηφία τους, οι οπήμης ασθένειες είναι γενετικής φύσεως, αλλά μπορούν να αφείλονται στην έκθεση στο περιβάλλον κατέ την κύριη ή σε μεταγενέστερο στάδιο της ζωής, συχνά σε αυτονόμο μέγνετική προστατευτισμό.

Με την εφαρμογή του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις, αναμένεται να βελτιωθούν αι δεκτές εκείνοι που σχετίζονται με τη νοσηλεία των πασχόντων από οπήμης παθήσεις, αλλά και να βελτιωθεί οισθητά το επιπλέον ποιοτητας ζωής των Ελλήνων πολιτών τόσο των ασθενών δύο και των οικογενεών τους. Σε γενικές γραμμές αναμένεται να μειωθούν τα δίμεσα και τα έμμεσα κάστη που σχετίζονται με τις σπάνιες παθήσεις και να αναπτυχθούν γέφυρες επικοινωνίας και συνεργασίας με εξειδικευμένους φορείς σε διακρατικό επίπεδο.

Με τη θέσπιση νομοθετικού πλαισίου για τον προσωπωματικό πληθυσμούς ελεγχού για τις οπήμης παθήσεις, καθώς και με τη δημιουργία ειδικού ψηφίου ένταξης διάργασης των οπήμης με στόχο την αύξηση της προσβασιτητής σε διαγνωστικές δοκιμασίες και γενετική συμβιβαστική, αναμένεται η μείωση του αριθμού νέων κρουσμάτων και η τοπάτερη θεραπεία δύων ήβη νοσούν.

Η πατοποίηση τουλάχιστον δέκα (10) κέντρων αναφοράς για σπάνιες παθήσεις θα οδηγήσει στη διεύρυνση της διεύρυνσης εφεδρικού πλαισίου συμβιβάλων και επιστημόνων. Παυτόφρονα, η διελιάδωση της των διαδικασιών διατελεσμάτητας φροντίδων συναμένεται να αδηγήσει στη βελτίωση της προσβασιμότητας φραμπάκων σε όχηματα.

Για την ανταπόκριση στις ειδικές ανάγκες των σπάνιων που πάσχουν από οπήμης παθήσεις και των αικογενεών τους, προβλέπεται η δημιουργία νέων δοκιμασιών φιλοξενίας και φροντίδας για την εξυπηρέτηση των ασθενών και των αικογενεών τους. Μέσω των ενεργειών που στοχεύουν στην σανγώνυμη του οικονομικού κέντρου των οπήμηων παθήσεων, αναμένεται η απλούστευση και η εξισορρόπηση των επιδιδομάτων πρόσωπων, με απόκτημα την εξουδωνόση των αισθητών και την ισορία της πρόσβασης στις παροχές.

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

Το έμμεσο κόστος από τις Σπάνιες Παθήσεις προκαλείται από τη μειωμένη παραγωγότητα και από τις ψυχοκοινωνικές επιπτώσεις που έχει η σπάνιατητα και η βραβεύτη πών νορων στοιχεοτες, και στις οικογενειές τους. Μεγάλο μέρος των έμμεσων κόστων αφελεταστηριανή αδυνατία διάργασης και θεραπείας, η οποία καθιστά τους πάσχοντες κοινωνικά αποκλεισμένους. Η υποποίηση του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις προβλέπει ειδικές παραμέτρους με στόχο τη μείωση των ψυχολογικών και κοινωνικών φορτίου που φέρουν οι πάσχοντες και οι οικογένειές τους.

## 8. Αξονες και Δράσεις του Εθνικού Σχεδίου Δράσης



- Δράση 1: Θέσηση  
Νομοθετικού Πλαισίου  
Προσωπικώμενού  
Πληθυσμιακού Ελέγχου  
(screening) για τις Σπάνιες  
Παθήσεις.
- Δράση 1: Δημιουργία  
Εθνικών Προστατευόμενων  
Κέντρων Εξιδίκευσης  
των Ασθμάτων που Πάσχουν  
από Σπάνιες Παθήσεις και  
των Οικογενειών τους.
- Δράση 1: Ανταρκτική  
των Εβδομάδες Ανάλυσης  
Κέντρων Εξιδίκευσης και  
Θεραπευτικού μεντελ  
Συμβούλων για τις Σπάνιες  
Παθήσεις.
- Δράση 2: Αναγνώριση  
του Οικονομικού Κόστους  
των Σπάνιων Παθήσεων.
- Δράση 2: Βελτίωση  
της Διαθεσιμότητας  
και Προσβασιμότητας  
σε Διαγνωστικές Δοκιμασίες  
και θεραπευτικές ιατρικές

- Δράση 1: Δημιουργία  
Εθνικής Πλατφόρμας  
και Ενεργός Συμμετοχή  
στο Ευρωπαϊκό Δίκτυο  
για τις Σπάνιες Παθήσεις.
- Δράση 1: Βελτίωση  
της Πλατφόρμας και  
της Γνώσης Ασθμάτων και  
Συγγενών τους.
- Δράση 2: Προσαριθμίση  
Τρέματας για τις Σπάνιες  
Παθήσεις.
- Δράση 2: Επαρτίσματη  
Επαγγελματιών Υγείας για  
Ακριβέστερη και Ταχύτερη  
Διαγνωστική Διερεύνηση  
και Καλύτερη Θεραπευτική  
Αντιμετώπιση.

- Δράση 1: Δημιουργία  
Εθνικών Προστατευόμενων  
Κέντρων Εξιδίκευσης και  
Θεραπευτικού μεντελ  
Συμβούλων για τις Σπάνιες  
Παθήσεις.

- Δράση 2: Βελτίωση  
της Διαθεσιμότητας  
και Προσβασιμότητας  
σε Διαγνωστικές Δοκιμασίες  
και θεραπευτικές ιατρικές

## Αξόνες και Δράσεις

του Εθνικού Σχεδίου Δράσης

Κεφάλαιο 20

### Ιος Αξόνας: Έγκαιρη Διάγνωση

Η ταχεία πρόσβαση που έχει σημειώθηκε τελευταίες δεκαετίες στον τομέα της βιοτεχνολογίας και γενετικής έχει επηρεάσει τη μητρική επιστήμη. Η πιο πολύτιμη συνδρομή της γενετικής, είναι οι νέες διαγνωστικές τεχνικές που συντάσσουν στον πολλας έκουν ήδη καθερώθει και έχουν οποδειχθεί τη χρησιμότητά τους. Ο μεγάλος αριθμός γενετικών τεστ που είναι πλέον διαθέσιμος έχει καταστήσει διαδικασία όλο και περισσότερων απλών παθήσεων. Ήδη διατάραξες του μεταβολισμού και παθήσεις κληρονομικής φύσης. Η διατελευτικότητα αυτών των τεστ καθιστά διαδικασία τη σύσχεση για συστηματικό ελέγχο του πληθυσμού, δημιουργώντας πηγή ελιτίδα στη διαδικασία προβλημάτων από μια σπάνια πέρισση κληρονομικής φύσης, αλλά και μια προφύλαξην της επόμενης γενείς.

