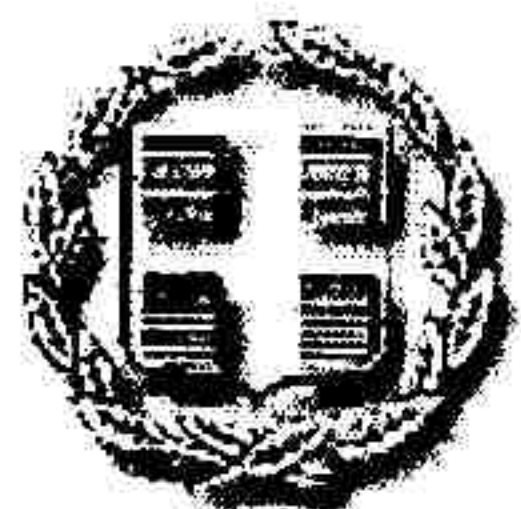


14 ΑΠΡ. 2011



**ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΥΓΕΙΑΣ & ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΑΛΛΗΛΕΓΓΥΗΣ**

**ΤΜΗΜΑ: ΚΟΙΝΟΒΟΥΛΕΥΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ,
ΝΟΜΟΘΕΤΙΚΟΥ ΣΥΝΤΟΝΙΣΜΟΥ &
ΚΩΔΙΚΟΠΟΙΗΣΗΣ**

ΕΠΕΙΓΟΝ

Αθήνα, 11.04.2011

Αρ. Πρωτ.: 19887

ΣΧΕΤ:

ΠΡΟΣ ΒΟΥΛΗ ΤΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ

Ταχ. Δ/ση : Αριστοτέλους 17
Τ.Κ. : 101 87 Αθήνα
Τηλέφωνο : 2105230110, 2105237254
Fax : 2105237254
E-mail : tke@yyka.gov.gr

Δ/ση Κοινοβουλευτικού
Ελέγχου
Τμήμα: Ερωτήσεων

ΘΕΜΑ: Απάντηση σε ερώτηση Βουλευτή

Απαντώντας στην με αρ. 11043/11-02-11 ερώτηση που κατατέθηκε στη Βουλή των Ελλήνων από το Βουλευτή κ. Ν. Νικολόπουλο, σχετικά με την αντιμετώπιση των σπάνιων παθήσεων στη χώρα μας, όπως με ενημέρωσε η υπηρεσία, σας γνωρίζουμε τα εξής:

Σύμφωνα με τη σύσταση του Συμβουλίου της Ε.Ε. της 8^{ης} Ιουνίου 2009 έχει εκπονηθεί Σχέδιο και Στρατηγική στο πεδίο των σπάνιων παθήσεων για την καθοδήγηση και τη διάρθρωση των σχετικών ενεργειών στον τομέα αυτό. Στο συνέδριο του EUROPLAN, του ευρωπαϊκού προγράμματος με στόχο τη διαμόρφωση και την εφαρμογή Σχεδίων Δράσης - Στρατηγικών για τις Σπάνιες Παθήσεις, που πραγματοποιήθηκε στην Αθήνα το Νοέμβριο του 2010, υιοθετήθηκε το Εθνικό Σχέδιο Δράσης (το οποίο επισυνάπτεται) για τις σπάνιες παθήσεις και δόθηκε ιεραρχικά προτεραιότητα στην καταγραφή περιπτώσεων με σπάνια νόσο, στην έγκαιρη διάγνωση και την ενημέρωση-ευαισθητοποίηση του πληθυσμού.

Μεταξύ των Στρατηγικών Στόχων του Σχεδίου Δράσης 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.

Το ΚΕΕΛΠΝΟ, έχει αναλάβει να υλοποιήσει άμεσα τις ακόλουθες ενέργειες:

- Καθιέρωση στη χώρα μας του Ευρωπαϊκού ορισμού για τις σπάνιες παθήσεις

- Δημιουργία βάσης δεδομένων για τη συστηματική καταγραφή των ασθενών που πάσχουν από σπάνιες παθήσεις, η οποία θα είναι εναρμονισμένη με τις συστάσεις της Ευρώπης
- Επιχορήγηση του Orphanet, της πολύγλωσσης δικτυακής πύλης για τις σπάνιες νόσους και τα ορφανά φάρμακα, με το ποσό των 10.000€ προκειμένου να μεταφρασθεί μέρος της βασικής σελίδας στα ελληνικά για διευκόλυνση των επαγγελματιών υγείας και των ασθενών

Επιπρόσθετα, από τον Οκτώβριο του 2009, το ΚΕΕΛΠΝΟ έχει ως προτεραιότητα την ενεργή δικτύωση του Οργανισμού στις Ευρωπαϊκές Δράσεις και Ομάδες Εργασίας με στόχο την προαγωγή των σπανίων νοσημάτων σε εθνικό επίπεδο.

Τέλος, στο νέο ασφαλιστικό νόμο 3863/2010, περιλαμβάνονται διατάξεις που εξασφαλίζουν τη σύσταση Κέντρου Πιστοποίησης Αναπηρίας (ΚΕ.Π.Α.) από 01.01.2011 στο ΙΚΑ-ΕΤΑΜ, στο οποίο θα υπάγεται Ειδικό Σώμα Ιατρών Υγειονομικών Επιτροπών Αναπηρίας. Το επιστημονικό προσωπικό του Σώματος αυτού θα υποβάλλεται σε ειδική εκπαίδευση και αξιολόγηση και θα έχει ως αποστολή το χαρακτηρισμό του ποσοστού αναπηρίας για όλες τις κοινωνικές και οικονομικές παροχές ή διευκολύνσεις, για τις οποίες απαιτείται γνωμάτευση αναπηρίας και τις οποίες δικαιούνται από την Πολιτεία τα άτομα με αναπηρία. Παράλληλα, καταρτίζεται Μητρώο Ατόμων με αναπηρία, το οποίο τηρείται στη Διεύθυνση Αναπηρίας και Ιατρικής της Εργασίας του ΙΚΑ-ΕΤΑΜ. Η Ειδική Επιστημονική Επιτροπή θα καθορίζει και τις παθήσεις, για τις οποίες η διάρκεια της αναπηρίας των ασφαλισμένων καθορίζεται επ'αόριστον.

Επισυνάπτεται και η τελική έκθεση αποτελεσμάτων του EUROPLAN, η οποία μας απεστάλη από την Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (ΠΕΣΠΑ) και όπου αναφέρονται ως προτεραιότητα μεταξύ άλλων η συγκρότηση Εθνικής Επιτροπής για τα Σπάνια Νοσήματα στα πλαίσια του ΚΕΣΥ, η δημιουργία αρχείου πασχόντων από σπάνιες παθήσεις καθώς και η βελτίωση των προσφερομένων υπηρεσιών στους πάσχοντες από σπάνια νοσήματα.

Συνημμένα : φύλλα (30)

ΚΟΙΝΟΠΟΙΗΣΗ: ✓
Βουλευτή κ. Ν. Νικολόπουλο

Ο ΥΠΟΥΡΓΟΣ

ΕΣΩΤ. ΔΙΑΝΟΜΗ:

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

Α. ΛΟΒΕΡΔΟΣ

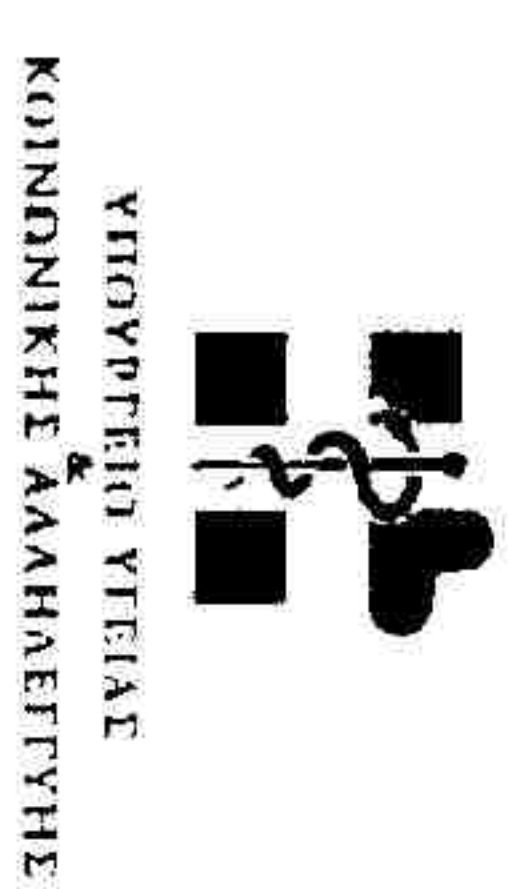
ΘΕΩΡΗΘΗΚΕ ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΚΡΙΒΕΙΑ
Ο ΠΡΟΪΣΤΑΜΕΝΟΣ ΤΗΣ ΓΡΑΜΜΑΤΕΙΑΣ



