

13.30 – 15.00

SESSION 3 | TRANSFORMING CARE FOR RARE DISEASES

*Advancing care for Rare Diseases*

**Panagiota MITROU**, Internist-Diabetologist, Head of Independent Department of Therapeutic Protocols and Patient Registries, Ministry of Health

- Το επιστημονικό τοπίο για τις σπάνιες ασθένειες αλλάζει γρήγορα, και αυτή η αλλαγή αναμένεται να επιταχυνθεί.
- Τα άτομα που ζουν με σπάνιες ασθένειες επωφελούνται όλο και περισσότερο από νέες / καινοτόμες θεραπείες.
- Παρά την πρόοδο στην έρευνα και την επιστήμη η συντριπτική πλειοψηφία των νοσημάτων που χαρακτηρίζονται ως σπάνια δεν έχουν μέχρι σήμερα αποτελεσματική θεραπεία.
- Αυτό μας προκαλεί ως κοινωνία και ως πολιτεία για την ανάληψη δράσεων ώστε ο κάθε ασθενής να αποκτήσει πρόσβαση σε ασφαλή και αποτελεσματική θεραπεία.

## Προκλήσεις για ανάπτυξη θεραπείας σπάνιων ασθενειών

- Υψηλό κόστος/χρονοβόρα και σε κάποιες περιπτώσεις εξατομικευμένη διαδικασία ανάπτυξης (πχ κυτταρικές θεραπείες) ενός νέου φαρμάκου ή βιολογικού προϊόντος
- Μεγάλος αριθμός ασθενειών – μικρός αριθμός ασθενών ανά νόσο

## Ευκαιρίες για ανάπτυξη θεραπείας σπάνιων ασθενειών

- Κατανόηση της παθοφυσιολογίας/γενετικού υποστρώματος της πλειοψηφίας των νοσημάτων
- Ανάλυση γονιδιώματος
- Πρόοδος τεχνολογίας (in vivo/ex vivo γονιδιακές θεραπείες)

