Παγκύπρια Συμμαχία Σπάνιων Παθήσεων

ΠαΣΣΠ

LEAVE NO ONE BEHIND

10 ΘΕΣΕΙΣ ΚΑΙ ΣΥΓΚΕΚΡΙΜΕΝΕΣ ΔΡΑΣΕΙΣ

για την ενσωμάτωση των ανθρώπων
με Σπάνια Νοσήματα στην Υγεία, την Εκπαίδευση,
την Εργασία και την Κοινωνική Πρόνοια

Κύπρος 2023

LEAVE NO ONE BEHIND

10 ΘΕΣΕΙΣ ΚΑΙ ΣΥΓΚΕΚΡΙΜΕΝΕΣ ΔΡΑΣΕΙΣ

για την ενσωμάτωση των ανθρώπων
με Σπάνια Νοσήματα στην Υγεία, την Εκπαίδευση,
την Εργασία και την Κοινωνική Πρόνοια

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Ακρωνύμια 8

Συμβάλλοντες 9

Σπάνια Νοσήματα 11

Χάρτα δράσεων προόδου για την αποτελεσματική αντιμετώπιση και ενσωμάτωση των Σπάνιων Νοσημάτων στην Κύπρο 12

1. Άμεση διεύρυνση του Προγράμματος Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών 13
2. Διασφάλιση πρόσβασης σε φάρμακα επείγουσας και εξειδικευμένης θεραπείας και εξοπλισμού υποστηριζόμενης διαβίωσης 15
3. Επανασύσταση και επαναδραστηριοποίηση της Εθνικής Επιτροπής για τα Σπάνια Νοσήματα για την επικαιροποίηση της Εθνικής Στρατηγικής του 2012 17
4. Δημιουργία Κυπριακού μοντέλου και υποδομών για την ομαλή μετάβαση από την παιδιατρική στην ενήλικο φροντίδα 19
5. Ολοκλήρωση της διαδικασίας αναγνώρισης των Εθνικών Κέντρων Αριστείας για τα Σπάνια Νοσήματα διασφαλίζοντας τη σωστή στελέχωση, τη λειτουργία και τη βιωσιμότητά τους 21
6. Αξιοποίηση της ευρωπαϊκής προοπτικής στα Σπάνια Νοσήματα/ Ευρωπαϊκή Κοινή Δράση για την Ενσωμάτωση των Ευρωπαϊκών Δικτύων Αναφοράς στα Εθνικά Συστήματα Υγείας των Κρατών-Μελών 23
7. Θεσμοθέτηση των πολυθεματικών ομάδων με την απαραίτητη στελέχωση για την αποτελεσματική από κοινού διαχείριση σύμφωνα με διεθνή πρωτόκολλα 26
8. Υιοθέτηση ηλεκτρονικών εργαλείων για την τηλεσυνεργασία και την ορθή ροή εξειδικευμένων πληροφοριών προς την ιατρική κοινότητα και την κοινότητα των ασθενών 29
9. Προώθηση αποτελεσματικών θεσμών και κατάλληλων συνθηκών εργοδότησης για τη συστηματική και ολοκληρωμένη αξιολόγηση των αναπηριών και συμπερίληψή τους στην επιδοματική πολιτική του Κράτους 31
10. Πραγματοποίηση συντονισμένων εκστρατειών ενημέρωσης από πολυθεματικές ομάδες αρμοδίων 34

Σύνοψη 35

Βιβλιογραφία 36

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ I 38

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ II 39

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ III 48

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ IV 50

Αγαπητοί κύριοι και κυρίες, συνεργάτες και συνεργάτιδες,

Το έγγραφο που κρατάτε στα χέρια σας αποτελεί έναν οδηγό ενημέρωσης και συγκεκριμένων ενεργειών που απαιτούνται για την αποτελεσματική συμπερίληψη των ανθρώπων με Σπάνια Νοσήματα στις υπηρεσίες του Γενικού Συστήματος Υγείας, καθώς και την ωφέλιμη ενσωμάτωσή τους στην εκπαίδευση, την εργασία και τις υπηρεσίες κοινωνικής πρόνοιας της χώρας μας.

Ο οδηγός αυτός διαμορφώθηκε από την Παγκύπρια Συμμαχία Σπάνιων Παθήσεων στη βάση των δεδομένων και των προτάσεων που κατέθεσαν ειδικοί ιατροί και επαγγελματίες υγείας με πολυετή εμπειρία στον χώρο των Σπάνιων Νοσημάτων, στα πλαίσια των συνεδρίων που διοργάνωσε η Συμμαχία για την Παγκόσμια Ημέρα Σπάνιων Παθήσεων 2022 και 2023.

Στόχος όλων, η ολοκληρωμένη, ποιοτική φροντίδα και ενσωμάτωση ασθενών με σπάνιες παθήσεις σε ισότιμη βάση με τον γενικό πληθυσμό. Αδιαμφισβήτητα, η επίτευξη του στόχου αυτού απαιτεί έναν ολοκληρωμένο, στρατηγικό, κοστολογημένο και βιώσιμο σχεδιασμό για την πρόληψη, την έγκαιρη διάγνωση και την αποτελεσματική αντιμετώπιση των Σπάνιων Νοσημάτων. Ένας τέτοιος σχεδιασμός θα συμβάλει στην αποφυγή μη αναστρέψιμων αναπηριών που προκύπτουν από τη μη έγκαιρη διάγνωση και αγωγή, οι οποίες, παράλληλα με τις τραγικές επιπτώσεις στη ζωή των ασθενών και των οικογενειών τους, επιβαρύνουν με τεράστια κόστη τον κρατικό προϋπολογισμό. Ιδιαίτερη έμφαση χρειάζεται επίσης να δοθεί στον τομέα της κοινωνικής ενσωμάτωσης ώστε οι άνθρωποι που επηρεάζονται από Σπάνια Νοσήματα, χωρίς βέβαια να το έχουν επιλέξει, να έχουν δικαίωμα στην ισότιμη μεταχείριση με τον γενικό πληθυσμό χωρίς διακρίσεις και με ευκαιρίες αποτελεσματικής συμμετοχής στο κοινωνικό σύνολο.

Η υλοποίηση των 10 προτεινόμενων δράσεων, μέσα από τη συνεργασία της εκτελεστικής με τη νομοθετική εξουσία και τα οργανωμένα σύνολα ασθενών, θα προσφέρει σημαντική βελτίωση στις ζωές χιλιάδων ανθρώπων, τόσο βραχυπρόθεσμα όσο και μακροπρόθεσμα, αλλά και εξοικονόμηση σημαντικών πόρων για το ίδιο το κράτος.

Δυστυχώς, η δυστοκία στο να πειστεί το κράτος να επενδύσει ολοκληρωμένα στα Σπάνια Νοσήματα, λόγω του μύθου του μικρού αριθμού του πληθυσμού που λέγεται ότι επηρεάζεται, συνεχίζει διαχρονικά να υφίσταται. Υπάρχουν καίρια νομοσχέδια τα οποία παραμένουν στα συρτάρια της Βουλής, θέτοντας σε κίνδυνο ανθρώπινες ζωές.

Σας προσκαλούμε να χρησιμοποιήσετε τις πιο κάτω σελίδες για να ενημερωθείτε για τα δεδομένα που καθιστούν σημαντική την κάθε δράση που περιγράφεται, στα πλαίσια και των προεκλογικών δεσμεύσεων του προέδρου Χριστοδουλίδη, και να συνταχθείτε μαζί μας για τη βελτίωση των συστημάτων υγείας, εκπαίδευσης, εργασίας και κοινωνικής πρόνοιας της χώρας μας με τρόπο που να μην αφήνουν κανέναν πίσω!

Δηλώνουμε την ειλικρινή μας διάθεση να συνεργαστούμε με τον καθένα και την καθεμιά από εσάς για την εξεύρεση ρεαλιστικών τρόπων βελτίωσης των υφιστάμενων υποδομών που θα δίνουν πραγματικές λύσεις στις καθημερινές και πολυδιάστατες ανάγκες της ιδιαίτερα ευάλωτης αυτής ομάδας των χρόνιων ασθενών.

Με εκτίμηση,

Χαράλαμπος Παπαδόπουλος
Πρόεδρος

Ακρωνύμια

ΓεΣΥ: Γενικό Σύστημα Υγείας
ΕΔΑ: Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς
ΙΝΓΚ: Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου
ΚΑ: Κέντρα Αναφοράς
ΚΜΝ: Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα
ΚΠΠΑΑ: Κέντρο Προληπτικής Παιδιατρικής «Αμερίκος Αργυρίου»
ΝΑΜΙΙΙ: Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ
ΟΑΥ: Οργανισμός Ασφάλισης Υγείας
ΟΚΥπΥ: Οργανισμός Κρατικών Υπηρεσιών Υγείας
ΟΣΑΚ: Ομοσπονδία Συνδέσμων Ασθενών Κύπρου
ΠαΣΣΠ: Παγκύπρια Συμμαχία Σπάνιων Παθήσεων
ΠΙΣ: Παγκύπριος Ιατρικός Σύλλογος
ΠΠΕΝ: Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών
ΣΝ: Σπάνια Νοσήματα
ΥΥ: Υπουργείο Υγείας
ΥΠΕΚΑ: Υπουργείο Εργασίας και Κοινωνικών Ασφαλίσεων
ΥΠΠΑΝ: Υπουργείο Παιδείας, Πολιτισμού, Αθλητισμού και Νεολαίας
ΥφΚΠ: Υφυπουργείο Κοινωνικής Πρόνοιας

Συμβάλλοντες
(με αλφαβητική σειρά)

Επαγγελματίες υγείας

1. Δρ. Τώνια Αδαμίδη, Πνευμονολόγος-Φυματιολόγος, Διευθύντρια Πνευμονολογικής Κλινικής του ΓΝ Λευκωσίας
2. Δρ. Ανδρέας Αναγιωτός, Ωτορινολαρυγγολόγος - Χειρουργός Κεφαλής - Τραχήλου, Γενικό Νοσοκομείο Λευκωσίας
3. Δρ. Μιχάλης Αναστασιάδης, Παιδίατρος, Πρόεδρος Παιδιατρικής Εταιρείας Κύπρου
4. Δρ. Βιολέττα Αναστασιάδου, Παιδίατρος, Κλινική Γενετίστρια, Εθνικός Εκπρόσωπος στα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς
5. Δρ. Παναγιώτης Γιάλλουρος, Καθηγητής Παιδιατρικής και Παιδιατρικής Πνευμονολογίας, Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου Κύπρου & Παιδοπνευμονολογική Μονάδα, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ
6. Δρ. Όλγα Γραφάκου, Ειδική Παιδίατρος με εξειδίκευση στα Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα, Κλινική Γενετικής, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ
7. Χρίστος Καραΐσκος, Εργαστηριακός Επιστήμονας, Κέντρο Προληπτικής Παιδιατρικής «Αμερίκος Αργυρίου»
8. Δρ. Κλεόπας Α. Κλεόπα, Καθηγητής Νευρολογίας, Διευθυντής Τμήματος Νευροεπιστημών και Συντονιστής Κέντρου Νευρομυϊκών Παθήσεων, Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου
9. Δρ. Ανδρέας Κυριάκου, Παιδοενδοκρινολόγος, Παιδοενδοκρινολογική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ
10. Δρ. Χρίστος Μηνά, Ιατρικός Διευθυντής Νοσοκομείου Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ
11. Δρ. Σταυρούλλα Ξενοφώντος, Γενετίστρια, Τμήμα Καρδιαγγειακής Γενετικής και Εργαστήριο Δικανικής Γενετικής, Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, Μέλος Επιτροπής Βιοηθικής Αξιολόγησης Βιοϊατρικής Έρευνας, Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής Κύπρου
12. Δρ. Σοφία Ουρανή, Ειδική παιδίατρος, Κλινική Γενετίστρια αναγνωρισμένη από το τμήμα Ιατρικής Γενετικής της Ευρωπαϊκής Ένωσης Ειδικευμένων Ιατρών, Κλινική Γενετικής, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ
13. Μαρίνα Παύλου, Κοινωνική Λειτουργός, Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου
14. Πέτρος Πέτρου, Διευθυντής Τμήματος Βιοχημικής Γενετικής, Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου
15. Δρ. Χρίστος Σαββίδης, Κλινικός Ψυχολόγος
16. Καθ. Λεωνίδας Φυλακτού, Γενικός Εκτελεστικός Διευθυντής και Ιατρικός Διευθυντής Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου
17. Δρ. Αδάμος Χατζηπαναγής, Παιδίατρος, Πρόεδρος Ευρωπαϊκής Ακαδημίας Παιδιατρικής, Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδιατρικής, Ευρωπαϊκό Πανεπιστήμιο Κύπρου

Φορείς

1. Δρ. Όλγα Καλακούτα, Πρώτη Ιατρική Λειτουργός, Υπουργείο Υγείας
2. Δρ. Μόνικα Κυριάκου, Ανώτερη Λειτουργός Οργανισμού Ασφάλισης Υγείας
3. Δρ. Γεώργιος Παντέλας, Ιατρικός Διευθυντής Οργανισμού Κρατικών Υπηρεσιών Υγείας

Ασθενείς και οικογένειες

1. Μαρία Αντωνιάδου-Πιερίδου, Λεμφαγγειολειομυομάτωση
2. Χαρά Θωμά, Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία τύπου Ι (γονέας)
3. Οξάνα Koval, Κυστική Ίνωση (γονέας)
4. Σταυρούλα Κούσπαρου, Μυασθένεια Gravis

ΔΣ Παγκύπριας Συμμαχίας Σπάνιων Παθήσεων

1. Χαράλαμπος Παπαδόπουλος, Πρόεδρος, Σύνδεσμος Μυοπαθών Κύπρου
2. Μίλτος Μιλτιάδους, Αντιπρόεδρος, Παγκύπριος Αντιαναιμικός Σύνδεσμος
3. Δημήτρης Γενεθλή, Γραμματέας, Σύνδεσμος Οικογενούς Αμυλοειδικής Πολυνευροπάθειας Κύπρου
4. Μάριος Βακανάς, Β' Γραμματέας, Σωματείο Ασθενών με Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα και Φίλων «Ασπίδα Ζωής»
5. Μάριος Δημητρίου, Ταμίας, Παγκύπριος Σύνδεσμος Μυασθένεια Gravis
6. Παναγιώτης Αρσαλίδης, Β' Ταμίας, Σύνδεσμος Παιδιά με Ηπατικές Παθήσεις, «Γιώργος Ψαράς Roundtable»
7. Μαρία Χαραλάμπους, Μέλος, Σύνδεσμος Ατόμων με Συγγενή Ανοσοανεπάρκεια και Φίλων

Περισσότερα

https://raredisorderscyprus.com/rdd2022/
https://raredisorderscyprus.com/rdd2023/

Σπάνια Νοσήματα

Στην Ευρώπη, οι κλινικές καταστάσεις που επηρεάζουν 5 ή λιγότερους στους 10.000 ανθρώπους του πληθυσμού της κάθε χώρας θεωρούνται σπάνιες. Επί του παρόντος, στην ευρωπαϊκή πύλη ORPHANET για τις Σπάνιες Ασθένειες και τα Ορφανά Φάρμακα καταγράφονται περισσότερες από 7.000 διαφορετικές σπάνιες ασθένειες ή σύνδρομα (Weinreich et al., 2008).

Τα ΣΝ είναι μια συγκεκριμένη ομάδα σύνθετων, χρόνιων και προοδευτικών καταστάσεων. Στην πλειονότητα τους είναι γενετικές (κληρονομικές ή μη), ενώ πολλές μπορεί να οφείλονται σε συνδυασμό γενετικών με περιβαλλοντικούς παράγοντες που λαμβάνουν χώρα κατά τη διάρκεια της κύησης ή λίγο μετά τη γέννηση. Συχνά, και ειδικά εάν δεν διαγνωστούν έγκαιρα και λάβουν την κατάλληλη θεραπεία όπου υπάρχει, οι σπάνιες ασθένειες μπορεί να προκαλέσουν μη αναστρέψιμες, ορατές ή αόρατες, αναπηρίες, ακόμη και πρόωρο θάνατο.

Πρόκειται για ετερογενείς καταστάσεις που μπορούν να επηρεάσουν σχεδόν κάθε σύστημα και όργανο του σώματος, και συνεπώς, για την αποτελεσματική τους αντιμετώπιση, απαιτείται συντονισμένη διεπιστημονική φροντίδα.

Τα άτομα που διαγιγνώσκονται με ένα ΣΝ αντιμετωπίζουν υποβάθμιση της ποιότητας ζωής τους και μπορεί να αποκτήσουν αδυναμίες στο να μαθαίνουν και να εργάζονται, το οποίο έχει καταστροφικές συνέπειες στην οικονομική τους κατάσταση και τη ζωή τους γενικότερα.

Πολλοί συγγραφείς και επιστημονικές ομάδες έχουν τονίσει πως τα ΣΝ, τα οποία επηρεάζουν 30 εκατομμύρια ανθρώπους στην Ευρώπη, 25 εκατομμύρια ανθρώπους στις Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής και 300 εκατομμύρια ανθρώπους σε όλο τον κόσμο, αποτελούν και πρέπει να θεωρούνται προτεραιότητα της δημόσιας υγείας και πως για την αντιμετώπιση των καταστροφικών συνεπειών τους για το άτομο, την οικογένεια, την κοινωνία και το ίδιο το κράτος σε κοινωνικό και οικονομικό επίπεδο, χρειάζεται ένα ολοκληρωμένο σχέδιο δράσης (Valdez et al., 2016; Nguengang et al., 2019).

Δυστυχώς όμως, μέχρι και σήμερα, η Πολιτεία ουδέποτε προχώρησε με στρατηγικό σχεδιασμό για τον τομέα της Υγείας, περιλαμβανομένων και των ΣΝ. Πέραν της προόδου που έχει να επιδείξει το ΝΑΜ ΙΙΙ και κάποια τμήματα των Γενικών Νοσοκομείων, οι οποιεσδήποτε υπηρεσίες αναπτύχθηκαν στην Κύπρο οφείλονται σε μη κερδοσκοπικές/ιδιωτικές πρωτοβουλίες όπως το ΙΝΓΚ, το ΚΠΠΑΑ κλπ., το οποίο αναδεικνύει την αδυναμία αυτή της Πολιτείας.

Αδιαμφισβήτητα, η καλή ποιότητα ζωής των ασθενών με ΣΝ είναι άμεσα συνδεδεμένη με την εξοικονόμηση τεράστιων πόρων για το ίδιο το κράτος. Για παράδειγμα, αν ο ασθενής διαγνωστεί έγκαιρα και λάβει αποτελεσματική διαχείριση της πάθησής του μειώνονται οι ανάγκες συχνών επισκέψεων στο σύστημα ή και στο εξωτερικό, αποφεύγονται σοβαρές και μη αναστρέψιμες αναπηρίες και πολύπλοκες καταστάσεις που σε συνδυασμό με την απώλεια παραγωγικότητας και εσόδων στο σπίτι, αναπόφευκτα προσδίδουν πρόσθετα και σημαντικά κόστη στο κράτος.

Χάρτα δράσεων προόδου για την αποτελεσματική αντιμετώπιση και ενσωμάτωση των Σπάνιων Νοσημάτων στην Κύπρο

1. Άμεση διεύρυνση του Προγράμματος Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών

2. Διασφάλιση πρόσβασης σε φάρμακα επείγουσας και εξειδικευμένης θεραπείας και εξοπλισμού υποστηριζόμενης διαβίωσης

3. Επανασύσταση και επαναδραστηριοποίηση της Εθνικής Επιτροπής για τα Σπάνια Νοσήματα για την επικαιροποίηση της Εθνικής Στρατηγικής του 2012

4. Δημιουργία Κυπριακού μοντέλου και υποδομών για την ομαλή μετάβαση από την παιδιατρική στην ενήλικο φροντίδα

5. Ολοκλήρωση της διαδικασίας αναγνώρισης των Εθνικών Κέντρων Αριστείας για τα Σπάνια Νοσήματα διασφαλίζοντας τη σωστή στελέχωση, τη λειτουργία και τη βιωσιμότητά τους

6. Αξιοποίηση της ευρωπαϊκής προοπτικής στα Σπάνια Νοσήματα/ Ευρωπαϊκή Κοινή Δράση για την Ενσωμάτωση των Ευρωπαϊκών Δικτύων Αναφοράς στα Εθνικά Συστήματα Υγείας των Κρατών-Μελών

7. Θεσμοθέτηση των πολυθεματικών ομάδων με την απαραίτητη στελέχωση για την αποτελεσματική από κοινού διαχείριση σύμφωνα με διεθνή πρωτόκολλα

8. Υιοθέτηση ηλεκτρονικών εργαλείων για την τηλεσυνεργασία και την ορθή ροή εξειδικευμένων πληροφοριών προς την ιατρική κοινότητα και την κοινότητα των ασθενών

9. Προώθηση αποτελεσματικών θεσμών και κατάλληλων συνθηκών εργοδότησης για τη συστηματική και ολοκληρωμένη αξιολόγηση των αναπηριών και συμπερίληψή τους στην επιδοματική πολιτική του Κράτους

10. Πραγματοποίηση συντονισμένων εκστρατειών ενημέρωσης από πολυθεματικές ομάδες αρμοδίων

1. Άμεση διεύρυνση του Προγράμματος Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών

Ο προληπτικός έλεγχος αλλάζει το μέλλον μιας χώρας. Η έγκαιρη διάγνωση οδηγεί σε μια καλύτερη ζωή για τα άτομα που ζουν με μια σπάνια ασθένεια και ο προσυμπτωματικός έλεγχος νεογνών είναι ένας τρόπος για να επιτευχθεί αυτό. Σε πολλές περιπτώσεις, η έγκαιρη παρέμβαση αποτρέπει την ανάπτυξη σοβαρών αναπηριών και μπορεί να σώσει ζωές (Eurordis, 2022, Παράρτημα I; Παράρτημα II) ενώ υπάρχει μείωση της οικονομικής επιβάρυνσης των υπηρεσιών υγείας και κοινωνικής πρόνοιας. Προστίθεται στην κοινωνία ακόμα ένας υγιής και ενεργός πολίτης.

Επιπλέον:

- όταν υπάρχει γενετική διάγνωση, τότε προσφέρεται και προγεννητικός έλεγχος στην οικογένεια στις επόμενες εγκυμοσύνες. Οι οικογένειες μπορούν να προγραμματίσουν καλύτερα τη φροντίδα και τη θεραπεία του παιδιού τους και να λαμβάνουν τεκμηριωμένες αποφάσεις για μελλοντικές εγκυμοσύνες.
- το κράτος οφείλει να εξασφαλίζει το δικαίωμα στην ισότητα στην προσφορά του ανιχνευτικού ελέγχου και της εξειδικευμένης διάγνωσης σε όλα τα νεογνά με παρακολούθηση και θεραπεία ώστε να αυξηθεί η πρόληψη για τα νεογνά και να εναρμονιστεί το πρόγραμμα της Κύπρου με άλλες Ευρωπαϊκές χώρες (αναδεικνύοντας βασικά τον σεβασμό για ισότητα με άλλους Ευρωπαίους πολίτες[1]). Στο παρόν στάδιο, το ΠΠΕΝ προσφέρεται δωρεάν σε όλα τα νεογνά της Κύπρου από το Κέντρο Προληπτικής Παιδιατρικής «Αμερίκος Αργυρίου», τον προϋπολογισμό του οποίου το κράτος καλύπτει μόνο κατά το ήμισυ.
- υπάρχει και η ευκαιρία για τη συλλογή δειγμάτων από τα νεογνά με θετικά αποτελέσματα για ερευνητικούς σκοπούς που στοχεύουν στην καλύτερη κατανόηση, θεραπεία, πρόληψη των ασθενειών.