Η πολιτεία μπορεί να επιλέξει να προωθήσει τους ελάγχους (προληπτικό, νεογνικό, έλεγχο μελλοντικός αισθητών με γνωστή οπτική ποθητή), πάνω και πέριξ από τις εκτιμήσεις που αφορούν καθερό στη Δημόσια Υγεία, σαν πράξη αλληλεγγύης προς μια αιματοπλαστική πασχόντων, την οποία θέλει να στηρίξει. Το γεγονός αυτό δεν δικαιολογεί δύναμης την ενσωμάτωση των εν λόγω διοικών στις πολιτικές για τον προληπτικό έλεγχο του πληθυσμού ωπορεί να υπάρχει ο κινδυνος οι με βάση τα κριτήρια που θεσπίστηκαν από τον Π.Ο.Υ., καθώς μπορεί να απέχουν πολύ από τη θεραπεία της τεχνικής, αυτές να χρησιμοποιηθούν για παρεμβάσεις που απέχουν πολύ από τη παράνοτο, ασθενειασι, ενώ ταυτόχρονα απορροφούν οπικατικούς δημιράσιους πόρους. Επί του παρόντος, είναι χαριτό το επίπεδο συνάντησης ως πρώτη πολεις ασθενειες δικαιολογούν μια προσέγγιση συστηματικού προληπτικού ελέγχου σύμφωνα με τα κριτήρια του Π.Ο.Υ. Η οργάνωση σταχευμένων προληπτικών ελέγχων του πληθυσμού επομένως, αποτελεί συνάρτηση διαφόρων παραγόντων διωνς η ποικιλία και η σχέση της ειδικότητας της ελέγχου, η συνάρτηση της ασθέτιας και η ιατροβράτης παρέμβασης για δασούς υποβάλλονται στον έλεγχο. Η συνάρτηση επιλογής που έχει ο γενικός πληθυσμός και η αξία που αποδίδεται στον προληπτικό προσωπικού προληπτικό έλεγχο.

Στόχος του έξοντα | είναι να τεθεί σε εφαρμογή μία συνεπής πολιτική για τον προσωπικό ματικό πληθυσμιακό έλεγχο (screening) για τις οπόιες παθήσεις, βασισμένη σε απόλυτα καθορισμένες προεραστήτες, και σε αυστηρή αξιολόγηση των εξερευνώντων που προβλέπονται και στον εφοδιαλογισμό των αποφάσεων που λαμβάνουν υπόψη τις αποφιλέστερες, και σε αποφιλέστερες, που λαμβάνουν υπόψη τις αποφιλέστερες, επιλογές.

Ο προτεινόμενος δρόσεις για τον δέσμω τα παρακάτω επιγραμματικά παρακάτω και επεξηγούνται στη συνέχεια.

- Θέσηση ωμοθετικού πλαισίου προσωπικού πληθυσμιακού ελέγχου (screening) για τις απόνιες παθήσεις.
- Βελτιωτική διαθεσιμότητας και πρόσβασης σε διαγνωστικές δοκιμασίες και γενετική αναμένεται.

## Δράση I: Θέσπιση Νομοθετικού Πλαισίου Προσαμπτωματικού Πληθυσμιακού Ελέγχου (screening) για τις Σπάνιες Παθήσεις

**Περιγραφή**  
Ανάπτυξη και ταχαρόταν θεραπεικού πλαισίου για τη διενέργεια προσαμπτωματικού πληθυσμιακού ελέγχου για τις οπίνιες παθήσεις.

### Στόχοι

- Βελτιώση της οργάνωσης των προγραμμάτων προσαμπτωματικού πληθυσμιακού ελέγχου (screening) ελέγχου στο γενικό πλήθυσμα.
- Ενημέρωση με ευρωπαϊκή επίπεδη του προσαμπτωματικού πληθυσμιακού ελέγχου (screening) για τις οπίνιες παθήσεις.

### Ενέργειες για την προβολή

- Ανάπτυξη θεσμικού πλαισίου, το οποίο θα περιλαμβάνει:
  - Διευθύνση της δεσμοτολογίας, ηθικής, νομικής, κοινωνικής επιδημιολογικής και οικονομικής υποδομούς των προγραμμάτων ελέγχου.
  - Ανάπτυξη μεθοδολογίας για την εφαρμογή και την πρακτολούθηση των προγραμμάτων ελέγχου.
  - Συστηματική αξιολόγηση κάθασης-αποδοτικότητας των προγραμμάτων ελέγχου.
  - Συνεργασία με τους αριθμίους οργανισμούς.

### Φορείς για την προβολή

Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, WHO, Ευρωπαϊκή Επιτροπή, Ομάδα Κρούσσες για τις οπίνιες παθήσεις (Rare Diseases Task Force), Υπουργείο Υγείας, Κοινωνικής Αλληλεγγύης, επικρατές Κεντρικού Συμβουλίου Υγείας, Υγειονομικές υπηρεσίες, Σύνδεσμος Ιατρικών Γενετιστών, Νοσοτούτο του Πατρινού, επιστημονικές εταιρίες, φαρμακευτικές εταιρίες, αύλογοι ασθενών/Π.Ε.Σ.Π.Α., Επιστημονικές Εταιρίες, φροντιστικές εταιρίες, σύλλογοι ασθενών/Π.Ε.Σ.Π.Α.

### Χρονοδιάγραμμα

2009 - 2011: Θεσμικό Πλαίσιο.

### Χρονοδιάγραμμα

2009: Ενέργειες Πιστοποίησης.  
2010: Ενέργειες Δημοσιοποίησης - Προβολής.

## 2ος Άξονας: Θεραπεία

Ο αριθμός και η ποικιλία των σπάνιων παθήσεων καθιστά αναγκαία μία εξειδικευμένη προσεταιριστική θητη φροντίδα των ασθενών. Παρόλα αυτά, στην περίπτωση των σπάνιων ασθενειών, εξίσου σημαντικά είναι η θετική εμπειρογνοία μας όλων. Οι ασθενείς και οι οικογένειές τους ανημετωπίζουν διαταραχές στη λήψη διάγνωσης και στη λήψη κατάλληλη πραστικούσμενης και συντονισμένης περιθωλίψης για την κατάστασή τους. Η πρόσβαση στην περιθωλίψη είναι σημαντική διάσκολη εξαιτίας:

- Του γεγονότος ότι οι ασθενείς και οι γιατροί τους δεν εναι εξαιρεμένοι με την παθολογία και αγνοούν την ύπερδιη λεντράων εξειδικευμένων για αυτές τις ασθενείες.
- Της πολυπλοκότητας των αιγακάδων παραγόντων για τη σωστή φροντίδα της ασθενείας.
- Της ελλιπούς διαίσωσης περιφερειακών λεντρών και μεγάλων νοσοκομείων, η οποία δεν διευκολύνει τη ασφαρική και συντονισμένη περιθωλίψη του ασθενείου.

Σε ορισμένα λέντρα -σε εθνικό, ευρωπαϊκό και διεθνές επίπεδο- έχει αναπτυχθεί ένα ειδικό τεχνηγνωσίας, στο οποίο προσφεύγουν ευρέως οι ασθενείς με σπάνιες παθήσεις. Σε οριαμένες λέντρες τα λέντρα αυτά είναι επισήμως αναγνωρισμένα, ενώ σε διλλες έχουν ενριχθεί με στατιστικά λόγω φήμης. Η «δραματιλόγηση» των ασθενών είναι ως εκ τούτου συχνά το αποτέλεσμα προσωπικής επιλογής, παρότι ενδιάμεση πραγματική οργανωμένου συστήματος περιθωλίψης.