ΕΠΙΣΥΝΑΤΤΕΤΑΙ
67ηΥ Φώτις 11043

Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία

Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις
2008 - 2012



Αθήνα 2008

Υπουργείο Υγείας & Κοινωνικής Αλληλεγγύης

Γραφείο Γενικού Γραμματέα Υγείας & Κοινωνικής Αλληλεγγύης

Μονάδα Στρατηγικής και Πολιτικών Υγείας
Συντονιστής Μονάδας: Αλέξης Ζορμπάς

Συντονίστρια Εθνικού Σχεδίου Δράσης
για τη Δημόσια Υγεία - Επιμέλεια: Έφη Σίμου

Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τη Δημόσια Υγεία

Επιστημονική - Γνωμοδοτική Επιτροπή

Πρόεδρος	Γιάννης Κυρίτσουλας, Καθηγητής Οικονομικών της Υγείας, Εθνική Σχολή Δημόσιας Υγείας
Μέλη	Γιάννης Αλαφάνος, Αναπληρωτής Καθηγητής Υγιεινής και Επιδημιολογίας, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Πατρών, Εργαστήριο Υγιεινής Γιώργος Αρσένης, Επίκουρος Καθηγητής Μικροβιολογίας Πανεπιστημίου Αθηνών Νικόλαος Βαρέλης, Καμυήτωρ Εθνικής Σχολής Δημόσιας Υγείας, Καθηγητής Τομέα Παροισολογίας, Εντομολογίας και Τροπικών Νόσων Αλιβιδόης Βασιλείου, Καθηγητής Μικροβιολογίας, Εθνική Σχολή Δημόσιας Υγείας Γιάννης Δημηλιάνης, Επίκουρος Καθηγητής Υγιεινής και Επιδημιολογίας, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Ιωαννίνων, Εργαστήριο Υγιεινής Ιωάννης Ιωαννίδης, Καθηγητής Υγιεινής, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Ιωαννίνων Τζένη Κουρέα - Κρημασσανού, Καθηγήτρια Δημόσιας Υγείας, Εθνική Σχολή Δημόσιας Υγείας Θεόδωρος Κωνσταντινίδης, Επίκουρος Καθηγητής Υγιεινής και Επιδημιολογίας, Ιατρική Σχολή, Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης Χρήστος Λιονής, Αναπληρωτής Καθηγητής Κοινωνικής και Οικογενειακής Ιατρικής, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Κρήτης Νίκος Μανωδάκης, Επίκουρος Καθηγητής Διοίκησης Υπηρεσιών Υγείας, Πανεπιστήμιο Πειραιά Γιανγιάκης Μπαρδάνης, Αναπληρωτής Καθηγητής Φυσιολογίας Ανθρώπου Πανεπιστημίου Αθηνών Κωνσταντίνος Μπουραντάς, Καθηγητής Αιματολογίας Πανεπιστημίου Ιωαννίνων Ελπίδα Παύλη, Διευθύντρια Σπουδών, Τομέας Οικονομικών της Υγείας, Εθνική Σχολή Δημόσιας Υγείας Θεόδωρος Παπαδημητρίου, Γενικός Διευθυντής Κέντρου Ελέγχου και Πρόληψης Νοσημάτων Ανστασία Ρουμελιώτου, Καθηγήτρια Επιδημιολογίας και Βιοστατιστικής, Εθνική Σχολή Δημόσιας Υγείας Γιάννης Τσάντας, Αναπληρωτής Καθηγητής Κοινωνικής Ιατρικής, Εργαστήριο Υγιεινής και Επιδημιολογίας, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Αθηνών Χρήστος Χατζηχριστοδούλου, Επίκουρος Καθηγητής Υγιεινής και Επιδημιολογίας, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας

Ευχαριστίες

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

Συγκεκριμένα ευχαριστούμε την κα **Αικατερίνη Καρούζι**, ΜD, MPA, επιστημονική υπεύθυνη του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις, Επίσης, ευχαριστούμε τους κ.κ. **Ε. Αλαφάνη**, Παιδίατρο Αναπτυξιακό, Πανελλήνια Ένωση Σπάνιων Παθήσεων (ΠΕΣΠΑ), **Γ. Βαυβαϊνά**, Μοριακό Βιολόγο, Ερευνητή, ΕΚΕΦΕ, Δημόκριτος, ΠΕΣΠΑ, **Α. Παναγιώτα-Καραναυά**, Ινστιτούτο Υγείας Νοσοκομείο Παίδων «Αγ. Σοφία», **Δ. Παναγιώτα**, Μοριακό Γενετιστή, ΕΚΕΦΕ, Δημόκριτος, ΠΕΣΠΑ, **Σ. Γεωργίου**, Παιδονευρολόγο, Αμ. Επίκουρο Καθηγητή Παιδιατρικής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Αγ. Σοφία», ΠΕΣΠΑ, **Ε. Αρσένη**, Παιδίατρο ειδική νοσημάτων μεταβολισμού, Επίκουρη καθηγήτρια Α' Παιδ. Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Αγ. Σοφία», ΠΕΣΠΑ, **Κ. Θεοδοσιάδη**, Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρίας για την Κυστική Ήνωση Νόσο, ΠΕΣΠΑ, **Μ. Καραγιάνη**, τμήμα Ανοσολογίας-Ιστοσυμβατότητας, Νοσοκομείο Παίδων «Αγ. Σοφία», **Β. Κωνσταντίνου**, Πρόεδρος Εθνικού Οργανισμού Φαρμάκων Ε.Ο.Φ., **Μ. Αλέξη**, Πρόεδρος Ελληνικής Παιδίατρο Ομάτιο Σκληρύνουσας, **Θ. Μπαρδάνη**, Ιατρό οματωλόγο, Γ.Ν.Α. Γ. Γεννηματάς, **Χ. Μπαρδάνη**, Παιδίατρο Ομάτιο Καθηντή Πανεπιστημίου Αθηνών, ΠΕΣΠΑ, **Μ. Παπαδάκη**, Πρόεδρος Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας, **Α. Πρεφάτση**, Διευθύντρια Παιδοκαρδιολογικού Τμήματος Ο.Κ.Κ., **Κ. Ρένια**, Ιατρό Αιματολόγο, 3ο Νοσοκομείο ΙΚΑ, Βροχίας Νοσηλεύτρια, **Δ. Συμεωνίδη**, Ιατρό Αιματολόγο, Επίκουρο Καθηγητή Πανεπιστημίου Πατρών, **Μ. Στυλιανή**, Genzyme Hellas ΕΡΕ, **Ε. Τσιμπουρίδη**, ασθενή με νόσο του Charlin, **Π. Τσιφουρίδη**, Γ.Ν. Αθηνών ΔΑΙΚΟ, **Ε. Χατζηκαρδαλέμου**, Πρόεδρος Πανελληνίας Ένωσης Αμφιβληστροειδοπαθών Ελλάδας, Μέλος ΠΕΣΠΑ.

Επίσης ευχαριστούμε τους Οικονομολόγους της Υγείας κ.κ. **Α. Μπαρβαλιαννάκη** και **Μ. Κωνσταντό**, καθώς και την κα **Δ. Βλασάκη**, Κοινωνική Ψυχολόγο, για την ουσιαστική τους συμβολή στην επένδυση της οικονομοτεχνικής μελέτης.

