



**ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΟΜΟΣΠΟΝΔΙΑ ΣΥΛΛΟΓΩΝ –
ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ
(Ε.Ο.Σ. – ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.)
HELLENIC FEDERATION OF ASSOCIATIONS
FOR RARE DISEASES
(H.F.A. – R.D.)**

υπ' αριθμ. 130/28-03-2022 διαταγή του Ειρηνοδικείου Αθηνών, με αύξοντα αριθμό εγγραφής 841 στο βιβλίο ομοσπονδιών του Πρωτοδικείου Αθηνών

Αθήνα, 01/12/2023

Αρ.Πρωτ: 07/0269

Προς:

**Υπουργείο Επικρατείας
Γραφείο Υπουργού
κ. Σταύρου Ν. Παπασταύρου
Συντονιστικός Μηχανισμός
για τα Δικαιώματα των ΑμεΑ**

**Κοινοποίηση
Εθνική Συνομοσπονδία Ατόμων
με Αναπηρία (Ε.Σ.Α.μεΑ.)
Γραφείο Προέδρου**

Θέμα: «Κατάθεση αιτημάτων της Ελληνικής Ομοσπονδίας Συλλόγων – Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.), στρατηγικής σημασίας που σχετίζονται με τα Σπάνια Νοσήματα – Παθήσεις, τους ασθενείς και τις οικογένειές τους, επί του Σχεδίου της Εθνικής Στρατηγικής για τα Δικαιώματα των Ατόμων με Αναπηρία 2024-2030».

Η Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων – Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.), είναι Δευτεροβάθμια Οργάνωση, κοινωνικού και συνδικαλιστικού χαρακτήρα, το νέο Καταστατικό της οποίας εγκρίθηκε με την υπ' αριθμ. 130/28-03-2022 διαταγή του Ειρηνοδικείου Αθηνών που τροποποίησε το ιδρυτικό καταστατικό που εγκρίθηκε με την υπ' αριθμ. 461/08-12-2016 διαταγή του Ειρηνοδικείου Αθηνών, με καταγραφή με Α.Μ. 841 στο βιβλίο Ομοσπονδιών του Πρωτοδικείου Αθηνών.

Η Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ. είναι μέλος της Εθνικής Συνομοσπονδίας Ατόμων με Αναπηρία (Ε.Σ.Α.μεΑ.), σύμφωνα με την από 16 Φεβρουαρίου 2018 απόφαση του Γενικού Συμβουλίου της (αρ. πρωτ.242).

Η Ομοσπονδία είναι εγγεγραμμένη α) στο Εθνικό Μητρώο Φορέων Ιδιωτικού Τομέα μη Κερδοσκοπικού χαρακτήρα, με αριθμό μητρώου 09121ΑΕΕ13099074Ν - 1703 και β) στο Ειδικό Μητρώο Εθελοντικών μη Κυβερνητικών Οργανώσεων, με αριθμό μητρώου 09121ΣΥΕ11096037Ν – 1589 (σύμφωνα με το υπ' αριθμ.51399/16-07-2021 έγγραφο του ΥΠΕΚΥ).

**Ταχυδρομική Διεύθυνση: Τ.Θ. 8159, Τ.Κ. 10210 – τηλ.: 6972 550577
e-mail: eos-spanopa@outlook.com**

Έχει λάβει την Ειδική Πιστοποίηση Πρωτοβάθμιας Κοινωνικής Φροντίδας των Ν.Π.Ι.Δ, ως φορέας παροχής υπηρεσιών Κοινωνικής Φροντίδας σύμφωνα με την Δ14/32124/23-3-23 Υ.Α. (ΦΕΚ Β2113/31-3-23) - ΑΔΑ: 6ΦΑΗ46ΜΤΛΚ-ΠΚ7, με ισχύ για 4 έτη.

Έχει ως μέλη της (τακτικά και αρωγά) τους Πρωτοβάθμιους Συλλόγους:

- α) Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών (Π.Ε.Α. – ιδρυτικό μέλος)
- β) Σωματείο Ατόμων με Νόσο του Crohn και Ελκώδη Κολίτιδα Αχαΐας – Ι.Φ.Ν.Ε. Αχαΐας
- γ) Ελληνική εταιρεία Αντιρρευματικού Αγώνα (ΕΛ.Ε.ΑΝ.Α)
- δ) Ελληνική Εταιρεία Υποστήριξης Παιδιών με Γενετικά Προβλήματα «Το μέλλον»
- ε) Πανελλήνιος Σύνδεσμος Πασχόντων από Συγγενείς Καρδιοπάθειες
- στ) Πανελλήνιος Σύλλογος Τυφλοκωφών Γονέων, Κηδεμόνων, Τυφλοκωφών Παιδιών και Φίλων αυτών ‘‘ΤΟΗΛΙΟΤΡΟΠΙΟ’’
- ζ) Σύλλογος Ελλάδος Phelan Mcdermid