Ως πλέον αποτελεσματική πραστική για έκθεση 2006 της ειδικής αμάδας εργασίας της Ευρωπαϊκής Ένωσης στην ιατρική με τις οπόιες αισθηνείς «Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical rare in the field of RD» («Συνειρμόφορη στη διαμόρφωση πολιτικής για μια ευρωπαϊκή ουσιωνοτική οτον τομέα των ασπάνιων ασθενειών») συνιστά στα κράτη-μέλη να συμβάλουν στην καθέραση λέντρων εμπειρογνωμούντων και των βασικών άριστων φραγμάτων που οι οπόιες, μεταξύ άλλων, καλύπτουν το ρόλο τους στην αντιμετώπιση των σπάνιων νοσημάτων που απαρτίζουν εξαιρετικά περιθωλίψη, τους αριθμούς ασθενών και αριθμόν των λέντρων που πρέπει να πληρούν τα λέντρα αυτά, καθώς και τη χρηματοδοτική τους υποστήριξη στο μέτρο του εφικτού. Συνιστά επίσης στα κράτη-μέλη να οργανώσουν διάδοσης πράσινης λεπτομήρας τους περιθωλίψη μέσω της σύναψης δεσμών συνεργασίας και ανταλλαγής γνώσεων με όλα τα απαραίτητα κέντρα επιεργασμάτων, τόσο σε εθνικό διάστημα, δημοτικό και αυτό κρίνεται ακόπιμο. Τα Δίκτυα Αναφοράς πρέπει επίσης να λειτουργούν ως δίκτυα έρευνας και γνώσης, τα οποία επικαιροποιούνται και αναβάλλονται στα εκάστοτε επίκαιρα επιστημονικά αποτελέσματα, παρέχοντας διαθεσιμότητα εγκαταστάσεων επακόλουθης θεραπείας, εφόσον χρειάζεται.

Τα κριτήρια για το χαρακτηρισμό ενός αριθμού θητης βασικά μένον στη διάδοση της ασθενείας που θεωρείται στη θεραπεία: 5/10.000 και παρέχονται από την Επιτροπή για τα Ορφανά διατοκή ή προσδότη του Ευρωπαϊκού Οργανισμού Φραγμάτων (ΕΜΕΑ). Μία υπουργική απόφαση από τη Γαλλία για τα ορφανά φραγμάτα υπορρέφθηκε το Μάρτιο του 1999 με δύο στόχους:

- Να προωθήσει μέσω ευρωπαϊκής πολιτικής υπέρ των ορφανών φραγμάτων.
- Να συνοδεύει αυτό το πρόγραμμα με τις καταλληλες ρυθμίσεις.

Αυτή η αποστολή πετυχε τον κύριο στόχο της γιατί αδηλογεί στην υιοθέτηση του ευρωπαϊκού κανονισμού για τα ορφανά φραγμάτα το Δεκέμβριο του 1999. Αυτός ο νέος κανονισμός, ενεργούς μέσω των Ευρωπαϊκών Οργανισμών Φραγμάτων στο πλαίσιο του Απριλίου 2000, έχει επηρέψει το χαρακτηρισμό 240 φραγμάτων και την απονομή ευρωπαϊκής έγκρισης κυλαφορίας σε 16 προϊόντα υγείας με διάλει 20 περίπτωση αιτήσεις για έγκριση κυλαφορίας να βρίσκονται προς εξέταση.

**Δράση I: Δημιουργία Εθνικών Πρότυπων Κέντρων  
Εξειδίκευσης και Θεσμονόμων Πιστοποίησης  
Συμβούλων για τις Σπάνιες Γλαύκσεις**

**Περιγραφή** Οργανωτικές και θεσμικές παρεμβάσεις για τη δημιουργία προτυπών κέντρων εξειδίκευσης και σύνδεσης προτυπών μεταξύ της αρχής και της πόλης.



Εντονες γνωσθησιας

- Δημιουργία Εθνικής Επιστημονικής Επιτροπής, που θα αποτελέσται από εκπρόσωπους των επαγγελματιών υγείας με ειδικότητα στις σπάνιες παθήσεις. Η αποστολή αυτής της επιτροπής θα είναι να σηματοδοτήσει συμβούλων και προτύπων κέντρων εξειδίκευσης για την περιθωλψη των ασθενών με σπάνιες παθήσεις και ο πλήρης προσδιορισμός του ρόλου της στελέχωσης, και της επάρκειας, και των αρμοδιοτήτων των κέντρων αναφοράς.
  - Για στοποίηση κέντρων αναφοράς για σπάνιες παθήσεις αποστολές:
    - Ομάδες πολλαπλών ειδικοτήτων και θα έχουν τις ακόλουθες αποστολές:
      - Να διευκολύνουν τη διάγνωση και να καθορίσουν μια στρατηγική θεραπευτικής, ψυχολογικής συγωγής και κοινωνικής φροντίδας.
      - Να καθορίσουν και να κυκλοφορήσουν πρωτόκολλα εισισγωγής και θεραπείας σε νοσοκομεία
      - Εκτόκτων περιστατικών ασθενών σπάνιων παθήσεων.

Year(s) You taught

Digitized by Google

- 2009: Πιστοποίηση συμβουλών για Σπάνιες Ποθήσεις.  
2009: Πιστοποίηση πρότυπο Κέντρα Εξειδίκευσης.  
2012: ΑΞΙΟΔΟΥΝΤΟ.

**Δράση 2: Βελτίωση Διαδικασιών Διαθεσιμότητας  
Ορφανών Φαρμάκων**

**Περιγραφή**  
Διενέργειο απαρατητων οργανων τικόν και θεσμικών ρυθμίσεων για τη βελτίωση πης διοθεσιμότητας των συστατικών φαρμάκων.

Περιγραφή

- Διενέργειο απαραίτητων οργανωτικών και θεσμικών ρυθμίσεων για τη βελτίωση της διοθεσιμότητας των οφεσιών φαρμάκων.

### Στόχοι

  - Ανάπτυξη δυναμικής παλιτικής, δυσον αφορά στην συνάρτηξη και κυκλοφορία οφεσιών φαρμάκων μέσω των κατάλληλων νομοθετικών ρυθμίσεων στην Ελλάδα. Στάχος δεν είναι μόνο η βελτίωση ενός γραφειοκρατικού μηχανισμού αξιολόγησης φαρμάκων, καθορισμού τιμής και αποζημιώσης από το σύστημα κοινωνικής ασφαλισης. Η Πλαίσια αφείλει να διασφαλίζει την απρόσκοπη πρόσβαση στην απαρίτητη φαρμακοθεραπεία, να ενισχύει δισρώς τους μηχανισμούς ελέγχου, επαγρύπνησης και επιτήρησης της συγοράς οφεσιών φαρμάκων και, με τη βοήθεια κατάλληλων πληροφορικών υποδομών, να έχει στη διάθεσή της δεδομένα και στατιστικά στοιχεία, ώστε να εκτιμήσει προγνωτικές ανδιγικές για σφραγίδη περιθαλψη και να ανταποκρίνεται με επιτυχία σε αυτές. Μηχανισμοί οι οποίοι βελτίωνουν τη λήψη σποφόρδσεων σε ένα περιβάλλον αβεβούτητας, καθώς και η αξιολόγηση του ρίσκου, σποτελούν παράγοντες που συμβάλλουν στην τεκμηρίωση της κατρικής πράξης και στην αποτελεσματικότητα των Υπηρεσιών Υγείας.
  - Ανάπτυξη διαδικασίας αξιολόγησης και έγκρισης ενός οφεσιών φαρμάκου, ώστε να αποφευχθεί ο κίνδυνος να τεθούν σε αμφισβήτηση οι ειδικοί κανονισμοί υπέρ των οφεσιών φαρμάκων.
  - Βελτίωση της πρόσβασης των ασθενών σε καινοτόμες θεραπείες, συμβαθυτίζοντας την ποιότητα ζωής τους και λήψη των απαραίτητων θεσμικών και κανονιστικών μέτρων.

Entomological Notes

Το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης και ο Εθνικός Οργανισμός Φαρμάκων, σε συνεργασία με τα συναρμόδια Υπουργείο (Ανάπτυξης & Κοινωνικής Προστασίας) ανταποκρίνεται στην παραπάνω αναφορά.



Φαστής Υπόπτης

Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αληλεγγύης, Υπουργείο Εμπορίου, Υπουργείο Εργασίας & Κοινωνικής Προστασίας, ΕΜΕΑ, Ε.Ο.Φ., Ι.Φ.Ε.Τ., Φαρμακευτικές Εταιρίες, Ασφαλιστικές Εταιρίες, Πειραιώς Λεωφόρος.