Περιεχόμενα

Πρόλογος Υπουργού Υγείας & Κοινωνικής Αλληλεγγύης

σελ. 10

Εισαγωγικό Σημείωμα

σελ. 12

Κεφάλαιο 1ο: Στρατηγικός Σχεδιασμός

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

Κεφάλαιο 2ο: Άξονες και Δράσεις του Εθνικού Σχεδίου Δράσης

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

Κεφάλαιο 3ο: Διαδικασία Υλοποίησης - Χρηματοδότηση

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

Ενδεικτική Βιβλιογραφία

σελ. 50

Πρόλογος

Υπουργού Υγείας & Κοινωνικής Αλληλεγγύης

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

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

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

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

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

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

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

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

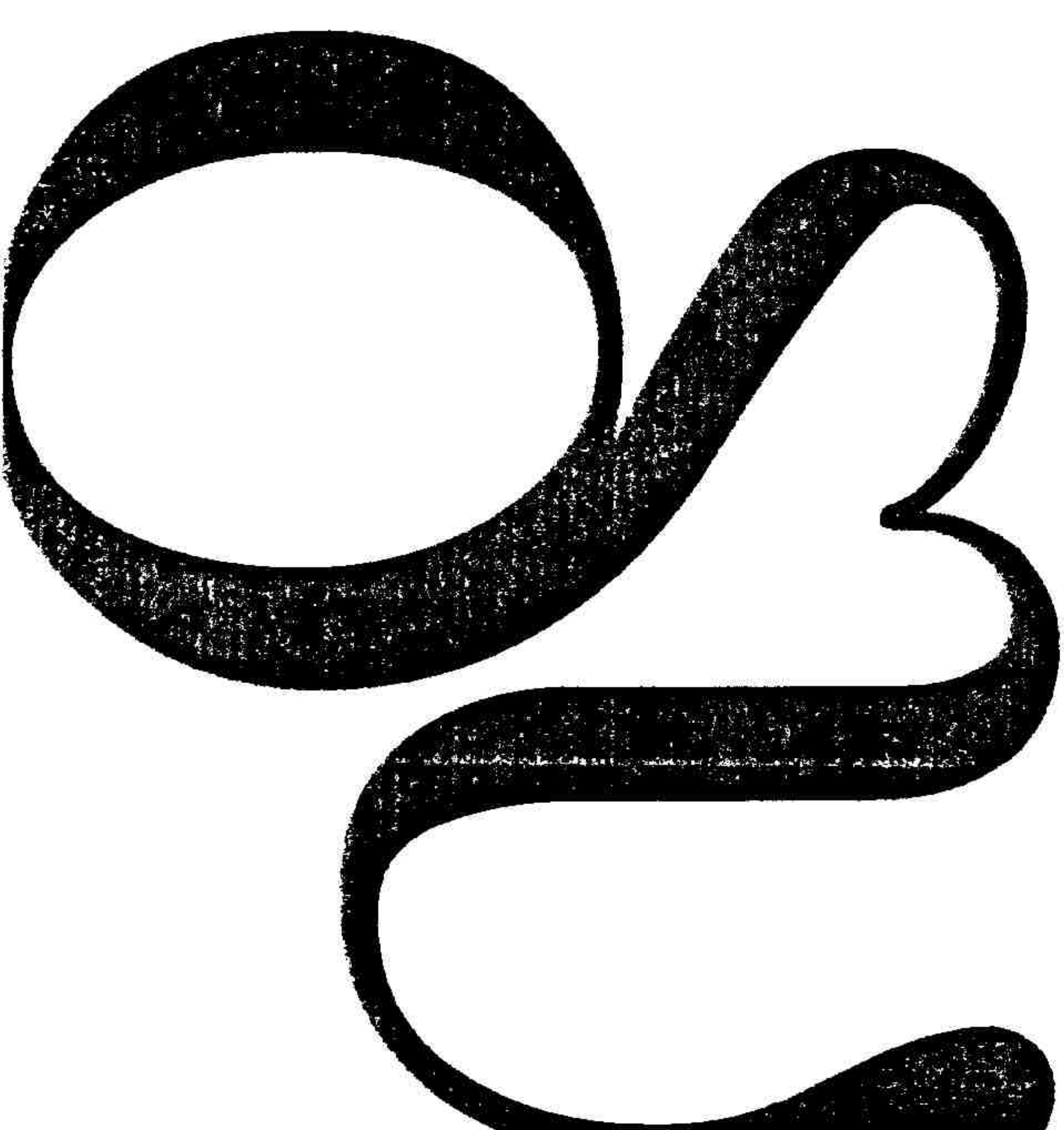
Εξασφαλίζουμε την εξοικονόμηση πόρων στην υλοποίηση της πολιτικής μας, οφθοντας την πρακτική του δημοπρατικού αυτοσχεδιασμού, πετυχαίνοντας την οριζόντια συνεργασία μεταξύ των υπεύθυνων φορέων του κράτους και κερδίζοντας πολύτιμους οικονομικούς πόρους από εξειδικευμένα προγράμματα της Ευρωπαϊκής Ένωσης.

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

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

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

Δημήτρης Α. Αβραμόπουλος



Εισαγωγικό Σημείωμα

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

Η έλλειψη ειδικών πολιτικών υγείας για τις σπάνιες ασθένειες και η έλλειψη ευαισθητοποίηση, επαγρύπνηση και συνεργασία από την πλευρά της των ιατρών και των Ύπηρεσιών Υγείας, «εξηγούν» τις καθυστερημένες διαγνώσεις και τη δυσχερή πρόσβαση στην περίθαλψη. Το γεγονός αυτό έχει ως συνέπεια αυξημένες αματιές, ψυχολογικές και διανοητικές επιπτώσεις, ανεπαρκείς θεραπείες, καθώς και απόλυτα εμπιστοσύνης στο σύστημα υγειονομικής περίθαλψης. Πιορ' όλων αυτών, ορισμένες σπάνιες ασθένειες μπορούν να είναι συμβατές με ένα φυσιολογικό τρόπο ζωής, εφόσον διαγνωστούν εγκαίρως και αντιμετωπιστούν κατάλληλα.

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

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

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

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

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

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

Αλέξης Ζορμπάς
Γενικός Διευθυντής Μονάδας Στρατηγικής και Πολιτικών Υγείας

Στρατηγικός Σχεδιασμός

1. Αναγκαιότητα Ενέργειας

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

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

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

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

Οι σπάνιες ασθένειες παρουσιάζουν επίσης ευρεία διαφοροποίηση σε ό,τι αφορά στη σοβαρότητα και στην εκδήλωσή τους. Το προσδόκιμο ζωής των ασθενών με σπάνιες ασθένειες είναι σημαντικά μειωμένο. Παλλές από τις ασθένειες αυτές είναι πολυήλικες, εκπαιδευτικές και επιφέρουν χρόνιες αναπηρίες, ενώ άλλες επιτρέπουν μια φυσιολογική ζωή –εφόσον διαγνωστούν εγκαίρως και τύχουν αναπηρική ικανότητα, τη συμπεριφορά και την αισθητηριακή ικανότητα και επιφέρουν αναπηρίες. Αρκετές αναπηρίες συχνά συνυπάρχουν με πολλήλές λειτουργικές επιπτώσεις. Οι αναπηρίες αυτές εντείνουν το αίσθημα της απομόνωσης και μπορούν να αποτελέσουν πηγή διακοινωνικής μεταξείωσης, καθώς και να περιορίσουν ποικίλες εκπαιδευτικές, επγγελματικές και κοινωνικές ευκαιρίες.

Πίσω από σχετικά συνήθεις παθήσεις ενδέχεται να βρίσκονται σπάνιες ασθένειες, π.χ. η επιληψία είναι συχνά σύμπτωμα της αλβανίας σκληρωτικής. Παλλές παθήσεις που στο παρελθόν ταξινομαίνονταν στις κατηγορίες της νοσηρικής καθυστέρησης, της εγκεφαλικής παρόλησης και του αυτισμού αποτελούν εκδηλώσεις σπάνιων ασθενειών που δεν έχουν ακόμη χαρακτηριστεί. Παλλές τύποι καρκίνου, συμπεριλαμβανομένων των καρκίνων που προσβάλλουν τα παιδιά, όπως και οι περισσότερες συγγενείς δυσμορφίες, είναι σπάνιες ασθένειες.

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

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

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

- Τα σπάνια νοσήματα είναι σπάνια ως προς αριθμό, χρόνο, χώρα, συχνά εκφυλιστικά και επικίνδυνα για τη ζωή.
- Η πρώτη εμφάνιση συμπτωμάτων επέρχεται κατά την παιδική ηλικία στο 50% των σπάνων παθήσεων.
- Προκαλούν αναπηρίες: η ποιότητα ζωής των ατόμων με σπάνια νοσήματα υποβαθμίζεται λόγω της έλλειψης αυτονομίας.
- Προκαλούν μεγάλο ψυχικό πόνο: η ψυχολογική επιβάρυνση που προκαλούν οι ασθένειες αυξάνεται λόγω της απελπισίας, της έλλειψης ελπίδας για θεραπεία, της απουσίας βοήθειας στην καθημερινότητα.
- Είναι σπάνιες 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 δύσκολο ως προς τη θεραπευτική διαχείριση: οι οικογένειες συναντούν μεγάλες δυσκολίες στην εξέταση κατάλληλης θεραπείας.

