**1η ΣΥΝΑΝΤΗΣΗ - ΣΥΝΕΔΡΙΑΣΗ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗΣ ΕΠΙΣΤΡΟΠΗΣ**

**ΤΗΣ Ε.Ο.Σ. – ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ**

**1/24.2.20**

**Α. ΣΥΝΆΝΤΗΣΗ**

Η Επιστημονική Επιτροπή της Ε.Ο.Σ. – ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ., που ενεργοποιήθηκε και ενέγραψε τα πρώτα μέλη της σύμφωνα με αποφάσεις των αρ. 10/12.12.19 (θέμα 2) και αρ. 11/30/1/2020 (θέμα 3) πρακτικών της Ομοσπονδίας και σε συνέχεια της από 5/2/2020 ηλεκτρονικής πρόσκλησης για την 1η Συνάντηση αυτής, συναντήθηκε και συγκροτήθηκε σε Σώμα τη Δευτέρα 24/2/2020 και ώρα 17.30 – 20.30 στο καφέ Mollini café bistro (Ιπποκράτους 9-11).

**Β. ΣΥΜΜΕΤΈΧΟΝΤΕΣ**

Οι Επιστήμονες Μέλη που συμμετέχουν στην Επιστημονική Επιτροπή και παρεβρέθησαν σε αυτή είναι:

Γαζούλη Μαρία ***απούσα***

Γκιργκινούδης Παναγιώτης ***παρόν***

Θεοφίλου Παρασκευή ***παρούσα***

Μακρυθανάσης Περικλής ***παρόν***

Μιχελακάκη Ελένη ***απούσα (απέστειλε e-mail με τις θέσεις της)***

Μοσχονάς Νικόλαος ***παρόν***

Παπαδήμας Γεώργιος ***παρόν***

Φρυσίρα Ελένη ***παρούσα***

Θηραίος Ελευθέριος ***απόν***

Εγγλεζοπούλου Αδαμαντία ***παρούσα***

Επίσης στη συνάντηση παρεβρέθησαν οι ακόλοθοι:

Κυριακόπουλος Κωνσταντίνος, μέλος του Δ.Σ. της Ελληνικής Ιατρικής Εταιρείας Αναπηρίας, Κοινωνικής Ασφάλισης και Πρόνοιας (ΕΛ.Ι.Ε.Α.Κ.Α.Π)

Καθώς και οι κύριοι

Χατζηχαραλάμπους Ευστράτιος, Μπαρτζελιώτης Κωνσταντίνος, μέλη του Δ.Σ. της Ελληνικής Ομοσπονδίας Συλλόγων – Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ),

Μπόλιας Κωνσταντίνος, Παιδοψυχίατρος, μέλος της Πανελλήνιας Ένωσης Αμφιβληστροειδοπαθών (ΠΕΑ) – Επιστημονικός Συνεργάτης,

και η κ. Γκύλι Κοραλία εκ μέρους της γραμματείας της Ομοσπονδίας.

**Γ. ΘΕΜΑΤΑ ΣΥΖΉΤΗΣ**

Ως Ημερήσια Διάταξη, σύμφωνα με την πρόσκληση, έχουν τεθεί τα θέματα που καταρχήν έχουν συμπεριληφθεί σε σχετικό υπόμνημα της Ομοσπονδίας που κατατέθηκε στο Γραφείο του Πρωθυπουργού, αρμόδιο Υφυπουργού κ. Γεραπετρίτη, και στην ΕΣΑμεΑ με το αρ. πρωτ. 03/0100/14.11.2019 και είναι:

**1.Ενσωμάτωση των κωδικών Orphacode της βάσης δεδομένων Orphanet στο σύντομο ιστορικό ασθενή του ΕΟΠΥΥ (ηλεκτρονική διάγνωση/ συνταγογράφηση)**

**2. Ενεργοποίηση της βάσης δεδομένων Orphanet στην Ελλάδα – κατάρτιση ιατρών, επιστημόνων υγείας και φορέων**

**3. Γενετικός Μοριακός Έλεγχος ασθενών με Σπάνια Νοσήματα - Παθήσεις για την επιβεβαίωση της Κλινικής Διάγνωσης. Πρόσβαση σε γονιδιακές θεραπείες/ορφανά φάρμακα**