2009; Novoeste/C Pediátrica

## 3ος Άξονας: Πρόνοια

Οι στρατηγικές μητροφόρουν να επιφέρουν παλαιότερού τύπους αναπηριών, λερικές ή αυτές πολύ ασύρματες. Επιπλέον η σπάνιατη της ασθενείας οδηγεί σε αβεβαιότητες σχετικά με την πρόσγνωση, ενώ η δυνοτιά μεταξύ του κοινωνικο-ιατρικού προσωπικού για πολλές πτυχές της ασθενείας, μπορεί να προκαλέσει καθυστερήση στην επιβιωτικότητη της παροχής βοήθειας και εξιδικευμένων κοινωνικών υπηρεσιών.

Ορισμένες διαστάσεις έχουν προσδιοριστεί:

- Ατελής γάνηση των σπάνιων ασθενειών μεταξύ των επαγγελματιών γιατρού, νοσηλευτικό προσωπικό, κοινωνικού λειτουργού,
- Ατελής γάνηση των διατθέσιων μέσων και δομών, ειδικότερα στον τομέα της πρόσνοιας από τους ασθενείς και τους επαγγελματίες υγείας,
- Περιορισμένη ικανότητα δημιουργίας των υπηρεσιών υποστήριξης οι οποίες επεγγύουσες καταστάσεις ή δυνατού φανταζεται ξαφνική επιδεινώση της ασθενείας,
- Ανεπόρευτα στην τρέχουσα συντοποίηση και στα επιδόματα αναπηρίας, δυον αφορά στις ανάγκες ανθρώπινης και τεχνικής υποστήριξης,
- Ανεπαρκής ψυχολογική στήριξη του ασθενούς και της αισθητής μεταξύ της αισθητής μεταξύ του μεσολαβητικού ρόλου που μπορεί να παίξει ο συλλογός γιατρών μεταξύ της αισθητής και του αισθητού (σε περιπτώσεις παιδιού),
- Μακρινές αποστάσεις μεταξύ των κέντρων περιθαλψης και τόπου καταίσχου, με τη διαμόνιας διαμονής να επιβαρύνουν τις οικογένειες,

Η παροχή εξειδικευμένων κανονικών υπηρεσιών είναι κεντρικής ομοιασίας για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των αισθητών που πάσχουν από κάποια ασθέτηση. Η επαγγελματική διατύπωση των διαφόρων κοινωνικών υπηρεσιών, ως διατάξειρα πράσιφορες για τη βελτίωση της ποιότητας, ζωής δύοσι των αισθητών όσο και των αισθητών αισθητής που μεταξύ της αισθητής- που τους παρέχουν φροντίδα- είχαν προσαρτιστεί υπηρεσίες δύοτες:

- Υπηρεσίες φροντίδας ανθρώπων: δύοσιν στοιχείοις ασθενείς και σε αυτούς που έχουν αναλάβει τη φροντίδα τους, τη διατήρηση των αρχαίων στοιχείων της ζωής τους, επιτρέποντάς τους διαλειμματα για έκπληρραση,
- Υπηρεσίες πληροφόρησης και γραμμικής βοήθειας: παρέχουν ασθενείς και στους φροντιστές περισσότερες δυνατότητες πρόσβασης σε πληροφορίες, στετικά με τις σημάνσες ασθενείς από της αισθητής πάσχουν, και τις αποδεικνύουν τη διατήρηση της βαθμητικής βάσης.
- Προγράμματα θεραπευτικής αναψυχής για παιδιά και νεαρούς ενήλικες: παρέχουν στους αισθητής μια δλλή αιτική της ζωής, διαφόρετη της ασθενείας,
- Ψυχολογική υποστήριξη και κρητιδοτελοτητή στήριξης: συμβάλλει στην καπατολέμηση της φτωχειας μέσω της αιγαγγλώσιμης των υπηρεσιών των φροντιστών, οι οποίοι αινιδωτάζουν μεταξύ των αισθητών σε περιπτώσεις διμοιθείες υπηρεσίες φροντίδας.

Ορισμένοι πάσχοντες από αισθητές παθήσεις αντιμετωπίζουν διατάκτιλες στην κρίσιμη τους από το εθνικό ασφαλιστικό σύστημα υγείας για τη λήψη της κατάλληλης περιθωρίου. Αυτές οι διακολύες εμφανίζονται στις αιδινούμενες περιπτώσεις:

- Διαφορές στης διαδικασίες κρίσης διαπλέουν την φροντίδα των αισθητών σε περιπτώσεις σπαδιών παθήσεων.
- Κρίσηψη διαπονών ορισμένων προϊόντων υγείας.
- Κρίσηψη διαπονών εξόρδων μετακίνησης στα εξιδικευμένα κέντρα.

## Δράση I: Ανταπόκριση στις Ειδικές Ανάγκες των Ατόμων που Πάσχουν από Σπάνιες Πλαθήσεων και των Οικογενειών τους

### Περιγραφή

Οικοτεκνή αντιμετώπιση και ανταπόκριση στις ειδικές ανάγκες των σπάνιων που πάσχουν από σπάνιες πλαθήσεις, καθώς και των οικογενειών τους.

### Στόχοι

- Οικολογισμένη παρακή υπηρεσιών.

- Γύλινδιστατη προσταγή.

- Συνέχεια της φροντίδας.

- Διατήρηση του καλύτερου δυνατού διανοητικού, σωματικού και κοινωνικού επιπέδου.

- Διατήρηση και βελτίωση της ποιότητας ζωής.

- Άλλαγή της εμπειρίας των σπάνιων σχετικά με την κοινωνική υποστήριξη, και αρωγή από ένα δρόμο μετ' εμποδίων σε ένα επιλεγμένο πρόγραμμα για τη ζωή.

- Ενισθητοποίηση του πληθυσμού και καταπολέμηση του στίγματος της σπάνιας ασθένειας.

- Καταπολέμηση της απομάκινης των ασθενών και της περιθωριοποίησης.

- Προσταμάτων αυτοθέλων για την κοινωνική επισφράγιση συμβολαιούμβαντην της επαγγελματικής κατάρτισης για την αγρός εργασίας, και την ανεξάρτητη διαβίωσή τους στην κοινωνία.

### Ενέργειες Υλοποίησης

- Σταχευμένη ενημέρωση και μαρτυρία και ανάπτυξη ενημερωτικού υλικού για τις ειδικές ανάγκες στόμων με απόδινες πλήρης.

- Βελτίωση πρόσβασης ασθενών στην πληροφόρη για τις διαθέσιμες υπηρεσίες υποστήριξης σε δικτυακούς τόνους του Υπουργείου και επαπτευμένους από αυτό αργανατισμένους και φορείς με την ανάπτυξη υπηρεσιών πληροφόρησης και ψραμών βοήθειας.

- Ενσωση της υποστήριξης προς τις ενώσεις ασθενών για την εθελοντική τους δράση με την αρχόντων προγραμμάτων συμβολαιευτικής και προγραμμάτων υποστήριξης και κοινωνικής επανένταξης των ασθενών με σπάνιες πλήρειες.

- Ανάπτυξη ευδικτων και ενολακτικών θεραπευτικών παρεμβάσεων διάταξης θεραπεία και οίκων.

- Ανάπτυξη υπηρεσιών φροντίδας ανάπτυξης - δημιαυγή ξενώνων που θα ανακουφίζουν την οικογένεια από τη φροντίδα του ασθενούς.

- Ανάπτυξη προγραμμάτων θεραπευτικής ανψυχής για παιδία και νεαρούς ενήλικες.

- Ψυχοκοινωνική υποστήριξη των ασθενών και των οικογενειών τους.