Επίσης, έχει ώ σύνεργά μέλη τους επιστημονικούς φορείς: α) την Ελληνική Ιατρική Εταιρεία Αναπηρίας, Κοινωνικής Ασφάλισης και Πρόνοιας (ΕΛΙΕΑΚΑΠ), β) την Ελληνική Εταιρεία Μελέτης Ενδογενών Μεταβολικών Παθήσεων γ) την Ιατρική Εταιρεία Αθηνών(Ι.Ε.Α.) (αποφ. Δ.Σ. 1/2/2021), δ) το Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού (ΙΥΠ), ε) την Ελληνική Εταιρεία Ιατρικής Γενετικής (ΕΕΙΓ),στ) την Ελληνική Ακαδημία Ιαματικής Ιατρικής και ζ) την Εταιρεία Γενικής/Οικογενειακής Ιατρικής ‘‘ΙΠΠΟΚΡΑΤΗΣ’’.

Η Ομοσπονδία διοικείται από επταμελές Διοικητικό Συμβούλιο με τριετή θητεία, ενώ το έργο της υποστηρίζει συμβουλευτικά Επιστημονική Επιτροπή που απαρτίζεται από έγκριτους επιστήμονες – ερευνητές διαφόρων πεδίων.

Συμμετέχει από το 2017 σύμφωνα με το ισχύον θεσμικό πλαίσιο στην Εθνική Επιτροπή Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων του Κεντρικού Συμβουλίου Υγείας.

Από το 2021 συμμετέχει στο Δίκτυο των Οργανώσεων και Δικτύων της Κοινωνίας των Πολιτών και Φορέων της Κοινωνικής Οικονομίας (Social Economy Greece Network).

Σε συνέχεια της Ζ΄ Εκλογοαπολογιστικής Γενικής Συνέλευσης (09/06/2023), ξεκίνησε η θητεία του νέου Διοικητικού Συμβουλίου, περιόδου 2023-2026 και ο Διοικητικός – Οικονομικός Απολογισμός, Προϋπολογισμοί 2023 – 2024, καθώς και η σύνθεση του νέου Δ.Σ. έχουν αναρτηθεί στον ιστότοπο της Ομοσπονδίας.

Η Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ. για ενημέρωση του κοινού και φορέων, διατηρεί ιστοσελίδα: www.federationrarediseases.gr, όπου παρέχονται πληροφορίες για το έργο και τις δράσεις της και για τα Σπάνια Νοσήματα – Παθήσεις, ενώ διαθέτει σελίδα στο [Facebook: Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων – Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων](#) και κανάλι στο [YouTube: EOS SPANOPA](#)

Η Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων – Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.), αναπτύσσει τα τελευταία επτά χρόνια ένα ιδιαίτερα σημαντικό έργο στην προώθηση διαφόρων θεμάτων που σχετίζονται με τα Σπάνια Νοσήματα – Παθήσεις, προασπίζοντας τα δικαιώματα των ατόμων που πάσχουν από αυτά και των οικογενειών τους και καλλιεργώντας συνεργασίες με υπουργεία, οργανισμούς, πανεπιστημιακές σχολές και κλινικές, επιστημονικούς φορείς και συλλόγους ασθενών.

Λαμβάνοντας υπόψιν το από 14/11/2023 ηλεκτρονικό μήνυμα του Υπουργείου Επικρατείας/Γραφείο Πρωθυπουργού και σε συνέχεια συνάντησης που πραγματοποιήθηκε στις 13/11/2023 στο Μέγαρο Μαξίμου με εκπροσώπους των Ομοσπονδιών μελών της Ε.Σ.Α.με.Α., η Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ. καταθέτει έγγραφό με αιτήματα και επισημάνσεις στρατηγικής σημασίας που σχετίζονται με τα Σπάνια Νοσήματα – Παθήσεις, τους ασθενείς και τις οικογένειές τους επί του Σχεδίου της Εθνικής Στρατηγικής για τα Δικαιώματα των Ατόμων με Αναπηρία 2024-2030», ενημερώνοντας για τα ακόλουθα:

A) ΘΕΣΜΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ

1. Με το άρθρο 12 όπως αντικαταστάθηκε από το άρθρο 24 του νόμου 4213/2013 (ΦΕΚ 261/τ.Α/2-12-2013), όπως τροποποιήθηκε και ισχύει, αναγνωρίζονται στην Ελλάδα τα Σπάνια Νοσήματα – Παθήσεις που έχουν επιπολασμό πέντε (5) ασθενείς σε 10.000 άτομα στην Ευρωπαϊκή Ένωση (παρ.1), ενώ επίσης καθιερώνεται η αναγνώριση του ORPHANET ως η επίσημη βάση δεδομένων για τις παθήσεις αυτές.