**4. Ιατρικώς Υποβοηθούμενη Αναπαραγωγή – Εφαρμογή σύγχρονων τεχνολογιών προεμφυτευτικού ελέγχου**

**5. Ενίσχυση Δικτύων Συλλόγων Ασθενών Σπανίων Νοσημάτων – Παθήσεων**

**6. Ερωτηματολόγιο Ποιότητας Ζωής για Χρόνιους Πάσχοντες: ‘’MISSOULA – VITAS QUALITY OF LIFE ONDEX VERSION – 15R’’ (Εισήγηση κ. Παρασκευή Θεοφίλου)**

**7. Άλλα θέματα: Ορισμός Συντονιστή Επιστημονικής Επιτροπής**

**Δ. ΣΥΖΗΤΗΣΗ – ΑΠΟΦΑΣΕΙΣ**

Ο Πρόεδρος της Ομοσπονδίας, κ. Χατζηχαραλάμπους, παρουσίασε τα ανωτέρω θέματα τα οποία συζητήθηκαν μεταξύ των μελών της Ε.Ε. και των λοιπόν παραβρισκόμενων, ακολούθησε ανταλλαγή απόψεων και κατάθεση προβληματισμών αλλά και προτάσεων, οι οποίες ειδικότερα οδήγησαν στη λήψη των ακόλουθων αποφάσεων βάσει των οποίων, τόσο η Ομοσπονδία όσο και κατά περίπτωση τα Μέλη της Ε.Ε. θα αναλάβουν την προώθηση σχετικών ενεργειών για την αμέσως επόμενη περίοδο. Οι θέσεις της κυρίας Μιχελακάκη Ε., γνωστοποιήθηκαν στα μέλη της Ε.Ε., ελήφθησαν υπόψιν στην συζήτηση και κατατίθενται στο παρόν πρακτικό. Συγκεκριμένα:

**1. Ενσωμάτωση των κωδικών Orphacode της βάσης δεδομένων Orphanet στο σύντομο ιστορικό ασθενή του ΕΟΠΥΥ (ηλεκτρονική διάγνωση/ συνταγογράφηση)**

Προκειμένου να ενσωματωθούν οι κωδικοί Orphacode της βάσης δεδομένων Orphanet στο σύντομο ιστορικό ασθενή του ΕΟΠΠΥΥ **αποφασίστηκε σε συνεργασία με την κ. Μιχελακάκη, την κ. Φρυσίρα και την κ. Εγγλεζοπούλου να συλλέξει η ομοσπονδία καταλόγους των βασικών σπανίων νοσημάτων που διαχειρίζονται οι διάφοροι φορείς στην Ελλάδα και ιδιαίτερα για τις περιπτώσεις που έχει δηλωθεί (κατά την έγκριση τους) ότι παρακολουθούνται από τα αναγνωρισμένα Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης.** Οι πίνακες θα επικαιροποιηθούν σε αντίστοιχες ομαδοποιήσεις με αναφορά στο νόσημα και στο orphacode ώστε τα στοιχεία αυτά να αξιοποιηθούν τόσο από ιατρούς που συμπληρώνουν τους εισηγητικούς φακέλους των ασθενών για τα ΚΕΠΑ αλλά και για να κατατεθούν και να ενσωματωθούν στον ΕΟΠΥΥ μέσω της ΗΔΙΚΑ.

**Αποφασίζουμε για τον λόγο αυτό καθώς και για άλλα θέματα που σχετίζονται με τον ΕΟΠΥΥ να προγραμματιστεί μια συνάντηση με βασικά στελέχη αυτού ώστε να γίνει ανταλλαγή απόψεων και να κατατεθεί ένα στοχευμένο υπόμνημα.**

**2. Ενεργοποίηση της βάσης δεδομένων Orphanet στην Ελλάδα – κατάρτιση ιατρών, επιστημόνων υγείας και φορέων**

Δεδομένου ότι υπάρχει εμπειρία και έντονο ενδιαφέρον από το Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού (το οποίο σύντομα, ύστερα από πρόσκληση της Ομοσπονδίας θα γίνει συνεργό μέλος αυτής), να συνεχίσει να είναι ο Εθνικός Εκπρόσωπος της Ελλάδας της Ευρωπαϊκής Πύλης Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων Οrphanet με στόχο την επικαιροποίηση και προσθήκη Ελληνικών δεδομένων αλλά και υποστήριξη όλων των φορέων που αναζητούν ειδική ενημέρωση αποφασίζουμε να συνταχθεί με την τεχνική βοήθεια της κ. Μιχελακάκη σχετικό υπόμνημα της Ε.Ο.Σ. – ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ., το οποίο θα σταλεί στο Υπουργείο Υγείας.