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

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

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

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

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

της σπανιότητας των ασθενειών, ενώ άλλα δεν έχουν ακόμη διερευνήσει πιθανές λύσεις.

Πιολλάς από τις σπάνιες ασθένειες είναι «πολύ σπάνιες». Οι απομονωμένες οικογένειες πρέπει να ενημερώνονται περισσότερο σχετικά με τις κατάλληλες υπηρεσίες που είναι διαθέσιμες. Ο καλύτερος τρόπος για την επίτευξη αυτού του σκοπού είναι η ανάπτυξη κατάλληλων εργαλείων διάδοσης της πληροφορίας, όπως οι διαδικτυακές υπηρεσίες και τηλεφωνικές γραμμές βοήθειας.

2. Ευρωπαϊκή Πολιτική για τις Σπάνιες Παθήσεις

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

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

Το σχέδιο ERA - NET, στηριζόμενο από το έο Πρόγραμμα-Πλάνο, είναι αφιερωμένο στις σπάνιες ασθένειες (E - Rare) για την ανάπτυξη κοινών και διακρατικών δραστηριοτήτων (έρευνα για τα εθνικά προγράμματα, εντοπισμός κένων και αλληλοεπικαλύψεων μεταξύ εθνικών ερευνητικών προγραμμάτων και δραστηριοτήτων στον τομέα των σπάνων ασθενειών). Το E - Rare προβλέπει τη σύναψη σχέσεων βιώσιμης και μακροχρόνιας συνεργασίας μεταξύ των κρατών-μελών, το συντονισμό των εθνικών ερευνητικών προγραμμάτων για την εξέλιξη της κοινής διάδοσης των ερευνητικών δραστηριοτήτων στον τομέα των σπάνων ασθενειών και για την πρόωθηση πολυεπιστημονικών προσεγγίσεων. Προβλέπεται επίσης την ενσωμάτωση και την ανάπτυξη συνεργιών μεταξύ των εθνικών και/ή περιφερειακών ερευνητικών προγραμμάτων των χωρών που συμμετέχουν, την ανάπτυξη κοινής πολιτικής έρευνας για τις σπάνιες ασθένειες και τη διατήρηση μιας ευνοϊκής αναγνωστικής θέσης, ανέναντι στις ερευνητικές δραστηριότητες για τις σπάνιες ασθένειες σε άλλες περιοχές του κόσμου, όπως η Βόρεια Αμερική και η Ασία.

Ειδικότερα, η Γενική Διεύθυνση Υγείας και Προστασίας των Κατοίκων των συγκεντρώσε την ομάδα για τις Υπηρεσίες Υγείας και Ιατρικής Περίθαλψης (HLG) ως μέσο για την προώθηση των εισηγήσεων που διατυπώθηκαν στο πλαίσιο της διαδικασίας προβληματισμού για την κινητικότητα των ασθενών. Μία από τις ομάδες εργασίας της ομάδας αυτής είναι αρμόδια για το δίκτυο αναφοράς των κέντρων εμπειρογνωμοσύνης για τις σπάνιες ασθένειες. Το 2006, η ομάδα εργασίας για τις σπάνιες ασθένειες υπέβαλε στην HLG μια έκθεση με τίτλο Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD («Συνεργασία στη διαμόρφωση πολιτικής για μια ευρωπαϊκή συνεργασία στις υπηρεσίες υγείας και υγειονομικής περίθαλψης στον τομέα των σπάνων ασθενειών»), με επικαιροποιημένες πληροφορίες σχετικά με το κέντρο αναφοράς στην Ευρώπη. Στην έκθεση περιγράφεται αναλυτικά η χρήση της ένοιας των δικτύων αναφοράς για τις σπάνιες ασθένειες στην Ευρώπη καθώς και οι αντίστοιχες λειτουργίες τους. Το σχέδιο εργασίας 2006 και 2007 για την εφαρμογή του κοινοτικού προγράμματος για τη Δημόσια Υγεία έχουν εισάγει ως προτεραιότητα για τον τομέα των σπάνων ασθενειών τη σύσταση ευρωπαϊκών δικτύων αναφοράς για τις σπάνιες ασθένειες. Σύμφωνα με την προτεραιότητα u945, επιλέχθηκαν για χρηματοδότηση ορισμένα πλαίσια σχέδιο (για την κωστική ίωση, σπάνιες αιμορρογικές διαταραχές, ανεπάρκεια ήπαρ-l-οντιβουλίτης, πορφύρα, δυσμορφολογία, παιδιατρικό λέμφωμα Hodgking, ιστιοκύτωση και παιδιατρικές νεφρολογικές παθήσεις).

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

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

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

Η τελευταία έκθεση της Γενικής Διεύθυνσης Επιχειρήσεων επισημαίνει ότι η κοινοτική πολιτική για τα σπάνια φάρμακα στήριξε από επιτυχία και ότι αναμένεται να οδηγήσει σε νέες επιτυχημένες καινοτομίες πολιτικές.

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

3. Όραμα Στρατηγικού Σχεδιασμού για τις Σπάνιες Παθήσεις

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

4. Αποστολή

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

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

5. Στρατηγική Τοποθέτηση

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

6. Στρατηγικοί Στόχοι

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

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

7. Αναμενόμενα Αποτελέσματα από την Εφαρμογή του Εθνικού Σχεδίου Δράσης

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

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

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

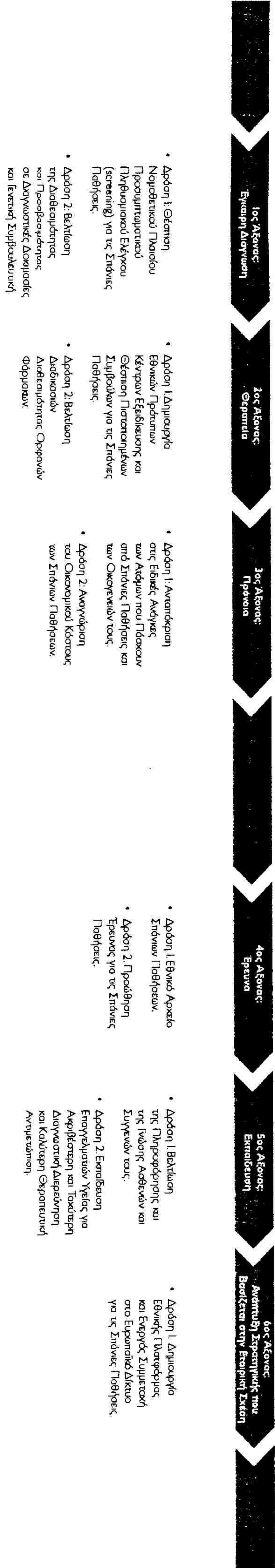
Η πιστοποίηση τουλάχιστον δέκα (10) κέντρων αναφοράς για σπίννες παθήσεις θα οδηγήσει στη διεύρυνση της δεξαμενής εξειδικευμένων συμβούλων κι επιστημόνων. Ταυτόχρονα, η βελτίωση των διαδικασιών διαθεσιμότητας οργάνων φαρμάκων αναμένεται να οδηγήσει στη βελτίωση της προσβασιμότητας φαρμάκων σε χρήστες.