### Φορείς Υλοποίησης

- Επιτελική Επιτροπή, Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Ινστιτούτο του Πανεπιστημίου Τανάκη, Αυτοδιοίκηση, Μη-κυβερνητικές οργανώσεις.

### Χρονοδιάγραμμα

- 2009 - 2011: Οργανωτικές και θεσμικές παρεμβάσεις.  
2019 - 2021: Ανάπτυξη προγραμμάτων και υπηρεσιών.

## 4ος Άξονας: Έρευνα

Η τέταρη αξέντισταν και διγκυρών επιβομβιολογικών στοιχείων είναι αναπόσπαστο κομμάτι για τη χρήση αρθρολογικής οπτικοπινακής. Δεν υπάρχει προς το πάρον οργανωμένη επιβομβιολογική εποπτεία για τις Σπάνιες Πλαθύτεις στην Ελλάδα. Η εφ αρμογή και επιτυχία ενός προγράμματος στην ιδιωτική στην οικονομία για τις οποίες στοιχεία των προσχόντων από σπάνια νοούμενα με συνέπεια τη σημαντική βελτίωση της ποιοτητας λόγω των ασθενών και των οικογενειών τους, αλλά και οικονομικό δρεπαλό της Δημόσιας Υγείας και των Ασφαλιστικών Ταμείων διεθνής βιβλιογραφία το επιβεβαιώνει.

Ο μερικός αριθμός διαφορετικών διαταγμάτων σημείων και τύπων παροχής περιθώριψης για τη σταδια πέραπλη κάνει διαπολιτική σημασία την αναγράφοι και των εντοπισμόυ παροχής αυτών των παθήσεων. Οι απαιτήσεις από ράπτη ηπειρωτικής εποπτείας ποικιλίους ανδιλογία με τις παθολογίες, την προηγωνή τους, τη φύση της περιθώριψης των ασθενών, την εμφάνιση καινοτόμων διεργασιών και το κόστος οικονομικός ή κοινωνικός. Κατάφερουν ήδη ορισμένων για τις οποίες παθήσεις, αλλά δεν έχουν χρησιμοποιηθεί για επιβομβιολογικής σκοπού. Αν πρόκειται να χρησιμοποιηθεί, χρειάζεται να υπάρξει αναγογή στους δινοτατικούς τρόπους χρησιμοποιήσεις τους. Ο αντικειμενικός σκοπός είναι να τεθεί σε εφαρμογή, ενός διο ετών, μία εύλογη πλαισιού ευέρεσας επιβομβιολογικής εποπτείας, και μία ποι εξειδικευμένη εποπτεία για αριστερές οπόμενες παθήσεις, από δύοψη συγχρητιστικής, επιπλέον στη θητησιακή παράστητα και νοσηρότητα και στην ποιότητα λιμένων πασχόντων.

Παρά την πλειονότητα των οικειότητων οπόμενων που είναι δυνητικά ιστομες, δεν υπάρχει επί του παρόντος αιγκεκριμένη θεραπεία. Την ανάπτυξη θεραπειών παρακαλώντων τρεις συναστολικοί παραργοντες: η ενλεψη κατανόησης των υποκειμένων παθοφυσιολογικών μηχανισμών, η ελληνική υποστήριξη εκ μέρους των δημόσιων φρέσκων των πρώτων σταδίων της κλινικής ανάπτυξης και η έλεγχη ενδιαφέροντος από τη φαρμακευτική βιομηχανία. Όντως, ο υψηλός κόστος της ανάπτυξης φαρμάκων, σε συνδυασμό με την εκτιμώμενη κατηγορία απόδοσης της επενδυτικής μηχαριών, αριθμού των ασθενών, έχει αποθερρύνει τη φαρμακευτική βιομηχανία από την ανάπτυξη φαρμάκων για σπάνιες ασθένειες, παρό της περάστεις απορέτης ανάγκης. Αν και οι κανονισμοί για τα φραγμάτωρα έχουν διευκολύνει σαφώς, την ανάπτυξη θεραπειών για τις οπόμενες διαθέσιμες, εξαικονουμένους να υφίστανται στοιχείος διασφάρισης και να κρείζονται ε πιλοτόθετες πρωτοβουλίες. Δε δομένου ότι ο εντοπισμός των θεραπευτικών στόχων εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από το γενετικό και το μοριακό χαρακτηρισμό των ασθενών καθώς και από την καλύτερη κατανόηση των βιολογικών μηχανισμών αποκατούμενης η εντατικοποίηση της παθοφυσιολογικής και της κλινικής έρευνας για τις οπόμενες ασθένειες.

Με τις εξαλείψεις στο πεδίο της έρευνας, στον προανατομικό παλαιολογικός του ανθρώπινου γονδύλιματος και στην οικονομική υψηλής απόδοσης εργαλείων γονιδιωματικής και μετασωματικής έρευνας, προβλέπει εφικτή η αποκαλύψη των υποκειμένων μηχανισμών πολλών ασθενών γενετικών διαταραχών από άμεσο μέλλον. Όσον αφορά αυτές τις διαταραχές, χρειάζεται προώθηση της θεραπευτικής έρευνας της κατιντάρου μιοτεκνολογικής έρευνας (μιονκλωνικής συντασθήτας καταστασής), καθώς και της κλασητικής θεραπευτικής έρευνας. Ακριψη και στον τομέα των ασθενών γενετικών διαταραχών, η ανακάλυψη φαρμάκων προσανατολιζεται σε μεγάλο βαθμό στην επιλογή κτημάτων ενώσεων που δρουν κατά προσδιορισμένων βιολογικών στόχων.

Η ακαδημαϊκή έρευνα στο πεδίο της πρακτικής ανάπτυξης φαρμάκων απαιτεί κοινωνική υποστήριξη. Ομαδών πρέπει να ενθαρρυνθεί η δημιουργία συνδέσμων με εργατικές πλατφόρμες υψηλής απόδοσης, σε αισθητικό με τη κρήτη κοινών επιβολικών μηχανισμών βιβλιοθηκών. Οι μελέτες οι οποίες θα πρέπει να προστατεύουν την οικονομική ποιότητα των προϊόντων διαταραχών, η οποίας να αδημάντει την επιλογή κτημάτων ενώσεων που

## Αράραντη : Εθνικό Αρχείο Σπάνιων Παθήσεων

ပါယ်ပာန္တ

**Περιγραφή** Η γύναικη συγχρόνως επιδημολογικής επιτήρησης των σπάνιων παθήσεων και δημιουργία αρχείου εγκυρής, έγκυρη και διαχορική τους παρακολούθηση.

10

- Ανδρυξη συστήματος επιδημιολογικής επιτήρησης, το οποίο θα επιτρέψει την καλυτερή κατανοητοή της φυσικής ιστορίας αυτών των παθήσεων, την εξισλαδγηση των συνογκών και της προόδου των συθενών μέσα στο σύστημα υγείας και την παρακολούθηση της εξελίξης των δεικτών που είναι σχετικοί με την ποιότητα ζωής των ασθενών.

• Δημιουργία συστήματος ταξινόμησης και σειρά προτεραιότητας των σπάνιων για παρακολούθηση από άποψη συχνότητας εμφάνισης, διάδοσης, σοβαρότητας, αναπηρίας και θυνησιμότητας.

• Λειτουργία Βάσης δεδομένων την ανφιδρομή επικοινωνία και τον συντομισμό των δορύσσεων.

Ευτούτοις Υπότοιχοι

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

Φορτίς Υπόθεσης

Xerophytic vegetation

2008. Ενδεκατοπίνας υπεισόδιοι κάρδιαν.