Η ανάθεση του εν λόγω έργου στο ΙΥΠ θα επιτρέψει την αναζήτηση πόρων τόσο από τον προϋπολογισμό του Υπουργείου Υγείας, όσο και από άλλες πηγές πχ, μέσω επιχορήγησης της Ομοσπονδίας που σε συνεργασία θα υποστηρίξουν το επιστημονικό έργο με την απασχόληση εξειδικευμένου ανθρώπινου δυναμικού.

Η ενέργεια αυτή κρίνεται άκρως απαραίτητη εν όψη των εξελίξεων ώστε ένας φορέας κεντρικά να παρέχει επιστημονική υποστήριξη συσχετιζόμενη με το orphanet γεγονός που κατ’ επέκταση θα βοηθήσει στην κατάρτιση ιατρών που συντάσσουν εισηγητικούς φακέλους για τα ΚΕΠΑ, ιατρών της Πρωτοβάθμιας Φροντίδας Υγείας καθώς και λοιπόν επαγγελματιών υγείας.

**3. Γενετικός Μοριακός Έλεγχος ασθενών με Σπάνια Νοσήματα – Παθήσεις για την επιβεβαίωση της Κλινικής Διάγνωσης. Πρόσβαση σε γονιδιακές θεραπείες/ ορφανά φάρμακα**

Δεδομένου ότι ο Κλινικός Γενετικός και Μοριακός έλεγχος των σπανίων νοσημάτων αποτελεί ουσιαστική τεκμηρίωση για την παρουσία τους σε έναν ασθενή, η Ε.Ε. θεωρεί ότι είναι απαραίτητο να προωθηθούν όλες οι ενέργειες για τη θεσμική αναγνώριση των εργαστηρίων/μονάδων/κέντρων που θα λειτουργούν με συγκεκριμένους όρους και προϋποθέσεις, ανθρώπινο δυναμικό και εξοπλισμό, ώστε να εγγυώνται τα αποτελέσματα στους ασθενείς, στην επιστημονική κοινότητα αλλά και στις αρμόδιες υπηρεσίες.

Ενώ, μέσω των επίσημων Ομάδων Εργασίας των Ειδικοτήτων, έχει θεσπιστεί από το Υπουργείο Υγείας και το ΚΕΣΥ η ειδικότητα της Ιατρικής Γενετικής (για τους ιατρούς) και της Εργαστηριακής Γενετικής (για τους Βιολόγους και λοιπούς Επιστήμονες) ( ΦΕΚ 20/92018, Αρ.φύλλου 4138) είναι σημαντικό να προχωρήσουν οι διαδικασίες σε μεταβατικό επίπεδο για την αναγνώριση των ιατρών Κλινικών Γενετιστών καθώς και των Βιολόγων Γενετιστών. Ο Κλινικός ιατρός γενετιστής δύναται να συνταγογραφεί τις ειδικές γενετικές εξετάσεις που ενδείκνυνται για κάθε ασθενή, να εξετάζει, να παίρνει το ιστορικό των ασθενών, να παρακολουθεί τους ασθενείς, να προλαμβάνει τον κίνδυνο επανάληψης παθήσεων μέσω της γενετικής συμβουλευτικής και του Προγεννητικού ελέγχου, καθώς και να χορηγεί Ιατρικές Βεβαιώσεις.

Οι δυσχέρειες που παρατηρούνται σχετίζονται με πολλούς παράγοντες, κυρίως με την απουσία θεσμικής αναγνώρισης των Κέντρων Γενετικής, τη μη τιμολόγηση των σχετικών διαγνωστικών, ώστε να μπορεί ο ΕΟΠΥΥ να συμβάλει με τα αναγνωρισμένα κέντρα και να αποζημιώνει το σύνολο ή μέρος του κόστους των πράξεων.