Αναμφίβολα, η προτεινόμενη επέκταση του ΠΠΕΝ μπορεί να λειτουργήσει και ως ένα κίνητρο ακόμη μεγαλύτερης βελτίωσης, αναβάθμισης και εμπλουτισμού των παρεχόμενων υπηρεσιών που οφείλουμε σε τούτα τα άτομα που εξ' ορισμού ανήκουν στους ασθενείς με σπάνιο νόσημα.

Στις 22.08.2022, το Υπουργικό Συμβούλιο, μετά από έκθεση της Επιτροπής Αξιολόγησης της αναγκαιότητας επέκτασης του Νεογνικού Ανιχνευτικού Προγράμματος (2016)[2] η οποία αξιολόγησε το κόστος-όφελος της εισαγωγής του κάθε επιπλέον νοσήματος στη λίστα του ανιχνευτικού προγράμματος, έδωσε έγκριση για τη συμπερίληψη 8 επιπλέον ΚΜΝ[3]. Συμφωνήθηκε όπως το

[1] Η Κύπρος βρίσκεται στην προτελευταία θέση στο θέμα της κρατικής επιχορήγησης νεογνικού ελέγχου. Στην Ελλάδα, με κοινή υπουργική απόφαση των Υπουργείων Υγείας και Οικονομικών, έχει ανακοινωθεί η άμεση πιλοτική εφαρμογή διευρυμένου προγράμματος νεογνικού ελέγχου (2023-2025) για την πρόληψη 30 σπάνιων νοσημάτων. Σε αυτό περιλαμβάνονται 14 διαταραχές στον μεταβολισμό των αμινοξέων και του κύκλου της ουρίας, 6 διαταραχές οργανικών οξέων και 9 διαταραχές β-οξείδωσης των λιπαρών οξέων, καθώς και η Κυστική Ίνωση (Υ3Γ/Γ.Φ.11-2.4/Γ.Π.οικ./107830). Άλλες χώρες διαθέτουν στο Εθνικό τους Πρόγραμμα από 4-48 νοσήματα (Πηγή: CRA analysis, 2021, διαθέσιμο στο https://media.crai.com/wp-content/uploads/2021/11/19130322/CRA-LS-Insights-NBS-Policy.pdf)

[2] Δεν υπάρχει κάποια Ευρωπαϊκή συναίνεση για τον αριθμό των νοσημάτων που δύνανται να ενταχθούν στα ΕΑΠΠΕΝ. Οποιαδήποτε επέκταση σε ένα τέτοιο πρόγραμμα πρέπει να πληροί κάποια κριτήρια αρχής γενομένης των κριτηρίων Wilson και Jungner (WHO 1968) τα οποία λένε ότι πρέπει να: (1) είναι γνωστή η ασθένεια, η εξέλιξη της φυσικής της πορείας όπως και η παθοφυσιολογία της, (2) υπάρχει σωστή και αποδεκτή ανιχνευτική διαδικασία, διαγνωστικό τεστ, (3) υπάρχει θεραπεία. Από εκεί και πέρα, η κάθε χώρα αποφασίζει ποια νοσήματα θα συμπεριλάβει ανάλογα με τα δικά της επιδημιολογικά και οικονομικά δεδομένα, την υφιστάμενη υποδομή, τεχνογνωσία, τεχνολογία, σύστημα υγείας, επαγγελματίες υγείας κλπ.

[3] Τα 10 νοσήματα που περιλαμβάνονται στο διευρυμένο πρόγραμμα είναι: (1) Συγγενής υποθυρεοειδισμός (παραμένει); (2) Γαλακτοζαιμία; (3) Συγγενής υπερπλασία των επινεφριδίων; (4) Κυαμισμός; (5) Φαινυλκετονουρία (παραμένει); (6) Νόσος Ούρων με Οσμή σαν Σιρόπι Σφενδάμου (MSUD); (7) Ισοβαλερική οξυουρία; (8) MCADD; (9) Γλουταρική Οξυουρία Ι; (10) Ομοκυστινουρία. Τα πρώτα 4 νοσήματα θα ελέγχονται από το ΚΠΠΑΑ ενώ τα υπόλοιπα από τη Βιοχημική Γενετική το ΙΝΓΚ μέσω διαδοχικής φασματομετρίας μαζών.

διευρυμένο ΠΠΕΝ εφαρμοστεί σε πιλοτική βάση για 3 χρόνια και, έπειτα από αξιολόγηση, άλλα 2 χρόνια άρα συνολικά 5[4].

Η επέκταση του ΠΠΕΝ στην Κύπρο έχει καθυστερήσει. Οι αλλεπάλληλες καθυστερήσεις έχουν ως συνέπεια την ανάγκη για άλλες κοστολογήσεις του προγράμματος, καθώς τα δεδομένα αλλάζουν διαρκώς.

Συγκεκριμένες δράσεις:

1. Να επιλυθούν άμεσα τα θέματα που εκκρεμούν μεταξύ του ΥΥ και των ΚΠΑΑ/ΙΝΓΚ σχετικά με τους όρους ανάθεσης και να υπογραφούν τα τελικά συμβόλαια μεταξύ των 3 φορέων. Έχει ήδη υπογραφεί Μνημόνιο Συναντίληψης μεταξύ του ΚΠΠΑΑ και του ΙΝΓΚ και οι δύο οργανισμοί αναμένουν αναθεώρηση των όρων του συμβολαίου ανάθεσης από το ΥΥ.
2. Να θεσμοθετηθούν ομάδες εργασίας ή επιτροπές με τη συμμετοχή αρμοδίων για την τήρηση των αρχών που πρέπει να διέπουν τα προγράμματα νεογνικού ελέγχου δηλ. ενημέρωσης, υποστήριξης, αξιολόγησης (audit), παρακολούθησης, έρευνας (βασικές αρχές Προγραμμάτων Νεογνικού Ελέγχου Eurordis, 2022, Παράρτημα Ι). Η ύπαρξη δομών ολιστικής διαχείρισης /πολυθεματικής κλινικής αντιμετώπισης αλλά και υποστηρικτικών δομών και υπηρεσιών όπως η ψυχολογική υποστήριξη[5] και η γενετική συμβουλευτική κατά την ώρα της διάγνωσης είναι προαπαιτούμενα ώστε να πληρούνται όλα τα κριτήρια ένταξης μιας εξέτασης στο Ανιχνευτικό Πρόγραμμα.
3. Να υπάρξει επαρκής πρόβλεψη στον κρατικό προϋπολογισμό για πλήρη κάλυψη των αναγκών του ΠΠΕΝ όπως αυτό θα διαμορφωθεί μετά τη διεύρυνσή του.
4. Να ενημερωθούν αποτελεσματικά όλοι οι ενδιαφερόμενοι με τη συνεργασία όλων των εμπλεκόμενων φορέων: του ΥΥ, της ιατρικής κοινότητας (ΠΙΣ), Επιστημονικές Εταιρείες, ΙΝΓΚ, ΝΑΜΙΙΙ, ΚΠΠΑΑ), και των εκπροσώπων ασθενών (ΠαΣΣΠ, ΟΣΑΚ) ώστε να διασφαλιστεί η επιτυχία των προγραμμάτων αυτών.

Η εξοικονόμηση πόρων για το κράτος και το γενικό όφελος που απορρέει από τέτοια προγράμματα πρόληψης σε βάθος χρόνου είναι πολλαπλάσια σε σχέση με το κόστος εφαρμογής τους. Μια μελέτη/ έρευνα πεδίου της ωφελιμότητας τέτοιων πολιτικών πρόληψης της αναπηρίας έναντι της αντιμετώπισης της αναπηρίας αφού έχει συμβεί, από αρμόδιες αρχές (πχ Εθνική Επιτροπή Σπάνιων Νοσημάτων σε συνεργασία με ακαδημαϊκούς/ερευνητικούς φορείς), θα αποδείκνυε τα αριθμητικά δεδομένα με ακρίβεια.

Ως Πολιτεία όμως, φαίνεται ότι δεν έχουμε αντιληφθεί ακόμα τη σημασία της πρόληψης ως πολιτικής υγείας. Είναι πραγματικά πολύ στενάχωρο να βλέπουμε να πηγαίνουν αποφάσεις στο Υπουργικό Συμβούλιο σε μια χώρα όπου τα έξοδα για την υγεία βρίσκονται κάτω από τον μέσο όρο της Ευρωπαϊκής Ένωσης και να συζητούμε για την αξία και την ανάγκη χρηματοδότησης ενός προγράμματος πρόληψης ή για Προγράμματα Δημόσιας Υγείας.

---

[4] Στην Κύπρο, το Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών διεξάγεται από το Κέντρο Προληπτικής Παιδιατρικής Αμερίκος Αργυρίου (ΚΠΠΑΑ) από το 1989. Προς το παρόν, ελέγχονται 2 νοσήματα, η Φαινυλκετονουρία/ Υπερφαινυλαλανιναιμία και ο Συγγενής Υπερθυρεοειδισμός τα οποία δεν παρουσιάζουν κλινικά συμπτώματα τις πρώτες βδομάδες μετά τη γέννηση αλλά προκαλούν μη αναστρέψιμη νευρολογική βλάβη και σοβαρά αναπτυξιακά προβλήματα εάν δεν εντοπιστούν νωρίς και αν δεν ξεκινήσει η θεραπεία έγκαιρα.

[5] Η αποδοχή είναι ένα βασικό συστατικό στην ομαλή ψυχοσυναισθηματική και κοινωνική λειτουργικότητα του ατόμου αλλά δεν είναι ένα αποτέλεσμα που οφείλεται σε τεχνικές. Δεν υπάρχει σωστό και λάθος. Η επίτευξη της αποδοχής είναι μια πολύπλευρη διαδικασία με προσωπικό χαρακτήρα. Είναι ένα προσωπικό ταξίδι του καθενός το οποίο δεν προϋποθέτει χρονικά πλαίσια ή δομές. Στέλνοντας το μήνυμα στον ασθενή ότι έχει σημασία και νόημα η ύπαρξη του, τότε βάζουμε κι εμείς ένα μικρό λιθαράκι στο δικό τους ταξίδι προς την αποδοχή.

2. Διασφάλιση πρόσβασης σε φάρμακα επείγουσας και εξειδικευμένης θεραπείας και εξοπλισμού υποστηριζόμενης διαβίωσης

Στα ΣΝ, η πρώιμη, έγκαιρη διάγνωση είναι συνυφασμένη με την καλύτερη ποιότητα ζωής των ασθενών. Σε πολλές περιπτώσεις, η έγκαιρη παρέμβαση μέσω της πρώιμης διάγνωσης μπορεί να αποτρέψει σοβαρές, μη αναστρέψιμες αναπηρίες ακόμα και πρόωρο θάνατο. Πριν λίγους μήνες δημοσιεύτηκε η διάγνωση ενός πολύ σπάνιου νοσήματος σε ένα νεογνό μέσα σε εφτά ώρες. Με την έγκαιρη διάγνωση έγινε έγκαιρα η θεραπεία.

Λόγω των μικρών αριθμών των ασθενών και επομένως των περιορισμένων κινήτρων για τις φαρμακευτικές εταιρείες, οι θεραπείες σπάνιων ασθενειών είναι περιορισμένες. Οι θεραπείες αυτές είναι γνωστές ως «ορφανές» θεραπείες ή «ορφανά» φάρμακα (Willmer, 2022). Η έγκαιρη διάγνωση και έγκαιρη αντιμετώπιση έχει να κάνει με τη χορήγηση ορφανών φαρμάκων τα οποία σώζουν ζωές (Παράρτημα ΙΙ).

Υπολογίζεται ότι τουλάχιστον μία εγκεκριμένη θεραπεία είναι διαθέσιμη μόνο για το 5% των σπάνιων ασθενειών ή λιγότερο. Το κόστος αυτών των θεραπειών είναι εξαιρετικά υψηλό για ασθενείς που συχνά βρίσκονται κάτω από αφόρητες οικονομικές πιέσεις.

Συγκεκριμένες δράσεις:
Ζητούμε όπως η ίδρυση της Ανεξάρτητης Εθνικής Φαρμακευτικής Αρχής[6] που βρίσκεται στα σκαριά, δεν αφήνει πίσω τους ασθενείς με ΣΝ. Ζητούμε όπως οι διαδικασίες βελτιωθούν ώστε ο/η κάθε ασθενής να έχει πρόσβαση σε καινοτόμα φάρμακα και θεραπείες την ώρα που τα χρειάζεται.

1. Η Συμβουλευτική Επιτροπή Φαρμάκων (ΣΕΦ) ως η αρμόδια αρχή για την αξιολόγηση ενός νέου φαρμάκου προς πιθανή συμπερίληψή του στο συνταγολόγιο του ΓεΣΥ, να ανεξαρτητοποιηθεί από τον ΟΑΥ (η Γραμματεία να μην υπάγεται στον ΟΑΥ, αλλά στις Φαρμακευτικές Υπηρεσίες του ΥΥ) με τρόπο που η έγκριση ενός καινοτόμου φαρμάκου να υπόκειται σε καθαρά επιστημονικά κριτήρια με βάση τα διεθνή πρωτόκολλα και αξιολογήσεις. Ακολούθως, η έκθεση/εισήγηση της ΣΕΦ για ένταξη του φαρμάκου στο συνταγολόγιο του ΓεΣΥ να αποστέλλεται στο ΔΣ του ΟΑΥ με τον οργανισμό να διατηρεί το δικαίωμα να αποδεχτεί ή να αρνηθεί ή να καθορίσει το χρονοδιάγραμμα της ένταξης στο βραχυπρόθεσμο ή μακροπρόθεσμο, μετά από διαβούλευση της Συμβουλευτικής Επιτροπής Αποζημιώσεων των Φαρμάκων (ΣΕΑΦ) με τη φαρμακευτική εταιρεία ή τον κάτοχο άδειας κυκλοφορίας του φαρμάκου στην Κύπρο.
2. Να εξευρεθούν, σε συνεννόηση με τους θεράποντες ιατρούς και τα ιατρικά κέντρα, οι τρόποι διάθεσης αποθεμάτων συγκεκριμένων φαρμακολογικών και διαιτητικών σκευασμάτων που χρησιμοποιούνται για την αντιμετώπιση επειγουσών καταστάσεων, οι οποίες διαγιγνώσκονται με το υφιστάμενο πρόγραμμα ανιχνευτικού ελέγχου ή θα διαγιγνώσκονται μέσω του διευρυμένου προγράμματος ανιχνευτικού ελέγχου νεογνών.

[6] Βλέπε https://www.nomoplatform.cy/bills/o-peri-idryshs-ethnikhs-farmakeytikhs-arxhs-nomos-2021/

Το σύστημα των Ονομαστικών Αιτημάτων που εφαρμόζεται σήμερα στην Κύπρο δεν λειτουργεί για επείγουσες καταστάσεις ενώ παρατηρούνται ανάγκες που είναι αδύνατον να εξυπηρετηθούν σε περιπτώσεις αργιών πχ Χριστούγεννα, Σαββατοκύριακα, άδειες κλπ. Σε περιπτώσεις ΚΜΝ, για παράδειγμα, η πρόσβαση στα εν λόγω φάρμακα και σκευάσματα, πρέπει να είναι άμεση για να μην μπει ο ασθενής σε κίνδυνο εγκεφαλοπάθειας, μη αναστρέψιμης νευρολογικής βλάβης κλπ. (Παράρτημα ΙΙ). Πρέπει να εξευρεθούν τρόποι ώστε τα σκευάσματα αυτά να είναι διαθέσιμα ολόχρονα και να ανανεώνονται αναλόγως όπως στην περίπτωση αντιοφικών ορών. Για παράδειγμα, μπορεί να γίνεται αγορά από ειδικές επιτροπές νοσοκομείων με προηγούμενη ειδική συμφωνία αποζημίωσης από τον ΟΑΥ).

3. Υπάρχει ανάγκη για εισαγωγή περαιτέρω Μη Συνταγογραφούμενων Φαρμάκων (ΜΗ. ΣΥ.ΦΑ) στη διάθεση των ατόμων με ΣΝ. Ο πιο κάτω πίνακας συμπεριλαμβάνεται στην επιστολή της ΠαΣΣΠ προς τον ΟΑΥ ημερ. 7 Ιουλίου 2021 η οποία συγκεντρώνει τα αιτήματα των συνδέσμων μελών της.

Μη Συνταγογραφούμενα Φάρμακα (ΜΗ.ΣΥΦΑ), Βιταμίνες & Συμπληρώματα	
Αίτημα Ένταξης των πιο κάτω ΜΗ.ΣΥΦΑ, Βιταμινών και Συμπληρωμάτων στο ΓεΣΥ	**Οργανισμός Ασθενών**
Βιταμίνη D3 θεραπευτικής ισχύος (2200 UI, 5000 UI, 10 000 UI κα)	Σύνδεσμος Ασθενών με Myasthenia Gravis, Σύνδεσμος Μυοπαθών Κύπρου, Σύνδεσμος Ατόμων με Νευροϊνωμάτωση, Σύνδεσμος για Παιδιά με ηπατικές παθήσεις Γιώργος Ψαράς Roundtable, Παγκύπριος Αντιαναιμικός Σύνδεσμος
Atrostop	Σύνδεσμος Μυοπαθών Κύπρου
Spray Mycoryl	Σύνδεσμος Μυοπαθών Κύπρου
Μαγνήσιο	Σύνδεσμος Ατόμων με Νευροϊνωμάτωση
Βιταμίνες MVW	Παγκύπριος Σύνδεσμος Ατόμων με Κυστική Ίνωση
Βιταμίνες Apitec	Σύνδεσμος για Παιδιά με ηπατικές παθήσεις Γιώργος Ψαράς Roundtable
Βιταμίνη Α	Σύνδεσμος για Παιδιά με ηπατικές παθήσεις Γιώργος Ψαράς Roundtable
Βιταμίνη Κ Konakion 2,5 mg & 10 mg	Σύνδεσμος για Παιδιά με ηπατικές παθήσεις Γιώργος Ψαράς Roundtable
Σκεύασμα Macrogol	Σύνδεσμος για Παιδιά με ηπατικές παθήσεις Γιώργος Ψαράς Roundtable
Ψευδάργυρος	Παγκύπριος Αντιαναιμικός Σύνδεσμος

4. Αξιολόγηση ποιότητας ιατρικού εξοπλισμού και εξοπλισμού υποστηριζόμενης διαβίωσης πχ αναπνευστήρων μέσω της Αρχής Αξιολόγησης Τεχνολογιών Υγείας (Health Technology Assessment). Είναι αναγκαίο όπως η Αρχή βασίζεται στη συμμετοχή εμπειρογνωμόνων ιατρών σε συνεργασία με τα Εθνικά Κέντρα Αναφοράς, (Δράση 5) , καθώς και ασθενών από διάφορες ομάδες και τύπους παθήσεων πχ Νευρομυϊκές παθήσεις, Μυϊκή Δυστροφία τύπου Duchenne.

3. Επανασύσταση και επαναδραστηριοποίηση της Εθνικής Επιτροπής για τα Σπάνια Νοσήματα για την επικαιροποίηση της Εθνικής Στρατηγικής του 2012

Η υφιστάμενη στρατηγική για τα Σπάνια Νοσήματα χρονολογείται από 2012! Σαφώς, τα δεδομένα έχουν αλλάξει ποικιλοτρόπως μετά και την εφαρμογή του Γενικού Συστήματος Υγείας, της σύστασης νέων κρατικών δομών πχ υφυπουργείων αλλά και διάφορων Ευρωπαϊκών εξελίξεων. Με βάση τα σημερινά δεδομένα, η Εθνική Επιτροπή Σπάνιων Νοσημάτων, της οποίας η θητεία έληξε στις 15 Απριλίου 2023, θα πρέπει να απαρτίζεται ή να συνεργάζεται με όλους τους εμπλεκόμενους φορείς:

(i) Παγκύπριος Ιατρικός Σύλλογος
(ii) Παιδιατρική Εταιρεία Κύπρου
(iii) Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ
(iv) Κέντρο Προληπτικής Παιδιατρικής «Αμερίκος Αργυρίου»
(v) Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου
(vi) Κυπριακή Εταιρεία Οικογενειακού/Προσωπικού Ιατρού
(vii) Νευρολογική Εταιρεία Κύπρου,
(viii) Εταιρεία Ανθρώπινης Γενετικής Κύπρου
(ix) Εκπρόσωπος του Υπουργείου Υγείας
(x) Εθνικός Εκπρόσωπος στα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς
(xi) Εκπρόσωπος Υπουργείου Εργασίας
(xii) Εκπρόσωπος Υφυπουργείου Κοινωνικής Πρόνοιας
(xiii) Εκπρόσωπος Φαρμακευτικών Υπηρεσιών
(xiv) Εκπρόσωπος ΟΚΥπΥ
(xv) Εκπρόσωπος ΟΑΥ
(xvi) Εκπρόσωπος Τμήματος Ηλεκτρονικής Υγείας Πανεπιστημίου Κύπρου
(xvii) Εκπρόσωπος Ασθενών

Τα αποτελέσματα της σύστασης και μέχρι τώρα λειτουργίας της κατέδειξαν ότι η Επιτροπή υπολειτουργούσε μέχρι που αδρανοποιήθηκε εντελώς. Οι λόγοι εντοπίζονται σε διάφορα κωλύματα από πλευράς των μελών της, τα οποία σχετίζονταν με την υποστελέχωση, τον φόρτο εργασίας και των προτεραιοτήτων του χώρου εργασίας τους.