Στο ίδιο άρθρο καθιερώνεται η Εθνική Επιτροπή για τα Σπάνια Νοσήματα – Παθήσεις, καθώς και η διαμόρφωση του αντίστοιχου Εθνικού Σχεδίου Δράσης (Ε.Σ.Δ.Σ.Ν.Π).

Με το νόμο 4958/2022 (ΦΕΚ142Α/21/07/2022), άρθρο 31, αναμορφώθηκε η συγκρότηση και η λειτουργία της Εθνικής Επιτροπής για τα Σπάνια Νοσήματα – Παθήσεις του Υπουργείου Υγείας.

2. Με την αριθμ. Φ.80100/101202/ΦΕΚ6282, τ.Β/29-12-2021), επικαιροποιήθηκε ο ΕΝΙΑΙΟΣ ΠΙΝΑΚΑΣ ΠΡΟΣΔΙΟΡΙΣΜΟΥ ΠΟΣΟΣΤΟΥ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ, όπου σύμφωνα με το κεφάλαιο 20 του Ε.Π.Π.Α. του 2021, γίνεται αναφορά για τον προσδιορισμό του ποσοστού αναπηρίας των Σπανίων Νοσημάτων – Παθήσεων, όπως αυτά περιλαμβάνονται στην βάση δεδομένων της Orphanet και έχουν αναγνωριστεί από την Ελληνική Πολιτεία.

3. Με την υπ αριθμ.Φ80100/24283(ΦΕΚ 1224 τ.Β/17-03 - 2022) απόφαση του Αναπληρωτή Υπουργού Οικονομικών και του Υπουργού Εργασίας και Κοινωνικών Υποθέσεων «Αναθεωρήθηκε ο πίνακας παθήσεων για τις οποίες η διάρκεια αναπηρίας των ασφαλισμένων καθορίζεται επ' αόριστόν», μεταξύ των οποίων αναφέρονται και αρκετές Σπάνιες Παθήσεις που λαμβάνουν επ' αόριστον αναπηρία, ενώ στην τελευταία περίπτωση γίνεται αναφορά στις Σπάνιες Παθήσεις γενικά, όπου αναφέρεται ότι η πρώτη υγειονομική κρίση των ασθενών με Σπάνια Πάθηση θα έχει διάρκεια 5 έως 10 έτη. Στη δεύτερη κρίση, όσα κρίνονται μη αναστρέψιμα (από πλευράς δυσλειτουργίας και κλινικής σημειολογίας) κρίνονται επ' αόριστον (εφ' όρου ζωής κρίση).

4. Με τον νόμο 4461/2017 (ΦΕΚ 38Α), άρθρα 9-16 και την υπ'αριθμ Γ2β58442 (ΦΕΚ 2736, τ.Β 4/8/2017) απόφαση του Υπουργού Υγείας διαμορφώθηκε το εθνικό θεσμικό πλαίσιο για τα κριτήρια και την αναγνώριση Κέντρων Εμπειρογνωμοσύνης και Εξειδικευμένων Διαγνωστικών Εργαστηρίων σπανίων και πολύπλοκων νοσημάτων, που συμβάλει στην ανάπτυξη αντίστοιχων κέντρων και εργαστηρίων στην Ελλάδα με προοπτική ένταξής τους σε Ευρωπαϊκά Δίκτυα (Ε.Ρ.Ν.), συμβάλλοντας στην πρόληψη, στη θεραπεία, στην περίθαλψη, στην προαγωγή της έρευνας για τα σπάνια νοσήματα και τη διασύνδεση αυτών με τους φορείς των ασθενών, ενισχύοντας την ποιότητα της υγείας και της ζωής αυτών και των οικογενειών τους.

Με τον νόμο 4633/2019 (ΦΕΚ 161 Α/16/10/2019), άρθρο 39 και τον νόμο 4790/2021 (ΦΕΚ48Α/31/03/2021), άρθρο 58, τροποποιήθηκε και συμπληρώθηκε το προαναφερόμενο νομοθετικό πλαίσιο για τα Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης.

5. Στην υπ' αριθμ. 84045 απόφαση με θέμα «Κανονισμός Λειτουργίας του Κέντρου Πιστοποίησης Αναπηρίας (ΚΕ.Π.Α.) του Ηλεκτρονικού Εθνικού Φορέα Κοινωνικής Ασφάλισης (ε-Ε.Φ.Κ.Α)» (ΦΕΚ 5074, τ.Β./2-11-2021), απόφαση του Υφυπουργού Εργασίας και Κοινωνικών Υποθέσεων, όπως τροποποιήθηκε με την υπ' αριθμ. 85469

(ΦΕΚ 5735, τ.Β./29-09-2023) Υ.Α., προβλέπεται στο άρθρο 2. παρ. 2 & παρ 3. η κατάθεση των απαιτούμενων ιατρικών πιστοποιητικών και εξετάσεων, καθώς και η αντίστοιχη συμπλήρωση του εισηγητικού φακέλου, που να τεκμηριώνουν τη κατάσταση υγείας, ώστε να προσδιορισθεί το ποσοστό αναπηρίας.