## Στρατηγική (1)

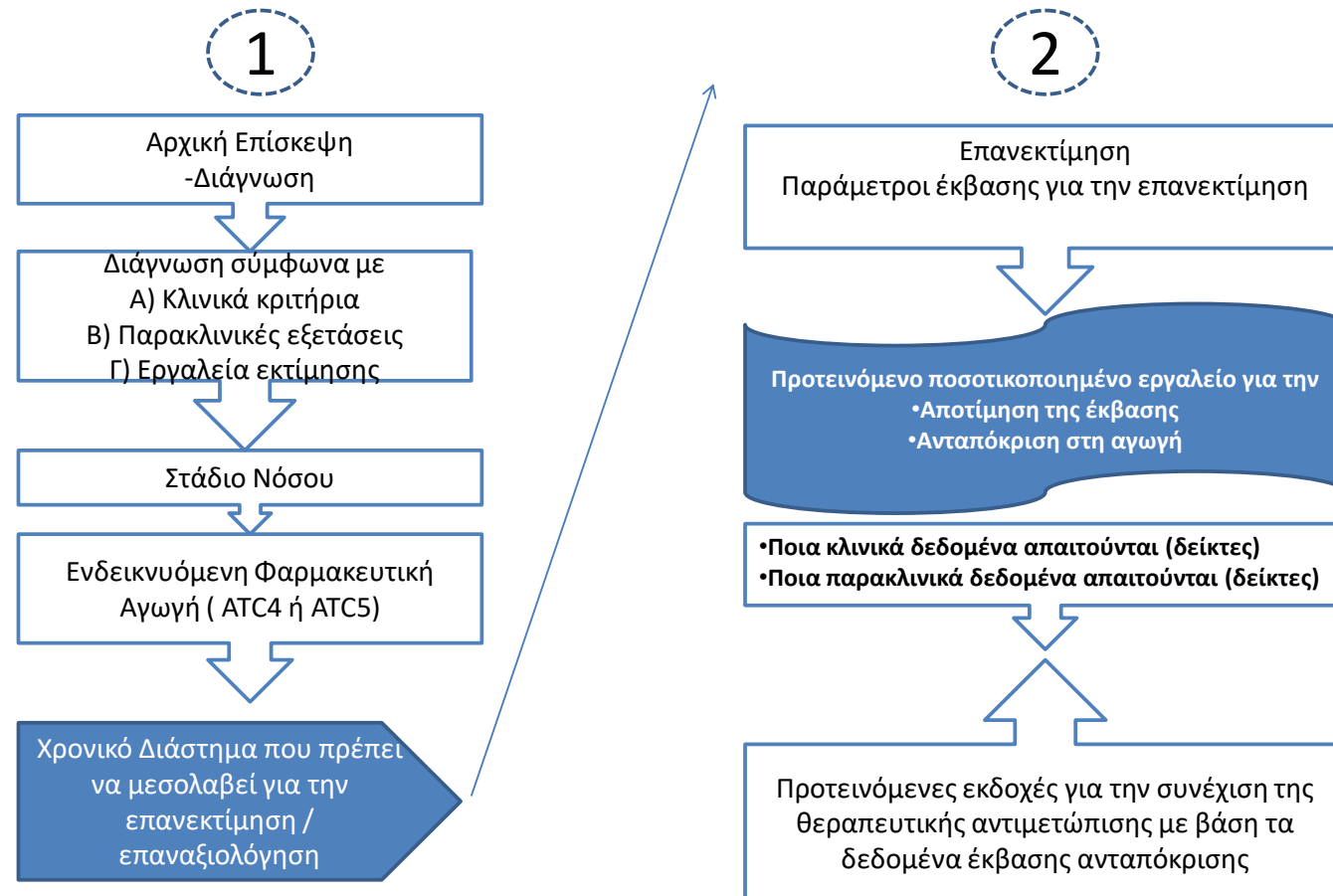
- Συντονισμός/συνεργασία ως προς την έρευνα σε εθνικό/ευρωπαϊκό/διεθνές επίπεδο (ερευνητικά δίκτυα, κλινικές μελέτες)
- Ενεργός συμμετοχή των ασθενών στην ερευνητική διαδικασία
- Συνεργασία ως προς τις καταγραφές σε εθνικό/διεθνές επίπεδο (βάσεις δεδομένων θεραπευτικών πρωτοκόλλων/μητρώων ασθενών)
- Βελτίωση/διασύνδεση πληροφοριακών συστημάτων

## Στρατηγική (2)

- Διασύνδεση φροντίδας/θεραπείας/έρευνας
- Κέντρα εμπειρογνωμοσύνης
- Βελτίωση κλινικών δοκιμών
- Ενίσχυση της συλλογής δεδομένων και αξιοποίηση της τεχνολογίας
- Πλατφόρμες και συλλογικές διαγνωστικές/θεραπευτικές/ερευνητικές προσεγγίσεις
- Ιατρική ακριβείας
- Συνεργασία δημόσιου και ιδιωτικού τομέα

# Πρότυπο αλγορίθμου διαγνωστικού/θεραπευτικού πρωτοκόλλου

## ΠΡΟΤΥΠΟ ΑΛΓΟΡΙΘΜΟΥ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ



# Πρότυπο Μητρώου (NMA)

ΒΑΣΙΚΕΣ ΠΑΡΑΜΕΤΡΟΙ ΜΗΤΡΟΥ ΝΟΣΙΑΙΣ ΜΥΙΚΗΣ ΑΤΡΟΦΙΑΣ  
Μοναδικός Κωδικός Ασθενή  
Δημογραφικά στοιχεία

Όνοματεπώνυμο	
ΑΜΚΑ	
Πατρώνυμο	
Ημερομηνία γέννησης	
Φύλο	
Οικογενειακή κατάσταση	
Σταθερό τηλέφωνο	
Κινητό τηλέφωνο	
Κλήση σε περίπτωση ανάγκης	<ul style="list-style-type: none"> <li>Όνομα:</li> <li>τηλέφωνο:</li> </ul>