**Δράση 2: Προώθηση Ερευνας για τις πτώσεις  
παθήσεις**

**Περιγραφή**  
Πρώτη θηση ερευνητικών προγραμμάτων με σκοπό την αναζήτηση των βέλτιστων διαγνωστικών μεθόδων και θεραπευτικών σχημάτων.

Ανδριανός ουστήριας επιβλητικής επιτήρησης, το οποίο θα επιτρέψει την καλύτερη κατανόηση

- της φυσικής ιστορίας αυτών των παθήσεων, την αξιολόγηση των σαγκρών και της προόδου των συστημάτων μέσα στο σύστημα υγείας και την παρακολούθηση της εξέλιξης των δεικτών που είναι σχετικοί με την ποιότητα ζωής των ασθενών.

Δημιουργία συστήματος παρακολούθησης από σημειοψηφιδικής, διάδοσης, ασθενοφόρων επικοινωνία και των συντομισμών

Ενίσχυση Υποδομής

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

Φορτίς Ημερήσια

**Φορείς γνωτοίησης** Ανάπτυξης και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Υπουργείο Υγείας και Επιπροπή ΒΝΗΟ, Ευρωπαϊκή Επιπροπή Τεχνολογίας, Εθνική Επιπροπή Έρευνας, Γενική Γραμματεία Έρευνας και Θρησκευμάτων, Εθνική Ποιδείας και Θρησκευμάτων, Συντονισμού-Κεντρικό Συμβούλιο Υγείας, Ινστιτούτο του Παιδιού, Πρότυπα Κέντρα Εξειδίκευσης, Μη-κυβερνητικοί οργανισμοί.

Χρονοδιάγραμμα

2009: Προκήρυξη ερευνητικών προγραμμάτων.



## Δράση I: Βελτίωση της Πληροφόρησης και της Γνώσης Ασθενών και Συγγενών τους

### Περιγραφή

Πληροφόρηση των ασθενών και των οικογενειών τους για τις διάφορες πηγές πληροφοριών και για το μέτρο απόρετης ευρωπαϊκής δικτυακού τόπου του Υπουργείου και εποπτεύομενων από αυτό αρχαντιστέρων και φορέων.

### Στόχοι

- Αύξηση επιπυκτικής θεραπευτικής σχήματος.
- Αποτελεσματική διαχείριση των συγγενών της ασθενείας.
- Διαχείριση του πόνου των συγγενών/συνοδών.
- Ενεργοποίηση κοινωνίας για ανδηληψη δράσεων με οκτοπόλης των άρων περιθωλιώς, νοσηλείας και της ποιότητας ζωής των ασθενών.
- Διεξαγωγή της οικονομικής ρυθμίσεως για τις οπίνιες παθήσεις.
- Δημιουργία πλευρικής γραμμής βοηθείας (helpline) για τις οπίνιες παθήσεις.
- Ανέθεση στα πρόσωπα λεγόμενη της αποστολής να παρέχουν τις πληροφορίες για τις διάφορες υποστηρικτικές δράσεις για ασθενείς και τις οικογένειές τους.
- Επιτίσημη και βελτίωση της ενημέρωσης μεταξύ των επιγγελματών υγείας και των σχολικών γιατρών.
- Διεξαγωγή ομαλών σεμιναρίων επιπτημονικών συμποσίων.
- Δημιουργία ενημερωτικού μηκού.
- Δημιουργία επισήμης ιστοσελίδας για οπίνιες παθήσεις (στα ελληνικά - μετάφραση Orphanet).
- Δημιουργία προγραμμάτων υποστήριξης ασθενών με τη διαμεσολάρηση ανεξάρτητου δικτύου νοσηλευτών.
- Ενίσχυση της οικονομικής υποστήριξης προς τους αιλαργούς ασθενών.

### Ενδρυγούσια Υλοποίησης

- Δημιουργία πλευρικής γραμμής βοηθείας (helpline) για τις οπίνιες παθήσεις.
- Ανέθεση στα πρόσωπα λεγόμενη της αποστολής να παρέχουν τις πληροφορίες για τις διάφορες υποστηρικτικές δράσεις για ασθενείς και τις οικογένειές τους.
- Επιτίσημη και βελτίωση της ενημέρωσης μεταξύ των επιγγελματών υγείας και των σχολικών γιατρών.
- Διεξαγωγή ομαλών σεμιναρίων επιπτημονικών συμποσίων.
- Δημιουργία ενημερωτικού μηκού.
- Δημιουργία επισήμης ιστοσελίδας για οπίνιες παθήσεις (στα ελληνικά - μετάφραση Orphanet).
- Δημιουργία προγραμμάτων υποστήριξης ασθενών με τη διαμεσολάρηση ανεξάρτητου δικτύου νοσηλευτών.
- Ενίσχυση της οικονομικής υποστήριξης προς τους αιλαργούς ασθενών.

### Φορείς Υλοποίησης

Υγειούργειο Υγείας και Κοινωνίκης Αλληλεγγύης, Ευρωπαϊκή Επιτροπή, Ορφανετ, Ινστιτούτο Υγείας του Πατριού, Επιπτημονικές Εταιρίες, Φορητού ημι-κυβερνητικές οργανώσεις/Π.Ε.Σ.Π.Α., Μέσα Μαζικής Ενημέρωσης, Επιστημονικό Περιοδικό.

### Χρονοδιάγραμμα

2009: Τηλεφωνική γραμμή.

2009: Ιστοσελίδα.

2009 - 2010: Ενέργειες επαρτίζονται στης δημοσιοποίησης.

Χρονοδιάγραμμα  
2009 - 2012: Προγράμματα εκπαίδευσης.

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

### Περιγραφή

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

### Στόχοι

- Η βελτίωση της επιπτημονικής επόρεται των στελεχών υγείας στη διάγνωση και θεραπεία των οπίνιων παθήσεων.
- Η βελτίωση των δεξιοτήτων τους και της συναλλακτικής επαγγελματικής τους επάρκειας.
- Η αναγνώριση γελον επαγγελματών που θα βοηθήσουν στη βελτίωση της φροντίδας για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους.
- Η βελτίωση της ποιότητας των εκπαιδευτικών δραστηριοτήτων.
- Η διεύρυνση της επιπτημονικής γνώσης για τις οπίνιες παθήσεις.

### Ενδρυγούσια Υλοποίησης

- Εισαγωγή του θέματος των οπίνιων παθήσεων στον ιατρικό κύκλο σπουδών.
- Εισαγωγή του θέματος των οπίνιων παθήσεων στα επιμορφωτικά προγράμματα ειδικοτήτων.
- Καθέρωση με νομοθετικές ρυθμίσεις των όρων και προϋποθέσεων διακήρου των διαφορετικών ειδικοτήτων που σχετίζονται με την ιατρική γενετική.
- Οργάνωση σεμιναρίων και ενοτήτων συνεχιζόμενης εκπαίδευσης για τις οπίνιες παθήσεις.
- Ανάπτυξη ειδικών εκπαιδευτικών εργαλείων online στην ιατροεπίλεξ των αρμόδιων φορέων.
- Οργάνωση εκπαιδευτικών προγραμμάτων αρχικής κατάρτισης και συνεχιζόμενης εκπαίδευσης.
- Οργάνωση επαρτητικού προσωπικού διαρροής, εργοθεραπευτές, λογοθεραπευτές, ιατρικόν και παραδοσιακού θεραπευτές, κοινωνικού λειτουργού, ψυχαλογοί, γενετικοί σύμβουλοι.
- Διεξόγωνη φριλιάδων, σεμιναρίων επαπτημονικών συμποσίων στον τομέα της συνεχιζόμενης ιατρικής εκπαίδευσης.
- Παροχής αποτροφών και ενθρησυνης για τις οπίνιες παθήσεις.