Στο πλαίσιο αυτό, υπάρχει ειδικός εισηγητικός φάκελος για τα σπάνια νοσήματα, όπου ο υπεύθυνος ιατρός που το συντάσσει απαραίτητως θα πρέπει να επισημαίνει, εφόσον προκύπτει από την πύλη orphanet ότι ο ασθενής πάσχει από σπάνιο νόσημα και να αναφέρει τον αντίστοιχο αριθμό orphacode.

Β) ΔΙΑΤΥΠΩΣΗ ΑΙΤΗΜΑΤΩΝ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗΣ ΣΗΜΑΣΙΑΣ ΓΙΑ ΤΑ ΣΠΑΝΙΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ – ΠΑΘΗΣΕΙΣ

Σε συνέχεια του ανωτέρω θεσμικού πλαισίου που θέτει μια νέα πραγματικότητα στην Ελλάδα για τους ασθενείς με Σπάνια Νοσήματα – Παθήσεις, ώστε αυτά να γίνουν ορατά και διακριτά, συμβάλλοντας στην ουσιαστικότερη διαχείριση των ασθενειών αλλά και των ασθενών στο σύστημα περίθαλψης, κατατίθενται βασικά στρατηγικά αιτήματα που κρίνονται απαραίτητα να επιλυθούν σε συνεργασία με αρμόδια Υπουργεία και Φορείς και που είναι τα ακόλουθα:

1. Έκδοση Υπουργικής Απόφασης από το Υπουργείο Υγείας για την έγκριση μετάφρασης στην ελληνική γλώσσα του καταλόγου των Σπανίων Παθήσεων της πύλης Orphanet με τους αντίστοιχους κωδικούς Orphacode.

Το ΚΕΤΕΚΝΥ ως αρμόδιος φορέας του Υπουργείου Υγείας επιμελήθηκε επιστημονικά και ολοκλήρωσε την μετάφραση στα ελληνικά των σπανίων νόσων που συμπεριλαμβάνονται στο ORPHANET (την Ευρωπαϊκή Πύλη για τα Σπάνια που έχει θεσμοθετηθεί και για την Ελλάδα) με του κωδικούς ICD-10 και ORPHACODE, σε συνέχεια σχετικού αιτήματος και συνεργασίας με την Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.

Προτείνεται η άμεση έκδοση Υπουργικής Απόφασης από το Υπουργείο Υγείας αναφορικά με την έγκριση του προαναφερόμενου καταλόγου στην ελληνική γλώσσα, η οποία θα αποτελέσει θεσμικά αναγνωρισμένο εργαλείο πιστοποίησης των σπανίων παθήσεων με την καταγραφή του ORPHACODE και θα αξιοποιηθεί ως κοινή βάση από τα ΚΕΠΑ, τον ΕΟΠΥΥ (συνταγογραφήσεις φαρμάκων, εξετάσεων, νοσηλείες κλπ.), την ΗΔΙΚΑ (για τα μητρώα ασθενών), τον ΟΠΕΚΑ και άλλους φορείς.

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

Η βάση δεδομένων Orphanet που έχει αναγνωριστεί και από το εθνικό θεσμικό πλαίσιο, αποτελεί την ευρωπαϊκή πύλη για τα σπάνια νοσήματα - παθήσεις που έχει διαμορφωθεί αρχικώς από το Υπουργείο Υγείας της Γαλλίας και έχει επιστημονική και κοινωνική αναγνώριση και καταξίωση σε ευρωπαϊκό επίπεδο. Την εν λόγω βάση δεδομένων για την Ελλάδα, με σχετική έγκριση του Υπουργείου Υγείας (με αποδοχή του διαχειριστή αυτής στη Γαλλία), είχε αναλάβει λόγω εμπειρίας και εξειδίκευσης το Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού από το 2009 έως το 2014. Από την περίοδο αυτή έως σήμερα δεν αντιπροσωπεύεται το Orphanet στην Ελλάδα και επομένως δεν μεταφράζονται επιστημονικά δεδομένα για σπάνιες παθήσεις που απαντώνται συχνότερα στην Ελλάδα και κατ' επέκταση δεν ανατροφοδοτείται η εν λόγω βάση δεδομένων με στοιχεία από την ελληνική πραγματικότητα.

Το γεγονός αυτό δεν συμβαδίζει με τις ραγδαίες επιστημονικές εξελίξεις σε ευρωπαϊκό και διεθνές επίπεδο, με αποτέλεσμα η εν λόγω πύλη Orphanet να μην αποτελεί λειτουργικό εργαλείο για τους επιστήμονες υγείας στην Ελλάδα αλλά ούτε και τόπο υπεύθυνης και έγκυρης ενημέρωσης των ασθενών.