## ΕΠΙΣΚΕΨΗ ΕΝΤΑΞΗΣ ΣΤΟ ΜΗΤΡΩΟ

Γενικά στοιχεία				
Ημ/νία ένταξης στο μητρώο ICD-10				
Κλινική διάγνωση	Ηλικία	μηνών / ετών		
	Κλινικός τύπος SMA στην διάγνωση	1, 2, 3, 4		
Γενετικός έλεγχος	SMN 1	Ομόζυγη έλλειψη των εξωνίων 7/8		
		Ετερόζυγη έλλειψη των εξωνίων 7/8 και σημειακή μετάλλαξη		
	Άλλα			
	SMN2 αντίγραφα	1, 2, 3, >3		
Άλλος διαγνωστικός παρακλινικός έλεγχος	Νευροφυσιολογικός	Ναι, Όχι	Φυσιολογικός, παθολογικός	
	Βιοψία	Ναι, Όχι	Φυσιολογική, παθολογική	
	Άλλα			
Ατομικό ιστορικό	Κύηση	Φυσιολογική		
		Μη φυσιολογική		
	Τοκετός	Φυσιολογικός		
		Καισαρική τομή		
	Περιγεννητική περίοδος	Ομαλή		
		Επιπλοκές	Αναπνευστική δυσχέρεια	
Δυσκολία σίτισης				
Άλλα				
Κινητικά Αναπτυξιακά ορόσημα	Έλεγχος κεφαλής	Ναι, όχι	Μηνών/ετών	
	Κάθισμα	Ναι, όχι	Μηνών/ετών	
	Μπουσούλημα	Ναι, όχι	Μηνών/ετών	
	Βάδισμα	Ναι, όχι	Μηνών/ετών	

## ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΕΝΤΑΞΗΣ ΣΤΟ ΜΗΤΡΩΟ και σε κάθε νέα επίσκεψη\*

Φυσική εξέταση	Κινητική λειτουργική κατάσταση	Non sitter, Sitter, Walker		
	Σωματομετρικά			
	B (kg)			
	Y (cm)			
	BMI	Αυτόματος υπολογισμός		
	Αναπνευστική κατάσταση	Αναπνευστική δυσλειτουργία	Ναι, Όχι	ταχύπνοια, κοιλιακή αναπνοή, άλλα
		Ακτινογραφία θώρακος	Ναι, Όχι	Φυσιολογική, παθολογική
		Αέρια Αίματος	Ναι, Όχι	Φυσιολογικά, παθολογικά
		Μελέτη ύπνου	Ναι, Όχι	Φυσιολογική, παθολογική
		Σπιρομέτρηση	Ναι, Όχι	Φυσιολογική, παθολογική
		Άλλα		
		Cough assist	Ναι, Όχι	
		BIPAP	Ναι, Όχι	Διάρκεια (ώρες την ημέρα)
	Επεμβατικός αερισμός / τραχειοστομία	Ναι, Όχι	Διάρκεια (ώρες την ημέρα)	
		Άλλα		
Κατάποση / διατροφή	Δυσλειτουργία κατάποσης	Ναι, Όχι		
	Αδυναμία πρόσληψης βάρους/ υποσιτισμός	Ναι, Όχι		
	Υπέρβαρος	Ναι, Όχι		
	Μελέτη κατάποσης (barium swallow scan)	Ναι, Όχι		
	Σίτιση με Ρινογαστρικό	Ναι, Όχι		
	Γαστροστομία	Ναι, Όχι		
Άλλα	Ναι, Όχι			
Μυοσκελετική κατάσταση	Φυσιολογική			
	Μη φυσιολογική	Σκολίωση	Βαθμοί	
		Εξάρθρωση ισχίου	ΔΕ, ΑΡ	
	Ορθώσεις, βοηθήματα	Ορθοστάτης, Νάρθηκες ΑΑ, νάρθηκες ΚΑ, κηδεμόνας ΣΣ, άλλα		
Άλλα				
Νοσηλείες	Προγραμματισμένες	Θεραπεία, μελέτη ύπνου, άλλα		
	Επείγουσες	Λοίμωξη αναπνευστικού, δυσκολία σίτισης, άλλα		
Αξιολόγηση SMA I & II Παιδιά	HINE	FINAL Score (0 - 26)		
	CHOP-intend	FINAL Score (0 - 64)		