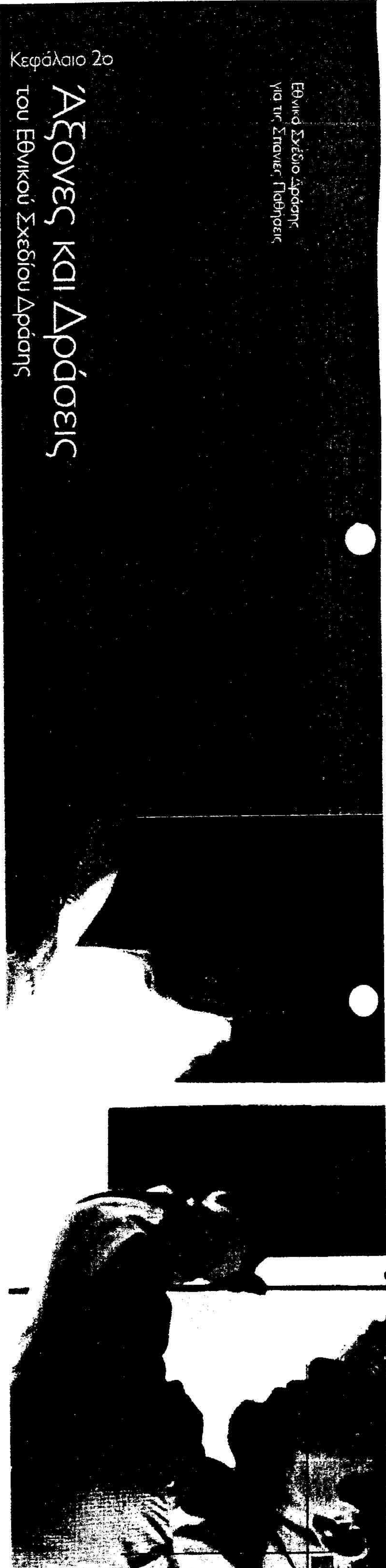
Για την ανταπόκριση στις ειδικές ανάγκες των ατόμων που πάσχουν από σπίννες παθήσεις και των οικογενειών τους, προβλέπεται η δημιουργία νέων δομών φιλοξενίας και φροντίδας για την εξυπηρέτηση των ασθενών και των οικογενειών τους. Μέσω των ενεργειών που στοχεύουν στην αναγνώριση του οικονομικού κόστους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

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

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

8. Άξονες και Δράσεις του Εθνικού Σχεδίου Δράσης





Εθνικό Σχέδιο Δράσης
για τις Σπασίες, Πιθήριες

Κεφάλαιο 2ο

Άξονες και Δράσεις

του Εθνικού Σχεδίου Δράσης

Ιος Άξονας: Έγκαιρη Διάγνωση

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

Η πολιτεία μπορεί να επιλέξει να προσθήσει τους ελέγχους (προγεννητικό, νεογνικό, έλεγχο μελών οικογένειας ασθενών με γνωστή σπάνια πύηση), πύω και πύω από τις εκτιμήσεις που αφορούν καθορό στη Δημόσια Υγεία, σαν πρόξη αλληλεγγύης προς μια ομάδα πασχόντων, την οποία θέλει να στηρίξει. Το γεγονός αυτό δεν δικαιολογεί όμως την ενσωμάτωση των εν λόγω δοκιμών στις πολιτικές για τον προληπτικό έλεγχο του πληθυσμού χωρίς προσεκτική αξιολόγηση, με βάση τα κριτήρια που θεοπίστηκαν από τον Π.Ο.Υ., καθώς μπορεί να υπάρξει ο κίνδυνος οι τεχνικές αυτές να χρησιμοποιηθούν για παρεμβάσεις, που απέχουν πολύ από τη θεωρία της ασθένειας, ενώ ταυτόχρονα απορροφούν σημαντικούς δημόσιους πόρους. Επί του παρόντος, είναι χαμηλό το επίπεδο συνείδησης ως προς το ποιες ασθένειες δικαιολογούν μια προσέγγιση συστηματικού προληπτικού ελέγχου σήμωτο με τα κριτήρια του Π.Ο.Υ. Η οργάνωση στοχευμένων προληπτικών ελέγχων του πληθυσμού επομένως, αποτελεί σπάνια διαφύωση παραγόντων, όπως η παιδεία και η αξιοπιστία της εκδοσσε δοκιμής, η διαθεσιμότητα αποτελεσματικής θεραπείας/ παρέμβασης για όσους υποβάλλονται στον έλεγχο, η σπανότητα της ασθένειας και η σφαιρότητα της, καθώς και η δυνατότητα επίλογής που έχει ο γενικός πληθυσμός και η αξία που αποδίδεται στον προληπτικό προσημπτωματοικό προληπτικό έλεγχο.

Στόχος του άξονα | είναι να τεθεί σε εφαρμογή μία συνεπής πολιτική για τον προσημπτωματοικό πληθυσμιακό έλεγχο (screening) για τις σπάνιες παθήσεις, βασισμένη σε σπάνια καθορισμένες προτεραιότητες, και σε συστηρή αξιολόγηση των εξετάσεων που προβάλλονται και στον εξορδοκογισμό των σποφάσεων που λαμβάνουν υπ όψη τις σπομικές επιλογές.

- Οι προτεινόμενες δράσεις για τον άξονα | παρουσιάζονται επιγραμματικά παρακάτω και επεξηγούνται στη συνέχεια.
- Εξάσκηση νομοθετικού πλαισίου προσημπτωματοικού πληθυσμιακού ελέγχου (screening) για τις σπάνιες παθήσεις.
 - Βελτίωση διαθεσιμότητας και πρόσβασης σε διαγνωστικές δομοσίες και γενετική συμβουλευτική.

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

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

Στόχοι

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

Ενέργειες Υλοποίησης

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

Φορείς Υλοποίησης

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

Χρονοδιάγραμμα

2009 - 2011: Θεσμικό Πλαίσιο.

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

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

Στόχοι

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

Ενέργειες Υλοποίησης

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

Φορείς Υλοποίησης

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

Χρονοδιάγραμμα

2009: Ενέργειες Πιστοποίησης.

2010: Ενέργειες Δημοσιότητας - Προβολής.

2ος Άξονας: Θεραπεία

Ο ορισμός και η ποικιλία των σπάνιων παθήσεων καθιστά αναγκαία μία εξειδικευμένη προσέγγιση στη φροντίδα των ασθενών. Παρόμοια αυτά, στην περίπτωση των σπάνιων ασθενειών, εξίσου σπάνια είναι η σχετική εμπειρογνωμοσύνη. Οι ασθενείς και οι οικογένειές τους αντιμετωπίζουν δυσκολίες στη λήψη διάγνωσης και στη λήψη κατάλληλα προσορισμένης και συντονισμένης περίθαλψης για την κατόρθωσή τους. Η πρόβλεψη στην περίθαλψη είναι συχνά δύσκολη εξαιτίας:

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

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

Ός πλέον αποτελεσματική προσέγγιση, η έρευνα 2006 της ειδικής ομάδας εργασίας της Ευρωπαϊκής Ένωσης σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες «Contribution to policy shaping for a European collaboration on health services and medical rare in the field of RD» («Συνεισφορά στη διαμόρφωση πολιτικής για μια ευρωπαϊκή συνεργασία στον τομέα των σπάνιων ασθενειών») συνιστά στα κράτη-μέλη να συμβάλλουν στην καθιέρωση κέντρων εμπειρογνωμοσύνης και των βασικών αρχών λειτουργίας τους, οι οποίες, με ταξίū άλλων, καλύπτουν το ρόλο τους στην αντιμετώπιση των σπάνιων νοσημάτων που απαιτούν εξειδικευμένη περίθαλψη, τους ορισμούς ασθενών και ορισμένα άλλα κριτήρια που πρέπει να πληρούν τα κέντρα αυτά, καθώς και τη χρηματοδοτική τους υποστήριξη στο μέτρο του εφικτού. Συστά έλλοσης στα κράτη-μέλη να οργανώσουν δίκτυος πρόβλεψης των ασθενών τους στην περίθαλψη, μέσω της σύμφωνης δεσμών συνεργασίας και ανταλλαγής γνώσεων με όλα τα απαιτήρητα κέντρα εμπειρογνωμοσύνης, τόσο σε εθνικό όσο και σε διεθνές επίπεδο, όποτε αυτό κρίνεται σκόηιμο. 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 οργανού φαρμάκου είναι βασισμένα στη διάδοση της ασθένειας που θεωρείται ότι θεραπεύει: 5/10.000 και παρέχονται από την Επιτροπή για το Οργανό Ιατρικό Προϊόντα του Ευρωπαϊκού Οργανισμού Φαρμάκων (EMA). Μία υπουργική απόφαση από τη Γαλλία για τα οργανά φάρμακα υπογράφηκε το Μάρτιο του 1999 με δύο στόχους:

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

Αυτή η προσπάθη πέτυχε τον κύριο στόχο της γιατί οδήγησε στην υποστήριξη του ευρωπαϊκού κανονισμού για το οργανά 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 οργανών φαρμάκων, σε όσες περιπτώσεις, τέτοια κέντρα κρίνονται αναγκαία. Για το λόγο αυτό, σε περίπτωση φαρμάκων που προσφέρονται για ασθενείς με σπάνια νοσήματα, η επιτροπή κρίνει ότι ο υπολογισμός του επιπολασμού όσον αφορά στα πόδια που έχουν προσβληθεί από την πάθηση πρέπει να βασίζεται στον πληθυσμό στον οποίο αναμένεται να χορηγηθεί το προϊόν σε τήρια βόση. Ο εν λόγω κανονισμός καθορίζει την κοινοτική διαδικασία για το χαρακτηρισμό φαρμάκων ως οργανών και παρέχει κίνητρα για την έρευνα, την ανάπτυξη και τη διάδοση στην αγορά των χαρακτηρισθέντων ως οργανών φαρμάκων.