Συγκεκριμένες δράσεις:

1. Η επανασύσταση και η επαναδραστηριοποίηση της Εθνικής Επιτροπής ΣΝ με ξεκάθαρη εντολή την επικαιροποίηση της Εθνικής Στρατηγικής για τα ΣΝ[7] στους άξονες της πρόληψης/ έγκαιρης ανίχνευσης, της έγκαιρης διάγνωσης, της αποτελεσματικής αντιμετώπισης και της έρευνας καθώς και επιμέρους δράσεις όπως διαμορφώνονται με τα σημερινά δεδομένα πχ δικτύωση, συνεχή ιατρική επιμόρφωση, εκπαίδευση και συμμετοχή των ασθενών.
2. Όσον αφορά στις εργασίες της Επιτροπής, θα πρέπει να δοθεί προτεραιότητα σε δράσεις σχεδιασμού και υλοποίησης βασικών θεμάτων όπως:
   (i) η διερεύνηση τρόπων ενίσχυσης των προγραμμάτων νεογνικού και προγεννητικού ελέγχου επιχορηγημένων από το κράτος[8]. Πλέον, οι ειδικοί μάς ενημερώνουν ότι υπάρχουν εξελιγμένες γενετικές εξετάσεις με χαμηλό κόστος, ακόμα και αμέσως μετά τη γέννηση του παιδιού ώστε να γίνεται έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση της νόσου και οι γονείς να ξέρουν από την αρχή τι συμβαίνει, τι να προσέξουν στο παιδί τους για να μην αναλωθούν στο ψάξιμο, στην άγνοια και στις απορίες, σε επισκέψεις σε ιατρούς και νοσοκομεία, να μπορούν να προγραμματιστούν για το μέλλον, όταν το παιδί δεν θα τους έχει πλέον μαζί του[9].
   (ii) η μετάβαση από την παιδιατρική στην ενήλικο φροντίδα μέσα από τη διερεύνηση μοντέλων και βέλτιστων πρακτικών από το εξωτερικό που μπορούν να εφαρμοστούν στην Κύπρο.
   (iii) η εκπόνηση μελέτης ωφελιμότητας εφαρμογής πολιτικών πρόληψης της αναπηρίας έναντι της αντιμετώπισής της με επιδοματική πολιτική αφού έχει συμβεί.
   (iv) η επίβλεψη της προόδου στην υλοποίηση καίριων δράσεων πχ ολοκλήρωση διαδικασίας αναγνώρισης των Εθνικών ΚΑ, διαδρομές ασθενών προς αυτά, σε συνεργασία με τους αρμόδιους φορείς χάραξης πολιτικής και τις ρυθμιστικές αρχές.
   (v) ο σχεδιασμός και η επίβλεψη ενημερωτικών εκστρατειών της ιατρικής κοινότητας, της κοινότητας των ασθενών και της κοινωνίας.
3. Να υιοθετηθούν διευκολυντικές δράσεις για τη λειτουργία Επιτροπής όπως:
   (i) η σύσταση ετήσιου προγράμματος συναντήσεων/ δράσεων της Επιτροπής εντός καθορισμένου χρονοδιαγράμματος ώστε να αντεπεξέρχεται στις δυσκολίες των κλινικών γιατρών και άλλων εμπλεκομένων
   (ii) ο καθορισμός σημείων επαφής για διευκόλυνση της επικοινωνίας
   (iii) η θεσμοθέτηση τρόπων για τήρηση χρονοδιαγραμμάτων συναντήσεων π.χ. η επιτροπή να συνεδριάζει κάθε 60 μέρες με ουσιαστική εποπτεία από αρμόδιους φορείς με άμεσο συμφέρον και κίνητρο για την τήρησή τους.
   (iv) η σύσταση ομάδων εργασίας για να φέρουν εις πέρας τις διάφορες υποχρεώσεις της επιτροπής με συνεργάτες τόσο στον δημόσιο όσο και στον ιδιωτικό τομέα.
   (v) η αξιοποίηση όλων των φορέων και εργαλείων που δύνανται να προσφέρουν σημαντική γραμματειακή και άλλη υποστήριξη στις υποχρεώσεις της Επιτροπής (πχ Μνημόνιο Συναντίληψης 2019 μεταξύ του ΥΥ και της ΠαΣΣΠ).

---

[7] Διαθέσιμη στο https://www.eurordis.org/our-priorities/rare-disease-policy/national-policy/national-plan-for-rare-diseases-cyprus/

[8] Με τα προγράμματα που υπάρχουν σήμερα στην Κύπρο, ο προγεννητικός έλεγχος προσφέρεται δωρεάν σε όλες τις έγκυες γυναίκες στο πρώτο τρίμηνο της κύησης για τις 3 χρωμοσωμικές ανωμαλίες Trisomy 21-Down's syndrome; Trisomy 18-Edwards syndrome; Trisomy 13-Patau syndrome από το ΚΠΠΑΑ, και στοχευμένα στις οικογένειες με ιστορικό ΣΝ από το ΙΝΓΚ. Από εκεί και πέρα, υπάρχουν ιδιωτικά προγράμματα που ανιχνεύουν μια πλειάδα κληρονομικών γενετικών ασθενειών, το κόστος των οποίων επωμίζονται αναγκαστικά οι οικογένειες που διαθέτουν τα οικονομικά μέσα και όχι για το σύνολο του πληθυσμού που τα χρειάζεται.

[9] Pitt-Hopkins syndrome: Όταν λείπει ο τίτλος της ζωής μου. Μια ιστορία για την πορεία προς την ονοματοδοσία ενός σπάνιου συνδρόμου. Διαθέσιμο στο https://rarealliance.gr/istoria-pitt_hopkins/?fbclid=IwAR3f6YQ2DyOG2N03srAgfNWSKUDZUT3YD3t_IxKBVOsp9gTsvYacpfrUN8M

4. Δημιουργία Κυπριακού μοντέλου και υποδομών για την ομαλή μετάβαση από την παιδιατρική στην ενήλικο φροντίδα

Λόγω των συνεχιζόμενων ιατρικών εξελίξεων, υπολογίζεται ότι, 85% των παιδιών με χρόνιο νόσημα επιβιώνουν μέχρι την ενηλικίωση ενώ για πολλά από τα άτομα αυτά το προσδόκιμο ζωής είναι συγκρίσιμο με αυτό του γενικού πληθυσμού. Καθώς το ποσοστό των παιδιών με ΣΝ που ενηλικιώνονται αυξάνεται συνεχώς, όπως επίσης και η μακροχρόνια επιβίωση, είναι πλέον παραδεκτή η απόλυτη αξία της μετάβασης για ασθενείς με χρόνια / σπάνια νοσήματα.

Η ομαλή μετάβαση είναι μια διαδικασία που απαιτεί χρόνο, συνεργασία και συντονισμό και είναι ζωτικής σημασίας για την καλή υγεία και πρόγνωση των ασθενών. Η διαδικασία της μετάβασης ενός/μιας ασθενούς από την παιδιατρική στην ενήλικο φροντίδα δεν αποτελεί απλή μεταφορά του ασθενούς από παιδίατρους σε γιατρούς ενηλίκων αλλά την ομαλή και οργανωμένη μετάβασή του από την παιδιατρική περίθαλψη σε αυτή των ενηλίκων.

Μια μη ομαλή ή κακή μετάβαση μπορεί να οδηγήσει σε δυσάρεστα συμβάντα όπως η μη συμμόρφωση στη θεραπεία πχ ασυνέπεια στα ραντεβού της μετάβασης με αποτέλεσμα την αύξηση των επιπλοκών από τη νόσο και τη μείωση του επιπέδου της ποιότητας της ζωής τους με κοινωνικές και οικονομικές επιπτώσεις.

Η υποτίμηση της έκτασης του προβλήματος, η ασάφεια στις διαδικασίες μετάβασης, η ανεπαρκής ανταπόκριση στις ανάγκες του ασθενή, η έλλειψη μελετών αξιολόγησης της ποιότητας φροντίδας και συμμόρφωσης μετά τη μετάβαση επιδεινώνει την κατάσταση. Για παράδειγμα, μελέτες σε νέους με Σακχαρώδη Διαβήτη, Κυστική Ίνωση, Συγγενή Καρδιοπάθεια, Μεταμόσχευση Νεφρού και Ήπατος δείχνουν ότι μια κακή ή ανεπαρκής μετάβαση ισούται με χειρότερη πρόγνωση. Η ίδια μελέτη σε ασθενείς με Σακχαρώδη Διαβήτη κατέδειξε ότι η συνέπεια στα ραντεβού προς τη μετάβασης, ανέρχεται σε 94% ενώ 2 χρόνια μετά την μετάβαση μπορεί να πέσει στο 57%.

Συγκεκριμένες δράσεις:

1. Να συσταθεί ειδική ομάδα εργασίας, υπό την Εθνική Επιτροπή ΣΝ, για τη διερεύνηση μοντέλων και βέλτιστων πρακτικών μετάβασης που χρησιμοποιούνται στο εξωτερικό. Βάσει των αποτελεσμάτων, η ομάδα εργασίας να θεσπίσει εφαρμόσιμες κατευθυντήριες οδηγίες[10] για τη μετάβαση από την παιδιατρική στην ενήλικο φροντίδα με ιδιαίτερη προσοχή στα θέματα χρόνου και προϋποθέσεων μετάβασης για την κάθε ομάδα παθήσεων. Οι παιδίατροι, παθολόγοι, ειδικοί ιατροί στα Εθνικά Κέντρα Αναφοράς (ΕΚΑ)/Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς (ΕΔΑ) αλλά και οι ασθενείς/ φροντιστές τους με βιώματα μετάβασης από την Κύπρο το εξωτερικό μπορούν να παρέχουν χρήσιμες συστάσεις.
2. Να προωθηθεί η θεσμοθέτηση της ομαλής εναλλαγής από παιδίατρο σε ιατρό ενηλίκων όπου να προβλέπεται η γνωριμία, η πλήρης μεταφορά του ιστορικού, να υπάρχει η άμεση επικοινωνία μεταξύ των ιατρών και η έρευνα για την αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας των μοντέλων μετάβασης και της πολυθεματικότητας.

[10] Χώρες που ήδη διαθέτουν κατευθυντήριες οδηγίες είναι το Ηνωμένο Βασίλειο; Καναδάς; Αυστραλία. Χρήσιμη βιβλιογραφία: Department of Health, Western Australia. Paediatric Chronic Diseases Transition Framework. Perth: Health Networks Branch, Department of Health, Western Australia; 2009; Association for Children's Palliative Care (2007) The Transition Care Pathway: a framework for the development of integrated multi-agency care pathways for young people with life-threatening and life-limiting conditions. Bristol: ACT; Canadian Association of Paediatric Health Centres (2016). A Guideline for Transition from Paediatric to Adult Healthcare for Youth with Special Health Care Needs: A National Approach, CAPHC National Transitions Community of Practice). Σε κάποιες χώρες ενθαρρύνεται η κοινή κλινική Παιδιάτρων και Ιατρών Ενηλίκων.

3. Να γεφυρωθούν τα κενά που παρατηρούνται στην ενδονοσοκομειακή φροντίδα με την εμπλοκή των αρμόδιων φορέων πχ ΟΑΥ, ΟΚΥπΥ. Για παράδειγμα, το ΝΑΜ ΙΙΙ δεν μπορεί να νοσηλεύσει ασθενείς πέραν των 16 ετών ενώ το ΙΝΓΚ δεν μπορεί να περιθάλψει ασθενείς κάτω των 18 ετών.
4. Να καθοριστούν οι χώροι που θα στεγάζουν τις κλινικές μετάβασης εντός του χώρου του παιδιατρικού νοσηλευτηρίου με τη συμμετοχή ιατρών ενηλίκων είτε στον χώρο κλινικών ενηλίκων με τη συμμετοχή του παιδιάτρου. Μπορεί να οργανωθούν σε τακτά διαστήματα ειδικά για τα παιδιά που μπαίνουν στην ηλικία μετάβασης, έτσι ώστε να γίνει άμεση συνεργασία μεταξύ προηγούμενου και μελλοντικού παρόχου υγείας, καθώς αξιολογούν τον ασθενή σε συνεργασία με τους εμπλεκόμενους φορείς πχ ΟΑΥ, ΟΚΥΠΥ, ΥΥ, ΠΕΚ, ΠΙ, ΠαΣΣΠ ώστε να αναδεικνύονται και να καταγράφονται τα ζητήματα και να γίνεται ο απαραίτητος προγραμματισμός/ καθορισμός προϋπολογισμού.
5. Να διασφαλιστεί η στελέχωση των κλινικών μετάβασης με εξειδικευμένους ιατρούς ενηλίκων που θα αναλάβουν περιστατικά ΣΝ και σε περιβάλλον ΓεΣΥ, οι οποίοι προς το παρόν για κάποια νοσήματα απουσιάζουν. Παράλληλα να επιδιωχθεί η εξειδίκευση του ανθρώπινου δυναμικού πχ κοινοτικοί νοσηλευτές και άλλοι επαγγελματίες υγείας πχ ψυχολόγοι, και η προμήθεια υλικοτεχνικού εξοπλισμού. Σημειώνεται ότι υπάρχουν ειδικοί που θα μπορούσαν να συμμετέχουν σε από κοινού κλινικές μετάβασης πριν τη μετάβαση. Η απουσία γνώσης και υποδομών μεταφέρει τους ασθενείς σε ένα αβέβαιο και ανασφαλές μέλλον.
6. Να επιδιωχθεί η επαρκής ενημέρωση των επαγγελματιών υγείας που εμπλέκονται στη θεραπεία του παιδιού για θέματα μετάβασης, καθώς και των ίδιων των ασθενών μέσω σεμιναρίων κλπ.

Στην Κύπρο, όπου ο πληθυσμός είναι μικρός, η κριτική μάζα ασθενών με ΣΝ είναι μικρή δεν υπάρχει η δυνατότητα να αγνοείται η διαθέσιμη εμπειρογνωμοσύνη, η οποία είναι μικρή και διάσπαρτη μεταξύ του ιδιωτικού και του δημόσιου τομέα. Χρειάζεται λοιπόν η εμπλοκή όλων των ειδικών και καλή οργάνωση, ώστε να αξιοποιείται στο έπακρον η διαθέσιμη εμπειρογνωμοσύνη με τη συμπερίληψη όλων των ειδικών στη διαδικασία λήψεως αποφάσεων, τόσο από τον δημόσιο όσο και από τον ιδιωτικό τομέα.

Είναι σημαντικό όπως οι ασθενείς με βιώματα μετάβασης από την παιδιατρική στην ενήλικο φροντίδα στο εξωτερικό κληθούν να δώσουν τις εμπειρίες τους στο θέμα, μέσα από τα οποία θα προκύψουν σημαντικές πληροφορίες που πρέπει να ληφθούν υπόψη σε κάθε στρατηγική μετάβασης. Υπάρχουν ασθενείς που έχουν λάβει επίσημη εκπαίδευση στο θέμα από αρμόδιους ευρωπαϊκούς φορείς.

5. Ολοκλήρωση της διαδικασίας αναγνώρισης των Εθνικών Κέντρων Αριστείας για τα Σπάνια Νοσήματα διασφαλίζοντας τη σωστή στελέχωση, τη λειτουργία και τη βιωσιμότητά τους

Γίνεται μια μεγάλη προσπάθεια από το ΥΥ για την αναγνώριση των εθνικών δικτύων και των εθνικών κέντρων αριστείας μετά και την αναγνώριση και τα 5 πρώτα χρόνια λειτουργίας των ΕΔΑ[11]. Παράλληλα, προχωρά και η αναγνώριση εργαστηρίων αναφοράς στην Κύπρο για συγκεκριμένες υπηρεσίες/εργαστηριακές εξετάσεις τις οποίες παρέχουν προς ενημέρωση των κλινικών κέντρων ώστε να αναγνωριστούν οι ελλείψεις και να προωθηθούν οι απαιτούμενες συνεργασίες για έγκαιρα και αξιόπιστα αποτελέσματα.

Με τον όρο Κέντρα, εννοούμε αυτά που παρέχουν όχι μόνο υπηρεσίες για σπάνιες παθήσεις αλλά και για πολύπλοκες καταστάσεις που προκύπτουν ως επιπλοκές σε κοινά νοσήματα, οι οποίες χρειάζονται εξειδικευμένες υπηρεσίες. Είναι υπηρεσίες που δεν επιτρέπουν και δεν δικαιολογούν οποιοδήποτε συμβιβασμό όσον αφορά το επίπεδο της εμπειρογνωμοσύνης πχ μεταμοσχεύσεις, υπηρεσίες υγείας σε νεογνά.

Από τη διαδικασία αναγνώρισης Εθνικών Κέντρων Αριστείας και Αναφοράς αναμένεται ότι θα προκύψει η αναβάθμιση των υπηρεσιών ακριβώς επειδή θα γίνουν αξιολογήσεις.

Για τον σκοπό αυτό έχουν θεσμοθετηθεί 2 διαφορετικές επιτροπές:

(1) η Τεχνική Επιτροπή η οποία θα μπει σε όλα τα έντυπα, σε ένα ένα τα δικαιολογητικά που θα δώσει ο καθένας που αιτείται αλλά ταυτόχρονα θα πάει και επιτόπου να ελέγξει ότι τα όσα γράφονται στις αιτήσεις ισχύουν.

(2) η Συμβουλευτική Επιτροπή, η οποία θα επιβεβαιώσει ότι όσα κατατέθηκαν από την Τεχνική Επιτροπή είναι σωστά, θα επιλέξουν ποιοι τα πληρούν, ποιοι μπορούν να προχωρήσουν για να δοθεί η εισήγηση προς τον Υπουργό Υγείας.

Για να μπορέσουν αυτά τα κέντρα να ξεχωρίσουν, το ΥΥ με τη βοήθεια των συναδέλφων ειδικών προσάρμοσε τα κριτήρια που είχαν χρησιμοποιηθεί από τα ΕΔΑ[12] στα Κυπριακά δεδομένα, βάσει της απόφασης του Υπουργικού Συμβουλίου τον Ιούνιο του 2020 για τη διαδικασία αναγνώρισης των Εθνικών Κέντρων Αριστείας και Εθνικών Κέντρων Αναφοράς. Τα κριτήρια αξιολόγησης περιλαμβάνουν ειδικά κριτήρια στην καθεμια από τις ακόλουθες κατηγορίες: Φροντίδα του ασθενούς, Οργάνωση, Διαχείριση και Επιχειρηματική Συνέχεια, Έρευνα και Εκπαίδευση, Εξειδίκευση, Πληροφοριακά συστήματα και εργαλεία Ηλεκτρονικής Υγείας, Ποιότητα και ασφάλεια,

[11] Τα ΕΔΑ είναι 24 εικονικά δίκτυα στα οποία συμμετέχουν πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης σε ολόκληρη την Ευρώπη. Έχουν ως στόχο να διευκολύνουν τη συζήτηση για τις πολύπλοκες ή σπάνιες νόσους και παθήσεις που χρήζουν άκρως εξειδικευμένης θεραπευτικής αγωγής και συγκέντρωσης γνώσεων και πόρων.

[12] Η διαδικασία εισδοχής και αξιολόγησης στα ΕΔΑ χωρίζεται σε 4 στάδια και είναι ιδιαίτερα απαιτητική και χρονοβόρα. Τα μέλη οφείλουν να δίνουν στην Ευρωπαϊκή Επιτροπή δεδομένα σε ετήσια βάση ενώ η διαδικασία επαναξιολόγησης των μελών γίνεται ανά 5ετία. Γενικά κριτήρια αξιολόγησης: Ενδυνάμωση των ασθενών και ασθενοκεντρική φροντίδα; Οργάνωση; Διαχείριση και Διασφάλιση συνέχειας εργασιών; Έρευνα (δημοσιεύσεις, προγράμματα) και Εκπαίδευση-Εμπειρία, Συστήματα Πληροφορικής και Εργαλεία Ηλεκτρονικής Υγείας; Ποιότητα και Ασφάλεια. Ειδικά κριτήρια αξιολόγησης: Δεξιότητες, Εμπειρία και Δείκτες έκβασης για τη νόσο (αριθμός ασθενών με το σπάνιο νόσημα που αντιμετωπίζονται, διαγνωστικές εξετάσεις που εκτελούνται, κλπ.); Ανθρώπινο δυναμικό; Οργάνωση της Φροντίδας των ασθενών; Εγκαταστάσεις και Εξοπλισμός. Σημαντικά αποτελέσματα αυτής της ευρωπαϊκής πρόσκλησης ήταν η σύναψη συνεργασιών μεταξύ νοσοκομείων, κλινικών και εργαστηρίων για να μπορέσουν να αιτηθούν συμμετοχή σε δίκτυα σε ευρωπαϊκό επίπεδο, και η ευκαιρία που έχουν αυτά τα κέντρα να μαθαίνουν και να προχωρούν στήνοντας κάποια οργανωμένα κέντρα και ενισχύοντας την επιστημονική τους γνώση για την καλύτερη περίθαλψη των ασθενών.

Ικανότητα-Εξειδίκευση-Αποτελέσματα, Ανθρώπινοι πόροι/ δυναμικό, Οργάνωση φροντίδας υγείας του ασθενούς, Εγκαταστάσεις και εξοπλισμός. Η συνολική βαθμολογία που θα λάβει το κάθε κέντρο θα τα κατατάξει σε Εθνικά Κέντρα Αναφοράς ή Αριστείας.

Η απόφαση για αναγνώριση Κέντρου Αριστείας ή Αναφοράς εκδίδεται από τον Υπουργό Υγείας κατόπιν αξιολόγησης της εισήγησης της Συμβουλευτικής Επιτροπής βάσει της αξιολόγησης της Τεχνικής Επιτροπής. Η διαδικασία αξιολόγησης έχει, πληροφορούμαστε, παγοποιηθεί λόγω υποστελέχωσης της Τεχνικής Επιτροπής.

Συγκεκριμένες δράσεις:

1. Να καθοριστούν και θεσμοθετηθούν καθήκοντα και ευθύνες των Εθνικών ΚΑ με βάση τα Κριτήρια EUCERD (Παράρτημα III)
2. Να στελεχωθούν σωστά τα υφιστάμενα ΤΑΕΠ με όλες τις απαραίτητες ειδικότητες και να θεσμοθετηθούν/ συμφωνηθούν πρωτόκολλα με τις κατάλληλες διαδικασίες για τη διαχείριση επειγόντων περιστατικών που αφορούν ΣΝ σε συνεργασία με τα Εθνικά ΚΑ. Για παράδειγμα, εφημερεύων προσωπικό στα Εθνικά ΚΑ, οδηγίες/ στοιχεία επικοινωνίας στον φάκελο του ασθενή στο λογισμικό του ΓεΣΥ, ταυτότητα, βραχιολάκι, κάρτα ασθενούς, βάσει πρωτοκόλλων κα.
3. Να καθοριστούν οι ανάγκες αγοράς, ανανέωσης και συντήρησης του αναγκαίου εξοπλισμού των Εθνικών ΚΑ για σκοπούς φροντίδας των ασθενών και της συνεχούς ιατρικής επιμόρφωσης μέσω της διάδοσης εξειδικευμένων πληροφοριών προς την ιατρική κοινότητα της Κύπρου
4. Να γίνει η απαραίτητη στελέχωση Εθνικών Κέντρων Αριστείας με ειδικότητες για πολυθεματική διαχείριση αλλά και υποστηρικτικό προσωπικό πχ Project manager.
5. Να καθοριστεί το τι παραπάνω θα δικαιούνται, ως παροχείς υπηρεσιών υψηλού επιπέδου στη βάση ποιοτικών κριτηρίων, όσοι θα αναγνωριστούν ως Κέντρα Αριστείας ή Αναφοράς. Μέχρι σήμερα, η βιωσιμότητα των ΚΑ στηρίζονται σε ατομικές πρωτοβουλίες και χρηματοδοτούνται από εσωτερικές - ακαδημαϊκές πηγές. Πρέπει να γίνει ο κατάλληλος σχεδιασμός για τη στελέχωσή τους ώστε να λειτουργούν εντός ΓεΣΥ αλλά εκτός του οικονομικού ανταγωνισμού. Ο ΟΑΥ, σε συνεργασία με τον ΠΙΣ και το Πανεπιστήμιο Κύπρου, θα πρέπει να ολοκληρώσει πρώτα τη διαδικασία διαφοροποίησης των ΣΝ από τα πρωτόκολλα που εκδίδει για προστασία του συστήματος, και τις απαραίτητες τροποποιήσεις του συστήματος πληροφορικής ούτως ώστε οι ασθενείς με ΣΝ να μπορούν να τύχουν διαφορετικής αντιμετώπισης από το σύστημα, σε σχέση με τον γενικό πληθυσμό. Μόλις είναι έτοιμες οι κατευθυντήριες οδηγίες για ΣΝ και το σύστημα είναι έτοιμο και να τις εφαρμόσει αλλά και να τις αξιολογεί, ο ΟΑΥ θα είναι σε θέση να προβεί σε διαφοροποιήσεις σε ότι αφορά τον τρόπο αποζημίωσης των ΕΚΑ από τους υπόλοιπους παρόχους, στη βάση ποιοτικών κριτηρίων.
6. Να καθοριστούν οι τρόποι σωστής παραπομπής (διαδρομές των ασθενών) προς τα Εθνικά ΚΑ για έγκαιρη διάγνωση και τήρηση μητρώων. Αυτό μπορεί να γίνει μέσω συνεργασίας με την Εθνική Επιτροπή ΣΝ και με την αξιοποίηση των αποτελεσμάτων που θα προκύψουν από την Ευρωπαϊκή Κοινή Δράση για την Ενσωμάτωση των ΕΔΑ στα Συστήματα Υγείας των Κρατών Μελών (Δράση 6).
7. Να συμφωνηθεί να υπάρχει μια κεντρική εποπτεία της εφαρμογής των Εθνικών ΚΑ από το Υπουργείο Υγείας, τουλάχιστον μέχρι την ολοκλήρωσή της και την έμπρακτη εφαρμογή της σε περίοδο τουλάχιστον 2 χρόνων.