Σε συνέχεια αλληλογραφίας και συνεργασίας με την Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ., έχει ανατεθεί με απόφαση του Υπουργού Υγείας στον ΟΔΠΥ και σε συνέχεια έγκρισης από τον συντονιστικό φορέα της Γαλλίας, η ανάπτυξη της ελληνικής έκδοσης του ORPHANET όπου θα καταγράφονται, θα μεταφράζονται και θα αναρτώνται δεδομένα για τα σπάνια νοσήματα από όλη τη χώρα, ώστε να ενημερώνονται οι επιστήμονες, οι υπηρεσίες υγείας, οργανισμοί, σύλλογοι ασθενών και πάσχοντες από σπάνια νοσήματα.

Προτείνεται η άμεση χρηματοδότηση του ΟΔΠΥ για το εν λόγω έργο με ποσό περίπου 60.000€ κατ'έτος, ώστε να καταρτισθούν και να απασχοληθούν 2 επιστήμονες (βιολόγος και πληροφορικός), να γίνουν επιμορφωτικά σεμινάρια ιατρών και επαγγελματιών υγείας και δράσεις ενημέρωσης των ασθενών.

3. Γονιδιακή ταυτοποίηση ασθενών με Σπάνια Νοσήματα – Παθήσεις - πρόσβαση σε γονιδιακές θεραπείες/ορφανά φάρμακα.

Καθοριστικό ρόλο για την έγκυρη διάγνωση, πρωτογενή και δευτερογενή πρόληψη αλλά και την χορήγηση εξατομικευμένης/προσωποποιημένης ιατροφαρμακευτικής περίθαλψης και θεραπείας διαδραματίζει η διενέργεια εργαστηριακών εξετάσεων για τη γενετική ταυτοποίηση των Σπανίων Νοσημάτων - Παθήσεων.

Το γεγονός αυτό θα επιτρέψει την εξοικονόμηση πόρων, τη βελτίωση της ποιότητας των παρεχόμενων υπηρεσιών υγείας αλλά και της ζωής των ασθενών που πάσχουν από τα νοσήματα αυτά.

Συγκεκριμένα προτείνεται:

A) Στο άρθρο 5, «Παροχές Πρωτοβάθμιας Φροντίδας Υγείας» Α. 1 Πρόληψη και Προαγωγή Υγείας, γίνεται αναφορά «με σκοπό την έγκαιρη διάγνωση και τη λήψη μέτρων για την πρόληψη της εκδήλωσης ή την αποτροπή της εμφάνισης νοσηρών καταστάσεων...», γεγονός που δηλώνει την σπουδαιότητα λήψης μέτρων για την πρόληψη της εκδήλωσης ή αποτροπή της εμφάνισης των ΣΝΠ σε άτομα που έχουν σχετικό κληρονομικό ιστορικό.

Στο πλαίσιο αυτό είναι καθοριστικό για την ποιότητα ζωής των ασθενών, αλλά και για την εξοικονόμηση πόρων της πολιτείας να συμπεριληφθεί στις παροχές του ΕΚΠΥ στην ενότητα Πρόληψη και Προαγωγή Υγείας, για τους δικαιούχους του ΕΟΠΥΥ που έχουν κληρονομικό ιστορικό για εκδήλωση ΣΝΠ ή πάσχουν από κάποιο τέτοιο νόσημα, η διενέργεια εργαστηριακών εξετάσεων για την γενετική ταυτοποίηση της σπάνιας νόσου που πάσχουν για την οποία οι δικαιούχοι να συμμετέχουν με το εικοσιπέντε (25) % του συνόλου της σχετικής δαπάνης (με παράλληλη πρόβλεψη σε νόμο που θα συμπληρώνει τις υφιστάμενες ιατρικές προληπτικές εξετάσεις).

B) Ορφανά φάρμακα, διασφάλιση διαθεσιμότητας

Σύμφωνα με την Ευρωπαϊκή, αλλά και Εθνική νομοθεσία (Ν.4213/2013 για την διασυνοριακή περίθαλψη κλπ.), προβλέπεται η ανάπτυξη των ορφανών φαρμάκων, προϊόντων και συσκευών, τα οποία αξιοποιούνται για τη θεραπεία Σπανίων Νοσημάτων- Παθήσεων. Το γεγονός αυτό σημαίνει την εμφάνιση νέων καινοτόμων προϊόντων υψηλού

κόστους, που εγκρίνονται από τις αρμόδιες αρχές (EMA), προκειμένου να χορηγούνται δωρεάν στους ασθενείς μέσω των Εθνικών Παρόχων Υγείας (γονιδιακές θεραπείες).