Φαρμακευτική αγωγή σχετική με τη νόσο	
Τρέχουσα φαρμακευτική αγωγή	αυτόματη άντληση από ΘΠΣ καταχώρηση αν δεν υπάρχει ΘΠΣ (άντληση από Η/Σ με βάση το ICD-10?)
Προηγούμενη φαρμακευτική αγωγή (Δυνατότητα εμφάνισης με προσδιορισμό χρονικού διαστήματος)	αυτόματη άντληση από ΘΠΣ (άντληση από Η/Σ με βάση το ICD-10?)
Παρενέργειες φαρμακευτικής αγωγής για τη νόσο	Επιλογές από: Ηπατική Δυσλειτουργία Υδροκέφαλος Πρωτεϊνουρία Διαταραχή Πήξης Εμπύρετο
Άλλες θεραπευτικές παρεμβάσεις	
Παρεμβάσεις Ειδικής Αγωγής και Αποκατάστασης	αυτόματη άντληση
Χειρουργικές επεμβάσεις	αυτόματη άντληση
Άλλες επεμβατικές πράξεις	αυτόματη άντληση
Άλλες	

Συνοσηρότητες		
ICD-10 που αφορούν ΘΠΣ (χρονίων νόσων) στις οποίες έχει ενταχθεί ο ασθενής	αυτόματη άντληση	
ICD-10 άλλων μητρώων στα οποία έχει ενταχθεί ο ασθενής	αυτόματη άντληση	
Άλλες συνοσηρότητες	επιλογή άλλων νόσων από λίστα ICD-10	

### \* ΣΕ ΚΑΘΕ ΝΕΑ ΕΠΙΣΚΕΨΗ

Συμπληρώνονται όποια πεδία έχουν τροποποιηθεί: Πορεία νόσου, αγωγή, συνήθειες, επιπλοκές, συνοσηρότητες, εργαστηριακός έλεγχος, νοσηλείες, κ.α.

### ΓΙΑ ΚΑΘΕ ΜΗΤΡΩΟ

Διαμορφώνονται κλινικοί δείκτες/clinical indicators (δείκτες audit) για την παρακολούθηση των ενταγμένων στο μητρώο ασθενών όπως:

- στοιχεία επιπολασμού και επίπτωσης νοσήματος,
- κριτήρια ένταξης σε θεραπεία/ρύθμισης ή αποτυχίας/διακοπής αγωγής,
- κριτήρια παρακολούθησης της πορείας της νόσου,
- δείκτες εκβάσεων



**Παρά τη μεγάλη πρόοδο** που έχει σημειωθεί στην αντιμετώπιση των σπανίων νοσημάτων:

- εξελίξεις στη διαγνωστική και θεραπευτική προσέγγιση
- κλινικές μελέτες / διαδικασίες πρώιμης / ταχύτερης πρόσβασης σε καινοτόμες θεραπείες
- αξιόπιστες/καθολικές καταγραφές
- συνεργασία σε εθνικό/διεθνές επίπεδο

υπάρχουν **μεγάλα περιθώρια βελτίωσης μέχρι την επίτευξη του τελικού στόχου** που είναι η διασφάλιση για τα άτομα που πάσχουν από σπάνια νοσήματα:

- της ταχύτερης διάγνωσης
- της βέλτιστης θεραπείας (με το μικρότερο δυνατό χρόνο από τη διάγνωση στην πρόσβαση, κίνδυνο, κόστος)
- της αποτελεσματικότερης παρακολούθησης
- της δυνατότητας πρόσβασης σε καινοτόμες ασφαλείς θεραπείες

αλλά και της πλέον αποδοτικής διαχείρισης των πόρων για την υγεία

*Thank  
you*