6. Αξιοποίηση της ευρωπαϊκής προοπτικής στα Σπάνια Νοσήματα/ Ευρωπαϊκή Κοινή Δράση για την Ενσωμάτωση των Ευρωπαϊκών Δικτύων Αναφοράς στα Εθνικά Συστήματα Υγείας των Κρατών-Μελών

Τα ΣΝ είναι συχνά, πιο συχνά από τον διαβήτη και όσο το άσθμα. Οι ασθενείς με σπάνια, χρόνια νοσήματα είναι οι ασθενείς που επισκέπτονται καθημερινά τα διάφορα ιατρεία τόσο για εξειδικευμένους όσο και για μη εξειδικευμένους σκοπούς. Αφορούν νοσήματα που έχουν παραμεληθεί στην ιατρική εκπαίδευση, στην έρευνα ενώ οι εξειδικευμένες κλινικές / κέντρα υπολειτουργούν λόγω του μικρού αριθμού ειδικών αλλά και για οικονομικούς λόγους.

Το Ευρωπαϊκό πρόγραμμα EU4Health και συγκεκριμένα η Ευρωπαϊκή Κοινή Δράση για την Ενσωμάτωση των Ευρωπαϊκών Δικτύων Αναφοράς στα Εθνικά Συστήματα Υγείας των Κρατών-Μελών (2024) δημιουργεί ένα σημαντικό momentum για την επίτευξη προόδου στον τομέα των ΣΝ στα Κράτη-Μέλη.

Η φιλοσοφία της σύστασης των ΕΔΑ έχει να κάνει με το γεγονός ότι καμιά χώρα δεν διαθέτει συνολική γνώση για όλες τις σπάνιες παθήσεις. Η εμπειρογνωμοσύνη είναι διασκορπισμένη και πρέπει να μοιράζεται. Τα κράτη μέλη πρέπει να είναι σε θέση να προσφέρουν ποιοτικές υπηρεσίες και να προωθηθεί η εκπαίδευση της επόμενης γενιάς ειδικών και η έρευνα. Άρα η δικτύωση μεταξύ των κρατών έχει σκοπό να συγκεντρώσει την εμπειρογνωμοσύνη και να την διακινήσει, να προάγει τη συνεργασία, να αξιοποιήσει τους πόρους, να ενισχύσει την ερευνητική κοινότητα, να αξιοποιήσει την ακαδημία και να επικεντρωθεί στον ασθενή και την οικογένειά του.

Το 2017 έγινε το kick-off meeting με τα πρώτα 24 Δίκτυα στο Βίλνιους της Λιθουανίας. Σήμερα συγκεντρώνονται 1600+ κέντρα τα οποία φροντίζουν 1 000 000+ ασθενείς κάθε έτος. Η λογική της λειτουργίας των ΕΔΑ είναι να υπάρχει 1 συντονιστικό κέντρο για κάθε ομάδα νοσημάτων και να υπάρχουν κέντρα που να συμμετέχουν ως πλήρη μέλη τα οποία θα λειτουργούν συμπληρωματικά και άλλα κέντρα για κράτη, όπως η Κύπρος, που δεν έχουν τη δυνατότητα να λειτουργούν συμπληρωματικά, να συμμετέχουν ως συνδεδεμένα / συνεργαζόμενα μέλη[13].

Το Ευρωπαϊκό Σώμα Ελεγκτών αξιολόγησε τα πρώτα 5 χρόνια λειτουργίας των ΕΔΑ αναφέροντας ότι πρόκειται για πολύ σημαντική πρωτοβουλία πλην όμως δεν έχει εξασφαλιστεί η βιωσιμότητα του συστήματος και θα πρέπει να επανεξετάσουμε τις στρατηγικές για ΣΝ λαμβάνοντας υπόψιν τον αναδυόμενο ρόλο των ΕΔΑ και ότι τα κράτη μέλη πρέπει να συνδέσουν τα ΕΔΑ με τα εθνικά συστήματα υγείας για ορθή ενσωμάτωση, την εξοικονόμηση πόρων, τη διασύνδεση των αρχείων ασθενών / ασθενειών και για να πετύχουν απαιτείται χρηματοδότηση και από τα Κράτη Μέλη.

[13] Από την Κύπρο συμμετέχουν 9 ιατρικά τμήματα στο Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ, στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου και στο Ογκολογικό Κέντρο της Τράπεζας Κύπρου. Τρία ιατρικά τμήματα είναι πλήρη μέλη και έξι είναι συνεργαζόμενα μέλη. Τα τμήματα/κέντρα αυτά έχουν πρόσβαση σε ειδικό εργαλείο τηλεπικοινωνίας που επιτρέπει, με τη συγκατάθεση του ασθενούς, την ανταλλαγή πληροφοριών μεταξύ ειδικών για πολύπλοκα περιστατικά.

Διαπιστώθηκε πως τα ΕΔΑ είναι εξαιρετικά σημαντική καινοτομία αλλά ταυτόχρονα υπάρχει σπατάλη γνώσης, πόρων και ανθρώπινου δυναμικού γιατί ακριβώς δεν έχει επιτευχθεί η ορθή δικτύωση μεταξύ των Κρατών-Μελών, πλην εξαιρέσεων όπως η Γαλλία. Έτσι το διαγνωστικό ταξίδι των ασθενών παραμένει μεγάλο καθώς επίσης και η σπατάλη χρόνου και πόρων. Συνεπώς, η οδύσσεια του ασθενούς με ΣΝ και η οδύσσεια του κλινικού ιατρού ακόμα είναι συχνές, ακόμα και στα πιο μεγάλα και οικονομικά εύρωστα κράτη μέλη.

Το 2019 το Συμβούλιο των Εκπροσώπων των Κρατών-Μελών αποφάσισε να χρησιμοποιήσει το πρόγραμμα δημόσιας υγείας και έτσι προτάθηκε να κινηθούμε σε μια ενιαία δράση, η οποία θα μελετούσε την υφιστάμενη κατάσταση και θα προχωρούσε με προτάσεις για την καλύτερη δυνατή ενσωμάτωση (διασυνοριακή υγειονομική περίθαλψη). Εξετάστηκαν θέματα όπως (i) Θεσμοθέτηση; (ii) Νομικά πλαίσιαl (iii) Μονοπάτι των ασθενών προς την εξειδικευμένη φροντίδα (iv) Υποστήριξη ΕΔΑ από τα κράτη μέλη / συστήματα υγείας; (v) Ευαισθητοποίηση / ενημέρωση / εκπαίδευση; (vi) Ηλεκτρονική υγεία / διασύνδεση και συνεργασία.

Εν κατακλείδι, δεν υπάρχει καμία αξία στα δίκτυα αν δεν βοηθηθούν όλοι οι ασθενείς και όλοι οι επαγγελματίες υγείας σε όλα τα κράτη μέλη από τη λειτουργία τους. **Με το πρόγραμμα Υγείας EU 4 Health / EU Joint Action, αναμένεται πρόοδος, μέσω ανταλλαγής βέλτιστων πρακτικών, στους ακόλουθους τομείς:**

1. Διακυβέρνηση των εθνικών και ευρωπαϊκών δικτύων και εξοικονόμηση πόρων
2. Στήριξη εθνικών σχεδίων για τα ΣΝ
3. Τρόποι ενσωμάτωσης των ΕΔΑ στα εθνικά συστήματα υγείας
4. Χρήση κλινικών οδηγιών και βελτίωση ποιότητας φροντίδας
5. Ενοποίηση των βάσεων δεδομένων και σύνδεση αρχείων για την ενίσχυση της έρευνας για την ανάπτυξη καινοτόμων θεραπειών και όπου υπάρχουν κενά
6. Εξεύρεση τρόπων σωστής παραπομπής ασθενών στα εθνικά και ευρωπαϊκά κέντρα αναφοράς
7. Δικτύωση και διάχυση της εμπειρογνωμοσύνης από τα δίκτυα στην ιατρική κοινότητα και την κοινότητα των ασθενών του κάθε κράτους μέλους
8. Επιμόρφωση, ευαισθητοποίηση και ενδυνάμωση ασθενών και αναβάθμιση του ρόλου τους στην εκπαίδευση και την έρευνα

Η ενσωμάτωση των ΕΔΑ αναμένεται να βοηθήσει στα θέματα διάγνωσης και διαχείρισης ΣΝ, αλλά και για την εκπαίδευση της ιατρικής κοινότητας ώστε να εξυπηρετούνται οι ασθενείς στο σύνολό τους και όχι μόνο όσοι διαθέτουν τα οικονομικά μέσα.

Συγκεκριμένες δράσεις:

1. Να αξιοποιηθεί η διαδικασία και τα αποτελέσματα από τη συμμετοχή της Κύπρου στην Ευρωπαϊκή Κοινή Δράση για την Ενσωμάτωσή των ΕΔΑ στο ΓεΣΥ ως μια μοναδική ευκαιρία για την ανταλλαγή γνώσης και επίτευξη εθνικής προόδου στα ΣΝ.
2. Να θεσμοθετηθούν διακρατικές συμφωνίες με εξειδικευμένα κέντρα του εξωτερικού για τις ανάγκες που θα παραμείνουν και μετά την ενσωμάτωση των ΕΔΑ, σε συνεργασία με το Τμήμα Επιδοτούμενων και άλλους αρμόδιους φορείς.

Επί του παρόντος, η Κύπρος διαθέτει 1 και μοναδική διακρατική συμφωνία με το King's Hospital για τις ανάγκες παιδιών με πολύπλοκα ηπατικά νοσήματα όπως, για παράδειγμα, η ατρησία χοληφόρων. Επιπλέον, ο Τομέας Επιδότησης Ασθενών του Υπουργείου Υγείας, υπό τη Γενική Διευθύντρια του Υπουργείου Υγείας, έχει συνάψει συμφωνίες με διάφορα ιατρικά κέντρα του εξωτερικού για την παραπομπή ασθενών με νοσήματα που δεν μπορούν να τύχουν διαχείρισης στην Κύπρο.

Από το 2019, εκκρεμεί η ολοκλήρωση 2 ακόμα διακρατικών συμφωνιών για τη διάγνωση και πολυθεματική διαχείριση ΚΜΝ και των Πρωτοπαθών Ανοσοανεπαρκειών, αντίστοιχα. Στο μεταξύ έχει μεσολαβήσει η κάθοδος από την Ελλάδα Ειδικής Παιδιάτρου με εξειδίκευση στα ΚΜΝ η οποία εργάζεται στο ΝΑΜΙΙΙ, σε συνεργασία με τη διατροφολόγο του νοσοκομείου. Συνεπώς, οι ανάγκες για την περίθαλψη των ΚΜΝ έχουν διαφοροποιηθεί και πρέπει να γίνει συνεννόηση μαζί της για τυχόν εναπομείνασες ανάγκες.

Για την αντιμετώπιση της μεγάλης ομάδας των Πρωτοπαθών Ανοσοανεπαρκειών υπολείπονται βασικές υποδομές κλινικής, πόσο μάλλον πολυθεματικής, αντιμετώπισης καθώς δεν υπάρχει ούτε Παιδοανοσολόγος ούτε Ανοσολόγος Ενηλίκων στην Κύπρο αλλά ούτε κατάλληλοι χώροι περίθαλψης των ασθενών. Ως αποτέλεσμα, οι ασθενείς με γενετικά ανεπαρκές ανοσοποιητικό σύστημα κινδυνεύουν από διάφορες λοιμώξεις και συχνά να χάνουν πρόωρα τη ζωή τους. Υπάρχει παραδεκτή υποδιάγνωση αυτών των ασθενειών λόγω απουσίας ιατρικής εμπειρογνωμοσύνης. Οι ασθενείς αποστέλλονται στο εξωτερικό για διάγνωση ή/και παρακολούθηση μέσω του κράτους ή με δικά τους έξοδα.

7. Θεσμοθέτηση των πολυθεματικών ομάδων με την απαραίτητη στελέχωση για την αποτελεσματική από κοινού διαχείριση σύμφωνα με διεθνή πρωτόκολλα

Τα ΣΝ είναι πολυοργανικά και απαιτούν πολυθεματική διαχείριση. Για παράδειγμα, τα περιστατικά ασθενών με Νευροϊνωμάτωση αυξάνονται συνεχώς σε αριθμούς αφού υπολογίζεται ότι γεννιούνται καθημερινά 120 παιδιά με τον τύπο Ι της ασθένειας. Αφορά παιδιά τα οποία μεγαλώνουν και έχουν την ανάγκη της πολυθεματικής φροντίδας από την ώρα 0 αλλά και την ανάγκη της μετάβασης.

Την ίδια στιγμή και στην Κύπρο ιδιαίτερα, όπου ο πληθυσμός είναι μικρός και η κριτική μάζα ασθενών με ΣΝ είναι αναλόγως μικρή, δεν υπάρχει η δυνατότητα να αγνοείται η διαθέσιμη εμπειρογνωμοσύνη, η οποία είναι επίσης μικρή και διάσπαρτη μεταξύ του ιδιωτικού και του δημόσιου τομέα. Χρειάζεται λοιπόν η εμπλοκή όλων των ειδικών και καλή οργάνωση, ώστε να αξιοποιείται στο έπακρον η διαθέσιμη εμπειρογνωμοσύνη με τη συμπερίληψη όλων των ειδικών στη διαδικασία λήψεως αποφάσεων, τόσο από τον δημόσιο όσο και από τον ιδιωτικό τομέα.

Για παράδειγμα, στις Νευρομυϊκές παθήσεις λειτουργεί το Κέντρο Νευρομυϊκών Παθήσεων όπου ο ασθενής ο οποίος περιβάλλεται από μια ομάδα ειδικών (Νευρολόγος, Πνευμονολόγος, Καρδιολόγος, Κλινικός Γενετιστής, Γενετικός Σύμβουλος, Νοσηλευτές, Ψυχολόγος, Φυσιοθεραπευτής, Λογοθεραπευτής, Διαιτολόγος, Κοινωνική Υπηρεσία). Σε αρκετές περιπτώσεις, οι ασθενείς χρειάζονται παρακολούθηση και από ιατρικές ειδικότητες που δεν διαθέτει το ΙΝΓΚ (Ορθοπεδικό, Ενδοκρινολόγο και Γαστρεντερολόγο). Η απουσία των ειδικοτήτων αυτών προκαλεί κάποια θέματα σε ότι αφορά την πολυθεματική παρακολούθηση των ασθενών σε περιβάλλον ΓεΣΥ. Η ροή των ασθενών γίνεται από Προσωπικούς Ιατρούς, Παιδονευρολόγους και Νευρολόγους εκτός του ΙΝΓΚ.

Σχετικά με τη σύσταση Πολυθεματικών Ομάδων (ΠΟ) που αφορούν σε συγκεκριμένα Σπάνια Νοσήματα (ΣΝ), είναι χρήσιμο να υπάρχουν ΠΟ οι οποίες εξειδικεύονται σε συμπτώματα τα οποία εμφανίζουν ασθενείς πολλών σπάνιων παθήσεων, όπως είναι η βαρηκοΐα. Σε αυτές τις περιπτώσεις και πάλι είναι χρήσιμο να υπάρχει εξειδικευμένη ομάδα διαχείρισης και συγκέντρωσης γνώσης και εμπειρογνωμοσύνης. Για παράδειγμα, η Πολυθεματική Ομάδα για Παιδιά με Απώλεια Ακοής μέχρι 3 ετών. Η ομάδα αυτή είναι θεσμοθετημένη με απόφαση του Υπουργικού Συμβουλίου (βλ. Υπουργική Απόφαση με αρ. 93.137). Η ομάδα εκτελεί εξαιρετικό έργο, ωστόσο το έργο της δεν ελέγχεται από κάποια αρχή, ούτε λογοδοτεί (εντός ή εκτός εισαγωγικών) σε κάποια αρχή.

Οι επεμβάσεις κοχλιακών εμφυτεύσεων σε άτομα με σοβαρή απώλεια ακοής - κώφωση αφορούν και σε ασθενείς με σπάνιες παθήσεις (αλλά όχι μόνο). Συγκεκριμένα, εκ των παιδιατρικών ασθενών που έλαβαν κοχλιακό εμφύτευμα από το Κέντρο Κοχλιακών Εμφυτευμάτων του Γενικού Νοσοκομείου Λευκωσίας από το 2017 μέχρι σήμερα, το 31% αφορά σε παιδιά με σπάνια σύνδρομα (Waardenburg, Usher, Noonan, Branchiootorenal (BOR), Barakat or Hypoparathyroism - Sensorineural Deafness - Renal disease (HDR), 3-Methyl Glutamate aciduria, Lacrimo-Auriculo-Dento-Digital (LADD), CHARGE association). Μετά από γόνιμο διάλογο, ο ΟΑΥ σε συνεργασία με την ΩΡΛ Εταιρεία Κύπρου κατέληξαν στις "Ελάχιστες Προδιαγραφές Κέντρου Κοχλιακών Εμφυτευμάτων", έτσι ώστε αυτές οι εξειδικευμένες υπηρεσίες να διενεργούνται εντός ΓεΣΥ από παρόχους με γνώση, εμπειρία και ανάλογη υποδομή. Στη συγκεκριμένη περίπτωση, μετά από εισήγηση του Ωτορινολαρυγγολογικού Τμήματος του Γενικού Νοσοκομείου Λευκωσίας και για να διασφαλιστεί

η φροντίδα ασθενών με ΣΝ, θεωρείται απαραίτητη προϋπόθεση η ύπαρξη «Μονάδας Εντατικής Θεραπείας* ενηλίκων και παίδων (σε περιπτώσεις ανάγκης εμφύτευσης σε ασθενείς με σοβαρές συννοσηρότητες π.χ παιδιά με συνοδά νοσήματα - σύνδρομα)».

Στα ΚΜΝ χρειάζεται να υπάρχει ένας επιπρόσθετος κλινικός διαιτολόγος ο/η οποίος/α να εκπαιδευτεί στα ΚΜΝ για να μπορεί να παρακολουθεί επαρκώς τους ασθενείς. Το να υπάρχει μόνο μια κλινική παιδιατρική διαιτολόγος για όλα τα παιδιά που χρειάζονται νοσηλεία στο ΝΑΜΙΙΙ δημιουργεί τεράστιο φόρτο εργασίας σε αυτό το άτομο και είναι εξαιρετικά δύσκολο να παρακολουθεί και όλους τους παιδιατρικούς ασθενείς με ΚΜΝ που χρειάζονται να ακολουθούν ένα εντατικό, δύσκολο και εξατομικευμένο πρόγραμμα διατροφής και ρύθμιση των αμινοξέων τους.

Το μοντέλο της από κοινού φροντίδας
Η συγκέντρωση των υπηρεσιών σε έναν πάροχο υγείας ο οποίος θα διαθέτει εξειδίκευση στη διάγνωση, στην κλινική διαχείριση και χρήση πρωτοκόλλων παρακολούθησης τα οποία θα υπόκεινται σε κεντρικό έλεγχο αποτελεί εφικτό στόχο για την Κύπρο.

Η Παιδοπνευμονολογική Κλινική του ΝΑΜΙΙΙ έχει υιοθετήσει το μοντέλο της από κοινού φροντίδας (shared care) μεταξύ του εθνικού κέντρου και των επαρχιακών πνευμονολογικών κλινικών ενηλίκων για αντιμετώπιση των εξω-νοσοκομειακών, αλλά κυρίως των ενδο-νοσοκομειακών αναγκών των ασθενών. Το μοντέλο αυτό περιλαμβάνει ετήσιες ανασκοπήσεις της πορείας του κάθε ασθενούς. Σε ενήλικες ασθενείς, πνευμονολόγος ενηλίκων πρέπει να συμμετέχει στην πολυθεματική ομάδα. Μετά τη συνάντηση, αντίγραφο των πορισμάτων και των εισηγήσεων πρέπει να καταχωρείται στον φάκελο του ασθενούς.

Για την Πρωτοπαθή Δυσκινησία των Κροσσών (ΠΔΚ), η Παιδοπνευμονολογική Κλινική του ΝΑΜ ΙΙΙ σε συνεργασία με την Ιατρική σχολή του Πανεπιστημίου Κύπρου και το ΙΝΓΚ προσφέρει τις ακόλουθες υπηρεσίες.

Παιδοπνευμονολογική Κλινική ΝΑΜ ΙΙΙ	**Ιατρική σχολή Πανεπιστημίου Κύπρου**	**Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου**
Εξειδικευμένοι Κλινικοί - Νοσηλευτές Ακτινολόγοι-Μικροβιολόγοι Κλινικοί Γενετιστές, ΩΡΛ, Χειρουργοί Φυσιοθεραπευτές - Διαιτολόγοι Ψυχολόγοι - Κοινων. Υπηρεσίες	Βιολόγοι - Λειτουργία Κροσσών Φυσιολόγοι - Αναπνευστική Λειτουργία Ερευνητικά Προγράμματα Βιοτράπεζα - Αρχείο Ασθενών	Διάγνωση - Μοριακοί Γενετιστές Ηλεκτρονικό Μικροσκόπιο - Μικροδομή Κροσσών

Σημειώνεται ότι για την ΠΔΚ, η κλινική είναι πλήρες μέλος των ΕΔΑ από το 2021.

Για την Κυστική Ίνωση, η κλινική σε συνεργασία με την Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Κύπρου και το ΙΝΓΚ προσφέρει τις ακόλουθες υπηρεσίες:

Παιδοπνευμονολογική Κλινική ΝΑΜ ΙΙΙ	**Ιατρική σχολή Πανεπιστημίου Κύπρου**	**Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου**
Εξειδικευμένοι Κλινικοί – Νοσηλευτές Ακτινολόγοι-Μικροβιολόγοι Κλινικοί Γενετιστές, ΩΡΛ, Χειρουργοί Φυσιοθεραπευτές – Διαιτολόγοι Ψυχολόγοι – Κοινωνικές Υπηρεσίες	Φυσιολόγοι – Αναπνευστική Λειτουργία Ερευνητικά Προγράμματα Βιοτράπεζα - Αρχείο Ασθενών	Διάγνωση - Μοριακοί Γενετιστές Δοκιμασία Ιδρώτα Ερευνητικά Προγράμματα

Σημειώνεται ότι για την Κυστική Ίνωση, η κλινική είναι συνδεδεμένο μέλος των ΕΔΑ από το 2022.

Είναι ανάγκη να διασφαλιστεί από την Πολιτεία η διαχρονική συνέχεια των δομών που δημιουργούνται και θα δημιουργηθούν, καθώς το μικρό μέγεθος του τόπου μας δεν καθιστά κάτι τέτοιο αυτονόητο.