Το γεγονός αυτό απαιτεί ιδιαίτερους χειρισμούς και στρατηγικό σχεδιασμό, τόσο για την καταγραφή των ασθενών που έχουν ανάγκη αυτές τις θεραπείες, όσο και για την έγκαιρη προμήθεια των σκευασμάτων, ώστε σύμφωνα με θέσπιση ειδικών κριτηρίων και προτεραιοποίησης, όλοι οι πολίτες ισότιμα να έχουν τη δυνατότητα πρόσβασης σε αυτά, ενώ παράλληλα απαραίτητο είναι να γίνει ορθολογική χρήση για έλεγχο του κόστους και ιδίως μακροπρόθεσμα, όπου προβλέπεται διόγκωση των δαπανών.

Προτείνεται η διαμόρφωση Ειδικών Επιστημονικών Ομάδων Εργασίας, με τη συνεργασία του ΕΟΦ και του ΕΟΠΥΥ, για τη θεματική ενότητα των Ορφανών Φαρμάκων και Προϊόντων, για την καλύτερη διαχείριση των επιμέρους παραμέτρων και σε συνεργασία με την Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων Σπανίων Νοσημάτων - Παθήσεων - Ε.Ο.Σ.-ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ. μέλος της Ε.Σ.Α.μεΑ.

4. Ιατρικός Υποβοηθούμενη αναπαραγωγή – εφαρμογή σύγχρονων τεχνολογιών προεμφυτευτικού ελέγχου.

Η Διοίκηση της Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ. θεωρεί ιδιαίτερα σημαντικό να επιτευχθεί ο έλεγχος των γεννήσεων παιδιών με σπάνια νοσήματα όπου στις οικογένειές τους υπάρχει κληρονομικό γενετικό ιστορικό επιβάρυνσης με σπάνιο νόσημα.

Αυτό δίνεται να επιτευχθεί: α) με την εφαρμογή σύγχρονων τεχνολογιών γενετικού προεμφυτευτικού ελέγχου στο πλαίσιο της ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, β) με ενίσχυση του προγεννητικού ελέγχου με ειδικές διαγνωστικές εξετάσεις κατά την πρώιμη περίοδο εγκυμοσύνης και γ) με τη διεύρυνση του Εθνικού Προγράμματος Πρόληπτικού Ελέγχου Νεογνών (που υλοποιεί το Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού) με τον έλεγχο σε νεογνά επιπλέον σπάνιων νοσημάτων.

Κατά συνέπεια κρίνονται άκρως απαραίτητες, καθοριστικές και επιτακτικές οι θεσμικές ρυθμίσεις για κατοχύρωση των ανωτέρω τύπων παρέμβασης με τη συνεργασία της Εθνικής Αρχής Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής (ΕΑΙΥΑ) και του Εθνικού Οργανισμού Παροχής Υπηρεσιών Υγείας (ΕΟΠΥΥ), γεγονός που θα συμβάλλει στην πρόληψη της εμφάνισης των ΣΝΠ, στην έγκαιρη διάγνωση αυτών και γενικά στην βελτίωση της ποιότητας της ιατροφαρμακευτικής και νοσοκομειακής περίθαλψης των ασθενών.

Σε συνέχεια των ανωτέρω προτείνεται να ενσωματωθεί στο άρθρο 38 «Μαιευτική περίθαλψη – ιατρικώς υποβοηθούμενη αναπαραγωγή» του ΕΚΠΥ, αναφορά που να διατυπώνει ότι «οι δικαιούχοι του ΕΟΠΥΥ που πάσχουν από Σπάνιο Νόσημα – Πάθηση ως άτομα ή ζεύγη, επιθυμούν να ενταχθούν στη διαδικασία της Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής, για την απόκτηση τέκνου απαλλαγμένο από την μετάλλαξη του γονιδίου που είναι υπεύθυνο για το συγκεκριμένο νόσημα, ύστερα από εισήγηση της Ε.Α.Ι.Υ.Α. είναι δυνατόν να διενεργούν γενετική ταυτοποίηση της νόσου και τη διαδικασία προεμφυτευτικού γενετικού ελέγχου των εμβρύων, με μηδενική συμμετοχή».

5. Διαμόρφωση Εθνικών Μητρώων Ασθενών Σπανίων Νοσημάτων – Παθήσεων.

Σε συνέχεια επιστολής της Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ. προς το Υπουργείο Υγείας, με την υποστήριξη επιστημονικών φορέων, Κέντρων Εμπειρογνομοσύνης και Αναπηρικών Οργανώσεων, συγκροτήθηκε το 2022 Ομάδα Εργασίας για τη διαμόρφωση του θεσμικού

και επιστημονικού πλαισίου, για την ανάπτυξη των Μητρώων Ασθενών Σπανίων Νοσημάτων – Παθήσεων.

Απαραίτητο είναι να προωθηθεί η έκδοση υπουργικών αποφάσεων για τη διαμόρφωση των βασικών Μητρώων Ασθενών Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (που συζητούνται στο πλαίσιο της σχετικής ομάδας εργασίας του Υ.Υ.), που θα περιλαμβάνουν τις βασικές παραμέτρους και διαδικασίες καταγραφής των σπάνιων ασθενών.