### Φορείς Υλοποίησης

Υγειούργειο Υγείας και Κοινωνίκης Αλληλεγγύης, Ευρωπαϊκή Επιτροπή, Ορφανετ, Ινστιτούτο Υγείας

του Πατριού, Επιπτημονικές Εταιρίες, Φορητού ημι-κυβερνητικές οργανώσεις/Π.Ε.Σ.Π.Α., Μέσα Μαζικής Ενημέρωσης, Επιστημονικό Περιοδικό.

### Χρονοδιάγραμμα

2009: Τηλεφωνική γραμμή.

2009: Ιστοσελίδα.

2009 - 2010: Ενέργειες επαρτίζονται στης δημοσιοποίησης.

## 6ος Αξονας: Ανάπτυξη Στρατηγικής που Βασίζεται στην Εταιρική Σχέση

Η εφαρμογή των ρυθμίσεων του Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις απαιτεί πολλούς συνεργάτες. Η βαύληση για εθελοντή συνεισφορά υπάρχει. Απόδειξη είναι το δρόγο πολλών μη-κυβερνητικών οργανισμών και σωματείων που δραστηριοποιούνται στον τομέα των οπάνιων παθήσεων δύνας, η προστασία αυτή δεν είναι οργανωμένη. Η υιοθέτηση μιας ουανταγμένης στρατηγικής που βασίζεται στην εταιρική σκέψη δύλων των φορέων σε οινοδιαμέριμνη παθήση, αποτελεί τη σύγχρονη προσέγγιση του προβλήματος.

Η εφαρμογή των διάφορων ρυθμίσεων του σχεδίου για τις Σπάνιες Παθήσεις δεν μπορεί να γίνει χωρίς ένταξη στην ευρωπαϊκή πολιτική. Η οικοληπτική προσέγγιση και η ουσιαστική προσέγγιση της ευρωπαϊκής επιτροπής, στους ασθενείς, είναι θετικά εμφανής στους τομείς της επιβιταμολογίας, στην ανθρωπιστική διεύθυνση και διευκόλυνση της επικοινωνίας μεταξύ των διαφόρων φορέων. Οι πληροφόρηση και στήριξη καθίκονταν να συνέχισε να υποστηρίζει άλλες τις ευρωπαϊκές πρωτοβουλίες που θα μπορούσαν να επιφέρουν βελτίωση στην υγειονομική φραντζίδα και στα προβλήματα της καθημερινότητας που αντιμετωπίζουν οι οικίες με οινόπνευμα παθήσεις.

### Ενέργειας γλωσσού

- Προώθηση οργάνωσης συντονιστικού μηχανισμού δύλων των δράσεων του σχεδίου με επικεφαλής την Εθνική Συντονιστική Επιτροπή.
- Δημιουργία πολύμερων επιτρικών σχέσεων σε εθνικό και ευρωπαϊκό επίπεδο για τις οινόπνευμα παθήσεις.
- Ενθάρρυνση εθελοντισμού.

### Φορείς γλωσσού

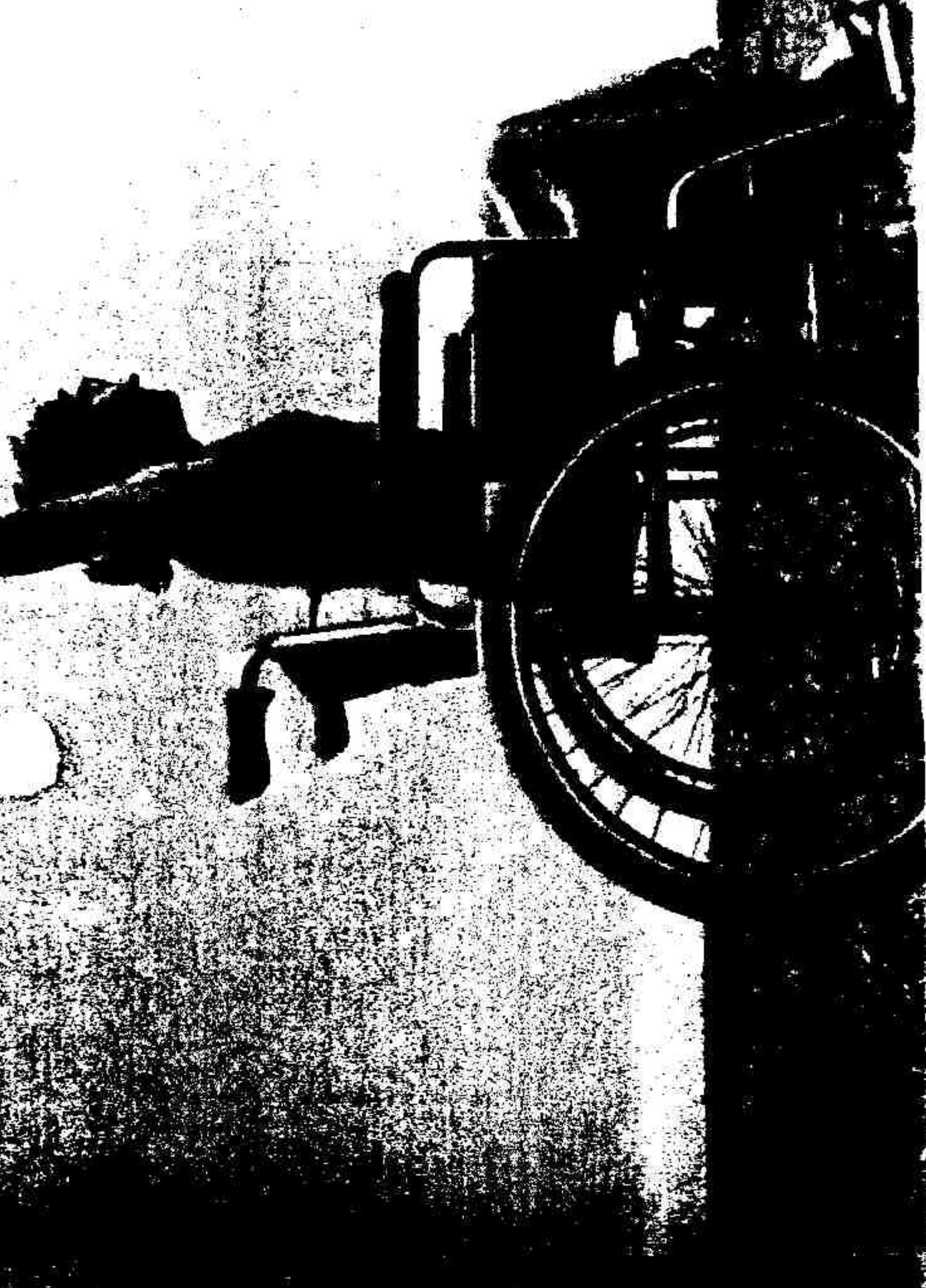
Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, ΝΗΣΙ, Ευρωπαϊκή Επιτροπή, Rare Disease Task Force, Orphanet, European Society of Human Genetics, επιπρόπες Κεντρικού Συμβουλίου Υγείας, Εθνική Επιτροπή Συντονισμού, Κλινικές Ε.Σ.Υ. και Πανεπιστημιακά Ιατρικά Συμβούλια, Σύνδεσμος Ιατρικών Φορητού Επαγγελμάτων Επαρχίες, Φορητού Επαγγελμάτων Επαρχίες, Μεσαία Μαζική Ενημέρωση.

### Χρονοδιάγραμμα

2009: Οργάνωση συντονιστικού μηχανισμού.