Συγκεκριμένες δράσεις:

1. Να θεσμοθετηθεί μοντέλο πολυθεματικής φροντίδας στην Κύπρο και να καθοριστούν οι κανονισμοί και οι προϋποθέσεις που θα διέπουν τη χρήση των πολυθεματικών ομάδων: (i) ποιοι θα είναι οι δικαιούχοι, (ii) ποιοι θα τις απαρτίζουν σε κάθε περίπτωση με βάση ευρωπαϊκά/ διεθνή πρωτόκολλα, (iii) οι στόχοι, (iv) η συχνότητα μετά και τη διαφοροποίηση των χρόνιων ασθενών εντός του συστήματος (v) τρόποι συμμετοχής εκπροσώπων των ασθενών σε ειδικές συναντήσεις των πολυθεματικών ομάδων που αφορούν για παράδειγμα, την ενθάρρυνση της ανεξαρτησίας του ασθενή, την ποιότητα των παρεχόμενων υπηρεσιών υγείας και την ασφάλεια των ασθενών, (vi) η εποπτεία από αρμόδια αρχή (vii) η βιωσιμότητα/ διαχρονική συνέχεια των δομών που δημιουργούνται.
2. Αφού ληφθούν υπόψη οι ήδη υπάρχουσες πολυθεματικές ομάδες και δομές φροντίδας ασθενών με ΣΝ που υπάρχουν στη Κύπρο και είναι υπόψη του Υπουργείου Υγείας (και οι οποίες πρέπει να θεσμοθετηθούν και να υποστηριχτούν), εκεί όπου υπάρχουν ελλείψεις είτε σε μέλη μιας ομάδας είτε σε ολόκληρες ομάδες για κάποιες παθήσεις, να γίνει στοχευμένη χαρτογράφηση και θεσμοθέτηση νέων συνεργασιών που να υποστηρίζονται από τους αρμόδιους φορείς.
3. Να αξιολογηθεί και να υιοθετηθεί μοντέλο από κοινού φροντίδας ΣΝ από ομάδα ειδικών με ειδικό πρωτόκολλο.
4. Να αναγνωριστούν τρόποι αξιοποίησης της τεχνολογίας για την επικοινωνία μεταξύ των κέντρων και την ορθή ροή εξειδικευμένων πληροφοριών σε ιατρούς και ασθενείς, με τρόπο που να ευνοείται ο συντονισμός και η κοινή αντιμετώπιση/συνεννόηση μεταξύ ειδικών ιατρών παιδιών,ειδικών ιατρών ενηλίκων και άλλων επαγγελματιών υγείας π.χ. φυσιοθεραπεία που εργάζονται σε διαφορετικά κέντρα.

8. Υιοθέτηση ηλεκτρονικών εργαλείων για την τηλεσυνεργασία και την ορθή ροή εξειδικευμένων πληροφοριών προς την ιατρική κοινότητα και την κοινότητα των ασθενών

Δεδομένης της σπανιότητας και της ποικιλομορφίας των σπάνιων ασθενειών, η κλινική τεχνογνωσία στη διάγνωση και τη διαχείριση ΣΝ είναι συχνά περιορισμένη και διάσπαρτη σε χώρες με μεγάλο πληθυσμό, οι οποίες κατάφεραν να τη συσσωρεύσουν με την πάροδο των ετών βάσει μιας σημαντικής μάζας ασθενών. Ακόμη και στα καλύτερα κέντρα, όμως, η διαγνωστική δεινότητα δεν ξεπερνά το 40%-60%.

Τα δεδομένα έχουν ως εξής:

1. Τα συμπτώματα μιας σπάνιας νόσου μπορεί να μοιάζουν με αυτά των κοινών κλινικών καταστάσεων περιπλέκοντας περαιτέρω ή καθυστερώντας τη διάγνωση.
2. Υπάρχουν και οι περιπτώσεις λανθασμένων διαγνώσεων που οδηγούν σε λανθασμένες αγωγές. Μια λανθασμένη διάγνωση είναι πολύ χειρότερη από μια μη διάγνωση κάτι για το οποίο δεν υπάρχει ευαισθητοποίηση της πρωτοβάθμιας περίθαλψης ή τουλάχιστον δεν υπάρχει ενσυναίσθηση.
3. Η σωστή διάγνωση επιτρέπει τον προγραμματισμό ορθής παρακολούθησης, αποφυγή άσκοπων επισκέψεων, αποφυγή άσκοπων εξετάσεων και τη λήψη συγκεκριμένης γενετικής συμβουλής που αφορά τόσο τον ασθενή όσο και την οικογένειά του.

Με βάση τις τελευταίες εξελίξεις στο ευρωπαϊκό και εθνικό επίπεδο, η εμπειρογνωμοσύνη στα ΣΝ βρίσκεται:

- στα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς, τα οποία αποτελούν την πρώτη και μοναδική προσπάθεια αναγνώρισης εξειδίκευσης για τα ΣΝ της οποίας ηγείται η Ευρωπαϊκή Επιτροπή.
- στα ιατρικά κέντρα που πληρούν τα κριτήρια για να αναγνωριστούν ως Εθνικά ΚΑ, ανήκουν στα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς και, με τη συγκατάθεση του ασθενούς, έχουν τη δυνατότητα συζητήσης πολύπλοκων περιστατικών με ειδικούς σε μεγάλα ιατρικά κέντρα στην Ευρώπη.
- σε διάφορα άλλα τμήματα και ειδικούς του δημόσιου και ιδιωτικού τομέα εντός και εκτός ΓεΣΥ σε διάφορες επαρχίες που παρακολουθούν ασθενείς με ΣΝ και ενδεχομένως κάποιοι να διατηρούν και επαφές με συναδέλφους στο εξωτερικό για την περίθαλψή τους.

Με συγχρηματοδότηση από το Ευρωπαϊκό Ταμείο Περιφερειακής Ανάπτυξης και την Κυπριακή Δημοκρατία μέσω του Ιδρύματος Έρευνας και Καινοτομίας, δημιουργήθηκε στην Κύπρο η διαδραστική πλατφόρμα RARE-e-CONNECT[14] για τη δημιουργία ηλεκτρονικών χώρων ανταλλαγής πληροφοριών, τηλεσυνεργασίας μεταξύ ιατρών και μεταξύ ασθενών, και τηλεκπαίδευσης.

[14] Προσβάσιμη στο https://rare-e-connect.eu Στην παρούσα μορφή, η πλατφόρμα επιτρέπει (i) Διαδικτυακές κοινότητες για δικτύωση ασθενών και οικογενειών; (ii) Διαδικτυακές κοινότητες για διάδοση πληροφοριών μεταξύ ιατρών; (iii) Διαδικτυακές ιατρικές ομάδες για πολυθεματική συνεργασία και τήρηση αρχείων πληροφοριών κλπ.; (iv) Διαδικτυακό Φόρουμ Γιατρών-Ασθενών για σκοπούς ενημέρωσης; (v) Ευρετήριο διαπιστευμένων ιατρικών κέντρων με εξειδίκευση για τα ΣΝ (στην Ευρώπη και διεθνώς); (vi) Αποθετήριο διαδικτυακών σεμιναρίων (Webinar repository); (vi) Ιστορίες ασθενών (vii) Μπλογκ (άρθρα + σχόλια) για ενημέρωση και του ευρύτερου κοινού.

Η χρησιμότητα και οι παράμετροι που διέπουν την εφαρμογή της στην Κυπριακή πραγματικότητα αποτέλεσε το αντικείμενο μεταδιδακτορικής έρευνας με τη συμμετοχή των ειδικών στα ΕΚΑ/ΕΔΑ, ασθενών και οικογενειών με 78 διαφορετικές διαγνώσεις, και φορέων χάραξης πολιτικής. Η συζήτηση των αποτελεσμάτων περιλάμβανε την ανάγκη οργανωμένου πλαισίου και σχεδιασμού στρατηγικής για τη διάδοση εξειδικευμένων πληροφοριών που παράγονται, για παράδειγμα, από τα ΕΔΑ στην ιατρική κοινότητα και την κοινότητα των ασθενών στα Κράτη-Μέλη (Antoniadou and Hadjipanayis, 2023; Antoniadou and Hadjipanayis, 2022). Αυτές οι ανάγκες καταγράφονται και στην Ευρωπαϊκή Κοινή Δράση για την Ενσωμάτωση των ΕΔΑ στα Εθνικά Συστήματα Υγείας των Κρατών Μελών.

Συγκεκριμένες δράσεις:

1. Να τεθούν ως προτεραιότητα η ενημέρωση, η ευαισθητοποίηση και η συνεχής ιατρική επιμόρφωση ώστε να υπάρχει επαρκής γνώση στην ιατρική κοινότητα της πρώτης και δεύτερης γραμμής σχετικά με τις πολύπλοκες παραμέτρους των ΣΝ. Για παράδειγμα, η σημασία του πλήρους οικογενειακού ιστορικού, τα πλεονεκτήματα και οι περιορισμοί του κάθε τύπου προγεννητικού ελέγχου, η διάθεση διαγνωστικών υπηρεσιών και υπηρεσιών εξειδικευμένης θεραπείας στο εθνικό επίπεδο ή μέσω διασυνοριακής περίθαλψης κλπ.
2. Να αναληφθούν οι απαραίτητες δράσεις ώστε να αξιοποιηθεί ορθά το λογισμικό του ΓεΣΥ για την τήρηση μητρώων ασθενών (στην απουσία ηλεκτρονικού φακέλου)
3. Να αναβαθμιστούν οι υποδομές των νοσοκομείων για την αξιοποίηση πλατφορμών δικτύωσης, επικοινωνίας και ορθή ροή πληροφοριών με εξειδικευμένα κέντρα εντός και εκτός συνόρων, την παρακολούθηση σεμιναρίων κλπ.
4. Να αξιολογηθούν και να υιοθετηθούν εργαλεία τηλεσυνεργασίας και τηλεκπαίδευσης για τη διάδοση σημαντικών επιστημονικών αποτελεσμάτων, την ανταλλαγή εξειδικευμένων πληροφοριών, τη στήριξη διεθνών συνεργασιών, την ενημέρωση των ειδικών και την εξοικονόμηση πόρων μέσω της ιατρικής υποστήριξης εξ' αποστάσεως (telementoring and/or teleconsultation).

9. Προώθηση αποτελεσματικών θεσμών και κατάλληλων συνθηκών εργοδότησης για τη συστηματική και ολοκληρωμένη αξιολόγηση των αναπηριών και συμπερίληψή τους στην επιδοματική πολιτική του Κράτους

Θέτουμε στο επίκεντρο το άτομο, όχι τον ασθενή, λαμβάνοντας υπόψιν την αξιοπρέπεια του, την ένταξη του στο κοινωνικό σύνολο, την αγορά εργασίας και την ανάγκη για ενεργό εμπλοκή του ατόμου στα κοινά ως ένας ενεργός πολίτης. Όλα αυτά απαιτούν τη συνέργεια του γενικότερου πλαισίου υγείας και των υπόλοιπων κρατικών υπηρεσιών.

Ισοτιμία (Equity) για τους ανθρώπους με σπάνια νοσήματα σημαίνει:
- Ευκαιρίες πλήρους ένταξης και αποτελεσματικής συμμετοχής στο κοινωνικό σύνολο
- Απουσία διακρίσεων στην εκπαίδευση και στην εργασία
- Ισότιμη πρόσβαση στην υγεία, την κοινωνική φροντίδα, τη διάγνωση και τη θεραπεία. (Eurordis, 2019)

Πρακτικά, ισοτιμία (δικαιοσύνη) σημαίνει ανταπόκριση στις συγκεκριμένες ανάγκες των ανθρώπων και εξάλειψη/ απάλειψη των εμποδίων για την πλήρη συμμετοχή τους στο κοινωνικό σύνολο.

Υπηρεσίες που προασπίζουν τα δικαιώματα των ατόμων με τις αναπηρίες όπως αυτές ορίζονται στη Σύμβαση του ΟΗΕ για τα δικαιώματα των ατόμων με αναπηρίες[15].

- Σύνδεσμοι Ασθενών πχ Οργάνωση Παραπληγικών Κύπρου (ΟΠΑΚ)
- Παγκύπρια Οργάνωση Αποκατάστασης Αναπήρων (ΠΟΑΑ)
- Παγκύπρια Συμμαχία Σπάνιων Παθήσεων (ΠαΣΣΠ),
- Ομοσπονδία Συνδέσμων Ασθενών Κύπρου (ΟΣΑΚ),
- Κυπριακή Συνομοσπονδία Οργανώσεων Αναπήρων (ΚΥΣΟΑ)
- Επίτροπος Διοικήσεως και Προστασίας Ανθρωπίνων Δικαιωμάτων ως η Εθνική Ανεξάρτητη Αρχή Ανθρωπίνων Δικαιωμάτων

Υπάρχει λάθος στον τρόπο που αξιολογείται η αναπηρία.
1. Από την πλευρά των κλινικών γιατρών, υπάρχει ο βραχνάς της ιατρικής βεβαίωσης κάθε χρόνο ή εξάμηνο για έναν ασθενή με δυσκολίες στο να αντεπεξέλθει στις καθημερινές ανάγκες (το οποίο είναι πάλι αναπηρία)
2. Από την πλευρά των ασθενών, η αξιολόγηση στηρίζεται στη φύση της αναπηρίας και όχι στις ανάγκες και τα ιδιαίτερα προβλήματα που καλείται το άτομο να αντιμετωπίσει λόγω του προβλήματος υγείας και της αόρατης πολλές φορές αναπηρίας που προκαλείται.

[15] Η Κύπρος κύρωσε τη Σύμβαση του ΟΗΕ για τα Δικαιώματα των Ατόμων με Αναπηρία ισότιμα με τον γενικό πληθυσμό χωρίς καμιά διάκριση το 2011 με τον με τον περί της Σύμβασης για τα Δικαιώματα των Ατόμων με Αναπηρίες και περί Συναφών Θεμάτων (Κυρωτικό) Νόμο του 2011, Ν. 8(ΙΙΙ)/2011. Σύμφωνα με τη Σύμβαση, αναπηρία είναι κάθε μακροχρόνια σωματική, νοητική, πνευματική ή αισθητηριακή βλάβη, η οποία σε αλληλεπίδραση με διάφορα εμπόδια δύναται να παρεμποδίσει την πλήρη και αποτελεσματική συμμετοχή του ατόμου στην κοινωνία σε ίση βάση με τους άλλους. Επομένως, οι αναπηρίες μπορεί να είναι ορατές στο μάτι ή αόρατες. Στις περιπτώσεις ατόμων με σπάνιες παθήσεις, οι αναπηρίες είναι πολύ συχνά «αόρατες» στο μάτι αφού αφορούν εσωτερικά όργανα, νοητικές αναπηρίες κα. Οι άνθρωπο αυτοί αντιμετωπίζουν ιδιαίτερες προκλήσεις στο να γίνουν αντιληπτοί από τους γύρω τους.

Σημειώνουμε επίσης ότι από έρευνα που πραγματοποιήθηκε πρόσφατα από την Παγκύπρια Συμμαχία Σπάνιων Παθήσεων στην οποία συμμετείχαν 191 ενδιαφερόμενοι ασθενείς με διάφορων τύπων αναπηρία- ορατή και αόρατη, από τους οποίους οι 95 (61.7%) πέρασαν είτε από το Ιατροσυμβούλιο του Τμήματος Κοινωνικής Ενσωμάτωσης είτε από το Ιατροσυμβούλιο των Κοινωνικών Ασφαλίσεων είτε και από τα 2 για αξιολόγηση της αναπηρίας τους ως προϋπόθεση για την έγκριση επιδόματος αναπηρίας, σύνταξης ανικανότητας, κάρτας στάθμευσης, Ελάχιστου Εγγυημένου Εισοδήματος, για εγγραφή στους ειδικούς καταλόγους, για την έκδοση Ευρωπαϊκής Κάρτας Αναπηρίας, για την έγκριση ειδικής φαρμακευτικής αγωγής, για προσαρμογές στον χώρο εργασίας σημειώθηκαν τα εξής αποτελέσματα:

- Βαθμός ικανοποίησης με την αξιολόγηση: Το 37.2% δήλωσαν ικανοποιημένοι.
- Βαθμός αντανάκλασης της καθημερινότητας και των πραγματικών αναγκών τους στην αξιολόγηση/ απόφαση του ιατροσυμβουλίου. Το 37.2% δήλωσε ότι η αξιολόγηση/απόφαση του Ιατροσυμβουλίου δεν αντανακλά την καθημερινότητα τους και τις πραγματικές τους ανάγκες καθόλου ή λίγο. Το 21.3% δήλωσε ότι η αξιολόγηση/απόφαση του Ιατροσυμβουλίου δεν αντανακλά την καθημερινότητα τους και τις πραγματικές τους ανάγκες ούτε λίγο ούτε πολύ. Το 41.4% δήλωσε ότι η αξιολόγηση/απόφαση του Ιατροσυμβουλίου αντανακλά την καθημερινότητα τους και τις πραγματικές τους ανάγκες πάρα πολύ ή απόλυτα.
- Πραγματοποίηση ιατρικής εξέτασης. Το 51.6 % δήλωσε ότι δεν έτυχαν ιατρικής εξέτασης.
- Έγιναν οι απαραίτητες ερωτήσεις για μια σφαιρική εικόνα των αναγκών της καθημερινότητας (λειτουργικότητα, ποιότητα ζωής, καθημερινές δυσκολίες, παράπλευρες ανάγκες πχ ψυχολογική στήριξη, εργασία, ακαδημαϊκή εκπαίδευση, έξοδα μεταφοράς). Το 44.2% δήλωσε Καθόλου ή Λίγο. Το 23.2% δήλωσε Περίπου. Το 32.6% δήλωσε Πάρα πολύ ή Απόλυτα.

Συγκεκριμένες δράσεις:

1. Να αναβαθμιστεί ο ρόλος του Επιτρόπου Διοικήσεως και Προστασίας Ανθρωπίνων Δικαιωμάτων/ Αρχή Ισότητας με συγκεκριμένα καθήκοντα που απορρέουν από τη Σύμβαση των Ηνωμένων Εθνών για τα Δικαιώματα των Ατόμων με Αναπηρία και να ενισχυθεί ο εποπτικός του ρόλος ως προς την εφαρμογή της Σύμβασης στις υπηρεσίες του κράτους μέσω της υποβολής εκθέσεων/ προτάσεων προς το Υπουργικό Συμβούλιο και τη νομοθετική εξουσία.
2. Να γίνει αναπροσαρμογή της επιδοματικής πολιτικής του κράτους με βάση τη συστηματική, πολυθεματική αξιολόγηση των αναγκών που προκύπτουν από την αναπηρία, της φροντίδας που λαμβάνει ο ασθενής, του οικογενειακού και του εργασιακού τους περιβάλλοντος και όχι μιας αξιολόγησης του ιατροσυμβουλίου σε μια δεδομένη στιγμή.
3. Να υιοθετηθούν κατάλληλα μέσα αξιολόγησης (πχ ειδικών ερωτηματολογίων) για τη σφαιρική αξιολόγηση των πραγματικών αναγκών των ασθενών σφαιρικά και τη διοχέτευσή τους στις αρμόδιες για περαιτέρω βελτίωση.
4. Να θεσμοθετηθεί το επάγγελμα του φροντιστή με συγκεκριμένα καθήκοντα και όρους εντολής και να αναληφθούν οι απαραίτητες ενέργειες για εκπαίδευσή των φροντιστών σε συνεργασία με τα αρμόδια εκπαιδευτικά ιδρύματα, με τρόπο που να διασφαλίζεται το όφελος προς την κοινωνία μέσω νέων θέσεων εργασίας, παραγωγικότητας και γεφύρωσης κενών.

5. Να προωθηθούν ουσιαστικές εργασιακές διευκολύνσεις στους ασθενείς, τις οικογένειες και τους φροντιστές τους όπως (i) η δυνατότητα τηλεργασίας για ανθρώπους με ΣΝ, οι οποίοι, λόγω των ιδιαιτεροτήτων της πάθησής τους δεν μπορούν να έρχονται σε επαφή με μεγάλο αριθμό ατόμων στον χώρο εργασίας και άλλους λόγους, (ii) η θεσμοθέτηση επιπλέον ημερών άδειας με απολαβές για πολύπλοκα περιστατικά που τεκμηριώνονται στη βάση ORPHANET[16] (βλέπε ν. 4808/2021 Νόμος για την Προστασία της Εργασίας στην Ελλάδα).
6. Να εξευρεθούν οι τρόποι και οι απαραίτητες τροποποιήσεις της νομοθεσίας ώστε η εργασία να λειτουργεί παράλληλα με την επιδοματική πολιτική, να παρέχεται δηλαδή κίνητρο προς τα άτομα με αναπηρίες να εργάζονται και όχι να λειτουργεί «τιμωρητικά» αποκόπτοντάς τους το επίδομα.
7. Να δημιουργηθεί υπηρεσία παροχής Υπηρεσιών Φροντίδας σε άτομα με αναπηρίες. Οι Υπηρεσίες αυτές μπορεί να παρέχονται σε κρατικό επίπεδο ή να γίνεται αγορά υπηρεσιών από αρμόδιους φορείς, παράλληλα με την επιδοματική πολιτική του κράτους.
8. Να τροποποιηθούν τα προγράμματα εργοδότησης για τις ανάγκες των ατόμων με αναπηρίες με τρόπο που να τα καθιστούν προσβάσιμα στους ασθενείς. Το υφιστάμενο πρόγραμμα/σχέδιο χρόνιων πασχόντων φαίνεται να μην πετυχαίνει γιατί ο ασθενής πρέπει να είναι μέλος κάποιας οργάνωσης ενώ πρέπει ο ίδιος να βρει τον εργοδότη, πράγμα που είναι εξαρχής μεγάλη πρόκληση για τα άτομα με αναπηρίες.
9. Να γίνουν οι κατάλληλες διαβουλεύσεις με τον ΠΙΣ προς εξεύρεση τρόπων/κινήτρων ώστε να αναβαθμιστούν και να στελεχωθούν τα ιατροσυμβούλια με τους κατάλληλους ειδικούς ή και να υιοθετηθεί η πρόνοια παρουσίας (φυσικής ή εικονικής) του/της θεράποντος ιατρού του ασθενή προς τεκμηρίωση της κατάστασής του/της.

[16] Πανευρωπαϊκή βάση δεδομένων για τα Σπάνια Νοσήματα και τα Ορφανά Φάρμακα όπου καταγράφονται 7000+ σπάνιες νόσοι. Διαθέσιμη στο https://www.orpha.net.

10. Πραγματοποίηση συντονισμένων εκστρατειών ενημέρωσης από πολυθεματικές ομάδες αρμοδίων

Δεν είναι μόνο η διάγνωση και η θεραπεία, αλλά και η διαχρονική φροντίδα και η ένταξη των ασθενών. Υπάρχει άγνοια για τις σπάνιες παθήσεις στα σχολεία και στην κοινωνία γενικότερα με τρόπο που να αποκλείεται το παιδί - και ο ενήλικας- από την κανονική φοίτηση στο σχολείο και από διάφορες άλλες δραστηριότητες της καθημερινότητας, και να επηρεάζεται η συμμόρφωσή του με τη λήψη της φαρμακευτικής αγωγής που χρειάζεται.

Για να διασφαλιστεί η αποτελεσματικότητα της οποιαδήποτε δράσης, χρειάζεται κεντρικός συντονισμός με τη συνεργασία όλων των αρμόδιων υπουργείων Υγείας (Εθνική Επιτροπή για τα ΣΝ), Εργασίας, Παιδείας, φορέων και εκπροσώπων ασθενών.