Δεδομένου ότι, προτείνεται η διαμόρφωση των εν λόγω μητρώων ακολουθώντας την κατηγοριοποίηση του ERN (Ευρωπαϊκά Δίκτυα Σπανίων Παθήσεων), που θα είναι περίπου 12 με 17, προτείνεται να ενταχθεί η χρηματοδότηση του ψηφιακού έργου για την διαμόρφωση των μητρώων και τη διασύνδεση τους με άλλες βάσεις δεδομένων (έργο που θα αναλάβει η ΗΔΙΚΑ) από τους πόρους του ΕΣΠΑ ή από το ταμείο ανάκαμψης. Στο ίδιο πρόγραμμα να ενταχθεί και η χρηματοδότηση ενός ενιαίου διοικητικού μηχανισμού υποστήριξης των Κέντρων Εμπειρογνομοσύνης Σπανίων Νοσημάτων – Παθήσεων (που σήμερα είναι 36), που θα προβλέπει την απασχόληση επιστημόνων υγείας, διοικητικών υπαλλήλων και μηχανογράφων για την ολοκλήρωση του έργου της καταγραφής των ασθενών από τις βάσεις δεδομένων που έχουν τα εν λόγω κέντρα (για περίοδο 2024-2027).

Στο πλαίσιο αυτό, είναι ιδιαίτερα σημαντικό εντός του 2024 να διαμορφωθούν οι σχετικές υπουργικές αποφάσεις για τα Μητρώα Ασθενών με Σπάνια Νοσήματα, έχοντας ομαδοποίηση σύμφωνα με τα ERN και να εκδοθούν αυτές, ώστε να ξεκινήσει η καταγραφή των ασθενών και να ολοκληρωθεί σταδιακά έως το 2026 (των υφιστάμενων περιπτώσεων) με την υποστήριξη των προαναφερόμενων έργων και μηχανισμών.

6. Συμπληρωματική ρύθμιση για την έκδοση πιστοποιητικών αναπηρίας από τα ΚΕΠΑ.

Σε συνέχεια του θεσμικού πλαισίου που αναφέρεται στη λειτουργία των ΚΕΠΑ (βλέπε ενότητα Α. 5) προτείνεται να γίνει συμπληρωματική ρύθμιση, όπου στο άρθρο 19 που αναφέρεται στο περιεχόμενο των πιστοποιητικών, απαραίτητο είναι να προβλεφθεί ρητώς στο πεδίο που αναγράφεται η χρόνια πάθηση, να προσδιορίζεται αυτή ως σπάνια σύμφωνα με τον εισηγητικό φάκελο και να αναφέρει τον αντίστοιχο αριθμό orphacode.

7. Ένταξη του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τα Σπάνια Νοσήματα- Παθήσεις στον Συντονιστικό Μηχανισμό.

Το Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τα Σπάνια Νοσήματα- Παθήσεις (ΕΣΔΣΝΠ) είναι υπό τελική διαμόρφωση από την αρμόδια επιτροπή, ώστε να κατατεθεί στον Υπουργό Υγείας. Το ΕΣΔΣΝΠ όπως διαμορφώθηκε, αποτελεί ένα κράμα παλαιότερων προτάσεων, αξιοποιώντας μέρος της ανάπτυξης αυτών, δεν έχει επικαιροποιηθεί, έχει χαρακτήρα πεπραγμένου σε αρκετά σημεία, δίνει έμφαση στα ιατρο - ερευνητικά δεδομένα και όχι τόσο στα κοινωνικο – οικονομικά, ενώ απουσιάζει η σύνδεση του με πόρους και προϋπολογισμό.

Προτείνεται το ΕΣΔΣΝΠ να κατοχυρωθεί θεσμικά με τρόπο ώστε να κατατίθεται και να εγκρίνεται από την αρμόδια Επιτροπή Κοινωνικών Υποθέσεων της Βουλής (όπως άλλα σχέδια δράσης), ώστε να δεσμεύεται ευρύτερα η Πολιτεία για την υλοποίηση και την παρακολούθηση του, αλλά και για τη δέσμευση σχετικών πόρων, εφόσον στην ανάπτυξη αυτού εμπλέκονται πολλά Υπουργεία και Οργανισμοί.

Επίσης, προτείνεται το εν λόγω Σχέδιο Δράσης, καθώς και άλλα Σχέδια Δράσης για Αναπηρία και Χρόνιες Παθήσεις που προβλέπονται θεσμικά από την κατά περίπτωση νομοθεσία, να ενταχθούν σε ξεχωριστή ενότητα του Σχεδίου της Εθνικής Στρατηγικής για τα Δικαιώματα των Ατόμων με Αναπηρία 2024-2030 και να παρακολουθείται η υλοποίηση τους από τον Συντονιστικό Μηχανισμό σε επίπεδο Υπουργείου Επικρατείας, ώστε να υπάρχουν οι αντίστοιχες διαδικασίες εποπτείας, υλοποίησης, λογοδοσίας και αξιολόγησης αυτών.