**Σύμφωνα με τα ανωτέρω αποφασίζουμε την προώθηση υπομνήματος που θα διαμορφώσουν οι αρμόδιοι επιστημονικοί φορείς, Ιατρικής γενετικής και Εργαστηριακής γενετικής και θα υποστηρίζει η Ε.Ο.Σ. – ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ και που θα προωθεί την άμεση θεσμοθέτηση των κέντρων/μονάδων/εργαστηρίων γενετικής καθώς και την πρόβλεψη μεταβατικών διατάξεων – ρυθμίσεων.**

**Στο πλαίσιο αυτό και προκειμένου να τεθεί σε διάλογο με τον ΕΟΠΥΥ το εν λόγω θέμα αποφασίζουμε με τον συντονισμό της κ. Φρυσίρα και του κ. Μοσχονά να αποσταλεί σχετικός πίνακας συλλογής δεδομένων (όπως επισυνάπτετε) στα αντίστοιχα κέντρα/μονάδες/εργαστήρια γενετικής που λειτουργούν στο πλαίσιο δημόσιων νοσοκομείων, πανεπιστήμιων ή ερευνητικών κέντρων φορέων του ευρύτερου δημοσίου τομέα. Η συλλογή και επεξεργασία των σχετικών πινάκων θα διαβιβαστεί με υπόμνημα στο υπουργείο υγείας και στον ΕΟΠΥΥ ώστε να διερευνηθεί η δυνατότητα σύναψης συμβάσεων με αυτά (σε μεταβατικό επίπεδο) ώστε να αποζημιώνετε κατά περίπτωση το σύνολο ή μέρος του κόστους διενέργειας των γενετικών εξετάσεων.**

Επίσης, ο πρόεδρος κ. Χατζηχαραλάμπους (στο πλαίσιο της εργασίας του στο Υπουργείο Υγείας) ενημέρωσε ότι έχει συνταχθεί σχετικό σχέδιο άρθρου νόμου «Λειτουργικές Οντότητες Ιατρικής Γενετικής (ΛΟΙΓ)» από το 2013 που είχε προωθηθεί στην ηγεσία του Υπουργείου Υγείας για θεσμοθέτηση χωρίς όμως να υπάρξει αποτέλεσμα έως σήμερα.

**4. Ιατρικώς Υποβοηθούμενη Αναπαραγωγή – Εφαρμογή σύγχρονων τεχνολογιών προεμφυτευτικού ελέγχου**

Σύμφωνα με τα αναφερόμενα στο υπόμνημα προς το Γραφείο Πρωθυπουργού για την υποστήριξη νέων ζευγαριών που αντιμετωπίζουν θέματα σπανίων παθήσεων, προτείνεται στο πλαίσιο της Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής, η εφαρμογή σύγχρονων μεθόδων προεμφυτευτικού ελέγχου, ώστε να εξαλειφθεί ο κίνδυνος γέννησης παιδιών με σπάνια νοσήματα.

**Στο πλαίσιο αυτό αποφασίζουμε να αναλάβει η κ. Φρυσίρα ως τακτικό μέλος της Διοίκησης της Εθνικής Αρχής Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής (ΕΑΙΥΑ) την περεταίρω επιστημονική επεξεργασία του εν λόγω θέματος, ώστε να συνταχθεί το σχετικό υπόμνημα προς τον φορέα που με απόφασή του θα αναλαμβάνει την παρακολούθηση ανάλογων περιπτώσεων από αναγνωρισμένες ΜΙΥΑ και σε συνεργασία με τον ΕΟΠΥΥ να εγκρίνεται η δαπάνη γενετικού ελέγχου της σπάνιας πάθησης, καθώς και το όλο κόστος της υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, δεδομένου ότι το κοινωνικοοικονομικό όφελος θα είναι τεράστιο για τον πάροχο υγείας εφόσον θα μειωθούν οι μελλοντικές δαπάνες περίθαλψης κλπ.**

**5. Ενίσχυση Δικτύων Συλλόγων Ασθενών Σπανίων Νοσημάτων – Παθήσεων**

Εν όψη διαμόρφωσης νέων προτάσεων στο πλαίσιο του ΕΣΠΑ 2020-2027 κρίνεται απαραίτητο να κατατεθούν σχετικές εισηγήσεις στις αρμόδιες διευθύνσεις του Υπουργείου Υγείας καθώς και άλλων Υπουργείων που να σχετίζονται με τη διεκδίκηση προγραμμάτων κατάρτισης και επιμόρφωσης ιατρών και επαγγελματιών υγείας, για την καλύτερη διασύνδεση ασθενών με υπηρεσίες υγείας καθώς και για την ευαισθητοποίηση και ενημέρωση των ασθενών, των οικογενειών, των υπηρεσιών και των φορέων.