Συγκεκριμένες δράσεις:

1. Να συσταθούν ομάδες εθελοντών ειδικών ιατρών, ψυχολόγων και εκπροσώπων ασθενών για συμμετοχή σε δράσεις ενημέρωσης και ευαισθητοποίησης σε συνεργασία με ομοσπονδίες ασθενών. Στόχος η καλλιέργεια ενσυναίσθησης μέσα από την εκπαίδευση και την εργασία στα πλαίσια επετειακών ημέρων πχ Ημέρα του Εκπαιδευτικού, σεμινάρια με εκπροσώπους του Υπουργείου Παιδείας και Πολιτισμού.
2. Να γίνει μια συντονισμένη προσπάθεια ενημέρωσης και ευαισθητοποίησης για τις πτυχές των σπάνιων νοσημάτων/ ορατών και αόρατων αναπηριών, τρόπους αντιμετώπισης παιδιών, ενηλίκων με αόρατες αναπηρίες τόσο στα σχολεία όσο και σε χώρους εργασίας. Στόχος η καταπολέμηση της άγνοιας και της προκατάληψης προς τα παιδιά και ενήλικες με ΣΝ, παντρεύοντας το θέμα της υγείας με το θέμα της εκπαίδευσης και ζωής.

Σύνοψη

Στην Κύπρο σήμερα υφίστανται οι ακόλουθες παραδοχές:

1. Υπάρχει μικρή κριτική μάζα ασθενών και εμπειρογνωμόνων, σύμφωνα με τα υφιστάμενα μη ολοκληρωμένα μητρώα ασθενών και αξιολογήσεων.
2. Υπάρχει μικρός αριθμός κέντρων αριστείας και αναφοράς λόγω της παρούσας οργάνωσης, το οποίο φανερώνει τη δυσκολία και τους φραγμούς της ιατρικής κοινότητας για επικοινωνία.
3. Υπάρχει μικρή συμμετοχή των νοσοκομειακών μονάδων στα ΕΔΑ (κάτι που τονίζεται από τα ΕΔΑ και την Ευρωπαϊκή Επιτροπή) και υπάρχουν ασθενείς ορφανοί δικτύων (χωρίς καμία διασύνδεση με δίκτυα).
4. Η Εθνική Επιτροπή ΣΝ είναι σε αδράνεια.
5. Υπάρχει ανάγκη επικαιροποίησης της εθνικής στρατηγικής για τα ΣΝ.
6. Απαιτείται σαφής βελτίωση στον τομέα της έγκαιρης διάγνωσης / αντιμετώπισης, της πρόσβασης σε ποιοτικές υπηρεσίες και υποδομές, σε φαρμακευτικές επιλογές, της εξατομίκευσης της κάθε περίπτωσης και της εξειδίκευσης.
7. Απαιτείται συνεχής αξιοποίηση της νέας γνώσης που παρέχει η επιστήμη (Γενετική, Μοριακή Βιολογία, Φαρμακολογία, Βιοτεχνολογία κλπ.).
8. Υπάρχει ανάγκη αύξησης των διαθέσιμων πόρων από την Πολιτεία.
9. Χρειάζεται ενίσχυση της κουλτούρας δικτύωσης και συνεργασίας.
10. Χρειάζεται θεσμοθέτηση των ΕΔΑ στο ΓεΣΥ.
11. Χρειάζεται ενίσχυση της εκπαίδευσης τόσο της ιατρικής όσο και της εκπαίδευσης των ασθενών και της κοινωνίας.
12. Χρειάζεται επανασχεδιασμός των κοινωνικών παροχών και δημιουργία υπηρεσιών για τα άτομα με ΣΝ. Να υπάρχει επικέντρωση στις ανάγκες των ατόμων λόγω της πάθησης και όχι μεμονωμένη αξιολόγηση της αναπηρίας.

Υπολογίζεται ότι ο μέσος χρόνος διάγνωσης είναι περίπου 5 χρόνια και οι ασθενείς με μία πάρα πολύ σπάνια νόσο είναι περίπου 7 χρόνια. Χάριν στη γνώση που αποκτάται τα τελευταία χρόνια, τις νέες τεχνολογίες και χάρη στη διασύνδεση εξειδικευμένων κέντρων, ο χρόνος διάγνωσης μειώνεται αλλά συνεχίζει να μην είναι ικανοποιητικός για τους σπάνιους ασθενείς. Η Πολιτεία πρέπει να επενδύσει στα Εθνικά ΚΑ και στη διασύνδεσή τους με δίκτυα και κέντρα του εξωτερικού για την επίτευξη μακροπρόθεσμου οφέλους για το σύνολο των ασθενών.

Οι σπάνιοι ασθενείς είναι πολλοί ενώ δεν πρόκειται για μία μόνο ασθένεια και μόνο ένα επεισόδιο. Συνεπώς, η εξεύρεση και εφαρμογή τρόπων για την αποτελεσματική τους αντιμετώπιση και φροντίδα αφορά το σύστημα υγείας, την οικογένεια, το κοινωνικό σύνολο, την εργασία, την εκπαίδευση.

Θα πρέπει να αλλάξουμε τακτική και να μην προχωρούμε σε αποσπασματικές και κατακερματισμένες ενέργειες χωρίς συνέχεια. Θα πρέπει να γίνει κατανοητό ότι οι σπάνιοι ασθενείς αποτελούν μέρος της κοινωνίας, της οικονομίας και των οικογενειών μας οπόταν οι οποιεσδήποτε μη προγραμματισμένες, μη-στοχευμένες, μη συντονισμένες δράσεις είναι καταδικασμένες να αποτύχουν.

Επιβάλλεται όπως η ένταξη των ΣΝ εντός του κρατικού προϋπολογισμού και η κατάλληλη κατανομή του τεθούν ως προτεραιότητες για ένα ολοκληρωμένο, βιώσιμο σχέδιο υγείας το οποίο δεν θα αφήνει κανέναν πίσω.

Βιβλιογραφία

Ελληνική Βιβλιογραφία

1. Αδαμίδη, Τ. (2022). Λεμφαγγειολειομυομάτωση και εργασία. [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2022]. Available at: https://raredisorderscyprus.com/rdd2022/
2. Αναγιωτός, Α. (2023). Κοκκιωμάτωση με πολυαγγειίτιδα (Wegener's) - Ωτορινολαρυγγολογικές εκδηλώσεις και οι προκλήσεις της έγκαιρης διάγνωσης, [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2023]. Available at https://raredisorderscyprus.com/rdd2023/
3. Αναστασιάδης, Μ. (2023). Πολυθεματικές ομάδες διαχείρισης/μετάβασης από την παιδιατρική στην ενήλικο φροντίδα: Βέλτιστες πρακτικές και θέσεις/προτάσεις της Παιδιατρικής Εταιρείας Κύπρου, παρουσίαση [παρουσίαση στο συνέδριο Rare Disease Day 2023]. Available at https://raredisorderscyprus.com/rdd2023/
4. Αναστασιάδου, Β. (2023). Ευρωπαϊκή Κοινή Δράση για την Ενσωμάτωση των Ευρωπαϊκών Δικτύων Αναφοράς στα Εθνικά Συστήματα Υγείας των Κρατών Μελών: Γενικό πλαίσιο και στόχοι για των Κρατών-Μελών: [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2023]. Available at https://raredisorderscyprus.com/rdd2023/
5. Αντωνιάδου, Β. (2022). RARE-e-CONNECT: Εθνικά Δίκτυα Επαγγελματιών Υγείας και Εθνικά Δίκτυα Ασθενών με Σπάνιες Παθήσεις στα πλαίσια του Μνημονίου Συνεργασίας μεταξύ Υπουργείου Υγείας και Παγκύπριας Συμμαχίας Σπάνιων Παθήσεων [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2022]. Available at: https://raredisorderscyprus.com/rdd2022/
6. Γιάλλουρος, Π. (2022). Κυστική Ίνωση, εκπαίδευση και κοινωνία. [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2022]. Available at: https://raredisorderscyprus.com/rdd2022/
7. Γιάλλουρος, Π. (2023). Πολυθεματικές ομάδες διαχείρισης/μετάβασης και Πνευμονολογικές Παθήσεις: Ενδιαφέρον και ανάγκες [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2023]. Available at https://raredisorderscyprus.com/rdd2023/
8. Γραφάκου, Ο. (2023). Ιατρική τεκμηρίωση εμπειρίας ασθενή που έλαβε διάγνωση μέσω του ΑΠΠΕΝ και καταγεγραμμένα οφέλη/ ιατρική τεκμηρίωση εμπειρίας ασθενή που δεν έλαβε διάγνωση μέσω του ΑΠΠΕΝ και συνέπειες, [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2023]. Available at https://raredisorderscyprus.com/rdd2023/
9. Καλακούτα, Ο. (2022). Εθνικά Κέντρα Αναφοράς και Αριστείας: Τι προνοεί η διαδικασία και σε τι να προσμένει ο ασθενής σε ό,τι αφορά την πρόσβασή του σε διαπιστευμένες, πολυθεματικές υπηρεσίες στην Κύπρο και την Ευρώπη [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2022]. Available at: https://raredisorderscyprus.com/rdd2022/
10. Καραΐσκος, Χ. (2023). Ανιχνευτικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών (ΑΠΠΕΝ), Χρίστος Καραΐσκος, Εργαστηριακός Επιστήμονας, Κέντρο Προληπτικής Παιδιατρικής [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2023]. Available at https://raredisorderscyprus.com/rdd2023/
11. Κλεόπα, Κ. (2022). Μυασθένεια Gravis, εκπαίδευση και εργασία. [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2022]. Available at: https://raredisorderscyprus.com/rdd2022/
12. Κλεόπα, Κ. (2023). Πολυθεματικές ομάδες διαχείρισης/μετάβασης και Νευρομυϊκές Παθήσεις: Ενδιαφέρον και ανάγκες, [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2023]. Available at https://raredisorderscyprus.com/rdd2023/
13. Κυριάκου, Α. (2023). Σύνδρομο Prader-Willi: έγκαιρη διάγνωση, ολιστική προσέγγιση και ανάγκη για αναβάθμιση των υπηρεσιών υγείας στην Κύπρο, [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2023]. Available at https://raredisorderscyprus.com/rdd2023/
14. Ξενοφώντος, Σ. (2023). Ηθικές προεκτάσεις του ΑΠΠΕΝ, [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2023]. Available at https://raredisorderscyprus.com/rdd2023/

15. Ουρανή, Σ. (2023). Εξελίξεις στη γενετική για επαγγελματίες υγείας πρώτης γραμμής και η κυπριακή πραγματικότητα. [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2023]. Available at https://raredisorderscyprus.com/rdd2023/
16. Παύλου, Μ. (2022). Αόρατες αναπηρίες: Τι είναι και ποιες οι διακρίσεις που αντιμετωπίζουν τα άτομα με Αόρατες Αναπηρίες στα πλαίσια της υπάρχουσας κοινωνικής πολιτικής στην Κύπρο [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2022]. Available at: https://raredisorderscyprus.com/rdd2022/
17. Σαββίδης, Χ. (2022). Αποδοχή της νόσου: Επαγγελματική απόδοση και καθοδήγηση [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2023]. Available at: https://raredisorderscyprus.com/rdd2022/
18. Χατζηπαναγής, Α. (2022). Μετάβαση από την παιδιατρική στην ενήλικη πολυθεματική φροντίδα: Βέλτιστες πρακτικές και παραδείγματα εφαρμογής στην Ευρώπη [παρουσίαση στο Συνέδριο Rare Disease Day 2022]. Available at: https://raredisorderscyprus.com/rdd2022/

Αγγλική Βιβλιογραφία

19. Antoniadou, V. and Hadjipanayis, A. (2022). E-Handbook for telecollaboration in healthcare: Findings and lessons learned in rare diseases. Cyprus Alliance for Rare Disorders. Available at https://issuu.com/rareeconnect/docs/d10_e-handbook_printed
20. Antoniadou, V. and Hadjipanayis (2023). Co-constructing effective collective intelligence networks in rare diseases: a mixed method approach to identify the parameters that matter for patients, professionals and policy-makers, piloted in Cyprus. Orphanet Journal of Rare Diseases and Orphan Drugs. Available at: https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-023-02672-y
21. Eurordis (2019). Position paper: Achieving Holistic Person-Centred Care to Leave No One Behind. Available at https://www.eurordis.org/publications/position-paper-achieving-holistic-person-centred-care-to-leave-no-one-behind/#:~:text=The%20ambition%20of%20EURORDIS%20is,indeed%20leaves%20no%20one%20behind. cutt.ly/wIWqdSV
22. Eurordis (2020). Recommendations to achieve a mature ERN system in 2030. Available at http://download2.eurordis.org/documents/pdf/EURORDIS_vision_on_mature_ERNs_FINAL.pdf
23. Eurordis (2022). Key principles for Newborn Screening. Available at https://www.eurordis.org/publications/key-principles-for-newborn-screening/
24. Ministry of Health (2012). National plan for Rare diseases. Available at http://download2.eurordis.org/rdpolicy/National%20Plans/Cyprus/1.Cyprus_RD%20National%20Strategy%202012_Greek.pdf
25. Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., ... & Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. European Journal of Human Genetics, 28(2), 165-173. Available at https://www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0
26. Valdez, R., Ouyang, L., & Bolen, J. (2016). Public Health and Rare Diseases: Oxymoron No More. Preventing chronic disease, 13, E05. https://doi.org/10.5888/pcd13.150491
27. Weinreich, S. S., Mangon, R., Sikkens, J. J., Teeuw, M. E., & Cornel, M. C. (2008). Orphanet: a European database for rare diseases. *Nederlands tijdschrift voor geneeskunde, 152*(9), 518-519.
28. Willmer, G. (2022). The building blocks to make rare disease treatments more common. The EU Research & Innovation Magazine. Available at https://ec.europa.eu/research-and-innovation/en/horizon-magazine/building-blocks-make-rare-disease-treatments-more-common

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Ι

Σύμφωνα με τη Eurordis (2022), τα Προγράμματα Νεογνικού Ελέγχου (ΠΝΕ) πρέπει να διέπονται από τις ακόλουθες αρχές για ολοκληρωμένο, μακροπρόθεσμο όφελος:

i. Ο έλεγχος θα πρέπει να προσδιορίζει δυνατότητες για να βοηθήσει το νεογνό και την οικογένεια όσο το δυνατόν ευρύτερα. Δηλαδή, θα πρέπει να εντοπίζει κλινικά διαχειρίσιμες ασθένειες συμπεριλαμβανομένων των θεραπεύσιμων ασθενειών.
ii. Το ΠΝΕ θα πρέπει να οργανωθεί ως σύστημα με σαφώς καθορισμένους ρόλους, ευθύνες, υπευθυνότητα και μονοπάτια επικοινωνίας που θα είναι ενσωματωμένα στο εθνικό σύστημα υγειονομικής περίθαλψης και θα αναγνωρίζονται ως μηχανισμός για την έγκαιρη διάγνωση κλινικά διαχειρίσιμων ασθενειών ως μέρος της ευρύτερης οδού περίθαλψης.
iii. Στην οικογένεια του νεογνού που θα έχει διαγνωστεί μέσω ΠΝΕ θα πρέπει να παρέχεται ψυχολογική, κοινωνική και οικονομική υποστήριξη από τις αρμόδιες εθνικές υγειονομικές αρχές.
iv. Όλα τα ενδιαφερόμενα μέρη θα πρέπει να συμπεριληφθούν στα διάφορα στάδια της διαδικασίας ΠΝΕ.
v. Απαιτείται διαφανής και ισχυρή διακυβέρνηση για τη διεύρυνση των προγραμμάτων ΠΝΕ. Κάθε χώρα/περιφέρεια θα πρέπει να έχει μία σαφώς καθορισμένη, διαφανή, ανεξάρτητη, αμερόληπτη και τεκμηριωμένη διαδικασία, για να αποφασίσει ποιες ασθένειες θα καλύπτονται από το πρόγραμμα ΠΝΕ που θα περιλαμβάνει όλα τα ενδιαφερόμενα μέρη.
vi. Η διακυβέρνηση των προγραμμάτων ΠΝΕ θα πρέπει να είναι σαφής, κατανοητή, διαφανής και να λογοδοτεί στις εθνικές αρχές.
vii. Η διαδικασία αξιολόγησης για τη συμπερίληψη/τον αποκλεισμό ασθενειών στα προγράμματα ΠΝΕ θα πρέπει να βασίζεται στα καλύτερα διαθέσιμα στοιχεία, που θα αντικατοπτρίζουν τα οικονομικά στοιχεία για την υγεία, αλλά δεν θα καθορίζονται μόνο από τα οικονομικά της υγείας.
viii. Η ενημέρωση και η εκπαίδευση όλων των ενδιαφερομένων μερών για τις σπάνιες ασθένειες και για ολόκληρη τη διαδικασία ΠΝΕ είναι απαραίτητες για μία ευρεία και δίκαιη εφαρμογή προγραμμάτων ΠΝΕ.
ix. Χρειάζεται να υπάρχουν Ευρωπαϊκά πρότυπα που αφορούν το χρονοδιάγραμμα, τις μεθόδους συλλογής δειγμάτων, την παρακολούθηση και τις πληροφορίες που κοινοποιούνται στους γονείς για να εγγυηθούν την ποιότητα καθ' όλη τη διαδικασία.
x. Τα δείγματα υπό τη μορφή κηλίδας αίματος θα πρέπει να αποθηκεύονται σε εθνικές βιοτράπεζες για ερευνητικούς σκοπούς, και ταυτόχρονα να διασφαλίζεται η ύπαρξη κατάλληλων δικλείδων ασφαλείας για την προστασία των δεδομένων και την πρόσβαση σε δεδομένα.
xi. Τα κέντρα που σχετίζονται με τα ΕΔΑ θα πρέπει να ενσωματωθούν στις οδούς περίθαλψης των διαφόρων συστημάτων υγειονομικής περίθαλψης και θα πρέπει να θεωρούνται κατά προτεραιότητα συνεργάτες στην παροχή συστάσεων για τις πολιτικές ΠΝΕ.

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΙΙ

ΒΙΩΜΑΤΑ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΤΟΝ ΝΕΟΓΝΙΚΟ ΈΛΕΓΧΟ ΣΤΗΝ ΚΥΠΡΟ

Η ιστορία της Α. (διηγείται η γιατρός)
Η Α γεννήθηκε στην Κύπρο πριν 11.5 χρόνια, μοναδικό παιδί μη συγγενών γονέων. Η εγκυμοσύνη ήταν φυσιολογική, ο τοκετός φυσιολογικός, καλό βάρος, βγήκε από το μαιευτήριο όλα καλά. Πάρθηκε όπως σε όλα τα νεογνά που γεννιούνται στην Κύπρο η Guthrie card από τον παιδίατρο. Το αποτέλεσμα ήταν υψηλό, κλήθηκε από τον παιδίατρο για επαναληπτικό έλεγχο. Εφαρμόστηκε το πρωτόκολλο που εφαρμοζόταν τότε για τη διαχείριση του υψηλού αποτελέσματος, έγινε ποσοτικό αμινόγραμμα δηλαδή μέτρηση αμινοξέων στο ΙΝΓΚ. Η διάγνωση ήταν κλασική Φαινυλκετονουρία και αυτό αργότερα επιβεβαιώθηκε και γονιδιακά. Οπότε το παιδί αυτό εστάλη στη μοναδική διαιτολόγο του Μακαρείου όπως όλα τα παιδιά που γεννιούνται στην Κύπρο, του χορηγήθηκε το ειδικό σκεύασμα αμινοξέων δηλαδή πρωτεΐνη από τη οποία, ένα «γάλα» που, έχουμε βγάλει τη φαινυλαλανίνη και έχουμε βάλει μέσα τυροσίνη, στην αρχή μόνο του για να έρθουν τα επίπεδα εκεί που έπρεπε και στη συνέχεια σε συνδυασμό με το μητρικό γάλα και αργότερα με τη φόρμουλα. Η μέτρηση της φαινυλαλανίνης γινόταν σε τακτά χρονικά διαστήματα και ανάλογα αναπροσαρμοζόταν η δίαιτα και όταν μεγάλωσε λίγο και έγινε λίγων μηνών μπήκανε και οι στερεές τροφές οι οποίες ακολουθούν ένα συγκεκριμένο τρόπο. Κάποια φρούτα και λαχανικά μπορούν να καταναλώνονται ελεύθερα κάποια άλλα μετριούνται καθώς και τα δημητριακά. Κάποιες άλλες τροφές είναι απολύτως απαγορευτικές όπως είναι το ψάρι, το κρέας και το αυγό.

Χάρη λοιπόν σε αυτό το ανιχνευτικό πρόγραμμα, η Α είχε μια εξαιρετική ψυχοκινητική εξέλιξη και έκανε τα πάντα όπως τα παιδιά της ηλικίας της ακόμα νωρίτερα μερικά, είναι άριστη μαθήτρια, μιλάει 3 γλώσσες, αθλείται, έχει φίλους και ζει τη φυσιολογική ζωή ενός παιδιού της ηλικίας της. Άνκαι φυσιολογική ζωή για την Α σημαίνει ότι πρέπει να ακολουθεί ένα πολύ συγκεκριμένο διαιτητικό πρόγραμμα. Μπορεί να τρώει μέχρι 9 γραμμάρια πρωτεΐνης την ημέρα (15 τσιπς έχουνε 2 γραμμάρια πρωτεΐνης για να καταλάβετε για πόση πρωτεΐνη μιλάμε). Πρέπει να παίρνει το ειδικό της σκεύασμα πρέπει να ελέγχει τη φαινυλαλανίνη σύμφωνα με τις οδηγίες κάθε 15 μέρες άνκαι αυτό δεν ισχύει εδώ. Παράλληλα παρακολουθούμε τη θρέψη της γιατί τα παιδιά που κάνουν μια τόσο υποπρωτεϊνική δίαιτα κινδυνεύουν να πάθουν οστεοπόρωση, να λείπουνε θρεπτικά συστατικά οπότε κινδυνεύει και από οστεοπόρωση και από υποβιταμίνωση και από παχυσαρκία επίσης. Πρέπει να εφαρμόζει αυτή τη δίαιτα δια βίου σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες άνκαι τα όρια αλλάζουν και κυρίως, αν αποφασίσει να κάνει δικά της παιδιά, θα πρέπει να εντατικοποιήσει πάρα πολύ τη δίαιτα και πριν τη σύλληψη αλλά και καθ' όλη τη διάρκεια της εγκυμοσύνης γιατί ξέρουμε ότι αυτή η αυξημένη φαινυλαλανίνη μπορεί να λειτουργήσει σαν τερατογόνο στο έμβρυο που θα κυοφορήσει.

Αλλά έχει μια φυσιολογική σωματική και πνευματική ανάπτυξη χάρη στην έγκαιρη διάγνωση μέσω του ΠΠΕΝ. Αυτό είναι που κρατάμε. Βάζοντας περισσότερα ΚΜΝ μέσα στο ΠΠΕΝ θα μπορούμε να έχουμε διάγνωση και αποτροπή επιπλοκών για ακόμα περισσότερους ασθενείς. Το διευρυμένο πρόγραμμα που έχει εγκριθεί στην Κύπρο περιλαμβάνει συνολικά 8 ΚΜΝ.