# Διαδικασία Υλοποίησης - Χρηματοδότηση

ΟΣ ΟΙΚΟΥΜΕΝΗΣ



## I. Διαδικασία Υλοποίησης

### I.1 Συγχονημέδια του Εθνικού Σχεδίου Δράσης

Η εφόροχη προτεραιοτήτων ο αυτονομός και η παρακολούθηση του Εθνικού Σχεδίου Δράσης θα ανατεθεί στην Εθνική Συντονιστική Επιτροπή για τις Σημαντικές Παθήσεις, η οποία θα περιλαμβάνει μέλη από όλους τους εμπλεκόμενους στην αλοιφήση του σχεδίου φορείς.

Η Εθνική Συντονιστική Επιτροπή για τις Σημαντικές Παθήσεις θα διαθέτει μια μόνιμη Γραμματεία - Συντονιστικό Κέντρο, με επικεφαλή τον Πρόεδρο της Επιφορτής.

Η θητεία της Εθνικής Επιφορτής θα είναι δύο και η διάρκεια του Σχεδίου Δράσης, όπως να υπάρχει σε πολιτικές μεταβολές.

### I.2 Πολιτική εποπτεία

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

### I.3 Σύστημα Ελέγχου και Αξιολόγηση - Δημόσια Λογοθεσία

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

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

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

Με σκοπό την αποτελεσματικότερη υλοποίηση των δράσεων του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σημαντικές Παθήσεις, η επιφορτή θα αναπτύξει σύστημα τεκμηρίωσης και αξιολόγησης της προόδου της, με σύγχρονη ρύθμισης και την ανάπτυξη μεθόδων και καλών για τις οπίνιες παθήσεις. Τον προσδιορισμό και την ανάπτυξη πρότυπων μεθόδων και ενεργειών, πρακτικών σε κάθε κατηγορία δράσεων και ενεργειών.

• Την οργάνωση της επιστημονικής τεκμηρίωσης και τη διεύθυνση της επιστημονικής γνώσης στην κοινωνία, στους φορείς και στις υπηρεσίες που σχετίζονται με την προβλημή και την αντιμετώπιση των σημάντων παθήσεων.

• Την προσαργία της εμπειρίας συνεργασίας και της επιστημονικής διασποράς στον τομέα των σημάντων παθήσεων διεθνείς αρχεγονιών που δραστηριοποιούνται στον τομέα της ανάπτυξης έγκρισης μεθόδων και καλών πρακτικών.

• Η δημιουργία εθνικής βάσης επιστημονικής τεκμηρίωσης για τις οπίνιες παθήσεις, πρασβετηριών στον γενικό πληθυσμό μέσω διαδικτύου.

• Την υποστήριξη της ερευνητικής και επιστημονικής δραστηριότητας για τον πρασδικορισμό και την ανάπτυξη «καλών πρακτικών» στον τομέα των σημάντων παθήσεων.

## 2. Κοστολόγηση και Χρηματοδότηση

Ο συνολικός προϋπολογισμός των δράσεων του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Πλαθήσεις ανέρχεται σε **27.703.834 Ευρώ**. Ειδικότερα, ο προϋπολογισμός κάθε δύο από τους Σχεδίου Δράσης του Εθνικού Σχεδίου Δράσης αποτελείται από την Επίπλεον Σπάνια ή πλέον δύο προϊστορικές πλαθήσεις, η οποία μετατρέπεται σε δράση και πηγή χρηματοδότησης, στην ισοτιμία του Υγειονομικού Χάρτη [www.ygeianet.gov.gr](http://www.ygeianet.gov.gr).

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

A/A	ΑΞΟΝΕΣ	ΤΙΤΛΟΣ ΑΞΟΝΑ	ΣΥΝΟΛΙΚΟ ΚΟΣΤΟΣ ΣΕ €
1	ΑΞΟΝΑΣ I	Έγκαιρη Διάργυρωση	1500.000
2	ΑΞΟΝΑΣ II	Θεραπεία	500.000
3	ΑΞΟΝΑΣ III	Πρόσωσις	15.863.322
4	ΑΞΟΝΑΣ IV	Ερευνα	14.542.17
5	ΑΞΟΝΑΣ V	Έκπτωση	7952.858
6	ΑΞΟΝΑΣ VI	Ανάπτυξη Σφραγιδώσιμης που βασίζεται στην Επαρκή Ευθύνη	433.427
		<b>ΓΕΝΙΚΟ ΣΥΝΟΛΟ:</b>	<b>27.703.834</b>

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

ΕΤΟΣ	ΠΟΣΟ ΣΕ €	ΕΤΟΣ	ΠΟΣΟ ΣΕ €	ΕΤΟΣ	ΠΟΣΟ ΣΕ €
2005	8.035.95	2010	7.220.363	2011	6.157.789
2012	6.222.087				
<b>ΣΥΝΟΛΟ</b>	<b>27.703.834</b>				

Επίσης, στον Πίνακα 3 παρουσιάζονται οι πηγές χρηματοδότησης των προβλεπόμενων δράσεων του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Πλαθήσεις και στον Πίνακα 4 η επίσημη κατανομή του εκπιμένου κέστους ανά πηγή χρηματοδότησης.

Πίνακας 3: Πηγές χρηματοδότησης του Εθνικού Σχεδίου Δράσης.

ΑΞΟΝΕΣ	ΠΗΓΕΣ ΧΡΗΜΑΤΟΔΟΤΗΣΗΣ		
	Ε.Σ.Π.Α.	ΚΡΑΤ. ΠΡΟΫΠΙΣΜΟΣ	Ε.Κ.Ε.
I. Έγκαιρη Διάργυρωση	300.000	1.200.000	
II. Θεραπεία	500.000		
III. Πρόσωσις	6.397.500	9.465.832	
IV. Ερευνα	930.000	524.217	
V. Έκπτωση	2.561.000	4.991.858	400.000
VI. Ανάπτυξη Σφραγιδώσιμης που βασίζεται στην Επαρκή Σέρση		193.427	240.000
<b>ΣΥΝΟΛΟ ΑΝΑ ΠΗΓΗ:</b>	<b>10.668.500</b>	<b>16.375.334</b>	<b>640.000</b>
<b>ΠΟΣΟΤΟ (%) ΑΝΑ ΠΗΓΗ:</b>	<b>38.58%</b>	<b>59.11%</b>	<b>2.31%</b>

Πίνακας 4: Επίσημη κατανομή του εκπιμένου κέστους σε Ευρώ ανά πηγή χρηματοδότησης.

ΠΗΓΗ ΧΡΗΜΑΤΟΔΟΤΗΣΗΣ	2009	2010	2011	2012	ΣΥΝΟΛΟ
Ε.Σ.Π.Α.	3.916.000	2.807.500	1.982.500	1.982.500	10.668.500
ΚΡΑΤ. ΠΡΟΫΠΙΣΜΟΣ	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
<b>ΣΥΝΟΛΟ</b>	<b>8.035.95</b>	<b>7.220.363</b>	<b>6.157.789</b>	<b>6.222.087</b>	<b>27.703.834</b>

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

## Ενδεικτική Βιβλιογραφία

- Commission of the European Communities. (2006) **Reports of the Scientific Committee for Rare Diseases. Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care 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.
- Επική Γραμματεία Εθνικής Στατιστικής Υπηκόσιας Ελλάδος. (2004) **Στατιστικές Υγείας και Κοινωνικής Πρόνοιας (Ε.Σ.Υ.Ε.),** Αθήνα, Ελλάδα.

### ΔΙΑΔΙΚΤΥΑΚΟΙ ΤΟΠΟΙ

- European Organisation for Rare Diseases. (2008) **European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS)** (Internet), France. Available at [www.eurodis.org](http://www.eurodis.org).
- The portal for Rare Diseases and Orphan Drugs. (2008) **The portal for Rare Diseases and Orphan Drugs (ORPHANET)** (Internet), France. Available at [www.orphanet.net](http://www.orphanet.net).



Ευρωπαϊκή Οργάνωση για τις Επιμέτρους Πλαθίσεως