8. Αναβάθμιση Κέντρων Εμπειρογνομοσύνης

Προτείνεται στο πλαίσιο της αναβάθμισης των νοσοκομείων της χώρας να προβλεφθεί με χρηματοδότηση από το ΕΣΠΑ ή από το ταμείο ανάκαμψης η διακριτή διαμόρφωση προγράμματος αναβάθμισης του ιατροτεχνολογικού εξοπλισμού των Κέντρων Εμπειρογνομοσύνης, ώστε να επιτελούν το εξειδικευμένο έργο τους στη διάγνωση, θεραπεία και παρακολούθηση των ασθενών με σπάνιες παθήσεις, δεδομένου ότι πολλά από τα Κέντρα αυτά επιτελούν μοναδικό έργο στην Ελλάδα και εντάσσονται στα αντίστοιχα Ευρωπαϊκά Δίκτυα, με προοπτική διενέργειας σημαντικών κλινικών μελετών και ερευνών.

9. Ενίσχυση Δικτύων Συλλόγων Ασθενών Σπανίων Νοσημάτων – Παθήσεων

Ενόψει των σύγχρονων και ραγδαίων εξελίξεων σε ερευνητικό, επιστημονικό και θεσμικό επίπεδο, κρίνεται απαραίτητο **να ενισχυθεί και να ενδυναμοθεί ο ρόλος των Συλλογικών Οργανώσεων των ασθενών με Σπάνια Νοσήματα - Παθήσεις, όπου αναπτύσσοντας δίκτυα συνεργασίας με Επιστημονικούς Φορείς, Ερευνητικά Κέντρα, Παρόχους Υπηρεσιών Υγείας και άλλες οργανώσεις της κοινωνίας των πολιτών, θα συμβάλουν στην προάσπιση των δικαιωμάτων των ασθενών, στη συμμετοχή τους στη λήψη αποφάσεων, στη βελτίωση των υπηρεσιών υγείας, αλλά και στην ευαισθητοποίηση και ενημέρωση των ασθενών και της κοινής γνώμης.**

Επιπλέον, θα δοθεί η δυνατότητα οι σύλλογοι των ασθενών να συμμετάσχουν στην κατάρτιση και επιμόρφωση επιστημόνων υγείας σε ειδικότερα θέματα σπανίων παθήσεων, αλλά και να συνεργαστούν με τα αναγνωρισμένα από το Υπουργείο Υγείας Κέντρα Εμπειρογνομοσύνης/Αναφοράς καθώς και εξειδικευμένα εργαστήρια σπανίων παθήσεων, προάγοντας την ενδυνάμωση αυτών σε επίπεδο εξυπηρέτησης και επικοινωνίας με ασθενείς, αλλά και στην ανάπτυξη νέων σχετικών μονάδων.

Προτείνεται η ενίσχυση της ενεργούς συμμετοχής της Ε.Ο.Σ. – ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ. σε προγράμματα ΕΣΠΑ (2021-2027) ή άλλα ευρωπαϊκά προγράμματα ώστε να αναλάβει τον ρόλο που της αναλογεί σε επίπεδο ευαισθητοποίησης, ενημέρωσης, κατάρτισης, επιμόρφωσης, πρόληψης, καθώς και ενδυνάμωσης του ρόλου των ασθενών και των οικογενειών τους, καθώς και της αυτοφροντίδας.

Σε συνέχεια των ανωτέρω το Διοικητικό Συμβούλιο της Ε.Ο.Σ. – ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ εκφράζει τη θετική του στάση και τις ευχαριστίες του για την ουσιαστική επικοινωνία με το Υπουργείο Επικρατείας/Γραφείο Υπουργού και ευελπιστεί σε μια καθοριστική και ρηξικέλευθη συνεργασία προς ευόδωση των σκοπών της Ομοσπονδίας και την εδραίωση του ρόλου της στη βελτίωση των παρεχόμενων υπηρεσιών υγείας και ποιότητας ζωής των ασθενών και των οικογενειών τους.

Τα μέλη του Δ.Σ είναι στη διάθεσή σας για κάθε σχετική πληροφορία και ενημέρωση.

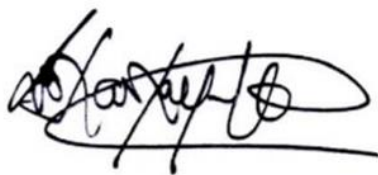
Πληροφορίες:

Πρόεδρος κ. Χατζηχαραλάμπους: 6972550577

Ηλ. Διεύθυνση: eos-spanopa@outlook.com

Με εκτίμηση
Για το Διοικητικό Συμβούλιο

Ο Πρόεδρος



Χατζηχαραλάμπους Ευστράτιος



Η Γεν. Γραμματέας



Αντωνοπούλου Αικατερίνη