Η ιστορία της Φ. (διηγείται η γιατρός)
Η Φ είναι το πρώτο παιδί υγιών γονέων οι οποίοι είναι πρόσφυγες στην Κύπρο και είναι συγγενείς μεταξύ τους. Η μαμά της είχε μια φυσιολογική εγκυμοσύνη. Η Φ γεννήθηκε με καισαρική τομή με καλό βάρος, βγήκε από το μαιευτήριο και αυτή την 4η μέρα ζωής και όλα ήταν μια χαρά μέχρι το τέλος της πρώτης βδομάδας οπότε άρχισε να παρουσιάζει υπνηλία και άρνηση θηλασμού. Οι γονείς σκέφτηκαν ότι μάλλον δεν θα θέλει το μητρικό γάλα, ξεκίνησαν μπουκάλι χωρίς αποτέλεσμα. Ήταν νωθρή, δεν έτρωγε οπότε την 11η μέρα ζωής που ήταν μια Κυριακή μπήκε στην μονάδα νεογνών της πόλης που έμενε. Εκεί παρουσίασε επεισόδια σπασμών, την επόμενη μέρα έγινε επικοινωνία με το Ιατρείο Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων. Το συζητήσαμε είπαμε ότι σαφώς πρόκειται για ένα πολύ ύποπτο μεταβολικό περιστατικό. Τη 13η μέρα στάλθηκε για μεταβολικό έλεγχο και την επόμενη μέρα, το παιδί ήρθε στο Μακάρειο και τη 15η μέρα είχαμε διάγνωση MSUD.

Η νόσος με οσμή ούρων ως σιροπιού σφενδάμου είναι μια διαταραχή της διάσπασης των πρωτεϊνών (δεν περιλαμβάνεται στο παρόν ΕΑΠΠΕΝ πρόγραμμα, θα περιλαμβάνεται στο διευρυμένο). Εδώ έχουμε 3 άλλα αμινοξέα που δημιουργούν το πρόβλημα. Είναι η λευκίνη, η ισολευκίνη και η βαλίνη. Αυτά πάνε μαζί πακέτο αλλά το πρόβλημα μας το κάνει η λευκίνη. Η υψηλή λευκίνη κάνει εγκεφαλοπάθεια. Και εδώ η θεραπεία είναι ο περιορισμός της φυσικής πρωτεΐνης τόσο όσο μπορεί ο ασθενής. Δεν μπορούμε να το κόψουμε τελείως γιατί η πρωτεΐνη είναι απαραίτητη, η λευκίνη η ίδια είναι απαραίτητη έως ένα βαθμό. Οπότε δίνουμε και έξτρα πρωτεΐνη με τη μορφή ειδικού σκευάσματος αμινοξέων που σε αυτή την περίπτωση δεν περιέχει τα βλαπτικά αμινοξέα. Ανεχόμαστε λοιπόν η τιμή της λευκίνης να είναι 300 μmpl/l.

Στις πρώτες μέρες ζωής της Φ, η τιμή της λευκίνης είχε πάει 2300 μmpl/l και γι'αυτό τον λόγο ήταν εγκεφαλοπαθητική, είχε υποτονικό κορμό και υπερτονικά άκρα σε ψαλιδισμό, δεν άνοιγε τα μάτια, δεν ανταποκρινόταν στα ερεθίσματα και έκανε όλες αυτές τις κινήσεις που έμοιαζαν με σπασμούς. Έκανε μαγνητική στην οποία είχε εγκεφαλικό οίδημα και ισχαιμία και έκανε εγκεφαλογράφημα το οποίο είχε ευρήματα εγκεφαλοπάθειας.

Από την ώρα που το μάθαμε, άρχισε άμεσα η αντιμετώπιση. Στην ουσία, η αντιμετώπιση είχε ξεκινήσει από πριν με την υποψία του μεταβολικού νοσήματος. Σταμάτησε η σίτιση, δεν μπορούσε όμως να γίνει ειδική αντιμετώπιση αν δεν έχεις ειδική διάγνωση. Έγινε λοιπόν η αντιμετώπιση όπως προβλεπόταν με τη χορήγηση ορού γλυκόζης 10% και χορήγηση λίπους και χορήγηση ειδικού σκευάσματος αμινοξέων και επειδή ήταν τόσο ψηλή έγινε και περιτοναϊκή κάθαρση. Μια διαδικασία δηλαδή στην οποία υποβάλλονται οι ασθενείς με νεφρική ανεπάρκεια προκειμένου να καταφέρουμε να ρίξουμε γρήγορα την τιμή της λευκίνης. Τα καταφέραμε, αυτό ξεκίνησε μια Παρασκευή και τη Δευτέρα είχε επιτευχθεί ο στόχος μας. Έκτοτε την παρακολουθούμε στο Ιατρείο Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων. Σιτίζεται με ένα μείγμα από γάλα κανονικό και το γάλα το ειδικό, το σκεύασμα αμινοξέων δηλαδή, με συμπληρώματα των υπολοίπων αμινοξέων. Κάθε εβδομάδα κάνει εξετάσεις αίματος, κάθε εβδομάδα ζυγίζεται και ανάλογα με τα αποτελέσματα των τιμών των αμινοξέων και το βάρος της υπολογίζουμε μαζί με τη διαιτολόγο του Μακαρείου τη Γ. Τσιάππα (τα μεταβολικά είναι ομάδα) τι θα φάει την επόμενη εβδομάδα.

Εξαιτίας αυτής της καθυστέρησης όμως στη διάγνωση και υπερτονία έχει και χρειάζεται φυσιοθεραπεία και παθολογικό εγκεφαλογράφημα έχει.

Αν είχε εφαρμοστεί το διευρυμένο Screening, το παθολογικό αποτέλεσμα θα ήταν γνωστό περίπου στις 10 ημέρες ζωής δηλαδή πριν την εγκατάσταση της βαριάς εγκεφαλοπάθειας, πριν τα επεισόδια των σπασμών. Δεν θα είχαμε να αντιμετωπίσουμε μια τόσο υψηλή λευκίνη, δεν θα χρειαζόταν

να μείνει 23 μέρες σε Εντατική Μονάδα Νοσηλείας Νεογνών, δεν θα χρειαζόταν να μπει 2 φορές στο χειρουργείο και να μπει ο περιτοναϊκός καθετήρας για να βγει ο περιτοναϊκός καθετήρας και να κάνει όλες αυτές τις επιπλοκές που ακόμα δεν ξέρουμε πώς θα είναι γιατί πώς θα είναι. Τι θα απογίνει με αυτή την εγκεφαλοπάθεια δεν το ξέρουμε.

Βέβαια δεν είναι αυτό το νόσημα όπως η Φαινυλκετονουρία όπου το να το ξέρουμε ουσιαστικά εμποδίζει τις περαιτέρω επιπλοκές αν τηρούμε τη δίαιτα γιατί οι πιθανότητες απορρύθμισης υπάρχουν και στο μέλλον. Ακόμα και να το ξέραμε μέσω του Screening, πάλι θα έπρεπε να μετράμε τα αμινοξέα τακτικά και να αναπροσαρμόζουμε τη δίαιτά της αλλά αν αντιπαραβάλουμε με αυτή την άλλη ιστορία της Ε που επίσης είναι ένα παιδί, το πρώτο παιδί υγιών γονέων που όμως εδώ δεν έχουν καμιά κοινή καταγωγή που γεννήθηκε φυσιολογικά μετά από καλή εγκυμοσύνη που όλα ήταν καλά και η οποία οικογένεια επέλεξε να κάνει ένα ιδιωτικό πρόγραμμα Screening και εκεί διαπιστώθηκαν κάποια παθολογικά ευρήματα. Έκανε και αυτή ένα αμινόγραμμα στο ΙΝΓΚ και φάνηκε ότι υπήρχε όντως κάποιο θέμα, το οποίο επιβεβαιώθηκε και γονιδιακά. Εδώ η εικόνα του παιδιού ήταν άριστη οπότε μιλάμε για μια πολύ πιο ήπια εικόνα της MSUD και η διάγνωση είναι intermittent δηλαδή διαλείπουσα MSUD. Αυτό το κοριτσάκι εξελίσσεται άριστα και είναι σε ελεύθερη δίαιτα. Παρακολουθούμε τα αμινοξέα αλλά όχι τόσο τακτικά. Έχει ψηλότερες τιμές από τις φυσιολογικές αλλά εντός των επιθυμητών ορίων.

Ξέρουμε και ξέρει και η οικογένεια ότι μια ίωση ή μια νηστεία ή αν κάτι συμβεί, αυτά αποτελούν κίνδυνο απορρύθμισης της νόσου και αυτή η γνώση είναι δύναμη γιατί υπάρχει η δυνατότητα της άμεσης αντιμετώπισης.

Η οικογένεια έχει προμηθευτεί και τα απαραίτητα σκευάσματα και διαθέτει πρωτόκολλο αντιμετώπισης της νόσου.

Η ιστορία του Γ. (διηγείται η μητέρα)
Στην προ- δημοτική, όπου η φοίτηση είναι υποχρεωτική, ο Γιώργος χρειάστηκε να λείπει συχνά λόγω της ασθένειας του που απαιτούσε συχνές νοσηλείες χωρίς όμως να δημιουργηθεί ιδιαίτερο πρόβλημα με τους δασκάλους.

Στο δημοτικό όμως, η οικογένεια αντιμετώπισε πολλά και ιδιαίτερα προβλήματα αφού η μητέρα έπρεπε να προσκομίζει συνεχώς (κάθε χρόνο) χαρτιά από τους γιατρούς που να εξηγούν τι έχει το παιδί, για την πάθησή του και τις ανάγκες του με αποτέλεσμα οι γονείς να ταλαιπωρούνται προσκομίζοντας συνεχώς τις ίδιες βεβαιώσεις και χαρτιά για την κατάσταση του παιδιού τους.

Λόγω της Κυστικής Ίνωσης, ο Γιώργος έχει συχνό, δυνατό και έντονο βήχα, ο οποίος κάνει τους άλλους να πιστεύουν ότι είναι άρρωστος. Η μητέρα πρέπει να προσκομίζει συνέχεια χαρτιά στους δασκάλους που να εξηγούν την πάθηση και το ότι ο βήχας του παιδιού της δεν είναι μεταδοτικός, για να τους εξηγεί ότι δεν πρέπει να φοβούνται. Αυτό γίνεται κάθε χρόνο. Επίσης, το γεγονός ότι στο δημοτικό οι δάσκαλοι συνέχεια αλλάζουν, και δεν φαίνεται ότι ενημερώνονται από μια κεντρική διοίκηση για τα δεδομένα του κάθε μαθητή/μαθήτριας, επιδεινώνει την κατάσταση.

Υπάρχει άγνοια για την πάθηση αυτή στα σχολεία (όπως και για άλλες) με τρόπο που να αποκλείεται το παιδί από την κανονική φοίτηση στο σχολείο και διάφορες άλλες δραστηριότητες της καθημερινότητας, και να επηρεάζεται η συμμόρφωση του με τη λήψη της φαρμακευτικής αγωγής που χρειάζεται.

Ξεχώρισα 3 περιστατικά που νομίζω βοηθούν για να καταλάβετε τις προκλήσεις που αντιμετωπίζει ένα μωρό όπως ο Γιώργος και η οικογένειά του.

Περιστατικό 1: Αντικαταστάτης δάσκαλος που δεν ήταν ενημερωμένος και είπε στον Γιώργο να μην ξαναπάει στο σχολείο μέχρι να του περάσει ο βήχας! Περιστατικό στο σούπερμαρκετ με ανθρώπους να σχολιάζουν τον βήχα του παιδιού και να μου λένε ότι δεν έπρεπε να τον φέρνω άρρωστο στο σούπερμαρκετ.

Περιστατικό 2: Μητέρα άλλου παιδιού μου τηλεφώνησε να μου πει ότι είδε τον Γιώργο να πετά τα φάρμακα του στον κάλαθο. Έτσι ανακάλυψα ότι ο Γιώργος δεν έπινε τα φάρμακά του γιατί ένας συμμαθητής του από πιο μεγάλη τάξη τον είχε κοροϊδέψει όταν τον είδε να πίνει τα φάρμακα του στο διάλειμμα. Ο Γιώργος για να το παίξει μάγκας δεν τα έπινε και τα πετούσε τα φάρμακά του και όταν ερχόταν στο σπίτι παραπονιόταν ότι πονούσε την κοιλιά του, είχε διάρροιες κλπ. Είχαμε πολλές συζητήσεις με τον Γιώργο, με τους δασκάλους, ο Γιώργος μέχρι που είπε «Δεν θα τρώω στο σχολείο». Λύση η γραμματέας του σχολείου που εισηγήθηκε ο Γιώργος να πηγαίνει στο γραφείο της να πίνει τα φάρμακά του και αυτό έγινε για ένα χρόνο.

Το γεγονός είναι ότι εγώ δεν θα το μάθαινα αν δεν μου τηλεφωνούσε η μητέρα της συμμαθήτριάς του. Πρέπει να υπάρχει επιτήρηση στα σχολεία γι' αυτά τα μωρά…

Συνεχίσαμε με τη λύση που μας έδωσε η γραμματέας για ένα χρόνο, τώρα άρχισε να πίνει τα χάπια του μπροστά στα άλλα παιδιά αλλά αν πάμε σε εστιατόριο πχ ντρέπεται γιατί ο κόσμος τον κοιτάει. Τι πρέπει να κάνω, σκέφτομαι αν χρειάζεται ψυχολογική υποστήριξη.

Περιστατικό 3: Καλοκαιρινό σχολείο που έφεραν δυσκολίες στην εγγραφή του μωρού γιατί οι άλλοι γονείς θα διερωτούνταν για τον βήχα κλπ., θα δημιουργούσε θέματα στο ίδιο το σχολείο ανάλογα με το πώς θα το καταλάβαιναν οι άλλοι γονείς, τώρα έχουμε πανδημία και ο Γιώργος έχει βήχα, θα είχαν συνέχεια την κουβέντα αν ο Γιώργος έχει κορωνοϊό ή κάτι άλλο μεταδοτικό κλπ., ίσως να στοίχιζε στο σχολείο την πελατεία του, «ξέρετε είμαστε στην Κύπρο και...». Εγώ ζήτησα να ενημερωθούν οι άλλοι δάσκαλοι για τον βήχα του Γιώργου για να μην πουν τίποτα μπροστά του και τον κάνουν να νιώσει άσχημα.

Για τον Γιώργο, ο αθλητισμός μετά το σχολείο τα απογεύματα είναι και για λόγους υγείας για να αναπληρώσουμε τις φυσιοθεραπείες που δεν μας καλύπτει το ΓεΣΥ. Εμείς χρειαζόμαστε περισσότερες από 12-16 φυσιοθεραπείες τον χρόνο που καλύπτει το ΓεΣΥ - ο Γιώργος χρειάζεται τουλάχιστον 1 ώρα την ημέρα φυσιοθεραπεία. Εμείς πάμε 1 φορά τη βδομάδα και για τις υπόλοιπες προσπαθούμε να κάνουμε από σπίτι αλλά δεν είναι το ίδιο με το να έχεις ένα συγκεκριμένο εξειδικευμένο θεραπευτή που να του κάνει ασκήσεις ανάλογα με τις ανάγκες του Γιώργου και τις αντοχές του εκείνη τη στιγμή με τον εξοπλισμό του χώρου (μπάλες, μπαλόνια κλπ.). Πάει μπάσκετ (4 φορές) , ποδόσφαιρο (4 φορές), φυσιοθεραπεία (1 φορά τη βδομάδα Χ2 ώρες) και όλα αυτά για να τρέχει, να ιδρώνει για να μπορεί να βγάλει τα φλέγματα του γιατί αν δεν έχει τη φυσιοθεραπεία, την γυμναστική δεν μπορεί να τα βγάλει, μένουν στους πνεύμονες του και πνίγεται, έχει πολύ βήχα και μπορεί να χρειαστεί νοσοκομείο.

Το καλοκαίρι που κλείνουν τα μπάσκετ κλπ., ο Γιώργος θέλει και χρειάζεται να πάει σε καλοκαιρινό σχολείο, έχει φίλους εκεί κλπ., τι να του πω που ο υπεύθυνος εκεί φέρνει αυτές τις δυσκολίες;

1. Όλα αυτά έχουν να κάνουν με την ενημέρωση τόσο του προσωπικού των σχολείων (δάσκαλοι, καθηγητές, προσωπικό) για σπάνιες παθήσεις, η κοινωνία ολόκληρη πρέπει να ενημερωθεί και να ευαισθητοποιηθεί για θέματα σπάνιων παθήσεων, διαφορετικότητας, να καλλιεργηθεί ο σεβασμός, η κατανόηση, η αποφυγή bullying από τους ίδιους τους δασκάλους, η προστασία των ευάλωτων παιδιών. Αυτές είναι κάποιες αλήθειες που συναντήσαμε εμείς στη ζωή μας και δυστυχώς βλέπω ότι ο κόσμος δεν καταλαβαίνει και δεν προσπαθεί να καταλάβει, είμαι σίγουρη ότι σε 5 χρόνια πάλι θα βρούμε τα ίδια μπροστά μας σε καλοκαιρινά σχολεία και αλλού, το οποίο στο κάτω κάτω πληρώνω για να πάει. Πώς να παλέψουμε με αυτές τις καταστάσεις;

Η ιστορία της Μ. (διηγείται η ασθενής)
Ενώ είχα σπουδάσει, ήμουν έτοιμη για δουλειά και δούλευα, η διάγνωση μου άλλαξε τη ζωή και τις προτεραιότητές μου και μου στέρησε από την ικανότητα της να εργάζεται.

Αρχικά εργαζόμουν παράλληλα με τη λήψη σύνταξης ανικανότητας, η οποία κάλυπτε το 75% των απολαβών μου αλλά τελικά απολύθηκα από τον εργοδότη μου λόγω προβλημάτων υγείας που μου επέβαλλαν συχνές νοσηλείες και παρακολούθηση από γιατρούς, αλλά και λόγων υγείας των παιδιών μου (κανονικές ιώσεις) που μου επέβαλλαν να μένω σπίτι για να τα φροντίζω.

Στέκομαι στο θέμα της ελλιπούς ενημέρωσης για τα γραφειοκρατικά των κρατικών παροχών του κράτους όπως το ΕΕΕ που συχνά οδηγούσε σε ταυτόχρονη αποκοπή όλων των επιδομάτων με αποτέλεσμα τη δυσκολία της οικογένειας να αντεπεξέλθει στα έξοδα του σπιτιού πχ ενοίκια κλπ.

Αναφέρομαι στην επιβάρυνση στον σύζυγο όσον αφορά τη φροντίδα των παιδιών, τη συντήρηση της οικογενειακής επιχείρησης, την προμήθεια φιάλων οξυγόνου για την ίδια και το πώς αναγκάζεται συχνά να απουσιάζει από τη δουλειά του.

Τονίζω τα πολλά εμπόδια που υπάρχουν στην καθημερινότητα μου με την πάθηση όσο και να προσπαθώ να τα αντιμετωπίζω θετικά.

Για μένα, τα επιδόματα είναι σημαντικά για τη συντήρηση της οικογένειας και με δυσκολεύει ιδιαίτερα η γραφειοκρατία και η αυτόματη αποκοπή εισοδημάτων χωρίς προειδοποίηση, χωρίς ενημέρωση για τα χαρτιά που χρειάζεται να προσκομίσω.

Θίγω το θέμα της ανάγκης στήριξης από το κράτος σε ότι αφορά τις ανάγκες στήριξης στο σπίτι (πχ βοηθός).

Δεν επέλεξα να έχω μια σπάνια πάθηση που δεν μου επιτρέπει να δουλέψω αλλά έχω δικαίωμα σε μια αξιοπρεπή ζωή χωρίς να πρέπει να εξηγώ συνεχώς την αόρατη μου αναπηρία και να δέχομαι επιθέσεις γι' αυτό.

Η ιστορία της Σ. (διηγείται η ασθενής)
Τα πρώτα συμπτώματα άρχισαν την 3η Λυκείου. Χρειάστηκε να επισκεφθώ διάφορους ειδικούς πριν μπορέσω να λάβω τελική διάγνωση. Αφού άρχισαν τα πρώτα συμπτώματα, μετά από ακόμη ένα μεγάλο κύκλο από επισκέψεις σε ειδικούς ιατρούς και εξετάσεις, κατέληξα στον 6ο και τελευταίο μου σταθμό, το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής και τον Δρ. Κλεόπα, όπου έγινε η τελική διάγνωση με Μυασθένεια Gravis (MG).

Προτού ξεκινήσω το Πανεπιστήμιο, υπήρξαν καθηγητές και επαγγελματίες υγείας που με συμβούλευσαν να μην σπουδάσω Πληροφορική, εφόσον πιθανότατα τα συμπτώματα της MG θα γίνονταν πιο έντονα. Δεν τους άκουσα, αφού σήμερα έχω ολοκληρώσει πτυχίο και μεταπτυχιακό, και εργάζομαι στον τομέα της Πληροφορικής. Σίγουρα υπήρξαν αρκετές δυσκολίες, αλλά ήταν δυσκολίες που δεν τις άφησα να σταθούν εμπόδιο στο να κάνω το όνειρο μου πραγματικότητα, και διαπιστώνω ότι οι δυσκολίες με έκαναν πιο δυνατή.

Υπήρξαν εμπόδια από πλευράς πολλών καθηγητών να μου παρέχουν τις διευκολύνσεις που δικαιούταν λόγω των παθήσεων μου (πχ επιπρόσθετο χρόνο, μεγέθυνση του γραπτού) παρά του ότι και τους απέστελλα η ίδια προσωπικό μήνυμα ως υπενθύμιση. Πολλοί καθηγητές δεν μου έδιναν σημασία όταν ρωτούσα κάτι, κάνοντάς με να πιστεύω ότι νόμιζαν ότι έχαναν τον χρόνο τους μαζί μου.

Διερωτώμαι, γιατί ενώ μιλάμε για ισότητα και ίσα δικαιώματα στην εκπαίδευση, τα άτομα με κάποιες δυσκολίες, σαν και τη δική μου πρέπει να παρακαλούν για να έχουν σωστή και δίκαιη αντιμετώπιση, και ακόμη και τότε να μην είναι σίγουρο ότι θα την έχουν.

Στις συνεντεύξεις για εργασία ανέφερα ότι έχω Μυασθένεια Gravis και μάλιστα σε μια περίπτωση μόλις εξήγησα τι ακριβώς είναι η συγκεκριμένη ασθένεια, διέκοψαν τη συνέντευξη λέγοντάς μου: «Ευχαριστούμε, γεια σας».

Μετά από αυτό το συμβάν, και για αρκετό καιρό, δεν μπορούσα να κάνει κάποια αίτηση για δουλειά. Όχι γιατί δεν ήθελα, αλλά γιατί ένιωθα αχρείαστη, ένιωθα πως δεν αξίζει να έχω κάποια εργασία, ένιωθα πως θα με απορρίψουν.

Με τον καιρό και γνωρίζοντας άτομα που με βοήθησαν να καταλάβω ότι δεν έχω εγώ το πρόβλημα αλλά αυτοί που απορρίπτουν το διαφορετικό, πήρα την απόφαση να αναφέρω για την πάθηση μου σε κάθε συνέντευξη για εργασία, ανεξάρτητα από το αν αυτό θα μου στοίχιζε την ευκαιρία εργοδότησης.

Την ώρα της συνέντευξης δεν αξιολογείται μόνο ο εργαζόμενος από τον εργοδότη, αλλά και ο εργοδότης από τον υποψήφιο. Αν οι «διαφορετικοί» δεν τους κάνουν λόγω της πάθησής τους, τότε ούτε αυτοί (οι εργοδότες) μας κάνουν λόγω του τι είδους άνθρωποι είναι!