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

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

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

Δράση Ι: Δημιουργία Εθνικών Πρότυπων Κέντρων Εξειδίκευσης και Θέσπιση Πιστοποιημένων Συμβούλων για τις Σπίνιες Παθήσεις

Περιγραφή

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

Στόχοι

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

Ενέργειες Υλοποίησης

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

Φορείς Υλοποίησης

Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Ευρωπαϊκά προγράμματα για έρευνα στην Υγεία, έθνική βιομηχανία Έρευνας και Τεχνολογίας, ΚΕΣΥ, Υγειονομικές Υπηρεσίες, Ινστιτούτο του παιδιού, κλινικές ΕΣΥ και Πανεπιστημιακές, ισχυρές σχολές, Επισημονικές, Έταίρες, Φαρμακευτικές, Έταίρες, μη-κυβερνητικοί οργανισμοί/ Π.Ε.Σ. ΠΑ.

Χρονοδιάγραμμα

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

Δράση 2: Βελτίωση Διαδικασιών Διαθεσιμότητας Οργάνων Φαρμάκων

Περιγραφή

Διενέργεια αναφορών οργάνων και θεσμικών πυλώνων για τη βελτίωση της διαθεσιμότητας των οργάνων φαρμάκων.

Στόχοι

- Ανάπτυξη δυναμικής πολιτικής, όσον αφορά στην ανάπτυξη και κυκλοφορία οργάνων φαρμάκων, μέσω των κατάλληλων νομοθετικών πυλώνων στην Ελλάδα. Στόχος δεν είναι μόνο η βελτίωση ενός γραφειοκρατικού μηχανισμού αξιολόγησης φαρμάκων, καθορισμού τιμής και αποζημίωσης από το σύστημα κοινωνικής ασφάλισης. Η Πολιτική οφείλει να διασφαλίζει την αποδοτικότητα πρόσβαση στην αναφορήτη φαρμακοθεραπεία, να ενισχύει διαρκώς τους μηχανισμούς ελέγχου, επαγρύπνησης και επιτήρησης της αγοράς οργάνων φαρμάκων και, με τη βοήθεια κατάλληλων πληροφοριακών 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 ισχυρής πρόκλησης και στην αποτελεσματικότητα των Υπηρεσιών Υγείας.
- Ανάπτυξη διαδικασίας αξιολόγησης και έγκρισης ενός οργάνου φαρμάκου, ώστε να αποφευχθεί ο κίνδυνος να τεθούν σε κυκλοφορία φάρμακα που είναι ανεπαρκώς ασφαλή.
- Βελτίωση της πρόσβασης των ασθενών σε καινοτόμες θεραπείες, αναβαθμίζοντας την ποιότητα ζωής τους και λήψη των αναφορών θεσμικών και κανονιστικών μέτρων.

Ενέργειες Υλοποίησης

- Το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης και ο Εθνικός Οργανισμός Φαρμάκων, σε συνεργασία με τα συναρμόδια Υπουργεία (Ανάπτυξης και Αποσάθρωσης & Κοινωνικής Προστασίας) συντονίζουν τις ενέργειές τους με στόχο:
- Την ενταξίωση με την Ευρωπαϊκή Στρατηγική Διαχείρισης Ρίσκου (European Risk Management Strategy) και τον Οδικό Χάρτη 2010 του ΕΜΕΑ.
 - Τη διαθεσιμότητα οργάνων ασφαλείας διασφάλισης ποιότητας και γρήρης πυθμιστικής πρακτικής από την πλευρά των αρμοδίων οργάνων.
 - Την ενίσχυση των μηχανισμών φαρμακοεπαγρύπνησης και μετεγγραφικής παρακολούθησης των οργάνων φαρμάκων.
 - Τη συλλογή και ανάλυση στοιχείων αντανακλαστικής των ασθενών στην αποζημίωση οργάνων φαρμάκων. Τα νοσοκομειακά οργάνω φάρμακα πρέπει να χρησιμοποιούνται σε βέλτιστα διοίκησης ονώτερη των τοπικών νοσοκομείων, ούτως ώστε να διασφαλιστεί η δυνατότητα χορήγησης των φαρμάκων αυτών στους ασθενείς.
 - Την παροχή κινήτρων για διεξαγωγή κλινικών μελετών που αφορούν οργάνω φάρμακα.
 - Τη δημιουργία υποδομών ενημέρωσης και εκπαίδευσης της υγειονομικής κοινότητας σε θέματα οργάνων φαρμάκων και αντανακλαστικής αυτών.

Φορείς Υλοποίησης

Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Υπουργείο Εμπορίου, Ανάπτυξης και Αποσάθρωσης & Κοινωνικής Προστασίας, ΕΜΕΑ, Ε.Ο.Φ., Ι.Φ.Ε.Τ., Φαρμακευτικές, Έταίρες, Ακαδημαϊκοί Φορείς, Υγειονομικές Περιφέρειες.

Χρονοδιάγραμμα

2009: Νομοθετικές Ρυθμίσεις.

3ος Άξονας: Πρόνοια

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

Ορισμένες δυσκολίες έχουν προσδιοριστεί:

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

Η παροχή εξειδικευμένων κοινωνικών υπηρεσιών είναι κεντρικής σημασίας για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των σπάνιων που πάσχουν από κάποια σπάνια ασθένεια. Μεταξύ των διαφόρων κοινωνικών υπηρεσιών, ως ιδιαίτερα πρόσφορες, για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής τόσο των ασθενών όσο και των σπάνιων, –οι άλλες των μελών της οικογένειας– που τους παρέχουν φροντίδα, έχουν προσδιοριστεί υπηρεσίες όπως: Υπηρεσίες φροντίδας ανάσπασης: δίνουν στους ασθενείς και σε αυτούς που έχουν αναλάβει τη φροντίδα τους, τη δυνατότητα να οργανώσουν τη ζωή τους, επιτρέποντας τους διακρίματα για εκούραση.

- Υπηρεσίες πλήρηφύρησης και γραμμές βοήθειας: παρέχουν στους ασθενείς και στους φροντιστές περισσότερες δυνατότητες πρόσβασης σε πληροφορίες σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες από τις οποίες πάσχουν, και τις οποίες καθόλνται να διαχειρίζονται σε καθημερινή βάση.
- Προγράμματα θεραπευτικής αναμνησίας για παιδιά και νεαρούς ενήλικες: παρέχουν στους ασθενείς μια άλλη οπτική της ζωής, διαφορετική της ασθένειας.
- Ψυχολογική υποστήριξη και χρηματοδοτική στήριξη: συμβάλλει στην καταπολέμηση της φτώχειας μέσω της αναγνώρισης των υπηρεσιών των φροντιστών, οι οποίοι συνδυάζουν μισωτή εργασία με άμισθες υπηρεσίες, φροντίδας.

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

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

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

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

Αρρώσας 1: Ανταπόκριση στις Ειδικές Ανάγκες των Ατόμων που Πόσσουν από Σπάνιες Παθήσεις και των Οικογενειών τους

Περιγραφή

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

Στόχοι

- Ολοκληρωμένη παροχή υπηρεσιών.
- Πολυδιάστατη προσέγγιση.
- Συνέχεια της φροντίδας.
- Διατήρηση του καλύτερου δυνατού διαγνωστικού, σωματοτικού 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' εμπροδίων 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.
- Πρόσβαση των ασθενών για την κοινωνική επανένταξη, συμπεριλαμβανομένης της επαγγελματικής κατάρτισης για την αγορά εργασίας και την ανεξάρτητη διαβίωσή τους στην κοινότητα.

Ενέργειες Υλοποίησης

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

Φορείς Υλοποίησης

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

Χρονοδιάγραμμα

2009: Ενέργειες Δημοσιότητας.
2019 - 2011: Ανάπτυξη προγραμμάτων και υπηρεσιών.

Αρρώσας 2: Αναγνώριση του Οικονομικού Κόστους των Σπάνιων Παθήσεων

Περιγραφή

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

Στόχοι

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

Ενέργειες Υλοποίησης

- Τα πρότυπα κέντρα εξειδίκευσης, σε συνεργασία με το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, θα θέσουν προσθετικά σε εφαρμογή εθνικά πρωτόκολλα για τη διάγνωση και τη θεραπεία των σπάνιων παθήσεων, έτσι ώστε θεραπευτικά ακευδόμενα που είναι απορρίπτα για τις σπάνιες παθήσεις -συμπεριλαμβανομένων αυτών που αναγορεύονται και εκτός των περιπτώσεων που καθίστανται από την έγκριση κυκλοφορίας- να μπορούν να αναγνωρισθούν.
- Επέκταση της αναγνώρισης αναγνωρισμένων ασθενειών που χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία των σπάνιων παθήσεων.
- Βελτίωση της γνώσης για τις σπάνιες παθήσεις και των ιδιαίτερών τους από τις υπηρεσίες στους διάφορους ασφαλιστικούς φορείς.
- Ένταξη όλων των ασθενών σε ένα ταμείο, ώστε να μην υπάρχουν διαφορές στην αναγνώριση των ασθενών.
- Οικονομική αναγνώριση του ειδικού ρόλου και της σημασίας παροχής φροντίδας των φροντιστών και των μελών της οικογένειας.
- Ασφαλιστικές ρυθμίσεις.
- Αποδοτέωση της διαδικασίας επιδόματος πρόνοιας ασθενών που πόσσουν από σπάνιες παθήσεις.
- Έκδοση μόνιμης κάρτας αναπηρίας.
- Ελαστικοποίηση των διαδικασιών αναγνώρισης των δαπανών διαμονής και μετακίνησης, στα πρότυπα κέντρα εξειδίκευσης.

Φορείς Υλοποίησης

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

Χρονοδιάγραμμα

2009 - 2011: Οργανωτικές και θεσμικές παρεμβάσεις.

4ος Αξονας: Έρευνα

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

Ο μεγάλος αριθμός διαγνωστικών διαγνωστικών σημείων και τύπων παροχής περίθαλψης για τη σπάνια νόσηση κάνει δύσκολη την αναγνώριση και τον εντοπισμό αυτών των παθήσεων. Οι απαιτήσεις από άποψη επιδημιολογικής εποπτείας ποικίλλουν ανάλογα με τις παθολογίες, την πρόγνωση τους, τη φύση της περίθαλψης των ασθενών, την εμφάνιση καινοτόμων θεραπειών και το κόστος, οικονομικά ή κοινωνικά. Υπάρχουν ήδη ορισμένες ηγέτες δεξιότητες 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 δυνατικά ιάσιμες, δεν υπάρχει επί του παρόντος συγκεκριμένη θεραπεία. Την ανάπτυξη θεραπειών παρακλώνουν τρεις ανατομικοί παράγοντες: η έλλειψη κατονήρησης των υποκείμενων παθολογιολογικών 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 τερδότες ισχυρικές ανάγκες. Αν και οι κανονισμοί για τα φαρμάκια έχουν διευκολύνει σαφώς την ανάπτυξη θεραπειών για τις σπάνιες ασθένειες, οφρανό φάρμακα έχουν διευκολύνει σαφώς την ανάπτυξη θεραπειών για τις σπάνιες ασθένειες, εξακολουθούν να υφίστανται σοβαρές δυσχέρειες και να χρειάζονται επιπρόθετες πρωτοβουλίες, Λεδομένου 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 αλληλουκίας του ανθρώινου γονιδιώματος και στην ανάπτυξη υψηλής απόδοσης εργαλείων γονιδιωματικής και μεταγονιδιωματικής έρευνας, προβάλει εφικτή η αποκάλυψη των υποκείμενων μηχανισμών παθών σπάνιων γενετικών διαταραχών στο άμεσο μέλλον. Όσον αφορά αυτές τις διαταραχές, χρειάζεται πρωώθηση 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 κλημικών ενώσεων που έχουν κατά προσδιορισμένων βιολογικών στόχων.

Η ακαδημαϊκή έρευνα στο πεδίο της προκλινικής ανάπτυξης φαρμάκων απαιτεί κοινωνική υποστήριξη. Όμοιος, πρέπει να ενθαρρυνθεί η δημιουργία συνδέσμων με ευρωπαϊκές πολιτικές 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 φόρου δημόσιου-ιδιωτικού τομέα για τις σπάνιες ασθένειες, το οποίο να καθιστά εφικτή την ανάπτυξη εμπορευματοποίησης προκλινικών και πολυκεντρικών σχεδίων μέσω της παροχής της κατάλληλης εμπειρογνομosούνης και χρηματοδότησης. Συνιστάται η στήριξη ανεξάρτητων ακαδημαϊκών κλινικών δοκιμών σε εθνικό επίπεδο βάσει του ιατρικού, γαλλικού και ισπανικού μοντέλου, και συντονισμός των προσπαθειών αυτών, ώστε να διασφαλιστεί επαρκής συμμετοχή ασθενών.

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

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

Αρδία 1: Εθνικό Αρχείο Σπένιων Παθήσεων

Περιγραφή

Αντίτυπη ουστήματος επιδημιολογικής επιτήρησης των σπένιων παθήσεων και δημιουργία αρχείου με ακριβή τη συστηματοική, έγκυρη και διαφανική τους παρακολούθηση.

Στόχοι

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

Ενέργειες Υλοποίησης

- Σημαντικό ζήτημα στην προσπάθεια αυτή θα αποτελέσει η ολοκλήρωση του Υγειονομικού Χάρτη. Το γραφείο Υγειονομικού Χάρτη θα θέσει σε εφαρμογή και θα συντονίζει την επιδημιολογική εποπτεία για τις σπένιες παθήσεις, σε συνεργασία με όλα τα ενδιαφερόμενα μέσα, λαμβάνοντας υπόψη την Προστασία Δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα.
- Αξιοποίηση υπάρχοντων δικτύων και σύνδεση με υπάρχουσες βάσεις δεδομένων.
- Εισαγωγή καταχώρησης για σπένιες παθήσεις στο βιβλίο υγείας του παιδιού.
- Καταγραφή πιστοποιητικών θανάτου και πιστοποιητικών επιτροπών υγείας.
- Καταγραφή των δράσεων δεδομένων διαγνωστικών εργαστηρίων, εταιριών βιοτεχνολογίας (γνωστικότητα των οργάνων φαρμάκων ή προγραμμάτων κλινικών ερευνών).

Φορείς Υλοποίησης

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

Χρονοδιάγραμμα

2008: Έναρξη υλοποίησης υγειονομικού χάρτη.

Αρδία 2: Πρόσβαση Έρευνας για τις Σπένιες Παθήσεις

Περιγραφή

Πρόσβαση ερευνητικών προγραμμάτων με σκοπό την αναζήτηση των βέλτιστων διαγνωστικών μεθόδων και θεραπευτικών οχημάτων.

Στόχοι

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

Ενέργειες Υλοποίησης

- Αντίτυπη συνεργασιών στον τομέα της έρευνας σε ευρωπαϊκό και διεθνές επίπεδο με συμμετοχή σε δίκτυα κλινικών μελετών για ασθενείς με σπένιες παθήσεις.
- Ενίσχυση της ερευνητικής δραστηριότητας μέσω συνεργασίας με τη Γενική Γραμματεία Έρευνας και Τεχνολογίας και άλλους φορείς σε πέντε ερευνητικές περιοχές:
 - Επιδημιολογία.
 - Γενετικές και μοριακές χαρακτηρισμούς των σπένιων παθήσεων.
 - Φυσιολογία.
 - Αντίτυπη διαγνωστικών εξετάσεων.
 - Θεραπευτική έρευνα.
- Υποστήριξη μελετών και δραστηριοτήτων για την επικύρωση και την κλινική χρήση βιοδεικτών (ή ομάδων βιοδεικτών) σε όλο το δυνατόν περιασάτους ασθενείς.
- Εισαγωγή νέων μεθόδων, όπως η κοινωνική έρευνα για τις σπένιες ασθένειες.
- Αύξηση της χρηματοδότησης της έρευνας, με καθορισμό συγκεκριμένου ερευνητικού προϋπολογισμού για σπένιες παθήσεις.

