



ΣΥΝΑΣΠΙΣΜΟΣ ΡΙΖΟΣΠΑΣΤΙΚΗΣ ΑΡΙΣΤΕΡΑΣ

2607

9.12.11

ΕΡΩΤΗΣΗ

ΠΡΟΣ ΤΟΝ ΥΠΟΥΡΓΟ ΥΓΕΙΑΣ και ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΑΛΛΗΛΕΓΓΥΗΣ

ΑΘΗΝΑ 9-12-2011

ΘΕΜΑ: ΛΥΣΟΣΩΜΙΚΑ ΑΘΡΟΙΣΤΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

Τα λυσοσωμικά αθροιστικά νοσήματα αποτελούν μία ομάδα περισσότερων από 45 σπανίων κληρονομικών μεταβολικών νοσημάτων. Αν και ορισμένα είναι εξαιρετικά σπάνια, με συχνότητα μικρότερη από 1 στις 100.000, υπολογίζεται ότι στο σύνολό τους εμφανίζονται με συχνότητα 1 περίπτωση στις 5 - 8.000 γεννήσεις. Πρόκειται για νοσήματα που οφείλονται σε γενετικές διαταραχές και συχνά είναι απειλητικά για τη ζωή, κυρίως αν δεν διαγνωσθούν εγκαίρως.

Το πρόβλημα στη διάγνωση των σπάνιων αυτών νοσημάτων οφείλεται στο γεγονός ότι πολλοί γιατροί δυσκολεύονται να υποψιαστούν εγκαίρως την ύπαρξη κάποιας σπάνιας γενετικής διαταραχής, με αποτέλεσμα την ταλαιπωρία του ασθενούς αλλά και την καθυστέρηση στην έναρξη της απαραίτητης θεραπείας.

Η αντιμετώπιση των λυσοσωμικών νοσημάτων είναι μακρόχρονη, αφορά πολλά συστήματα (χρειάζεται παρακολούθηση από εξειδικευμένους ιατρούς από διάφορες ειδικότητες) και αφορά κατά κύριο λόγο τη συμπτωματική και υποστηρικτική ανακούφιση των ασθενών, ενώ τα τελευταία χρόνια λόγω της εξέλιξης της βιοτεχνολογίας, αναπτύχθηκαν οι Θεραπείες Ενζυμικής Υποκατάστασης που προορίζονται κυρίως για τις νόσους Gaucher, Fabry, Pompe, MPS I, MPS II και MPS VI. Οι ενζυμικές υποκαταστάσεις γίνονται σε νοσοκομείο ανά 15ήμερο.

Με υπόμνημα που κατατέθηκε από τον σύλλογο των ασθενών με λυσοσωμικά νοσήματα το έτος 2001 εντάχθηκε στον τότε Κανονισμό εκτίμησης βαθμού Αναπηρίας η νόσος Gaucher (παθογένεια, επίπεδα βαρύτητας, εργαστηριακά ευρήματα και ποσοστά αναπηρίας-αριθμός ΦΕΚΒ/379/31-3-2003). Επί πλέον την 23-9-2011 κατατέθηκε στο Υπουργείο Εργασίας & Κοινωνικής Ασφάλισης Υπόμνημα του συλλόγου για την νόσο Pompe (άλλη μορφή λυσοσωμικού νοσήματος) με ιατρικές αναφορές της νόσου και φαρμακευτική βιβλιογραφία και ακόμα δεν έχει δοθεί απάντηση επί του αιτήματος αυτού.

Παρά τις προσπάθειες του συλλόγου προκειμένου να υπάρχει αναφορά των νοσημάτων και να διευκολύνονται τόσο οι ιατροί των επιτροπών όσο και οι ασθενείς στην απονομή ποσοστών αναπηρίας στον Ενιαίο Πίνακα Προσδιορισμού Ποσοστού Αναπηρίας (Φ. 11321/οικ.26012/1718) που εγκρίθηκε τις 31-10-2011 δεν συμπεριλαμβάνονται οι ασθενείς με λυσοσωμικά νοσήματα.

Το ινστιτούτο υγείας του παιδιού στο νοσοκομείο παιδων ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ ήταν και είναι ο επίσημος φορέας διάγνωσης και παρακολούθησης με ειδικές εξετάσεις για τα λυσοσωμικά νοσήματα και με εγκύκλιο του ΕΟΦ, ΚΑΙ ΤΟ ΜΟΝΑΔΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ που αναγνωρίζεται επίσημα στην Ελλάδα για τη σχετική διάγνωση. Ήδη έχει υποστεί μείωση των κονδυλίων του γύρω στο 50% και βγαίνουν σε εφεδρεία αρκετοί υπάλληλοι. Έτσι κινδυνεύουν και οι ασθενείς με λυσοσωμικά νοσήματα να πρέπει στο μέλλον να πληρώνουν τις πανάκριβες διαγνώσεις DNA και τις περαιτέρω εξετάσεις και παρακολουθήσεις τους.

Ωστόσο, η γενετική συμβουλή και ο προγεννητικός έλεγχος θεωρούνται οι ακρογωνιαίοι λίθοι μαζί με την ανάλυση του οικογενειακού δένδρου των ασθενών για την πρόληψη αυτών των νοσημάτων

Στην πλειοψηφία των χωρών της Ε.Ε. υπάρχουν κέντρα αναφοράς, τα οποία καταγράφουν τους ασθενείς, καθορίζουν τη βαρύτητα του νοσήματος, την παρακολούθηση και τη θεραπεία των ασθενών με σπάνιο νόσημα, βάσει παγκοσμίων κατά κανόνα πρωτοκόλλων, τα οποία κατά διαστήματα ανανεώνονται λόγω της εξέλιξης της επιστήμης στις σπάνιες παθήσεις.

Μέσω των κέντρων αναφοράς μπορεί να ασκηθεί ουσιαστικός έλεγχος από την πολιτεία, γνωρίζοντας τον ακριβή αριθμό των πασχόντων και να υπάρχει σωστή αντιμετώπιση όσον αφορά στη θεραπεία και τον εργαστηριακό έλεγχο.

ΕΡΩΤΑΤΑΙ Ο κ. ΥΠΟΥΡΓΟΣ

- 1. Ποιες ήταν οι προϋποθέσεις ένταξης των νοσημάτων στο νέο κανονισμό αναπηρίας. Ποιες προϋποθέσεις δεν πληρούσαν και εξαιρέθηκαν τα λυσοσωμικά νοσήματα από το νέο κανονισμό αναπηρίας; Ετέθησαν υπόψη της Ειδικής Επιστημονικής Επιτροπής;**
- 2. Ποια είναι τα αποτελέσματα και τι συνεπάγεται αυτή η εξαίρεση όσον αφορά στην ιατροφαρμακευτική περίθαλψη των ασθενών και τις άλλες κοινωνικές παροχές που είχαν μέχρι τώρα;**
- 3. Γιατί δεν υπάρχουν επίσημα κέντρα αναφοράς για τα σπάνια νοσήματα, όπως τα λυσοσωμικά, όπως υπάρχουν στην πλειοψηφία των χωρών της Ε.Ε.;**
- 4. Τι μέτρα προτίθεστε να πάρετε για τη διασφάλιση της εύρυθμης λειτουργίας και το μέλλον του ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟΥ ΥΓΕΙΑΣ ΤΟΥ ΠΑΙΔΙΟΥ;**

Ο ΕΡΩΤΩΝ ΒΟΥΛΕΥΤΗΣ

ΑΛΕΞΗΣ ΤΣΙΠΡΑΣ