**Στο πλαίσιο αυτό αποφασίζουμε την κατάθεση υπομνήματος στο Υπουργείο Υγείας και στην αρμόδια διαχειριστική αρχή αυτού, που θα προτείνει τους προαναφερόμενους θεματικούς άξονες, ενώ παράλληλα θα προωθούνται οι συνεργασίες με Επιστημονικούς Φορείς, Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης, Συλλόγους Ασθενών κλπ, ώστε να αναπτυχθεί ένα δίκτυο φορέων που θα διεκδικήσει την ανάληψη και υλοποίηση ενός αντιστοίχου ΕΣΠΑ.**

**6. Ερωτηματολόγιο Ποιότητας Ζωής για Χρόνιους Πάσχοντες: ‘’MISSOULA – VITAS QUALITY OF LIFE ONDEX VERSION – 15R’’ (Εισήγηση κ. Παρασκευή Θεοφίλου)**

Η κ. Παρασκευή Θεοφίλου, ψυχολόγος και Γενική Διευθύντρια Υπηρεσιών Υγείας του Υπουργείου Υγείας, ως μέλος της Ε.Ε. κατέθεσε πρόταση για την εξέταση της δυνατότητας αξιοποίησης του Ερωτηματολογίου για την Ποιότητα Ζωής για Χρόνιους Πάσχοντες: ‘’MISSOULA – VITAS QUALITY OF LIFE ONDEX VERSION – 15R’’, το οποίο έχει προσαρμοστεί και σταθμιστεί στην Ελλάδα και έχει επιστημονικά τεκμηριωθεί με δημοσιεύσεις σε επιστημονικά περιοδικά.

Η κ. Θεοφίλου παρουσίασε την πρόταση της και **η Επιστημονική Επιτροπή αποφασίζει την αξιοποίηση αυτού για σχετικές μελέτες στο πεδίο των ασθενών με σπάνια νοσήματα παθήσεις που είναι μέλη της Ε.Ο.Σ. – ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ (τακτικά ή αρωγά) και εισηγείται στη διοίκηση της Ομοσπονδίας την προώθηση των ενεργειών για την έγκριση αυτού και από άλλες Ομοσπονδίες ασθενών με χρονιές παθήσεις αλλά καθώς και από την ΕΣΑμεΑ προκειμένου να γίνουν σχετικές έρευνες στο πλαίσιο της Ακαδημαϊκής Κοινότητας (μεταπτυχιακές σπουδές κλπ) ή με τη συνεργασία διάφορων φορέων. Η Ομοσπονδία θα συντάξει σχετικό υπόμνημα προς την ΕΣΑμεΑ για τον σκοπό αυτό.**

**7. Άλλα θέματα: Ορισμός Συντονιστή Επιστημονικής Επιτροπής**

Ως συντονιστής της Ε.Ε. ορίστηκε από τα μέλη αυτής η κ. Φρυσίρα Ελένη, Καθηγήτρια Κλινικής Ιατρικής Γενετικής, Ιατρικής Σχολής Ε.Κ.Π.Α, η οποία και αποδέχτηκε τον σχετικό ρολό αναλαμβάνοντας να προσυπογράφει σχετικές επιστολές και υπομνήματα που θα κατατείθονται σε φορείς, εφόσον υπάρχει η σχετική επιστημονική επιμέλεια. Επίσης θα υπογράφει τα σχετικά πρακτικά της Ε.Ε.

Η συντονίστρια της Ε.Ε., Ελένη Φρυσίρα

Τα παραβρισκόμενα μέλη:

Γκιργκινούδης Παναγιώτης

Θεοφίλου Παρασκευή

Μακρυθανάσης Περικλής

Μοσχονάς Νικόλαος

Παπαδήμας Γεώργιος

Εγγλεζοπούλου Αδαμαντία