Φορείς Υλοποίησης

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

Χρονοδιάγραμμα

2009: Πρόκληση ερευνητικών προγραμμάτων.

5ος Άξονας: Εκπαίδευση

Η συγκεκριμένη εκπαιδευτική δραστηριότητα και όλα αυτάς 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 αχήματος. Η γνώση της σημασίας της σωστής εφαρμογής των θεραπευτικών μέτρων, η επίγνωση των πιθανών επιπλοκών και η προσοργηγή στις απαιτήσεις της θεραπείας, καθιστούν τον ασθενή υπεύθυο ανέπαυ στην αρρώστια για την καταπολέμησή της. Η σωστή ενημέρωση και συμμετοχή ισχύει και ως προς τη χρήση των Υηρησιών Υγείας. Είναι σημαντικό το κοινό να έχει σωστή και πλήρη ενημέρωση για τις υπόχουσες 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 σφέλη και της εκπαίδευσης των συγγενών των αρρώστων με σπάνιες παθήσεις, ώστε ώστε να μπορούν να φροντίσουν και να συμπεραστοθούν σωστά στον άνθρωπό τους, αλλά ταυτόχρονα να διαχειρισθούν και το δικό τους προσωπικό πόνα, φόβο και άγχος, να εξοικειωθούν με την ασθένεια, να προσοργιστούν και να αποδεχθούν τις νέες συνθήκες. Οι σύλλογοι ασθενών υποοργμίζουν 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 ανακάλυψη της διάγνωσης, η φροντίδα που παρέχεται σε όλη την ασθένεια για να βοηθήσει την εξασφάλιση μιας προσοργισμένης κοινωνικής διαχείρισης ή φροντίδας σε περιόδους επιδείνωσης της ασθένειας ή στο τέλος της ζωής. Όλα τα παραπάνω απαιτούν ένα ποιοτικό συμνήρημα από τους προσφερόντες ιατρικές υπηρεσίες.

Η διάδοση της ιατρικής πληροφορίας που αφορά στον ασθενή, μέσω στο σύστημα υγείας, είναι μερικές φορές δύσκολη, ιδιαίτερα στις επείγουσες καταστάσεις. Αντιμετώπιος 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 προσοργισμένη στης ανάγκες των επαγγελματιών και των ασθενών. Από το 2000 και μετά, η βάση Orphanet για τις σπάνιες ασθένειες παρέχει πληροφορίες για περισσότερες από 5.000 ασθένειες σε έξι γλώσσες, μέσω μιας περιεκτικής εγκυκλοπαίδειας των σπάνιων ασθενειών, ενός καταλόγου επαγγελματιών υπηρεσιών σε 35 χώρες, ενός καταλόγου ευρωπαϊκών κέντρων αναφοράς, μιας βάσης δεδομένων για τα σπανιά φάρμακα με πληροφορίες σχετικά με το στάδιο παρασκευής και διάδοσης τους στις χώρες της Ευρωπαϊκής Ένωσης, και μέσω ενός ευρέος φάσματος υπηρεσιών για συγκεκριμένες κατηγορίες ενδιαφερόμενων

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

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

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

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

Περιγραφή

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

Στόχοι

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

Ενέργειες Υλοποίησης

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

Φορείς Υλοποίησης

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

Χρονοδιάγραμμα

2009: Τηλεφωνική γραμμή.
2009: Ιστοσελίδα.
2009 - 2010: Ενέργειες εκπαίδευσης-δημοσιότητας.

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

Περιγραφή

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

Στόχοι

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

Ενέργειες Υλοποίησης

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

Φορείς Υλοποίησης

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

Χρονοδιάγραμμα

2009 - 2012: Προγράμματα εκπαίδευσης.

6ος Άξονας: Ανάπτυξη Στρατηγικής που Βασίζεται στην Εταιρική Σχέση

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

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

Δράση Ι: Δημιουργία Εθνικής Πλατφόρμας και Ένταξη Συμμετοχή στο Ευρωπαϊκό Δίκτυο για τις Σπένιες Παθήσεις

Περιγραφή

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

Στόχοι

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

Ενέργειες Υλοποίησης

- Πρώτη οργάνωση συντονιστικού μηχανισμού όλων των δράσεων του σχεδίου με επικεφαλή την Εθνική Συντονιστική Επιτροπή.
- Δημιουργία πολυμερών εταιρικών σχέσεων σε εθνικό και ευρωπαϊκό επίπεδο για τις σπένιες παθήσεις.
- Ενθάρρυνση εθελοντισμού.

Φορείς Υλοποίησης

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

Χρονοδιάγραμμα

2009: Οργάνωση συντονιστικού μηχανισμού.

Κεφάλαιο 3ο

Διαδικασία Υλοποίησης - Χρηματοδότηση

1. Διαδικασία Υλοποίησης

1.1 Συντονισμός του Εθνικού Σχεδίου Δράσης

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

Η Εθνική Συντονιστική Επιτροπή για τις Σπίνες Πιθήσεις θα διαβέται μια μόνιμη δραμματοεία - Συντονιστικό Κέντρο, με επικεφαλής τον Πρόεδρο της Επιτροπής.

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

1.2 Πολιτική εποπτεία

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

1.3 Σύστημα Ελέγχου και Αξιολόγησης - Δημόσια Λογοδοσία

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

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

- Την παροχή υπεύθυνης και έγκυρης πληροφόρησης στους κοινωνικούς φορείς, τις οικογένειες και το άτομο, για τις δράσεις, το μέτρο και τις μεθόδους πρόληψης και αντιμετώπισης των σπίνων παθήσεων.
- Την ανάδειξη των κοινωνικών διαστάσεων των προγραμμάτων και δράσεων για τις σπίνες παθήσεις.

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

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

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

2. Κοστοδότηση και Χρηματοδότηση

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

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

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

Α/Α	ΑΞΟΝΕΙ	ΤΙΤΛΟΣ ΑΞΟΝΑ	ΣΥΝΟΛΙΚΟ ΚΟΣΤΟΣ ΣΕ €
1	ΑΞΟΝΑΣ I	Εγκαιρη Διάγνωση	1500.000
2	ΑΞΟΝΑΣ II	Θεραπεία	500.000
3	ΑΞΟΝΑΣ III	Πρόνοια	15.863.332
4	ΑΞΟΝΑΣ IV	Έρευνα	1.454.217
5	ΑΞΟΝΑΣ V	Εκπαίδευση	7952.858
6	ΑΞΟΝΑΣ VI	Αντιψύξη Στρατηγικής που Βασίζεται στην Εταιρική Ευθύνη	433.427
		ΓΕΝΙΚΟ ΣΥΝΟΛΟ:	27.703.834

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

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

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

Πίνακας 3: Πηγές χρηματοδότησης του Εθνικού Σχεδίου Δράσης.

ΠΗΓΕΣ ΧΡΗΜΑΤΟΔΟΤΗΣΗΣ			
ΑΞΟΝΕΙ	ΤΙΜΕΙ ΣΕ €		
	Ε.Σ.Π.Α.	ΚΡΑΤ. ΠΡΟΫΠ/ΣΜΟΙ	Ε.Κ.Ε.
I. Έγκαιρη Διάγνωση	300.000	1200.000	
II. Θεραπεία	500.000		
III. Πρόνοια	6.397.500	9.465.832	
IV. Έρευνα	930.000	524.217	
V. Εκπαίδευση	2.561.000	4.991.858	400.000
VI. Αντιψύξη Στρατηγικής που Βασίζεται στην Εταιρική Σχέση		193.427	240.000
ΣΥΝΟΛΟ ΑΝΑ ΠΗΓΗ:	10.688.500	16.375.334	640.000
ΠΟΣΟΣΤΟ (%) ΑΝΑ ΠΗΓΗ:	38,58%	59,11%	2,31%

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

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

Παρόρρημα

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

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

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

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

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

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 th January 2011)
Author(s)	Jan Traeger-Synodinos, and facilitators of all workshops