Θεωρώ ότι είναι αρκετά σημαντικό οι προϊστάμενοι να γνωρίζουν για την πάθηση του εργαζομένου τους, ώστε να καταλαβαίνουν τις ανάγκες τους και οι εργαζόμενοι να μην χρειάζεται να κρύβονται ή να νοιώθουν ότι είναι σε μειονεκτική θέση ή ότι είναι εργαζόμενοι δεύτερης κατηγορίας.

Αν πάλι εμφανιστεί κάποια πάθηση κατά τη διάρκεια της εργασίας κάποιου ατόμου, είναι εξίσου σημαντικό το άτομο να το αναφέρει. Το γεγονός ότι κάποιος/κάποια έχει μια πάθηση δεν ακυρώνει τη γνώση, την εμπειρία του/της από τα προηγούμενα χρόνια εργασίας τους, αλλά ούτε την όρεξή τους για εργασία.

Η ιστορία του Α. (διηγείται η μητέρα)
4 Οκτωβρίου 2017. Γεννιέται ο πρωτότοκος γιος μας, ο Αντώνης. Τελειόμηνος, υγιέστατος, έτοιμος να κατακτήσει τον κόσμο.

Μόλις στον 4ο μήνα. Παρουσιάζει περίεργα συμπτώματα… αδυναμία στήριξης κεφαλής, προοδευτική αδυναμία σε χέρια και πόδια… Η παιδίατρος μας καθησυχάζει λέγοντας «συνήθως τα αγόρια τεμπελιάζουν»…

6 Μαρτίου 2018. Μόλις 5 μηνών εισάγεται στο Μακάριο Νοσοκομείο με λοίμωξη αναπνευστικού. Παιδίατροι, Νοσηλευτές, ειδικευόμενοι, φοιτητές και ιατροί κάθε ειδικότητας μπαινοβγαίνουν καθημερινά για να εξετάσουν το παιδί. Εξετάζουν, μας κοιτάζουν και φεύγουν… ρωτάμε τι συμβαίνει… λόγια μισά, αόριστα… εξακολουθούμε να διερευνούμε… Αισθανόμαστε έναν αναβρασμό στο Τμήμα… εμείς σε πλήρη άγνοια...

Εξιτήριο. Δέκα μέρες αργότερα λαμβάνουμε εξιτήριο με πιθανή διάγνωση «Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία τύπου 1». Σε ερώτηση του συζύγου μου κατά πόσο η νόσος είναι διαχειρίσιμη, δεν παίρνουμε απάντηση.

Βιώματα πένθους και αγωνίας… μας διακατέχουν με την επιστροφή μας στο σπίτι. Κλεισμένοι σε 4 τοίχους… να περιμένουμε να κοιμηθεί για να «τον κλάψουμε». Μόνοι, αβοήθητοι, χαμένοι, σοκαρισμένοι. Πενθούμε για 50 ημέρες. Ο Χρίστος σφίγγει τα δόντια και αναζητεί διεθνείς βάσεις δεδομένων για να πάρει απαντήσεις.

Τα ευρήματα του: Προοδευτική παράλυση όλων των μυών περιλαμβανομένων των μυών του αναπνευστικού…κατάληξη μόνιμη μηχανική υποστήριξη αναπνοής και θάνατος. Διεθνείς επιδημιολογικά δεδομένα: Μέσο προσδόκιμο επιβίωσης 11 μήνες, μέσος μέγιστος χρόνος ζωής τα 2 έτη.

Οι μέρες κυλούν σε κλεψύδρα που κάθε κόκκος μας φέρνει πιο κοντά στο θάνατο. Μοναδική διαθέσιμη θεραπεία το «Spinraza» με ενθαρρυντικά, αλλά όχι απόλυτα αποτελέσματα ίασης.

Αίτηση για έγκριση του φαρμάκου «Spinraza»… ο Αντώνης γίνεται έρμαιο των νενομισμένων διαδικασιών για έγκριση του φαρμάκου. Από τον Άννα στον Καϊάφα και από εκεί στον Πόντιο Πιλάτο. Η αρμόδια επιτροπή παραπέμπει σε επιτροπή ειδικών, αυτή δεν ορίζεται εν αναμονή επικύρωσης πρακτικών, περιμένουμε κάθε επόμενη συνεδρία και οι εβδομάδες κυλούν.... Το παιδί πλέον χάνει κάθε κινητικότητα, δυσκολεύεται να αναπνεύσει, πνίγεται σε κάθε σίτιση και αργοπεθαίνει στα χέρια μας για να τηρηθούν οι νενομισμένες διαδικασίες.

Ελπίδα.

29 Μαΐου 2018. Δύο μήνες μετά την υποβολή της αίτησης για Spinraza, ο σύζυγος μου αποστέλλει σχετική επιστολή προς τον Προέδρο της Κυπριακής Δημοκρατίας, ζητώντας τουλάχιστον επιτάχυνση διαδικασιών και μια απάντηση… ένα ναι ή ένα όχι.

15 Ιουνίου 2018. Η παρέμβαση του Προέδρου άμεση και ο Αντώνης γίνεται ο πρώτος ασθενής που λαμβάνει το ορφανό φάρμακο Spinraza στην Κύπρο. Ηλιαχτίδες ελπίδας και αισιοδοξίας.

Το όραμα μας για διασφάλιση επιβίωσης και βέλτιστη ποιότητα ζωής. Καταβάλλουμε προσπάθειες ένταξης του Αντώνη σε 4 διαφορετικές κλινικές μελέτες της γονιδιακής θεραπείας Zolgensma. Όλες καταλήγουν στο κενό αφού ο Αντώνης σε καμία δεν εμπίπτει στα κριτήρια εισδοχής.

4 Οκτωβρίου 2018. Ορόσημο. Τα πρώτα γενέθλιά του, έχοντας επίγνωση ότι τα περισσότερα παιδιά με τη νόσο δεν προλαβαίνουν να τα γιορτάσουν. Τα γιορτάσαμε με την αβεβαιότητα κατά πόσο θα γιορτάσουμε τα δεύτερα γενέθλια του.

21 Ιανουαρίου 2019. Ματαίωση των πάντων και τρόμος.

Ο Αντώνης μελανιάζει μετά από μαζική εισρόφηση γαστρικού περιεχομένου. Κορεσμός Ο2 33% ασύμβατος με τη ζωή, σφίξεις 180/λεπτό, απώλεια συνείδησης. Ο Αντώνης φεύγει... Ο Χρίστος επιχειρεί καρδιοαναπνευστική αναζωογόνηση και το παιδί μεταφέρεται εσπευσμένα στη Μονάδα Εντατικής Παίδων. Η πόρτα της Μονάδας κλείνει… σκεφτόμαστε ότι θα ενημερωθούμε για το χειρότερο. Η πόρτα ανοίγει… Ενημέρωση Ιατρών: Ο Αντώνης όχι μόνο ξεπέρασε τον κίνδυνο αλλά δεν παρουσιάζει καμία ένδειξη εγκεφαλικής ή νοητικής βλάβης λόγω της υποξίας. Εισήγηση ιατρών για επεμβάσεις τραχειοστομίας και γαστροστομίας. Ξανά αντιμέτωποι με άγχος, φόβο και αγωνία για το αύριο. Ένα αύριο που για αρκετούς ήταν «δυστυχώς τελειωμένη υπόθεση», για άλλους το αντικείμενο ζυγαριάς «κόστους / οφέλους». Ο Αντώνης παραμένει 5 μήνες στη εντατική…

Μάϊος 2019. Η ελπίδα ξαναγεννιέται… το ηθικό αναπτερώνεται. Η γονιδιακή θεραπεία Zolgensma εγκρίνεται από τον FDA Αμερικής για παιδιά μέχρι 2 ετών με κόστος 2,1 εκ. δολάρια. Ωστόσο, η πρόσβαση για τον Αντώνη ήταν ρεαλιστικά ακατόρθωτη.

Αύγουστος 2019. Οργανώνουμε εκστρατεία εράνου και απευθύνουμε έκκληση για οικονομική υποστήριξη. Ακολουθούν όλα όσα είδαν το φως της δημοσιότητας εκείνη την περίοδο. Η απόκριση της Κυπριακής κοινωνίας ραγδαία και κυριολεκτικά συγκλονιστική. Η Κυπριακή πολιτεία 7 μέρες αργότερα αναλαμβάνει την αποστολή του Αντώνη στην Αμερική για χορήγηση της γονιδιακής θεραπείας Zolgensma.

30 Σεπτεμβρίου 2019. Ο Αντώνης γίνεται το δεύτερο παιδί που λαμβάνει τη γονιδιακή θεραπεία Zolgensma στο Παιδιατρικό Νοσοκομείο της Βοστώνης.

Από τότε μέχρι σήμερα. Ο Αντώνης γίνεται σύμβολο ελπίδας, πίστης και αισιοδοξίας για χιλιάδες ασθενείς με σπάνιες ή/και ανίατες παθήσεις και τις οικογένειες τους. Κυριολεκτικά συγκλονιστικά και απίστευτα τα μηνύματα που λαμβάνουμε καθημερινά είτε δια ζώσης είτε στα μέσα κοινωνικής δικτύωσης. Ενδεικτικά, τον Αύγουστο του 2020, νεαρή γυναίκα με αυτοάνοση πάθηση μας προσέγγισε και μας είπε: «Ένα χρόνο πριν ήθελα και αποφάσισα να αυτοκτονήσω… Βλέποντας την ιστορία του Αντώνη άλλαξα απόφαση… Δεν έχω δικαίωμα να θέσω τέρμα στη ζωή μου όταν αυτός ο μικρούλης αγωνίζεται τόσο πολύ για τη δική του…»

Αποδοχή… Συνεχίζουμε τη ζωή μας με προσαρμογές κομμένες και ραμμένες στα μέτρα μας… κάνουμε το δικό μας ταβερνάκι στο σπίτι, προσκαλώντας φίλους και αγαπημένα μας πρόσωπα. Επιστρέφουμε σε δραστηριότητες που άλλοτε μας ευχαριστούσαν. Ο Χρίστος στη φύση που τόσο αγαπά. Εγώ… στο εργαστήρι μου για να δημιουργήσω.

Ποτέ δεν ντράπηκα για το παιδί μου. Για εμένα ο Αντώνης είναι θαύμα ζωής. Είναι το παιδί που παρ΄ όλες τις αντιξοότητες και τον πόνο που βίωσε, συνεχίζει να δίνει μαθήματα ζωής με τη θετικότητα, το χαμόγελό, την υπομονή και την επιμονή του. Ο Αντώνης είναι πηγή έμπνευσης και δύναμης.

Αποδοχή… Φανταστείτε κάθε φορά που ο Αντώνης συναντά αρτιμελή παιδιά. Γνωρίζει, συναισθάνεται ότι δεν περπατάει, ότι δεν τρέχει. Είναι όμως συνειδητοποιημένος και το αποδεικνύει ότι έχει άλλα χαρίσματα. Καθημερινά τον εμπνέουμε, τον μπουστάρουμε, τον ενδυναμώνουμε. Ο Αντώνης ξέρει ότι δεν τρώει όμως κάθεται μαζί μας στο τραπέζι και ζητά το δικό του πιάτο και το δικό του ποτήρι για να κάνουμε εις υγείαν και να μιμηθεί ότι τρώει, πίνει και απολαμβάνει κάθε γευστική εμπειρία. Ο Αντώνης ξέρει ότι στο σχολείο θα συναντήσει άλλα παιδάκια και έτσι, φροντίζουμε από τώρα να τον εντάξουμε σιγά σιγά ώστε τα υπόλοιπα παιδιά να αφομοιώσουν και εξαντλήσουν την κάθε φυσιολογική και αποδεκτή περιέργεια τους. Ο Αντώνης είναι σχεδόν έτοιμος για να φοιτήσει στο Δημόσιο Νηπιαγωγείο Αλάμπρας τον ερχόμενο Σεπτέμβριο!

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ III

ΣΥΣΤΑΣΕΙΣ ΠΡΟΣ ΤΗΝ ΕΥΡΩΠΑΪΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ ΚΑΙ ΤΑ ΚΡΑΤΗ ΜΕΛΗ ΓΙΑ ΤΗΝ ΠΡΑΓΜΑΤΙΚΗ ΕΝΤΑΞΗ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΣΝ

(μετάφραση του Αγγλικού[17] στα Ελληνικά από την Παγκύπρια Συμμαχία Σπάνιων Παθήσεων)

1. Η ενσωμάτωση των ιδιαιτεροτήτων των ΣΝ στις συμβατικές κοινωνικές υπηρεσίες και πολιτικές είναι απαραίτητο στοιχείο που πρέπει να λαμβάνεται υπόψη στα μελλοντικά Εθνικά Σχέδια και Στρατηγικές (NP/NS) για τα ΣΝ και θα πρέπει να ενσωματώνεται όταν τα υπάρχοντα NP/NS αξιολογούνται και αναθεωρούνται. Συγκεκριμένα:
   - Πρέπει να προωθείται η κατάρτιση των επαγγελματιών.
   - Θα πρέπει να παρέχονται πληροφορίες υψηλής ποιότητας.
2. Τα Κέντρα Αναφοράς (ΚΑ) διαδραματίζουν βασικό ρόλο στη διευκόλυνση της παροχής ολοκληρωμένης περίθαλψης σύμφωνα με τις συστάσεις της EUCERD για τα Κριτήρια Ποιότητας που πρέπει να πληρούν τα κέντρα Αναφοράς για ΣΝ 22 (4, 9, 10):
   - Τα ΚΑ συγκεντρώνουν ή συντονίζουν πολυεπιστημονικές ικανότητες/δεξιότητες στον εξειδικευμένο τομέα της υγειονομικής περίθαλψης, συμπεριλαμβανομένων των παραϊατρικών δεξιοτήτων και των κοινωνικών υπηρεσιών;
   - Τα ΚΑ παρέχουν εκπαίδευση και κατάρτιση σε (…) επαγγελματίες που δεν ανήκουν στον τομέα της υγείας (όπως δασκάλους σχολείων, προσωπικούς/ κατ' οίκον φροντιστές;
   - Τα ΚΑ συμβάλλουν και παρέχουν προσβάσιμες πληροφορίες προσαρμοσμένες στις ειδικές ανάγκες των ασθενών και των οικογενειών τους, των επαγγελματιών υγείας και των κοινωνικών λειτουργών.
3. Τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς για τα ΣΝ διαδραματίζουν βασικό ρόλο στη διευκόλυνση της ολοκληρωμένης περίθαλψης σύμφωνα με τις συστάσεις της EUCERD για τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς για τις Σπάνιες Παθήσεις (10)23 και την Οδηγία για τα δικαιώματα των ασθενών στη διασυνοριακή υγειονομική περίθαλψη (Άρθρο 12, 4-ii)24:
   - Τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς για Σπάνιες Ασθένειες πρέπει να συνεργάζονται μεταξύ τους, καθώς και με ομάδες ασθενών, παρόχους υγείας και κοινωνικής φροντίδας
   - Τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς ακολουθούν μια διεπιστημονική (πολυθεματική) προσέγγιση;
   - Τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς μπορούν να λειτουργήσουν ως πλατφόρμα ανταλλαγής εμπειριών και προώθησης της συνεργασίας μεταξύ των Κρατών-Μελών, για την ανάπτυξη ακριβών περιγραφών των απαιτούμενων υπηρεσιών και την επεξεργασία κοινών κατευθυντήριων γραμμών.
4. Τα κράτη μέλη πρέπει να προωθούν μέτρα που διευκολύνουν την πολυεπιστημονική, ολιστική, συνεχή, ανθρωποκεντρική και συμμετοχική παροχή φροντίδας σε άτομα που ζουν με σπάνιες ασθένειες, υποστηρίζοντάς τους στην πλήρη πραγματοποίηση των θεμελιωδών ανθρωπίνων δικαιωμάτων τους. Συγκεκριμένα:
   - Τα κράτη μέλη πρέπει να διασφαλίζουν ότι τα άτομα που ζουν με ΣΝ έχουν τα ίδια πρότυπα φροντίδας και υποστήριξης με αυτά που είναι διαθέσιμα σε άλλους πολίτες με παρόμοιες απαιτήσεις;
   - Τα κράτη μέλη πρέπει να αναγνωρίσουν τις ιδιαίτερες προκλήσεις που δημιουργούν οι σπάνιες και πολύπλοκες καταστάσεις.
   - Τα κράτη μέλη πρέπει να προωθούν μέτρα που υποστηρίζουν ασθενείς/οικογένειες που επηρεάζονται από ΣΝ να συμμετέχουν στις αποφάσεις που λαμβάνονται και στα σχέδια που ακολουθούνται σχετικά με την περίθαλψη και τη ζωή τους:

[17] Διαθέσιμες στο https://ec.europa.eu/health/system/files/2016-11/recommendations_socialservices_policies_en_0.pdf

- Τα κράτη μέλη πρέπει να αναπτύξουν εργαλεία πληροφόρησης και εκπαίδευσης για ασθενείς και οικογένειες που επηρεάζονται από τα ΣΝ, τα οποία να τους ενδυναμώνουν και να αυξάνουν την ικανότητά τους να συμμετέχουν ρόλο στην παροχή φροντίδας;
- Οι πάροχοι φροντίδας θα πρέπει να είναι προετοιμασμένοι να παρέχουν μη κατευθυντική βοήθεια και να παρέχουν υποστήριξη στους ασθενείς και τις οικογένειες να εκφράσουν τις επιθυμίες τους, να θέτουν προτεραιότητες, να λαμβάνουν αποφάσεις και να κατευθύνουν τις δικές τους υπηρεσίες εάν το επιθυμούν. (22 EUCERD recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise on Rare Diseases,2011. 23 EUCERD recommendations on European Reference Networks for Rare Diseases,2013. 24 Directive on patients' rights in cross-border healthcare, 9 March 2011(2011/24/EU). Recommendations to Support the Integration of Rare Diseases into Social Services and Social Policies 5)

6. Η μεταφορά πληροφοριών μεταξύ παρόχων περίθαλψης, εντός των ορίων των νομικών πλαισίων προστασίας δεδομένων, θα πρέπει να προωθηθεί για την υποστήριξη της παροχής ολιστικής φροντίδας.
7. Τα κράτη μέλη πρέπει να προωθούν τον συντονισμό και τη δικτύωση μεταξύ όλων των μερών που εμπλέκονται στην παροχή περίθαλψης σε άτομα που επηρεάζονται από ΣΝ, συμπεριλαμβανομένων των δημόσιων, ιδιωτικών και κοινωνικών οργανώσεων καθώς και μεταξύ παρόχων και οργανώσεων ασθενών/αναπηρίας.
8. Οι ιδιαιτερότητες των ΣΝ θα πρέπει να ενσωματωθούν στα εθνικά συστήματα αξιολόγησης του επιπέδου λειτουργικότητας ενός ατόμου, σύμφωνα με τη Σύμβαση των Ηνωμένων Εθνών για τα Δικαιώματα των Ατόμων με Αναπηρίες.
9. Θα πρέπει να ενθαρρυνθεί η ανάπτυξη και διάδοση καλών πρακτικών για την κοινωνική μέριμνα στα ΣΝ.
10. Η κοινωνικοοικονομική έρευνα στον τομέα της παροχής/οργάνωσης περίθαλψης για ΣΚ θα πρέπει να υποστηρίζεται τόσο σε επίπεδο ΚΜ όσο και σε επίπεδο Ευρωπαϊκής Ένωσης. Θα πρέπει να παρέχεται υποστήριξη για έρευνα στα ακόλουθα θέματα:
    - Κοινωνικοοικονομική επιβάρυνση που προκύπτει από ένα ΣΝ;
    - Προσβασιμότητα και καταλληλότητα των υπηρεσιών υγειονομικής περίθαλψης, συμπεριλαμβανομένων των κοινωνικών υπηρεσιών, για άτομα που ζουν με ΣΝ και τις οικογένειές τους;
    - Αποτελεσματικότητα και σχέση κόστους-αποτελεσματικότητας των κοινωνικών υπηρεσιών και υποστήριξης, καθώς και των τεχνολογιών αποκατάστασης και υποβοήθησης για άτομα με ΣΝ;
    - Καινοτόμες πρακτικές φροντίδας στις υπηρεσίες υγείας και κοινωνικές υπηρεσίες και ο αντίκτυπός τους στην ποιότητα ζωής των ατόμων που ζουν με ΣΝ.

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ IV

Σχετικές νομοθεσίες για αναθεώρηση/ προσθήκες όπου χρειάζεται:

- Ο Περί Δημόσιων Νοσηλευτηρίων Νόμος
- Ο Περί Ιδιωτικών Νοσηλευτηρίων Νόμος
- Ο Περί Δημόσιας Υγείας Νόμος
- Ο περί της Κατοχύρωσης και της Προστασίας των Δικαιωμάτων των Ασθενών Νόμος 1(Ι) του 2005
- Ο Περί Γενικού Συστήματος Υγείας Νόμος του 2001 (89(Ι)/2001) - Ιατροσυμβούλια
- Ο Περί Ηλεκτρονικής Υγείας Νόμος
- Ο Περί Φαρμάκων Ανθρώπινης Χρήσης (Ελεγχος Ποιότητας, Προμήθειας και Τιμών) Νόμος του 2001 (70(Ι)/2001)
- Ο περί Ίδρυσης Εθνικής Φαρμακευτικής Αρχής Νόμος του 2021
- Ο Περί της Διευκόλυνσης της Άσκησης των Δικαιωμάτων των Εργαζομένων στο Πλαίσιο της Ελεύθερης Κυκλοφορίας των Εργαζομένων Νόμος του 2017 (Ν.37(Ι)2017) και συναφείς νόμοι
- Ο περί Ρύθμισης του Πλαισίου Οργάνωσης της Τηλεργασίας Νόμος του 2022
- Ο περί Εγγραφής Ιατρών Νόμος
- Ο περί Επιτρόπου Διοικήσεως Νόμος του 1991 (3/1991)

ΠΑΓΚΥΠΡΙΑ ΣΥΜΜΑΧΙΑ ΣΠΑΝΙΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ

Έγγραφο στο οποίο περιγράφονται θέσεις και συγκεκριμένες δράσεις για πρόοδο στη φροντίδα και την αποτελεσματική συμπερίληψη των ανθρώπων με Σπάνια Νοσήματα στις υπηρεσίες Υγείας, Εκπαίδευσης, Εργασίας και Κοινωνικής Πρόνοιας του Κράτους. Έχει διαμορφωθεί από την Παγκύπρια Συμμαχία Σπάνιων Παθήσεων με τη συμβολή ειδικών στον χώρο και λαμβάνοντας υπόψη τις ευρωπαϊκές εξελίξεις.

Η Παγκύπρια Συμμαχία Σπάνιων Παθήσεων αποτελεί οργανισμό-ομπρέλα **συνδέσμων και ασθενών με Σπάνια Νοσήματα. Επί του παρόντος, η ΠαΣΣΠ** εκπροσωπεί 20 μικρότερους συνδέσμους-μέλη και 300+ μεμονωμένους ασθενείς.

Επικοινωνία

Τηλέφωνο: +357 22 203762
Τηλεομοιότυπο: +357 22 203766
Διεύθυνση: Ακροπόλεως 71, 2012, Στρόβολος, Λευκωσία
Ηλεκτρονικό ταχυδρομείο: card@raredisorderscyprus.com
Ιστοσελίδα: https://raredisorderscyprus.com/

Cyprus Alliance For Rare Disorders
C.A.R.D

EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE