

Υπουργείο Υγείας

# ΕΘΝΙΚΗ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗ ΓΙΑ ΤΑ ΣΠΑΝΙΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

Strategic Plan Rare.2Aug ΔΙΟΡΘΩΣΕΙΣ ΟΛΩΝ\_ΒΑΣΟΣ\_0.doc

Λευκωσία, Μάρτιος 2012

*Η σελίδα αυτή είναι σκόπιμα κενή*

*Η σελίδα αυτή είναι σκόπιμα κενή*

**Υπουργείο Υγείας Κύπρου**

Τμήμα Ιατρικών Υπηρεσιών & Υπηρεσιών Δημόσιας Υγείας  
Προδρόμου 1 & Χείλωνος 17, 1448 Λευκωσία, Κύπρος  
Τηλ.: 22605300, Φαξ: 22305803  
E-mail: ministryofhealth@cytanet.com.cy, URL: <http://www.moh.gov.cy>

Τίτλος στα ελληνικά: Εθνική στρατηγική για τα σπάνια νοσήματα (προσχέδιο)  
Πρώτη έκδοση (προσχέδιο): Οκτώβριος 2012  
Αντίτυπα: .....  
Τυπώθηκε στην Λευκωσία, Κύπρος  
Εκτύπωση: Τυπογραφείο Κυπριακής Δημοκρατίας

© Υπουργείο Υγείας Κύπρου, Οκτώβριος 2012

Όλα τα δικαιώματα είναι κατοχυρωμένα. Απαγορεύεται αυστηρά η αναδημοσίευση, η αναπαραγωγή, η απόδοση (ολική, μερική ή περιληπτική, κατά παράφραση ή διασκευή, ή άλλη) του περιεχομένου (κειμένου ή φωτογραφίας) με οποιαδήποτε μορφή ή τρόπο (μηχανικό, ηλεκτρονικό, φωτοτυπικό, ηχητικό ή άλλο) χωρίς τη προηγούμενη γραπτή έγκριση ή άδεια του εκδότη και κατόχου των πνευματικών δικαιωμάτων.

**Ministry of Health (Cyprus)**

Department of Medical & Public Health Services  
1, Prodromou Street & 17 Chilonos Street, CY-1448 Nicosia, Cyprus  
Tel.: +357 22605300, FAX: +357 22305803  
E-mail: ministryofhealth@cytanet.com.cy, URL: <http://www.moh.gov.cy>

Title in English: National plan of Cyprus on Rare Diseases (draft)  
First edition (draft): October 2012  
Reprints: .....  
Printed in Nicosia, Cyprus  
Printed by Government Printing Office

© Ministry of Health (Cyprus), October 2012

All rights reserved. No part of this publication may be reproduced, stored in a retrieval system, or transmitted, in any form, or by any means (electronic, mechanical, photocopying, recording or otherwise) without the prior permission, in writing, from the publisher.

ISBN: .....

### **Τεχνική Επιτροπή Ανάπτυξης Εθνικής Στρατηγικής**

- Δρ. Όλγα Καλακούτα
  - Δρ. Βιολέττα Αναστασιάδου–Χριστοφίδου
  - Δρ. Μυρτώ Χρονίδου–Αζίνα
  - Δρ. Παύλος Παύλου
  - Δρ. Βάσος Σκουτέλλας
  - Δρ. Ανθή Δρουσιώτου
  - Δρ. Ανδρούλα Ελευθερίου
  - Χριστίνα Ιωαννίδου–Ευσταθίου
- 
- Διοικητική υποστήριξη: Ειρήνη Γεωργίου

*Η σελίδα αυτή είναι σκόπιμα κενή*

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

<b>Πρόλογος Υπουργού Υγείας</b>	<b>5</b>
<b>Σύνοψη/Executive summary</b>	<b>6</b>
<b>Εισαγωγή</b>	<b>7–8</b>
<b>Ιστορικό ανάπτυξης Εθνικής στρατηγικής</b>	<b>9</b>
<b>Υφιστάμενη κατάσταση (Κύπρος, Ευρώπη)</b>	<b>10–31</b>
A. Πρόληψη, Έγκαιρη Ανίχνευση	11–13
B. Διάγνωση (έγκαιρη), Αντιμετώπιση	14–22
Γ. Υποστηρικτική Φροντίδα, Κοινωνική Πρόνοια, Ένταξη	23–26
Δ. Καταγραφή Σπάνιων Νοσημάτων	27–28
E. Έρευνα	29–31
<b>Ανάλυση SWOT</b>	<b>32–34</b>
<b>Στρατηγικός σχεδιασμός</b>	<b>35</b>
Όραμα, Αποστολή, Άξονες δράσης	
<b>Άξονες Δράσεις</b>	<b>36–53</b>
1ος Άξονας Πρόληψη, Έγκαιρη ανίχνευση	36–38
2ος Άξονας Διάγνωση, Αντιμετώπιση	39–43
3ος Άξονας Υποστηρικτική Φροντίδα, Κοινωνική Πρόνοια, Ένταξη	44–46
4ος Άξονας Καταγραφή Σπάνιων Νοσημάτων	47–49
5ος Άξονας Έρευνα	50–51
Σύνοψη προτεινόμενων μέτρων	52–53
<b>Υλοποίηση</b>	<b>54</b>
Σύσταση Εθνικής Επιτροπής για αντιμετώπιση των σπάνιων νοσημάτων	
Χρονοδιάγραμμα υλοποίησης	
<b>Παραρτήματα</b>	<b>55</b>
Παράρτημα 1	
Παράρτημα 2	
Παράρτημα 3	
Παράρτημα 4	
Παράρτημα 5	
Παράρτημα 6	
<b>Συντομογραφίες</b>	<b>56</b>
<b>Οπισθόφυλλο</b>	<b>57</b>

*Η σελίδα αυτή είναι σκόπιμα κενή*



**ΠΡΟΛΟΓΟΣ ΥΠΟΥΡΓΟΥ ΥΓΕΙΑΣ**

Θα γραφεί λίγο πριν την οριστικοποίηση του τελικού κειμένου

Σύνοψη

## **ΣΥΝΟΨΗ**

Θα γραφεί λίγο πριν την οριστικοποίηση του τελικού κειμένου

## **EXECUTIVE SUMMARY**

It will be written before the finalization of this report

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Σπάνια ονομάζονται τα νοσήματα με επιπολασμό ίσο ή μικρότερο από 5 στις 10.000 άτομα. Αφορούν περίπου 8.000 διαφορετικά νοσήματα που χαρακτηρίζονται από χαμηλή συχνότητα και μεγάλη ετερογένεια. Υπολογίζεται ότι αφορούν το 6–8% του πληθυσμού σε κάθε χώρα μέλος της Ευρωπαϊκής Ένωσης (ΕΕ) και έτσι επηρεάζουν περίπου 15 εκατομμύρια πολίτες της ΕΕ. Τα σπάνια νοσήματα στην πλειονότητά τους έχουν γενετική αιτιολογία και περιλαμβάνουν σύνδρομα συγγενών ανωμαλιών η άλλα γενετικά η και κληρονομικά νοσήματα. Επίσης μπορεί να οφείλονται σε περιβαλλοντική έκθεση ενωρίς κατά την κύηση η και αργότερα καθώς επίσης και να είναι αποτέλεσμα συνδυασμού περιβαλλοντικών και γενετικών παραγόντων η άγνωστης αιτιολογίας. Στην Κύπρο υπολογίζεται ότι επηρεάζουν 60.000 άτομα.

Παρά το φαινομενικά μικρό στατιστικά αριθμό, τα νοσήματα αυτά αποτελούν μείζον θέμα Δημόσιας Υγείας. Πρόκειται για χρόνια και σοβαρά νοσήματα που χρειάζονται πολυδάπανες και εξειδικευμένες θεραπείες και πολλές φορές προκαλούν αναπηρίες καθιστώντας έτσι τους ασθενείς “απόντες” από τα πιο προσοδοφόρα χρόνια της ζωής τους.

Τα σπάνια νοσήματα χαρακτηρίζονται από μεγάλη ετερογένεια και πολυπλοκότητα έτσι που για την αντιμετώπισή τους χρειάζεται πολυθεματικότητα. Η συνεργασία μεταξύ ειδικών διαφόρων ιατρικών ειδικοτήτων αλλά και παραϊατρικών και άλλων, είναι εξαιρετικά σημαντική, για την αντιμετώπιση των ασθενών που συχνά υποφέρουν από σοβαρά συμπτώματα και επιπλοκές από διάφορα συστήματα ή χάνουν την ανεξαρτησία τους και καθίστανται ανάπηροι. Η πολυθεματικότητα και η συνεργασία είναι απαραίτητες για τη σωστή οργάνωση των υπηρεσιών υγείας προς αυτούς τους ασθενείς.

Ένα ακόμα πρόβλημα που απορρέει από το μεγάλο αριθμό, την ποικιλία και τη σπανιότητα των ασθενειών, αφορά τη μεγάλη δυσκολία να υπάρχει και να αποκτηθεί πραγματογνωμοσύνη. Λόγω της σπανιότητας τους παρατηρείται παγκόσμια μεγάλη δυσχέρεια στην αναγνώριση των συμπτωμάτων, στη διαγνωστική προσπάθεια ενώ η επιστημονική γνώση είναι περιορισμένη και η έρευνα φτωχή και κατά συνέπεια υπάρχει ένδεια ειδικών επαγγελματιών υγείας που να ασχολούνται ειδικά με τα σπάνια νοσήματα. Σαν συνέπεια ένας μεγάλος αριθμός ασθενών δεν διαγιγνώσκεται έγκαιρα ή και καθόλου και αντιμετωπίζονται λανθασμένα με αποτέλεσμα οι ασθενείς αυτοί και οι οικογένειές τους να ταλαιπωρούνται.

Σημειώνεται ακόμα ότι, λόγω του χαμηλού επιπολασμού των νοσημάτων αυτών, η έρευνα στον τομέα των σπάνιων νοσημάτων είναι σποραδική και περιορισμένη και οι φαρμακοβιομηχανίες προβάλλουν απρόθυμες να επενδύσουν σε φαρμακευτικά και ιατροτεχνολογικά βοηθήματα για αυτά, λόγω της περιορισμένης ζήτησης. Έτσι τα σπάνια νοσήματα καθώς και τα φάρμακα για τα σπάνια νοσήματα ονομάζονται ορφανά.

Η ανάγκη ανάπτυξης μιας γενικής κοινοτικής αλλά και εθνικής στρατηγικής για τα σπάνια νοσήματα αναγνωρίζεται σε επίπεδο Ε.Ε. αφού στην *Ανακοίνωση της Επιτροπής προς το Ευρωπαϊκό Κοινοβούλιο, το Συμβούλιο, την Ευρωπαϊκή Οικονομική και Κοινωνική Επιτροπή και της Επιτροπή των περιφερειών σχετικά με τις σπάνιες νόσους: ευρωπαϊκές προκλήσεις (11.11.2008 COM (2008) 679)*<sup>1</sup> σημειώνεται η αναφερόμενη ανάγκη. Πιο ειδικά συνιστάται στα κράτη μέλη να θεσπίσουν στρατηγικές που θα έχουν ως άξονες:

<sup>1</sup> Επιτροπή Ευρωπαϊκών Κοινοτήτων. Βρυξέλλες, 11.11.2008 COM(2008) 679 τελικό. Διαθέσιμο από: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_el.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_el.pdf)

- την κατάρτιση διατομεακών εθνικών σχεδίων δράσης για τα σπάνια νοσήματα,
- επαρκείς μηχανισμούς για τον ορισμό, την κωδικοποίηση και την καταγραφή των σπάνιων νοσημάτων,
- την προαγωγή της έρευνας για τα σπάνια νοσήματα,
- τη διασφάλιση της πρόσβασης των ασθενών σε υγειονομική περίθαλψη υψηλής ποιότητας, ιδιαίτερα μέσω του καθορισμού εθνικών και περιφερειακών κέντρων εμπειρογνωμοσύνης,
- τη θέσπιση μηχανισμών για τη συγκέντρωση της εθνικής εμπειρογνωμοσύνης για τα σπάνια νοσήματα και την δικτύωση της με την αντίστοιχη εμπειρογνωμοσύνη άλλων ευρωπαϊκών κρατών,
- τη δράση για τη διασφάλιση της ενδυνάμωσης και της συμμετοχής των ασθενών και των οργανώσεων εκπροσώπησής τους,
- τη συμπερίληψη στις εν λόγω δράσεις κατάλληλων διατάξεων που να διασφαλίζουν τη μελλοντική βιωσιμότητά τους.

Ακόμα σύσταση του Συμβουλίου της 8<sup>ης</sup> Ιουνίου 2009 “*on an action in the field of rare diseases*” (2009/C 151/02) συστήνει στις χώρες-μέλη να ετοιμάσουν και εφαρμόσουν σχέδια δράσης για αντιμετώπιση των σπανίων νοσημάτων μέχρι το τέλος του 2013. Σημειώνεται ότι η Κύπρος συμμετέχει ως συνεργάτης (collaborating partner) στο ευρωπαϊκό πρόγραμμα EUROPLAN<sup>2</sup> (European Project For Rare Diseases National Plans Development) (2008–2011) που στόχο έχει την ανάπτυξη στρατηγικών σχεδίων για τα σπάνια νοσήματα σε εθνικό επίπεδο.

Η ίδια σύσταση δίνει ιδιαίτερη έμφαση στην έρευνα στα σπάνια νοσήματα και προτρέπει τα κράτη μέλη να ασχοληθούν με τα ακόλουθα:

- να καταγράψουν την υφιστάμενη κατάσταση στη χώρα,
- να προσδιορίσουν τις ανάγκες και προτεραιότητες για έρευνα στα σπάνια νοσήματα,
- να υιοθετήσουν μέτρα για προώθηση της συμμετοχής εργαστηρίων, ερευνητών και ασθενών σε ερευνητικά προγράμματα για σπάνια νοσήματα,
- να εξασφαλίσουν τη μακροχρόνια βιωσιμότητα της έρευνας στα σπάνια νοσήματα,
- να επιδιώξουν συνεργασία σε Ευρωπαϊκό και Διεθνές επίπεδο.

Το Υπουργείο Υγείας, ακολουθώντας τις ευρωπαϊκές κατευθυντήριες γραμμές, συνέστησε Τεχνική Επιτροπή με όρους εντολής τη δημιουργία Εθνικής Στρατηγικής που θα αποτελέσει το βασικό εργαλείο για μια ολιστική αντιμετώπιση των σπανίων νοσημάτων στον τόπο μας.

---

<sup>2</sup> <http://www.europlanproject.eu/Home.aspx>

## ΙΣΤΟΡΙΚΟ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ ΕΘΝΙΚΗΣ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗΣ

Με στόχο την ανάπτυξη εθνικής στρατηγικής για τα σπάνια νοσήματα, τον Ιανουάριο του 2011 συνεστήθη τεχνική επιτροπή (ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 1) η οποία ανέλαβε το συντονισμό του όλου έργου. Αρχικά η Επιτροπή συνέλεξε στοιχεία τα οποία αφορούσαν στις δομές/δράσεις οι οποίες υπάρχουν/έχουν πραγματοποιηθεί στην Κύπρο. Τα στοιχεία συλλέχθηκαν μέσω ερωτηματολογίων, συναντήσεων/συζητήσεων (focus groups) επικεντρωμένων ομάδων εργασίας.

Στις 23–24 Ιουνίου 2011 πραγματοποιήθηκε σε Ξενοδοχείο στη Λευκωσία διήμερο εργαστήριο για ανάπτυξη της εθνικής στρατηγικής της χώρας μας για τα σπάνια νοσήματα με ευρεία συμμετοχή εκπροσώπων εμπλεκόμενων Υπουργείων και Υπηρεσιών, επαγγελματιών υγείας με εξειδίκευση στα σπάνια νοσήματα και φορέων που εκπροσωπούν ασθενείς, συγγενείς και φίλους τους (ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 2, Συμμετέχοντες στο Εργαστήριο). Στο εργαστήριο συμμετείχε με παρουσίαση και ενεργό εμπλοκή στις Ομάδες Εργασίας η Dr. Domenica Taruscio (Director, National Centre for Rare Diseases, Italy, Συντονίστρια Προγράμματος EUROPLAN). Κατά τη διάρκεια του εργαστηρίου (ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 3, Πρόγραμμα Εργαστηρίου) έγιναν παρουσιάσεις για τα υπάρχοντα ευρωπαϊκά δεδομένα και την υπάρχουσα κατάσταση στη χώρα μας. Στη συνέχεια σε Ομάδες Εργασίας συζητήθηκαν οι διάφοροι άξονες της υπό ανάπτυξη στρατηγικής.

Το περιεχόμενο των συζητήσεων αυτών, με τη συμμετοχή όλων των εμπλεκόμενων φορέων, καταγράφηκε και αναπτύχθηκε στους διάφορους άξονες δράσεις της υπάρχουσας στρατηγικής.

*Η σελίδα αυτή είναι σκόπιμα κενή*

**ΥΦΙΣΤΑΜΕΝΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ**  
Κύπρος, Ευρώπη

*Η σελίδα αυτή είναι σκόπιμα κενή*



## A. Πρόληψη, Έγκαιρη ανίχνευση

Η πρόληψη αποτελεί ακρογωνιαίο λίθο στους σχεδιασμούς της Δημόσιας Υγείας. Αφορά την πρόληψη της εκδήλωσης της νόσου της ίδιας ή των επιπλοκών της. Στην Κύπρο τα τελευταία χρόνια έχει βελτιωθεί σημαντικά το επίπεδο της δημόσιας υγείας και η ιατροφαρμακευτική περίθαλψη βρίσκεται σε αρκετά ικανοποιητικά επίπεδα.

Όλα τα προγράμματα πρόληψης είχαν πρωταρχικό στόχο κοινά και συχνά νοσήματα φθοράς είτε ιδιαίτερα συχνά κληρονομικά νοσήματα που αποτελούσαν σοβαρό πρόβλημα στην δημόσια υγεία και απαιτούσαν σχεδιασμούς. Σαν έμμεσο αρχικά αποτέλεσμα, αλλά σήμερα πιο στοχευμένα, προέκυψαν προγράμματα πρόληψης και σπανίων νοσημάτων.

Τα προγράμματα πρόληψης και έγκαιρης ανίχνευσης αφορούν τρεις κατηγορίες:

- **Προγράμματα ενημέρωσης/ευαισθητοποίησης του κοινού και επιμόρφωσης των ειδικών:** ένας σημαντικός παράγοντας στο κεφάλαιο πρόληψη είναι η ενημέρωση/διαφώτιση του κοινού αλλά και των επαγγελματιών υγείας για τα σπάνια νοσήματα και τις επιπτώσεις τους στην ζωή των ασθενών και των οικογενειών τους. Σίγουρα η ευαισθητοποίηση του κοινού και των επαγγελματιών υγείας για αυτή την τόσο σημαντική ομάδα ασθενών που αντιμετωπίζουν κάποιο σπάνιο νόσημα είναι απαραίτητη για να βελτιωθεί η ποιότητα ζωής τόσο των ασθενών όσο και των οικογενειών τους.

Υπάρχουν περιβαλλοντικοί παράγοντες που μπορούν να περιοριστούν ή να προληφθούν με την κατάλληλη στάση ζωής και υγείας καθώς και μέσα από συνθήκες. Σαν παράδειγμα τα αποτελέσματα ερευνών για τη τερατογόνο δράση συγκεκριμένων ουσιών ευαισθητοποίησαν τους Κύπριους επαγγελματίες υγείας και το κοινό σε σχέση με την πιθανή πρόκληση συγγενών ανωμαλιών στο έμβρυο ή την καρκινογόνο δράση. Πολλοί φορείς (Γενικό Χημείο του κράτους, διάφορες επιστημονικές εταιρείες και επιτροπές) επιτελούν συνεχές έργο πρωτογενούς πρόληψης μέσω διάχυσης της πληροφορίας για συγκεκριμένες χημικές ουσίες, καλλυντικά και περιβαλλοντικούς παράγοντες.

Άλλοι επιστήμονες και φορείς αναπτύσσουν προγράμματα ενημέρωσης για κληρονομικά νοσήματα που μπορούν να προληφθούν και να διαγνωσθούν έγκαιρα.

Σήμερα υπάρχουν διάφορα προγράμματα ενημέρωσης κοινού και ειδικών, όπως:

- *γενικό κοινό:* προσφέρεται από τα Μέσα Μαζικής Ενημέρωσης καθώς και μέσω διαφόρων προγραμμάτων αγωγής υγείας για ενημέρωση και ευαισθητοποίησή του,
- *μαθητές:* προσφέρεται η αγωγή υγείας μέσα από τα σχολικά προγράμματα και τη σχολιατρική υπηρεσία του Υπουργείου Υγείας, για σωστή στάση ζωής και υγείας,
- *έγκυοι:* προσφέρεται συμβουλευτική με διαφωτιστικές διαλέξεις σε όλα τα κρατικά νοσηλευτήρια, από ιατρούς, μαιές, επισκέπτριες υγείας. Παρόμοια ενημέρωση προσφέρεται σε ιδιωτικά νοσηλευτήρια και ιατρεία. Είναι σημαντική πρακτική η σωστή διατροφή και η προσθήκη φολικού οξέως, σιδήρου και βιταμινών πριν και κατά την εγκυμοσύνη, με στόχο την καλύτερη ανάπτυξη του εμβρύου και την πρόληψη συγγενών ανωμαλιών, όπως του κεντρικού νευρικού συστήματος,
- *μελλοντικοί γονείς:* προσφέρεται συμβουλευτική από ιατρούς, μαιές, επισκέπτριες υγείας,
- *επαγγελματίες υγείας:* υπάρχει συνεχής επιμόρφωσή των για τα σπάνια νοσήματα με σεμινάρια/ημερίδες, συνέδρια κ.λ.π.

- **Προληπτικές ιατρικές εξετάσεις**

- *Υπηρεσίες Προγεννητικής Συμβουλευτικής*: αναπτύχθηκαν τη δεκαετία του ογδόντα και συνεχίζονται στα πλαίσια του προγράμματος αντιμετώπισης της Θαλασσαιμίας. Σήμερα υπάρχουν και ανεξάρτητες εξειδικευμένες υπηρεσίες Συμβουλευτικής Γενετικής.
- *Παιδιάτροι*: κατά τη διάρκεια των επτά καθορισμένων τακτικών παιδιατρικών εξετάσεων, στην βρεφική και παιδική ηλικία, ανιχνεύονται διάφορες αποκλίσεις ή και διαταραχές. Η παρακολούθηση βρεφών/νηπίων/παιδιών σε τακτά χρονικά διαστήματα έγινε μια ρουτίνα καλής πρακτικής τόσο στο δημόσιο όσο και στον ιδιωτικό τομέα.
- *Σχολιατρική Υπηρεσία*: είχε ραγδαία εξέλιξη, με εισαγωγή εκπαιδευτικών προγραμμάτων αγωγής της υγείας στα σχολεία και με την προληπτική παιδιατρική εξέταση των μαθητών με ιδιαίτερη έμφαση σε ανίχνευση καρδιολογικών, οφθαλμολογικών, ακουσολογικών, σκελετικών και άλλων προβλημάτων.

- **Πληθυσμιακά Ανιχνευτικά Προγράμματα**

- *πρόγραμμα ανίχνευσης φορέων (ετεροζυγωτών) Θαλασσαιμίας*: η εισαγωγή του την δεκαετία εβδομήντα, θεωρήθηκε πρωτοποριακή για την εποχή του. Η θαλασσαιμία είναι το πιο συχνό γενετικό νόσημα στον πληθυσμό μας καθώς ένας στους 7 Κύπριους είναι φορέας. Τα σοβαρά προβλήματα υγείας, οι ανάγκες των ασθενών σε τακτικές μεταγγίσεις, η αιμοσιδήρωση, οι σοβαρές λοιμώξεις και άλλες επιπλοκές που επηρέαζαν δραματικά την ποιότητα ζωής και το προσδόκιμο επιβίωσης, οδήγησαν το Υπουργείο Υγείας στην εισαγωγή του προγράμματος αυτού. Οι συμβουλευτικές υπηρεσίες που παρέχονται μέσα από το πρόγραμμα έχουν στόχο την ενημέρωση των φορέων για τις επιλογές τους στον οικογενειακό προγραμματισμό. Σήμερα με την εισαγωγή της προγεννητικής και της προεμφυτευτικής διάγνωσης αλλά και με τις νέες θεραπευτικές δυνατότητες οι επιλογές που προσφέρονται είναι πολύ περισσότερες.
- *προγεννητικός έλεγχος*: σχεδόν παράλληλα με άλλες αναπτυγμένες χώρες αναπτύχθηκαν στον τόπο μας και υπηρεσίες προγεννητικής ανίχνευσης/διάγνωσης με τη χρήση των υπερήχων και βιοχημικών δεικτών. Η πρόοδος αυτή της εμβρυικής και μητρικής ιατρικής με την προγεννητική παρακολούθηση έφερε επανάσταση καθώς πολλά νοσήματα που ανιχνεύονται ανήκουν στον χώρο των σπάνιων νοσημάτων. Σήμερα εφαρμόζεται το ακόλουθο πρόγραμμα:
  - ανιχνευτικό πρόγραμμα προγεννητικού ελέγχου (screening) 1<sup>ου</sup> τριμήνου<sup>3</sup>: εφαρμόζεται στην Κύπρο από το 2001. Προσφέρεται σε όλες τις έγκυες γυναίκες είτε μέσα από το δημόσιο είτε στον ιδιωτικό τομέα, με στόχο την έγκαιρη ανίχνευση χρωμοσωμικής ή άλλης συγγενούς ανωμαλίας στο έμβρυο. Ο έλεγχος αυτός περιλαμβάνει: (α) το υπερηχογράφημα 1<sup>ου</sup> τριμήνου {αυχενικής διαφάνειας}, (β) ειδικές βιοχημικές/ορμονολογικές εξετάσεις και συνδυασμό των δύο και της ηλικίας της εγκύου για υπολογισμό του κινδύνου, και (γ) υπερηχογράφημα 'συγγενών ανωμαλιών' στο 2<sup>ο</sup> τρίμηνο. Για την ακριβή

<sup>3</sup> αντικατέστησε το, επί 10ετία εφαρμοζόμενο, 'τριπλό τεστ' το οποίο προσφερόταν στο 2<sup>ο</sup> τρίμηνο εγκυμοσύνης με την μέτρηση των δεικτών από το Κέντρο Προληπτικής Παιδιατρικής (που τότε ονομαζόταν Κέντρο Πρόληψης Πνευματικής Καθυστέρησης) και το υπερηχογράφημα από μαιευτήρες και άλλους ειδικούς της εμβρυικής και μητρικής ιατρικής.

διάγνωση της αιτίας των ανιχνευόμενων ανωμαλιών συνήθως απαιτείται επεμβατική διαγνωστική εξέταση (που αναπτύσσεται στο κεφάλαιο της έγκαιρης διάγνωσης).

- *Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών (newborn screening)*: εφαρμόζεται στην Κύπρο από το 1989 και διεξάγεται από το Κέντρο Προληπτικής Παιδιατρικής<sup>4</sup> στη Λεμεσό. Στα πλαίσια των προγραμμάτων του γίνονται τα ακόλουθα:
  - έλεγχος για συγγενή υποθυρεοειδισμό και φαιτυλοκετονουρία: γίνεται συστηματικά. Με την έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση αυτών των δύο παθήσεων προλαμβάνεται η εκδήλωση επιπλοκών όπως η σοβαρή πνευματική καθυστέρηση.
  - πιλοτικό πρόγραμμα ελέγχου για μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne (DMD): ανιχνευτικό πρόγραμμα ελέγχου όλων των νεογέννητων αγοριών που προσφέρθηκε την περίοδο 1992–2003, σε συνεργασία με το ΙΝΓΚ.
  - ανιχνευτικό πρόγραμμα ακοής: άρχισε το 2004 και στοχεύει στην έγκαιρη διάγνωση της βαρηκοΐας στα νεογνά.
- *άλλα ανιχνευτικά πληθυσμιακά προγράμματα*: μέσα από τα ερευνητικά προγράμματα του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου και του Εργαστηρίου Μοριακής και Ιατρικής Γενετικής του Πανεπιστημίου Κύπρου σε συνεργασία με ιατρούς του δημοσίου αναγνωρίσθηκε η αυξημένη συχνότητα συγκεκριμένων σπάνιων παθήσεων σε συγκεκριμένες περιοχές/κοινότητες της Κύπρου όπως, η Οικογενής Πολυνευροπάθεια Αμυλοειδούς (Πάχνα, Κερύνεια), Νόσος του Φρίντραϊχ (Πάφος<sup>5</sup>), Νόσος Σάντχοφ (Μαρωνίτικη κοινότητα), Γαγγλιοσίδωση GM1 (Πελένδρι), Κυστική Ίνωση (Αθηνού<sup>6</sup>) κ.ά. Για τα νοσήματα αυτά προσφέρονται στοχευμένα πληθυσμιακά ανιχνευτικά προγράμματα με κατάλληλη ενημέρωση και ευαισθητοποίηση και μέσα από υπηρεσίες γενετικής συμβουλευτικής.

---

<sup>4</sup> αποτελεί εγγεγραμμένο φιλανθρωπικό οργανισμό. Ιδρύθηκε το 1988. Έχει πρωτοπορήσει στην Κύπρο εφαρμόζοντας ανιχνευτικά προγράμματα νοσημάτων που προσβάλλουν το παιδί και ιδιαίτερα το νεογέννητο. Στο Πρόγραμμα Προγεννητικού Ελέγχου, προσφέρει δωρεάν σε όλες τις έγκυες γυναίκες της Κύπρου τη βιοχημική μέτρηση στο αίμα που σε συνδυασμό με το υπερηχογράφημα της αυχενικής διαφάνειας ανιχνεύει προγεννητικά χρωμοσωμιακές ανωμαλίες, με κυριότερο το σύνδρομο Down.

<sup>5</sup> έτος 2010 και συνεχίζεται

<sup>6</sup> πιλοτικά τα έτη 1995–1997

## **B. Διάγνωση (έγκαιρη) και Αντιμετώπιση**

Η διάγνωση και μάλιστα η έγκαιρη διάγνωση και η σωστή αντιμετώπιση ενός οποιουδήποτε σπάνιου νοσήματος παρουσιάζει ιδιαίτερες δυσκολίες. Καθώς τα σπάνια νοσήματα είναι πολυάριθμα, αφορούν όλα τα συστήματα και δεν είναι ευχερώς ταξινομημένα, δεν αφορούν μία μόνο ειδικότητα της ιατρικής ούτε και υπάρχει μια ενιαία προσέγγιση στη διάγνωση και στην αντιμετώπιση. Στην Κύπρο όπως και σε άλλες χώρες, προσφέρονται διαγνωστικές υπηρεσίες και αντιμετώπιση από διάφορα ιατρικά κέντρα.

### **Διάγνωση**

Στην Κύπρο λειτουργούν αρκετά επιστημονικά/ιατρικά κέντρα τα οποία προσφέρουν υπηρεσίες στον τομέα της διάγνωσης των σπάνιων νοσημάτων. Οι υπηρεσίες αυτές προέκυψαν είτε μέσα από τις καθημερινές ανάγκες των ασθενών όπως αυτοί παραπέμπονταν για ιατρική φροντίδα είτε με την πρόσφατη ίδρυση κέντρων που εξ' ορισμού αναφέρονται σε σπάνια νοσήματα:

- κυριότερο ρόλο έχουν τα μεγάλα Δημόσια Νοσοκομεία, το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, το Κέντρο Προληπτικής Παιδιατρικής, το Ογκολογικό Κέντρο της Τράπεζας Κύπρου, το Καραϊσκάκειο Ίδρυμα και το νεοϊδρυθέν Κέντρο Μελέτης Αιματολογικών Κακοηθειών, το Εργαστήριο Μοριακής και Ιατρικής Γενετικής του Πανεπιστημίου Κύπρου, κ.ά.
- παράλληλα στον ιδιωτικό τομέα, ιατροί διαφόρων ειδικοτήτων (μεμονωμένοι ή σε ιδιωτικά νοσοκομεία ή σε διαγνωστικά κέντρα [π.χ. απεικονιστικά ή εμβρυικής ιατρικής {προγεννητικής παρακολούθησης υπερηχογραφικής και επεμβατικής}]) συχνά διαγιγνώσκουν ασθενείς με σπάνια νοσήματα.

Στο Δημόσιο Τομέα, στην έγκαιρη διάγνωση, σημαντικό ρόλο έχουν οι υπηρεσίες που αφορούν το νεογνό, το βρέφος και το παιδί, καθώς πέραν του 50% των σπανίων νοσημάτων διαγιγνώσκονται στην παιδική ηλικία. Οι παιδοκεντρικές υπηρεσίες στον τόπο μας είναι ιδιαίτερα αναπτυγμένες στο δημόσιο τομέα με πρωτοβάθμια δομή (επισκέπτριες υγείας, παιδιατρικά εξωτερικά ιατρικά), δευτεροβάθμια και τριτοβάθμια φροντίδα. Ξεχωριστή θέση παγκύπρια κατέχει το Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III (NAMIII), Λευκωσίας, όπου συγκεντρώνονται οι υπηρεσίες δευτεροβάθμιας και τριτοβάθμιας φροντίδας και οι εξειδικευμένες κλινικές παιδιατρικών υποειδικοτήτων (γενετικής, ενδοκρινολογίας, ογκολογίας, νευρολογίας, καρδιολογίας, νεφρολογίας, πνευμονολογίας, λοιμώξεων, κ.ά.). Στα υπόλοιπα μεγάλα νοσοκομεία, εκτός του NAM III, λειτουργούν επίσης αξιόλογα Παιδιατρικά τμήματα όπου συχνά αναγνωρίζονται ασθενείς με σπάνια νοσήματα, συγγενείς ανωμαλίες στη διάπλαση, νοητική υστέρηση, αναπτυξιακή καθυστέρηση, ανοσοανεπάρκειες). Τα περιστατικά αυτά συνήθως παραπέμπονται στις κλινικές υποειδικοτήτων στο NAM III για περαιτέρω διαγνωστική διερεύνηση και επιβεβαίωση της διάγνωσης, καθώς και για παρακολούθηση.

Επίσης, στο NAM III λειτουργεί Τμήμα Εμβρυικής και Μητρικής Ιατρικής όπου προσφέρεται προγεννητική παρακολούθηση και επεμβατικές προγεννητικές εξετάσεις (πλακουντιοκέντηση και αμνιοκέντηση).

### **Προγεννητικός έλεγχος και έγκαιρη διάγνωση**

- **Ανιχνευτικό Πρόγραμμα Προγεννητικού Ελέγχου:** σήμερα προσφέρεται σε όλες τις έγκυες γυναίκες κατά το πρώτο τρίμηνο της κύησης με στόχο την έγκαιρη διάγνωση κάποιου σοβαρού προβλήματος στο έμβρυο. Ο έλεγχος αυτός περιλαμβάνει το

υπερηχογράφημα 1<sup>ου</sup> τριμήνου (αυχενικής διαφάνειας κ.ά.) καθώς και βιοχημικές εξετάσεις. Επιπλέον ενδείξεις μπορεί να προκύψουν σε μεταγενέστερο χρόνο κατά την υπερηχογραφική εξέταση και παρακολούθηση της εγκυμοσύνης.

- προγεννητική επεμβατική εξέταση: αφορά την έγκαιρη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών και άλλων σπανίων νοσημάτων. Γίνεται μεταξύ 10 και 20 εβδομάδων εγκυμοσύνης, ανάλογα με τη μέθοδο που ακολουθείται. Προσφέρονται στις έγκυες που έχουν ένδειξη αυξημένης πιθανότητας για χρωμοσωμικές ή άλλες ανωμαλίες, επειδή οι μέθοδοι αυτές είναι επεμβατικές και έχουν κίνδυνο αποβολής 0,5–1%.
- εργαστηριακή διαγνωστική διερεύνηση εμβρύων: συμπληρώνεται από το αρμόδιο εργαστήριο ανάλογα με την περίπτωση, όπως κυτταρογενετικής (σε NAM III ή INΓΚ), μοριακής γενετικής (π.χ. θαλασσαιμίας, κ.ά.) και άλλα (π.χ. βιοχημικής γενετικής για τα μεταβολικά νοσήματα, για λοιμώδη νοσήματα, κ.ά.). Όπου χρειάζεται ο έλεγχος συμπληρώνεται με αποστολή εξειδικευμένων μοριακών ή άλλων αναλύσεων σε εργαστήρια του εξωτερικού.
- προεμφυτευτική προγεννητική διάγνωση: η αναγκαία υποδομή έχει αναπτυχθεί τα τελευταία χρόνια. Προσφέρεται κυρίως σε περιπτώσεις όπου έχει αναγνωρισθεί σοβαρό κληρονομικό νόσημα σε μια οικογένεια. Σαν αποτέλεσμα είναι δυνατή η επιλογή εμβρύων που δεν πάσχουν από το συγκεκριμένο νόσημα και η αποφυγή τερματισμού εγκυμοσύνης παρόλο που αυτή δεν συνεπάγεται και μη απόρριψη εμβρύων. Σε αυτές τις περιπτώσεις προσφέρεται γενετική συμβουλευτική για να αποφασίσει το ζευγάρι πώς θα προχωρήσει Η απόφαση για τον τερματισμό ή μη της εγκυμοσύνης με χρωμοσωμική ή άλλη ανωμαλία επαφίεται αποκλειστικά στους γονείς οι οποίοι χρειάζεται να πάρουν όλες τις σχετικές πληροφορίες (μέσα από τις υπηρεσίες γενετικής συμβουλευτικής) και να στηριχθούν ψυχολογικά μέχρι να πάρουν τη δική τους ενημερωμένη και ελεύθερη απόφαση.
- Κλινική Γενετικής: λειτουργεί συνεργατικά μεταξύ NAMIII και INΓΚ. Προσφέρει υπηρεσίες διάγνωσης και αντιμετώπισης σε ένα ευρύ φάσμα σπανίων νοσημάτων.

### **Υπηρεσίες Κλινικής Γενετικής, Γενετικής Συμβουλευτικής, Γενετικών εξετάσεων και Προσυμπτωματικού γενετικού ελέγχου (NAMIII, INΓΚ)**

Τα περισσότερα σπάνια νοσήματα είναι γενετικής αιτιολογίας και συχνά είναι κληρονομούμενα νοσήματα, ενώ αρκετά από τα υπόλοιπα σπάνια είναι περιβαλλοντικής ή άγνωστης ή πολυπαραγοντικής αιτιολογίας με συμμετοχή γενετικών παραγόντων. Η διαγνωστική προσπέλαση των γενετικών νοσημάτων είναι συχνά περίπλοκη και χρονοβόρα και η ακριβής κλινική διάγνωση έχει μεγάλη σημασία για την μοριακή ταυτοποίηση. Εντούτοις και παρά την μεγάλη πρόοδο της γενετικής και της βιοτεχνολογίας μεγάλος αριθμός νοσημάτων παραμένουν ακόμα και σήμερα αδιευκρίνιστα ενώ απαιτείται η συνεχής ενημέρωση και παρακολούθηση της εξελισσόμενης βιβλιογραφίας. Οι γενετικές εξετάσεις για την πρόληψη και διάγνωση σπανίων νοσημάτων μπορούν να λειτουργήσουν σαν πυξίδα για τη λήψη σημαντικών αποφάσεων.

Ένα από τα σημαντικότερα κεφάλαια στις προσφερόμενες υπηρεσίες κλινικής και εργαστηριακής γενετικής είναι η γενετική συμβουλευτική. Πρόκειται για την ειδική εκείνη υπηρεσία που έχει στόχο να προσφέρει στον ασθενή και την οικογένεια του την απαραίτητη γνώση για το νόσημα που τους αφορά με κατάλληλο προσιτό τρόπο ώστε να γίνει αντιληπτή κάθε πληροφορία. Αυτή η παροχή πληροφοριών πρέπει να περιλαμβάνει

πληροφορίες για την πρόγνωση, τις πιθανότητες επανάληψης και τις προσφερόμενες επιλογές στην αντιμετώπιση αλλά και στον οικογενειακό προγραμματισμό και να συνοδεύεται από την απαραίτητη στήριξη έτσι ώστε τα άτομα να λαμβάνουν τις δικές τους ενημερωμένες και ελεύθερες αποφάσεις (λαμβανομένων υπόψη των προσωπικών, ακαδημαϊκών, θρησκευτικών, πολιτισμικών και άλλων πεποιθήσεων του καθενός). Οι υπηρεσίες αυτές προσφέρονται στον τόπο μας μέσα από την Κλινική Γενετικής αλλά κάποτε και από ειδικούς ιατρούς που αναφέρονται στο εξειδικευμένο αντικείμενο τους.

Ας σημειωθεί πως σήμερα οι παραπομπές για γενετική αξιολόγηση και για γενετική συμβουλευτική είναι εξαιρετικά αυξημένες αλλά και ανάλογες με το μέγεθος του πληθυσμού και τον αυξανόμενο βαθμό ευαισθητοποίησης των διαφόρων ειδικών και του κοινού. Η σωστή λειτουργία των υπηρεσιών απαιτεί την αναβάθμιση και ανάπτυξη τους.

Σημαντικό ρόλο στην προσφορά Συμβουλευτικής σε ζευγάρια διαδραματίζουν και οι μαίες στις Κλινικές Προγεννητικής Φροντίδας στα Δημόσια Νοσοκομεία. Ωστόσο διαφαίνεται η ανάγκη τόσο ο νοσηλευτής όσο και η μαία να εξειδικευτούν στον τρόπο, χώρο και διαδικασία της Συμβουλευτικής για να αναλάβουν σωστά αυτό το ρόλο.

Στα υπόλοιπα μεγάλα νοσοκομεία λειτουργούν επίσης αξιόλογα **Παιδιατρικά τμήματα** όπου συχνά αναγνωρίζονται ασθενείς με σπάνια νοσήματα (συγγενείς ανωμαλίες στη διάπλαση, νοητική υστέρηση, αναπτυξιακή καθυστέρηση, ανοσοανεπάρκειες, ρευματοπάθειες κ.ά.). Τα περιστατικά αυτά συνήθως παραπέμπονται στις κλινικές υποειδικοτήτων στο NAM III για περαιτέρω διαγνωστική διερεύνηση και επιβεβαίωση της διάγνωσης.

**Δημόσια Νοσοκομεία** Στα μεγάλα Δημόσια Νοσοκομεία και κυρίως στο Γενικό Νοσοκομείο Λευκωσίας προσφέρονται διαγνωστικές υπηρεσίες κυρίως σε ενήλικες ασθενείς, αλλά και ενίοτε σε παιδιά, ανάλογα με την ειδική κλινική, με ποικίλα σπάνια νοσήματα όπως αυτοί παραπέμπονται στις κλινικές ειδικοτήτων (π.χ. παθολογίας, ρευματολογίας, γαστρεντερολογίας κ.ά.). Η διαγνωστική προσέγγιση, διερεύνηση και επιβεβαίωση τίθενται μέσα από την καθημερινή ρουτίνα των διαφόρων κλινικών χωρίς να υπάρχει επί του παρόντος η δομή ειδικών κλινικών που να απευθύνονται σε σπάνια νοσήματα. Επιπλέον έμμεσα πολλές κλινικές, νοσοκομεία και κλινικά εργαστήρια προσφέρουν συναφείς υπηρεσίες.

Επίσης, υπάρχουν ειδικές κλινικές ανάμεσα στις υπηρεσίες ενηλίκων που είναι και αφιερωμένες σε ομάδες σπανίων νοσημάτων. Ορισμένα παραδείγματα είναι (ο κατάλογος πιθανόν δεν είναι πλήρης):

- *Μονάδα Μελέτης Κληρονομικών Καρδιοαγγειακών Νοσημάτων*: έδρα είναι το Γενικό Νοσοκομείο Λευκωσίας και Λάρνακας. Ασχολείται με παθήσεις όπως μυοκαρδιοπάθειες, διαυλοπάθειες, αιφνίδιος καρδιακός θάνατος, κ.ά.).
- *Κλινική αιμορραγικών διαθέσεων και θρομβοφιλίας*: έδρα είναι το Γενικό Νοσοκομείο Λευκωσίας. Λειτουργεί στα πλαίσια της Αιματολογικής κλινικής.
- *Κέντρο Μεσογειακής Αναιμίας*: έδρα είναι το NAM III και τα επαρχιακά νοσοκομεία Λάρνακας, Λεμεσού, Πάφου, Αμμοχώστου. Παρόλο που η θαλασσαιμία υπήρξε το συχνότερο κληρονομικό νόσημα (υπολειπόμενος χαρακτήρας) στην Κύπρο, σήμερα έχει τον επιπολασμό ενός σπανίου νοσήματος. Η διάγνωση φορέων και πασχόντων με αιμοσφαιρινοπάθειες (π.χ. Μεσογειακή αναιμία, κ.ά.) παρέχεται στα Κέντρα

Μεσογειακής Αναιμίας και συμπληρώνεται με τη μοριακή μελέτη από το αντίστοιχο τμήμα Μοριακής Γενετικής του ΙΝΓΚ.

- *Ογκολογικά τμήματα:* έχουν έδρα τα αντίστοιχα τμήματα των δημόσιων νοσοκομείων καθώς και του Ογκολογικού Κέντρου Τράπεζας Κύπρου. Ανάμεσα στην πληθώρα των ασθενών με διάφορους τύπους καρκίνου, μερίδα ασθενών διαγιγνώσκονται και αντιμετωπίζονται με σπάνιες κακοήθειες καθώς και με σπάνιες επιπλοκές.
- *Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου:* έχει έδρα την Λευκωσία. Ιδρύθηκε το 1990. Είναι μη κερδοσκοπικός οργανισμός και υποστηρίζεται από χορηγία του δημοσίου, αλλά και από ερευνητικά προγράμματα και εισφορές. Σκοπός του είναι η ανάπτυξη και προσφορά υψηλού επιπέδου ιατρικών και εργαστηριακών υπηρεσιών, η ανάπτυξη πρωτοποριακής έρευνας και η παροχή εκπαίδευσης. Για την επίτευξη των στόχων του έχει ιδρύσει κλινικές και τμήματα διάφορους τομείς (Κλινικής Νευρολογίας, Κλινικής Γενετικής, Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου και Μοριακής Παθολογίας, Μοριακής Ιολογίας, Βιοχημικής Γενετικής, Κυτταρογενετικής και Γονιδιωματικής, Μοριακής Γενετικής Θαλασσαιμίας, Γενετικής Καρδιοαγγειολογίας, Δικανικής Γενετικής, Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας και Θεραπείας Νευρογενετικής και Αναπτυξιακής και Λειτουργικής Γενετικής). Το τμήμα της Κλινικής Νευρολογίας του ΙΝΓΚ μέσα από τις διάφορες κλινικές του αντιμετωπίζει ασθενείς με ποικίλα νευρολογικά, κυρίως σπάνια νοσήματα. Η Κλινική Γενετικής (που λειτουργεί συνεργατικά με το NAMIII) προσφέρει διαγνωστικές υπηρεσίες σε ασθενείς ή/και οικογένειες κατεξοχήν για γενετικά και σπάνια νοσήματα. Τέλος, τα διάφορα εργαστηριακά τμήματα του ΙΝΓΚ προσφέρουν διαγνωστικό έλεγχο σε ένα ευρύ φάσμα σπανίων νοσημάτων (π.χ. μεταβολικά, χρωμοσωμικές ανωμαλίες, ποικίλα μονογονιδιακά νοσήματα [κληρονομικά καρκινικά σύνδρομα, κληρονομική βαρηκοΐα, νευρογενετικά, κ.ά.]).
- *Κέντρο Προληπτικής Παιδιατρικής:* (βλέπε αναφορά στο κεφάλαιο της πρόληψης). Έχει έδρα την Λεμεσό. εδώ και πολλά χρόνια προσφέρει με το 'Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών' που στόχο έχει την έγκαιρη διάγνωση του συγγενούς υποθυρεοειδισμού και της φαινυλοκετονουρίας. Όλα τα δείγματα αίματος που λαμβάνονται από όλους τους παιδίατρους στην Κύπρο (κρατικού και ιδιωτικού τομέα) αποστέλλονται στο βιοχημικό εργαστήριο του Κέντρου όπου γίνονται όλες οι αναγκαίες εξετάσεις. Σε περιπτώσεις όπου υπάρχουν ενδείξεις για μεταβολικό νόσημα, οι γονείς ειδοποιούνται από τον παιδίατρο τους για περαιτέρω εξετάσεις του νεογέννητου. Η έγκαιρη διάγνωση και η έγκαιρη παρέμβαση αποτρέπουν τη σωματική και νοητική υστέρηση. Το Κέντρο προσφέρει τακτικό βιοχημικό έλεγχο της εξέλιξης της νόσου και της θεραπευτικής αγωγής. Επίσης, λειτουργεί πρόγραμμα αξιολόγησης της ψυχοκινητικής τους εξέλιξης, ενώ τα παιδιά παρακολουθούνται συστηματικά από ειδικούς (Παιδοενδοκρινολόγο στο NAM III, Παιδονευρολόγο και διαιτολόγο)
- *Καραϊσκάκιο Ίδρυμα:* έχει έδρα την Λευκωσία. Μέσω του Κέντρου Μοριακής Αιματολογίας και Ανοσογενετικής προσφέρει εργαστηριακή υποστήριξη στη διερεύνηση ασθενών με αιματολογικά νοσήματα μεταξύ των οποίων και σπάνιες μορφές. Σαν μετεξέλιξη, το *Κέντρο Μελέτης Αιματολογικών Κακοηθειών*, που λειτούργησε πρόσφατα, προσθέτει μια νέα εξειδικευμένη διαγνωστική και ερευνητική μονάδα για σπάνια αιματολογικά νοσήματα.

### **Παρακλινικές εξετάσεις**

Οι διάφορες παρακλινικές εξετάσεις (βιολογικά υγρά, απεικονιστικός έλεγχος, κ.ά.) είναι βασικές στην τεκμηρίωση ή διαφορική διάγνωση ενός νοσήματος, ενώ είναι ιδιαίτερα πολύτιμες στον τομέα των σπανίων νοσημάτων.

- *εργαστηριακή υποδομή:* στην διαγνωστική διερεύνηση σπανίων νοσημάτων καταγράφονται αξιόλογες υπηρεσίες που αφορούν τα μεταβολικά νοσήματα (ΙΝΓΚ), την ιολογία, την κυτταρογενετική, μοριακή κυτταρογενετική, μοριακή γενετική και λειτουργούν κατά κύριο λόγο στο ΙΝΓΚ και στο Δημόσιο. Επιπλέον, σημαντικές είναι οι υπηρεσίες που απορρέουν από τις βασικές εργαστηριακές υποδομές π.χ. αιματολογίας, βιοχημείας, ιστοπαθολογίας, ανοσολογίας, παθολογοανατομίας κ.ά. Σημαντική είναι η συμβολή του ανοσολογικού εργαστηρίου στη διάγνωση σπανίων αυτοάνοσων παθήσεων, απαιτείται όμως η ενδυνάμωση του κεντρικού εργαστηρίου. Απαραίτητη είναι και η ενδυνάμωση και περαιτέρω ανάπτυξη των υπολοίπων εργαστηριακών υποδομών ώστε να διευρυνθεί το φάσμα των προσφερομένων εξετάσεων και η τεχνογνωσία.
- *γενετικές αναλύσεις:* στα αντίστοιχα εργαστήρια γίνεται ένας σημαντικός αριθμός. Όμως, αυτό δεν είναι δυνατόν να ισχύσει για όλα τα γενετικά ή/και κληρονομικά νοσήματα, γι' αυτό όπου χρειάζεται και είναι δυνατόν αποστέλλεται η ανάλογη εξέταση σε ειδικά κέντρα του εξωτερικού.
- *απεικονιστική και άλλη παρακλινική διερεύνηση:* υπάρχει ικανοποιητική τεχνική υποδομή και έμπειρο επιστημονικό προσωπικό, στο Δημόσιο και στον Ιδιωτικό τομέα.

### **Ιδιωτικός τομέας**

Οι επαγγελματίες υγείας στον ιδιωτικό τομέα έχουν αξιοσημείωτη δράση και προσφορά.

- *παιδιάτροι:* μέσα από την καθημερινή τους παιδιατρική πράξη συχνά αναγνωρίζουν νεογνά, παιδιά και εφήβους που παρουσιάζουν σημειολογία τέτοια που παραπέμπει σε αναπτυξιακή καθυστέρηση, συγγενείς ανωμαλίες, κ.ά. Παραπέμπουν ασθενείς για περαιτέρω διερεύνηση στις εξειδικευμένες κλινικές.
- *ιατροί άλλων ειδικοτήτων:* αναγνωρίζουν ή/και διαγιγνώσκουν ασθενείς με σπάνια νοσήματα χωρίς όμως να υπάρχει συγκεκριμένη υποδομή ή οργάνωση ειδικών κλινικών ή ιατρείων. Ιδιαίτερη κατηγορία όμως αποτελούν ιατροί και κέντρα της εμβρυικής ιατρικής που, και στον ιδιωτικό τομέα, λειτουργούν με υψηλό επίπεδο εξειδίκευσης. Συχνά η περαιτέρω διαγνωστική διερεύνηση των ασθενών γίνεται σε συνεργασία με ένα από τα πιο πάνω εξειδικευμένα ιατρικά και εργαστηριακά κέντρα.

Συνοπτικά, στην Κύπρο καταγράφονται αξιόλογες υπηρεσίες διάγνωσης/διερεύνησης που προσφέρουν στα σπάνια νοσήματα. Καθώς όμως η σπανιότητα επιτείνεται στους μικρούς πληθυσμούς και η εμπειρογνωμοσύνη κατακτάται δυσκολότερα, είναι φανερό πως υπάρχουν πολλά περιθώρια ανάπτυξης.



## Αντιμετώπιση

Όπως ήδη αναφέρθηκε δεν υπάρχει (όχι μόνο στην Κύπρο αλλά και διεθνώς) μία και μόνη ιατρική ειδικότητα που να ασχολείται με όλα τα σπάνια νοσήματα.<sup>7</sup> Η κάθε ιατρική ειδικότητα έχει, λιγότερα ή περισσότερα, σπάνια νοσήματα με τα οποία ασχολείται και συνεπώς γνωρίζει να διαχειρίζεται καλύτερα.

Μέσα από το υφιστάμενο στη χώρα μας σύστημα υγείας και κυρίως στο δημόσιο τομέα προσφέρεται η αντιμετώπιση σημαντικού αριθμού σπανίων νοσημάτων. Παράλληλα ικανός αριθμός ατόμων καταφεύγουν στον ιδιωτικό τομέα. Τα ιατρικά κέντρα είναι ως επί το πλείστον τα αντίστοιχα με αυτά που αναφέρονται στο κεφάλαιο της Διάγνωσης.

Ειδικότερα, υπάρχουν ορισμένα τμήματα που ασχολούνται με την αντιμετώπιση (και διαγνώση) και αυτά αναφέρονται πιο κάτω περιληπτικά:

- **Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III: νοσήματα/σύνδρομα γενετικής αιτιολογίας (κυρίως σε παιδιατρικό πληθυσμό):** υπάρχει εξειδικευμένο τμήμα ιατρικής κλινική γενετικής στο NAM III στο οποίο προσφέρεται παρακολούθηση και αντιμετώπιση ασθενών με γενετικά νοσήματα. Σε συνεργασία με το Παιδιατρικό τμήμα προσφέρονται και εξειδικευμένες θεραπείες όπως με ορφανά φάρμακα ή και άλλα εξειδικευμένα φάρμακα (π.χ. σε μεταβολικά νοσήματα, κ.ά.).
  - παιδονευρολογικά νοσήματα: αντιμετωπίζονται στο NAM III με τη συνεργασία Παιδονευρολόγων και χορηγούνται θεραπείες για σπάνια νευρολογικά γενετικά η και επίκτητα νοσήματα.
  - άλλα σπάνια νοσήματα παιδιατρικής ηλικίας: όπως καρδιολογικά, ενδοκρινολογικά, ανοσοανεπάρκειες, ρευματολογικά και αυτοάνοσα, ηπατολογικά, νεφρολογικά, πνευμονολογικά και άλλα αντιμετωπίζονται από τους ειδικούς ιατρούς στα πλαίσια των κλινικών υποειδικότητων του Παιδιατρικού τμήματος NAMII
  - Παιδοχειρουργικό τμήμα: διενεργούνται επεμβάσεις συχνά για σπάνιες συγγενείς ανωμαλίες ή επιπλοκές κοινών και άλλων νοσημάτων.
  - Παιδοψυχιατρικό τμήμα: στο NAM III αντιμετωπίζονται παιδιά και έφηβοι με ψυχικές διαταραχές που ενίοτε αφορούν σπάνια νοσήματα η και σπάνιες εκδηλώσεις κοινών νοσημάτων.
- **Κέντρο Μεσογειακής αναιμίας (NAM III και επαρχιακά νοσοκομεία Λάρνακας, Λεμεσού, Πάφου, Αμμοχώστου):** προσφέρεται ολοκληρωμένη θεραπεία σε πάσχοντες όπως είναι οι μεταγγίσεις, η αποσιδήρωση, κ.ά. Για τις επιπλοκές κατά συστήματα συνεργάζονται ειδικοί ιατροί κυρίως των ενηλίκων στα μεγάλα νοσοκομεία.
- **Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής (Λευκωσία):** προσφέρεται παρακολούθηση και αντιμετώπιση ασθενών με νευρολογικά αλλά και άλλα γενετικά νοσήματα.
- **Ογκολογικά Τμήματα** (νοσοκομείων Λευκωσίας, Λεμεσού και Ογκολογικό Κέντρο Τράπεζας Κύπρου): αντιμετωπίζονται ασθενείς με σπάνιους τύπους καρκίνων, συχνά κληρονομικών μέσα από ειδικά πρωτόκολλα.
- **Δημόσια μεγάλα νοσοκομεία:** αντιμετωπίζονται ασθενείς με σπάνια ρευματολογικά, αιματολογικά, αιμορραγικά, ανοσολογικά, ενδοκρινικά, καρδιολογικά, γαστρεντερολογικά, ορθοπεδικά, οφθαλμολογικά και άλλα νοσήματα στις αντίστοιχες κλινικές ειδικότητες. Επίσης, συχνά διενεργούνται χειρουργικές επεμβάσεις για σπάνιες συγγενείς ανωμαλίες ή και σπάνιες επίκτητες νόσους ή/και επιπλοκές.

<sup>7</sup> Σε ευρωπαϊκό επίπεδο έχει αναγνωρισθεί (2009), ως ιατρική ειδικότητα η “κλινική γενετική” (4 χρόνια)

Επίσης, αντιμετωπίζονται ασθενείς με κοινά νοσήματα που παρουσιάζουν σπάνιες επιπλοκές κοινών ή/και σπανίων νοσημάτων

### **Ιδιωτικός τομέας**

Είναι σημαντικό να σημειωθεί πως ασθενείς με σπάνια νοσήματα αντιμετωπίζονται επίσης στον ιδιωτικό τομέα είτε χειρουργικά με εξειδικευμένες επεμβάσεις είτε με θεραπείες. Σε αυτές τις περιπτώσεις, πολλά από τα φάρμακα που απαιτούνται επιχορηγούνται από την πολιτεία. Ένα παράδειγμα αποτελεί η εφαρμογή της υποβοηθούμενης αναπαραγωγής σε περιπτώσεις υπογονιμότητας όπου προσφέρεται επίσης η προεμφυτευτική διάγνωση για σπάνιο κληρονομικό νόσημα.

Συνολικά όμως είναι προφανές πως σημαντικός αριθμός των ασθενών με σπάνια νοσήματα σήμερα αντιμετωπίζονται σε κέντρα υγείας, νοσηλευτήρια δημόσια και ιδιωτικά, ιατρεία γενικής φύσεως, ειδικοτήτων ή υποειδικοτήτων.

**Φάρμακα:** στην αντιμετώπιση των σπανίων νοσημάτων χρησιμοποιούνται κοινά αλλά και ορφανά φάρμακα. Έχουν άδεια κυκλοφορίας και διατίθενται (=χορηγούνται) σχεδόν το σύνολο των αναγκαίων φαρμάκων<sup>8</sup> που απαιτούνται για τη θεραπεία των σπανίων νοσημάτων. Τα ορφανά φάρμακα είναι ευρέως γνωστά για τη θέση τους στην αντιμετώπιση διαφόρων σπανίων νοσημάτων. Ταυτόχρονα χρησιμοποιούνται συστηματικά και άλλα φάρμακα της καθημερινής ιατρικής πρακτικής κατά ειδικότητα είτε θεραπευτικά είτε παρηγορητικά. Πρόβλημα μπορεί να προκύψει για ορισμένα φάρμακα, κοινά ή ορφανά<sup>9</sup>, τα οποία είναι ακριβά όπου το αρμόδιο συμβούλιο καλείται να αποφασίσει λαμβάνοντας υπόψη την γνωμοδότηση των θεραπόντων ιατρών. Όμως, για αυτά υπάρχει επιτροπή (ανάλογα με το νόσημα) στις Φαρμακευτικές Υπηρεσίες η οποία αξιολογεί τα αιτήματα, με βάση κοινά συμφωνηθέντα πρωτόκολλα.<sup>10</sup> Βεβαίως, υπάρχουν νοσήματα ή εκδηλώσεις νοσημάτων για τα οποία δεν υπάρχει πρωτόκολλο, οπότε η πιθανή χορήγησή τους γίνεται μετά από έγκριση των Φαρμακευτικών Υπηρεσιών.

**Ιατροτεχνολογικός εξοπλισμός:** στον τόπο μας διατίθεται αριθμός ιατροτεχνολογικού εξοπλισμού και εκτελούνται ποικίλες επεμβάσεις με τη χρήση τους όπως τοποθέτησης βηματοδοτών, κοχλιακών εμφυτευμάτων, μεταμοσχεύσεων, προσθετικής μελών και άλλες είτε από συμπατριώτες μας ειδικούς είτε με την κάθοδο και βοήθεια ξένων ειδικών. Στο Γενικό Νοσοκομείο Λευκωσίας λειτουργεί εργαστήριο ορθοτικών μέσων και προσθετικής.

**Αποστολή ασθενών στο εξωτερικό:** με το σύστημα αποστολής ασθενών στο εξωτερικό, μέσω του ιατροσυμβουλίου, αντιμετωπίζεται αριθμός ασθενών με αδιευκρίνιστα νοσήματα που ανήκουν στη σφαίρα των σπανίων η με ανάγκες αντιμετώπισης που δεν είναι δυνατόν να προσφερθούν τοπικά.

<sup>8</sup> Επιτροπή φαρμάκων (βλέπε [http://www.moh.gov.cy/moh/phs/phs.nsf/dmlphcomm\\_gr?dmlphcomm\\_gr?OpenDocument](http://www.moh.gov.cy/moh/phs/phs.nsf/dmlphcomm_gr?dmlphcomm_gr?OpenDocument))

<sup>9</sup> Επιτροπή πνευμονικής υπέρτασης, Επιτροπή βιολογικών θεραπειών (ρευματοπάθειες), κ.ά.

<sup>10</sup> Φαρμακευτικές Υπηρεσίες, Υπουργείο Υγείας. Ετήσια έκθεση 2006, σελ. 23 (βλέπε [http://www.moh.gov.cy/MOH/phs/phs.nsf/All/2CCCD27C41E07FD9C225730800354491/\\$file/Ετήσια%20Εκθεση%202006.doc?OpenElement](http://www.moh.gov.cy/MOH/phs/phs.nsf/All/2CCCD27C41E07FD9C225730800354491/$file/Ετήσια%20Εκθεση%202006.doc?OpenElement))

Διάθεση νέων φαρμακοθεραπειών στους δικαιούχους ασθενείς ... και ιδιαίτερα σε ομάδες ασθενών όπως οι ρευματοπαθείς, καρκινοπαθείς, νεφροπαθείς, καρδιοπαθείς, ασθενείς με επιληψία, ασθενείς με αναπνευστικά νοσήματα και ασθενείς που παρουσιάζουν τη νόσο Gaucher.

### **Αντιμετώπιση/Αποκατάσταση**

Συχνά οι παρεμβάσεις αντιμετώπισης στον τομέα των σπανίων νοσημάτων αφορούν και την αποκατάσταση των ασθενών. Έτσι σε αυτές περιλαμβάνονται θεραπείες όπως η φυσικοθεραπεία, η εργοθεραπεία, η λογοθεραπεία, η ψυχολογική υποστήριξη, η διατροφική παρέμβαση και άλλες. Στην παιδιατρική ηλικία οι θεραπείες αυτές είναι εξαιρετικά σημαντικές και αποτελούν πολύ περισσότερο μεθόδους αντιμετώπισης και θεραπείας αντίθετα με τους ενήλικες όπου ίσως συχνότερα αφορούν την αποκατάσταση:

- **φυσικοθεραπεία:** απασχολούνται φυσιοθεραπευτές στο φυσιοθεραπευτικό τμήμα των επαρχιακών γενικών νοσοκομείων και στο NAM III<sup>11</sup> (κυρίως με νευροαναπτυξιακά, αναπνευστικά και ορθοπαιδικά προβλήματα σε νεογνά, βρέφη και παιδιά). Επιπλέον, υπάρχουν αρκετοί φυσιοθεραπευτές στον ιδιωτικό τομέα. Δυστυχώς δεν υπάρχει στον δημόσιο τομέα ένα ενιαίο τμήμα αποκατάστασης. Στο νοσοκομείο Λευκωσίας υπάρχουν φυσιοθεραπευτές εξειδικευμένοι στην υδροθεραπεία.
- **εργοθεραπεία:** προσφέρεται μόνο στις Υπηρεσίες Ψυχικής Υγείας, αποκλειστικά για άτομα με ψυχικά νοσήματα. Ειδικότερα, υπάρχουν συνολικά 35 άτομα<sup>12</sup>. Παραπομπή γίνεται μόνον από ψυχίατρο και απαραίτητως λόγω ψυχικού νοσήματος. Προσφέρεται επίσης σε παιδοψυχιατρικά τμήματα στο Νοσοκομείο Αρχιεπισκόπου Μακαρείου Γ' (NAM III) (2 άτομα, μόνο για παιδιά). Κατ' εξαίρεση, ορισμένοι εξ αυτών (1½ άτομα) είναι αποσπασμένοι στο νοσοκομείο Λευκωσίας (Τμήμα Νωτιαιομυελικών Κακώσεων) για να βλέπουν ενήλικες, μη ψυχικά ασθενείς. Στο νοσοκομείο Αμμοχώστου θα παρέχονται υπηρεσίες στο προσεχές διάστημα (1 άτομο, αλλά αποκλειστικά για παιδιά). Επιπλέον, υπάρχουν αρκετοί εργοθεραπευτές στον ιδιωτικό τομέα (περίπου 60 επαγγελματίες)<sup>13</sup>.
- **λογοθεραπεία:** προσφέρονται ως θεραπείες στη διαταραχή της ανάπτυξης του λόγου αλλά και εξειδικευμένες όπως είναι για τη σίτιση και κατάποση στα παιδιά άλλα και σε ενήλικες για αποκατάσταση. Απασχολούνται λογοθεραπευτές σε όλα τα επαρχιακά γενικά νοσοκομεία και στο NAM III. Επιπλέον, υπάρχουν αρκετοί επαγγελματίες στον ιδιωτικό τομέα.
- **Διαιτολογία:** σε αρκετά σπάνια νοσήματα απαιτείται ειδική διατροφική παρέμβαση. Απασχολούνται διαιτολόγοι σε όλα τα επαρχιακά γενικά νοσοκομεία και στο NAM III και υπάρχουν αρκετοί στον ιδιωτικό τομέα.
- **Υπηρεσίες Ψυχικής Υγείας:** τόσο στα ψυχιατρικά τμήματα των επαρχιακών γενικών νοσοκομείων, στο NAM III, όσο και σε επιλεγμένα κέντρα υγείας σ' όλες τις επαρχίες απασχολούνται ψυχολόγοι και εκπαιδευμένοι νοσηλευτές με στόχο την προσφορά ψυχολογικής στήριξης και καθοδήγησης κάτω από την επίβλεψη και των ειδικών ιατρών. Επιπλέον, υπάρχουν αρκετοί στον ιδιωτικό τομέα. Οι ανάγκες παραμένουν πολλές καθώς τα άτομα με σπάνια νοσήματα και οι οικογένειες τους χρειάζονται διαρκή στήριξη, συχνά ακόμα και για να δεχτούν τη διάγνωση τους πόσο μάλλον για

<sup>11</sup> Ετήσια έκθεση 2007, Υπουργείο Υγείας. σελ. 103–104 (βλέπε [http://www.moh.gov.cy/MOH/moh.nsf/All/DAE4803180BCD392C225736100317EB8/\\$file/ETHSIA%20EKΘESH%2007%202007-ΠΠ-24.pdf?OpenElement](http://www.moh.gov.cy/MOH/moh.nsf/All/DAE4803180BCD392C225736100317EB8/$file/ETHSIA%20EKΘESH%2007%202007-ΠΠ-24.pdf?OpenElement))

<sup>12</sup> Υπηρεσίες Ψυχικής Υγείας, Υπουργείο Υγείας. Ετήσια έκθεση 2009. σελ. 19 (βλέπε <http://www.moh.gov.cy/Moh/MHS/MHS.nsf/All/B19007A0F6EF837BC225773100209CAF?OpenDocument>)

<sup>13</sup> προσωπική επικοινωνία με Παγκύπριο Σύλλογο Εργοθεραπευτών (σύνολο εγγεγραμμένων έτους 2011 είναι περίπου ενενήντα άτομα)

την καλύτερη αποκατάσταση. Στη παιδιατρική ηλικία ο ρόλος των Παιδοψυχιατρικών τμημάτων είναι επίσης ιδιαίτερα σημαντικός θεραπευτικά.

- *Φυσική ιατρική αποκατάσταση*: προσφέρεται από αριθμό ιατρών στον ιδιωτικό τομέα ενώ δεν υπάρχει στον δημόσιο τομέα.
- *Κοινωνικοί Λειτουργοί*: εργοδοτούνται από το Υπουργείο Εργασίας και Κοινωνικών Ασφαλίσεων, ενώ υγκεκριμένος αριθμός απασχολείται εν μέρει σε κάθε επαρχιακό γενικό νοσοκομείο και στο NAM III.

Οι ανάγκες για τις πιο πάνω θεραπείες είναι εξαιρετικά μεγάλες και οι προσφερόμενες υπηρεσίες στο Δημόσιο δεν φαίνεται να είναι αρκετές. Όμως, το δημόσιο αγοράζει υπηρεσίες από το “Μέλαθρο Αγωνιστών ΕΟΚΑ” (Παλώδια, επαρχία Λεμεσού). Επίσης έμμεσα μέσω των ειδικών επιδομάτων καλύπτονται τα έξοδα υπηρεσιών που προσφέρονται από θεραπευτικά κέντρα που ιδρύθηκαν από διάφορους φορείς, συνδέσμους γονέων παιδιών με ειδικές ανάγκες ακόμα και από ιδιώτες. Ακόμα μέσα από τις χορηγίες των Υπουργείων Υγείας, Εργασίας και Παιδείας υποστηρίζεται η λειτουργία θεραπευτικών κέντρων ή προγραμμάτων που απευθύνονται κυρίως σε παιδιά ή εφήβους ή νεαρούς ενήλικες (π.χ. το πρόγραμμα παρέμβασης Portage, το πρόγραμμα αυτισμού, το Κέντρο Σπαστικών και Αναπήρων, η Κιβωτός, το Δικαίωμα Ζωής, Η Ηλιαχτίδα Ζωής, ο Άγιος Χριστόφορος, ο Ερυθρός Σταυρός κ.ά.). Μέσα από τα κέντρα αυτά και τα προγράμματα προσφέρονται θεραπευτικές παρεμβάσεις από ειδικούς θεραπευτές που συχνά ευρίσκονται σε συνεργασία με τους θεράποντες ιατρούς. Παραμένει όμως η έλλειψη της δυνατότητας σωστής πολυθεματικής αντιμετώπισης κυρίως λόγω της αποσπασματικότητας και των ελλείψεων υποδομής και προσωπικού.

*Η εκπαίδευση* στον τομέα της διάγνωσης και αντιμετώπισης των σπανίων νοσημάτων στην Κύπρο αναπτύσσεται σταδιακά. Διοργανώνονται διάφορα συνέδρια, ημερίδες, ομιλίες για πολλαπλά θέματα και σε αρκετές περιπτώσεις παρουσιάζονται θέματα σχετικά. Όμως ο πληθυσμός των ειδικών που προσέρχεται εάν τα θέματα είναι ιδιαίτερα εξειδικευμένα μειώνεται ή/και παρατηρείται πως ενδιαφέρονται συγκεκριμένες ομάδες ειδικών. Δεν υπάρχει επί του παρόντος κάποιο πρόγραμμα εκπαίδευσης που να στοχεύει με συστηματικότητα στις διάφορες ομάδες ειδικών. Δυστυχώς, δεν φαίνεται να υπάρχει ακόμα αρκετή διάχυση της υπάρχουσας γνώσης ή αρκετό ενδιαφέρον. Παρόλα ταύτα η εικόνα τα τελευταία χρόνια βελτιώνεται σταδιακά αφενός λόγω ευαισθητοποίησης περισσότερων επαγγελματιών υγείας και αφετέρου λόγω των αυξανόμενων απαιτήσεων και αναγκών των ασθενών.

Συμπερασματικά, στην Κύπρο σήμερα υπάρχουν αξιολογες υπηρεσίες και υποδομή στον τομέα της διάγνωσης και αντιμετώπισης των διαφόρων σπανίων νοσημάτων και ο ρόλος των κατά θέμα επιστημόνων σε αυτές είναι σημαντικός. Όμως, απαιτείται ορθολογιστικός προγραμματισμός που να εστιάζεται:

- στην επικέντρωση, στη συστηματικότητα και στο συντονισμό των υπηρεσιών για τη διάγνωση και αντιμετώπιση των σπανίων νοσημάτων
- στο ανθρώπινο δυναμικό που χρειάζεται να έχει την ευκαιρία και δυνατότητα να αφιερώσει χρόνο και να απορροφήσει εκπαιδευτικές επιμορφωτικές υπηρεσίες με στόχο την αναβάθμιση των υπηρεσιών
- στην υποδομή (τεχνική, υποστηρικτική και άλλη)

Υφιστάμενη κατάσταση: διάγνωση (έγκαιρη), αντιμετώπιση

- στον προγραμματισμό και την ανάπτυξη διαδικασιών ελέγχου

## Γ. Υποστηρικτική Φροντίδα, Κοινωνική Πρόνοια, Ένταξη

### Υποστηρικτική φροντίδα

Ένας μεγάλος αριθμός σπανίων νοσημάτων, χρήζει έγκαιρης ανακουφιστικής φροντίδας ώστε η ένταξη των ασθενών στο κοινωνικό σύνολο να διευκολυνθεί. Λόγω έλλειψης στοχευμένης θεραπείας, πολλές φορές η ανακουφιστική φροντίδα είναι η μόνη μέθοδος βελτίωσης της ποιότητας ζωής του ασθενούς. Εκτός από την ανακούφιση σωματικών συμπτωμάτων, η παράλληλη και ταυτόχρονη ψυχοκοινωνική στήριξη, τόσο των ασθενών, όσο και των οικογενειών τους, είναι απαραίτητη.

Αν και μη οργανωμένη κεντρικά, επιτυγχάνεται συχνά συντονισμός σε πρωτοβάθμιο επίπεδο, όπου ο Γενικός Ιατρός (Αγροτικό υγειονομικό Κέντρο [ΑΥΚ] ή Αστικό Κέντρο Υγείας [ΑΚΥ]), συντονίζει διάφορους επαγγελματίες Υγείας (π.χ. νοσηλεύτη, φυσικοθεραπευτή, ψυχολόγο, κοινωνικό λειτουργό, κλπ), με στόχο την καλύτερη ποιότητα ζωής του πάσχοντος.

Πιο κάτω περιγράφονται οι προσφερόμενες υπηρεσίες:

- *υπηρεσίες φυσικοθεραπείας*: προσφέρονται σε όλα τα Νοσοκομεία της Κύπρου, υψηλής ποιότητας υπηρεσίες φυσικοθεραπείας και οργανωμένα προγράμματα για ειδικές ομάδες. Στα πλαίσια των παιδιατρικών κλινικών προσφέρονται δυνατότητες εκπαίδευσης, συνεργασίας με κέντρα εξειδικευμένης φυσικοθεραπείας, θεραπείας γέλιου (fun therapy) κ.λπ.
- *υπηρεσίες λογοθεραπείας*: προσφέρονται σε υψηλό επίπεδο, αλλά όχι σε παγκύπρια βάση. Το κενό γεμίζουν οι Μη Κυβερνητικές Οργανώσεις (ΜΚΟ) που προσφέρουν εθελοντικά τις υπηρεσίες τους.
- *υπηρεσίες εργοθεραπείας*: προσφέρονται τόσο από το κράτος, όσο και από ΜΚΟ.
- *υπηρεσίες κατ' οίκον νοσηλείας*: οι οργανωμένες Υπηρεσίες Κοινωνικής Νοσηλευτικής έχουν αναπτυχθεί σχεδόν παγκύπρια. Οι Υπηρεσίες παρέχουν στήριξη και φροντίδα στους κλινήριους ασθενείς. Επίσης, η κατ' οίκον Φροντίδα προσφέρεται από ΜΚΟ, μετά από παραπομπή των θεραπόντων Ιατρών.
- *υπηρεσίες Ψυχικής Υγείας*: οι Υπηρεσίες Ψυχικής Υγείας του Υπουργείου Υγείας προσφέρουν μέσα από ένα άρτια οργανωμένο κοινοτικό δίκτυο υπηρεσίες, τόσο προς τους ασθενείς, όσο και προς τον οικογενειακό τους περίγυρο. Τέτοιες Υπηρεσίες προσφέρονται και από ΜΚΟ
- *υπηρεσίες διαχείρισης πόνου*: οι ενήλικοι ασθενείς έχουν τη δυνατότητα παρακολούθησης από το νεοσυσταθέν Κέντρο Πόνου του Γενικού Νοσοκομείο Λευκωσίας και του ΟΚΤΚ, αλλά και εισαγωγής στο μοναδικό Κέντρο Ανακουφιστικής Φροντίδας "ΑΡΟΔΑΦΝΟΥΣΑ" (ΜΚΟ).
- *Σχολιατρική υπηρεσία*: έχει συντονιστικό ρόλο (στην παροχή ανακουφιστικής φροντίδας, κοινωνικής πρόνοιας και ένταξης). Συνδέει την οικογένεια και τα Υπουργεία Υγείας και Παιδείας. Παιδιά που πάσχουν και από σπάνια νοσήματα (π.χ. αυτισμό) εντάσσονται με κοινή προσπάθεια μέσω ειδικών προγραμμάτων στο εκπαιδευτικό σύστημα, ενώ παράλληλα καλύπτονται και οι ειδικές ανάγκες τους.

### Κοινωνική πρόνοια

Η παρούσα καταγραφή αναφέρεται στις υπηρεσίες, την αρωγή και τη στήριξη που παρέχονται σε διάφορους οργανισμούς και μονάδες τόσο στον Δημόσιο όσο και στον Μη-Δημόσιο τομέα. Οι υπηρεσίες που καταγράφονται, ιδιαίτερα από το Μη-Δημόσιο τομέα, είναι ενδεικτικές των υπηρεσιών που προσφέρονται, και σε καμία περίπτωση δεν

πρόκειται για ένα πλήρη κατάλογο. Η σφαιρική αντιμετώπιση του κάθε νοσήματος διασφαλίζει το ανθρωποκεντρικό σύστημα και τον σεβασμό προς τον ασθενή και τις ανάγκες του. Αλλά αυτός ο στόχος μπορεί να επιτευχθεί μόνο με εξατομικευμένα προγράμματα στήριξης και περίθαλψης.

- **Δημόσιος Τομέας**

- **Υπουργείο Υγείας**

- *λήπτες δημόσιου βοηθήματος*: για λόγους εύκολης προσβασιμότητας ευπαθών ομάδων στις Υπηρεσίες Υγείας, εκτός από την δωρεάν περίθαλψη που προσφέρει στους κατόχους της κάρτας Α, στη βάση εισοδηματικών κριτηρίων, προσφέρει επιπλέον δωρεάν περίθαλψη σε λήπτες δημοσίου βοηθήματος.
    - *άτομα με σπάνια νοσήματα*: σε ένα μεγάλο αριθμό σπανίων νοσημάτων προσφέρεται, ανεξάρτητα από το εισόδημα, δωρεάν ιατροφαρμακευτική περίθαλψη, που αφορά το νόσημα.
    - *Υπηρεσίες Ψυχικής Υγείας*: μέσα από ένα άρτια οργανωμένο δίκτυο, προσφέρουν ψυχική ενδυνάμωση του ασθενή, ακόμη και σε κοινοτικό επίπεδο (Κοινοτικά Κέντρα Ψυχικής Υγείας: ομάδα λειτουργών από όλες τις ειδικότητες ψυχικής υγείας). Άτομα με σπάνια νοσήματα, λαμβάνουν υποστήριξη από την πρώιμη ηλικία στις Υπηρεσίες Ψυχικής Υγείας Παιδιών και Εφήβων (Μακάρειο Νοσοκομείο).
    - *Κοινοτική Νοσηλευτική*: καθιστά δυνατή την περίθαλψη των ατόμων αυτών κατ' οίκον, χωρίς την απομάκρυνσή τους από το οικείο περιβάλλον και την κοινότητα. Όπως αναφέρθηκε στην εισαγωγή, τα άτομα που πάσχουν από σπάνια νοσήματα, πολλές φορές έχουν κινητικές δυσκολίες ή καθίστανται ανάπηρα.

- **Υπουργείο Εργασίας και Κοινωνικών Ασφαλίσεων**

- *εισοδήματα χρηματικά*: προσφέρει χρηματικά επιδόματα ανεξάρτητα εισοδήματος και ηλικίας, σε μηνιαία βάση και αφορούν σε άτομα με αναπηρίες. Στη βάση του νόμου περί Δημοσίου βοηθήματος, προσφέρονται διάφορα βοηθήματα (**ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ IV**).
    - *αξιολόγηση ανικανότητας ή/και συντάξεων*: το Υπουργείο Εργασίας έχει αρχίσει<sup>14</sup> την αξιολόγηση της ανικανότητας ή/και συντάξεων λόγω νοσημάτων με την χρήση της “Διεθνούς Ταξινόμησης Λειτουργικότητας, Ανικανότητας<sup>15</sup> και Υγείας (International Classification of Functionality, Disability and Health, ICF).<sup>16</sup>
    - *Υπηρεσίες Κοινωνικής Ευημερίας*: παρέχουν υπηρεσίες κατ' οίκον φροντίδας, διημερεύουσα φροντίδα και ιδρυματική φροντίδα. το Υπουργείο Εργασίας και Κοινωνικών Ασφαλίσεων έχει προβεί στην δημιουργία του
    - *Τμήμα Κοινωνικής Ενσωμάτωσης Ατόμων με Αναπηρίες*: δημιουργήθηκε αναγνωρίζοντας τις ειδικές και πολύ συγκεκριμένες ανάγκες που έχουν άτομα με αναπηρία. Έχει ως αποστολή του τη διαμόρφωση, το συντονισμό, την υλοποίηση, την παρακολούθηση και τον έλεγχο των πολιτικών για τα άτομα με αναπηρίες, με τη συνεργασία των συναρμόδιων Υπουργείων, καθώς και των

<sup>14</sup> το άκουσα, αλλά δεν το είδα κάπου γραμμένο

<sup>15</sup> ο αγγλικός όρος Disability είναι η “ανικανότητα” και όχι η αναπηρία (= handicap). Ο αγγλικός όρος handicap θα μπορούσε να αποδοθεί ως μειονεκτητικότητα.

<sup>16</sup> Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας. Διεθνής Ταξινόμηση της Λειτουργικότητας, της Αναπηρίας και της Υγείας, ICF. Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Ινστιτούτο Κοινωνικής Προστασίας & Αλληλεγγύης. Εκδόσεις Βήτα, Αθήνα. 2005. Διαθέσιμο από: <http://www.who.int/classifications/icf/en>

κοινωνικών εταίρων. Οι υπηρεσίες τις οποίες παρέχει αφορούν σε Βιβλιάριο Αναπηρίας (με το οποίο οι κάτοχοι επωφελούνται μείωση φόρων και διευκολύνσεις από Υπηρεσίες), Οικονομικά Επίδομα (επίδομα βαριάς κινητικής αναπηρίας, επίδομα φροντίδας σε άτομα με παραπληγία ή τετραπληγία, χορηγία σε τυφλούς), Επαγγελματική Ενσωμάτωση (Σχέδιο επαγγελματικής κατάρτισης, σχέδιο αυτοεργοδότησης, Σχέδιο απασχόλησης με Στήριξη), Υπηρεσίες Κίνησης και Τεχνικά Μέσα (επίδομα διακίνησης αναπήρων, οικονομική βοήθεια για προμήθεια τροχοκαθίσματος, Διαχείριση τροχοκαθισμάτων, κάρτα στάθμευσης, οικονομική βοήθεια για απόκτηση αυτοκινήτου και σχέδια τεχνικών μέσων.

- **Υπουργείο Οικονομικών:** μέσω της Υπηρεσίας Χορηγιών και Επιδομάτων, προσφέρει προς τους ασθενείς με σπάνια νοσήματα τη δυνατότητα παραχώρησης δανείου/χορηγίας για την αγορά, ανέγερση, βελτίωση ή επέκταση κατοικίας/διαμερίσματος.
- **Ημικρατικοί οργανισμοί:** παρέχονται οικονομικές διευκολύνσεις σε άτομα που έχουν αναπηρία. Στα πλαίσια της πολιτικής αυτής εφαρμόζονται ειδικές διευκολύνσεις από τους οργανισμούς. Οι δικαιούχοι είναι άτομα που λαμβάνουν βοήθεια από την Υπηρεσία Κοινωνικής Ευημερίας του Υπουργείου Εργασίας και Κοινωνικών Ασφαλίσεων. Επίσης, τα άτομα που λαμβάνουν το Επίδομα Βαριάς Κινητικής Αναπηρίας από το Τμήμα Κοινωνικής Ενσωμάτωσης Ατόμων με Αναπηρίες.

- **Μη Δημόσιος Τομέας**

- *Μη Κυβερνητικοί Οργανισμοί* (π.χ. σύνδεσμοι ασθενών): προσφέρουν τις υπηρεσίες τους για τη στήριξη και τη βελτίωση ποιότητας ζωής των ασθενών με σπάνια νοσήματα. Η πλειοψηφία αυτών των συνδέσμων παρέχει οικονομική βοήθεια για φυσικοθεραπεία, υδροθεραπεία, λογοθεραπεία και ιατροφαρμακευτική περίθαλψη. Σε ειδικές περιπτώσεις τους προμηθεύει με ιατρικό εξοπλισμό, όταν αυτός δεν καλύπτεται από τον κρατικό φορέα. Επίσης, παρέχεται κοινωνική και ψυχολογική στήριξη στα άτομα αλλά και στις οικογένειες τους, ενημέρωση για τα δικαιώματά τους και για τις παρεχόμενες σε αυτά υπηρεσίες (π.χ. Σύνδεσμος Μυοπαθών Κύπρου, Σύνδεσμος Ατόμων με Θαλασσαιμία, Σύνδεσμος Ατόμων με Myasthenia Gravis, Σύνδεσμος Ατόμων με Ανοσοανεπάρκεια, κ.ά.)
- *φροντίδα ανάπαυλας:* το Υπουργείο Εργασίας και Κοινωνικών Ασφαλίσεων παρέχει οικονομική στήριξη σε εθελοντικές οργανώσεις οι οποίες στοχεύουν να αναπτύξουν υπηρεσίες φροντίδας ανάπαυλας για τους φροντιστές και την οικογένεια των ασθενών με σπάνια νοσήματα.

### **Υπηρεσίες Επανένταξης**

Μεγαλύτερο κενό παρουσιάζεται στις Υπηρεσίες Επανένταξης, επειδή υπάρχουν ελάχιστα αναρρωτήρια που προσφέρουν εξειδικευμένες υπηρεσίες. Ενδεικτικά αναφέρονται η “ΑΡΟΔΑΦΝΟΥΣΑ” (Κέντρο Ανακουφιστικής Φροντίδας που ίδρυσε ο Αντικαρκινικός Σύνδεσμος (ΜΚΟ), Μέλαθρο Αγωνιστών (ιδιωτική πρωτοβουλία), το Τμήμα Παραπληγικών στο Γενικό Νοσοκομείο Λευκωσίας. Σε αναρρωτήρια έχουν μετατραπεί τα διάφορα γηροκομεία, καθώς και δημόσια νοσηλευτήρια π.χ. Νοσοκομείο



Υφιστάμενη κατάσταση: υποστηρικτική φροντίδα, κοινωνική πρόνοια, ένταξη

Αθαλάσσης, καθώς και διάφορα Ιδρύματα όπως π.χ. “Ελεούσα”. Λειτουργούν παράλληλα Κέντρα Ημέρας, όπως π.χ. “Ανεμώνη»

Υποστηρικτικά μέσα προς τους ασθενείς με σπάνια νοσήματα (ιδιαίτερα εκείνους που έχουν κάποια ιδιαίτερη ανάγκη ή αναπηρία) παρέχονται συντονισμένα από πολλά Υπουργεία.

#### Δ. Καταγραφή Σπάνιων Νοσημάτων

Η καταγραφή αποτελεί βασικό στοιχείο στην αποτελεσματική αντιμετώπιση των σπάνιων νοσημάτων. Η Κύπρος ως μια μικρή χώρα έχει τη δυνατότητα υλοποίησης των στόχων για την καταγραφή των σπάνιων νοσημάτων κάνοντας χρήση της υπάρχουσας γνώσης και εμπειρίας:

- **υπάρχοντα αρχεία:** υπάρχει αριθμός αρχείων διαφόρων νοσημάτων που τηρούνται από ειδικούς γιατρούς ή κλινικές. Πολλά από τα αρχεία αυτά αποτελούνται, εν μέρει ή εξ ολοκλήρου, από σπάνια νοσήματα. Μερικά παραδείγματα είναι τα αρχεία γενετικών νοσημάτων που τηρούνται στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής και στο Μακάριο Νοσοκομείο, το Αρχείο Συγγενών Καρδιοπαθειών, το αρχείο του Κέντρου Ερευνών Μοριακής Ιατρικής του Πανεπιστημίου Κύπρου και το Αρχείο Αιματολογικών Ασθενειών στο Γενικό Νοσοκομείο Λευκωσίας. Τα εξειδικευμένα αυτά αρχεία εξυπηρετούν τις κλινικές και ερευνητικές ανάγκες του τμήματος ή του επιστήμονα που τα χειρίζεται. Εντούτοις, δεν μπορούν να αποτελέσουν επαρκή βάση για πληθυσμιακές επιδημιολογικές έρευνες και για επιδημιολογική επιτήρηση των νοσημάτων. Για τους σκοπούς αυτούς χρειάζεται πληθυσμιακό αρχείο με εθνική κάλυψη. Η άντληση δεδομένων από τα ήδη υπάρχοντα αρχεία μπορεί να συμβάλει στην ανάπτυξη εθνικού αρχείου.
- **υπάρχουσες δομές:** το Υπουργείο Υγείας, με τις υπάρχουσες δομές του, συμπεριλαμβανομένης της Μονάδας Παρακολούθησης Υγείας, μπορεί να διαδραματίσει συντονιστικό ρόλο στην ανάπτυξη ενός κεντρικού αρχείου και να συμβάλει στην ανάπτυξη ή βελτίωση εξειδικευμένων αρχείων. Η ανάπτυξη υποδομών ηλεκτρονικής υγείας, οι δράσεις στο επίπεδο της ΕΕ και η ύπαρξη ελάχιστων συνόλων δεδομένων (Minimum Data Sets, MDS) αποτελούν θετικά στοιχεία που θα διευκολύνουν την καταγραφή των σπάνιων νοσημάτων.
- **κωδικοποίηση:** το σύστημα κωδικοποίησης του Orphanet μπορεί να στηρίξει την καταγραφή των σπάνιων νοσημάτων με την παροχή εξειδικευμένων κωδικών για νοσήματα στα οποία το ICD παρέχει ασαφείς κωδικούς. Η αναμενόμενη αναθεώρηση του ICD θα προσφέρει ευκαιρίες για πληρέστερη εξειδικευμένη κωδικοποίηση.
- **διασυνοριακή φροντίδα:** η απουσία κέντρων αναφοράς στην Κύπρο για ορισμένα σπάνια νοσήματα και η ανάγκη αποστολής ασθενών στο εξωτερικό για εξειδικευμένες θεραπείες δημιουργεί ορισμένες δυσκολίες στην καταγραφή των σπάνιων νοσημάτων. Αυτό προκαλεί καθυστερήσεις στην ακριβή διάγνωση και στη συλλογή δεδομένων.
- **τεχνικές πτυχές:** η ορθή λειτουργία όλων των αρχείων υγείας απαιτεί την καταγραφή των προσωπικών στοιχείων των ασθενών ούτως ώστε να αποφεύγονται οι διπλές καταγραφές. Ο κίνδυνος διπλογραφιών είναι ιδιαίτερα αυξημένος στην περίπτωση των σπάνιων νοσημάτων λόγω της εμπλοκής μεγάλου αριθμού κέντρων στην αντιμετώπιση του κάθε ασθενούς αφού, τα σπάνια νοσήματα χρήζουν πολυθεματικής αντιμετώπισης από πολλαπλές ειδικότητες. Στην Κύπρο παρατηρείται απουσία επαρκούς συστήματος παροχής μοναδικών αριθμών ταυτοποίησης σε όλους του ασθενείς που γίνονται αποδέκτες υπηρεσιών υγείας στην Κύπρο. Επίσης, λόγω της σπανιότητας των νοσημάτων υπάρχει ο κίνδυνος καθυστερήσεων και ανακριβειών στη διάγνωση.

- **χρηματοδότηση:** οι δυνατότητες χρηματοδότησης για δημιουργία υποδομών χώρου, εξοπλισμού, στελέχωση, εκπαίδευση και άλλα λειτουργικά έξοδα περιορίζονται από τις παρούσες οικονομικές συνθήκες.
- **νομικό πλαίσιο:** έχει ήδη ετοιμαστεί από το Υπουργείο Υγείας νομοσχέδιο που θα καθιστά τη συλλογή δεδομένων υγείας σύννομη. Σε περίπτωση που αυτό ψηφιστεί η Μονάδα Παρακολούθησης Υγείας θα μπορεί να συλλέγει τα αναγκαία δεδομένα και να δημιουργήσει κεντρικό αρχείο σπάνιων νοσημάτων.

## Ε. Έρευνα

Η αξία της έρευνας είναι αδιαμφισβήτητη. Χωρίς έρευνα δεν μπορεί να επιτευχθεί πρόοδος. Είναι μέσα από την έρευνα που θα αναπτυχθούν καινούργιες διαγνωστικές εξετάσεις, καινούργιες θεραπείες, καλύτερη πρόληψη και καλύτερη αντιμετώπιση των σπάνιων νοσημάτων. Οι σημερινές έρευνες είναι οι αυριανές ιατρικές υπηρεσίες. Επίσης, κάτι πολύ σημαντικό, η έρευνα στα σπάνια νοσήματα συχνά οδηγεί σε νέα γνώση, η οποία βοηθά στην κατανόηση και άλλων πιο συχνών νοσημάτων.

Η έρευνα στα σπάνια νοσήματα μπορεί να χωρισθεί σε έξι μεγάλες κατηγορίες:

- **επιδημιολογική έρευνα:** στοχεύει στην εξακρίβωση της συχνότητας ή του επιπολασμού του κάθε νοσήματος, καθώς επίσης και στην συλλογή στοιχείων για τη νοσηρότητα, θνησιμότητα κλπ.
- **κλινικές μελέτες:** επικεντρώνονται στην κατανόηση της φυσικής ιστορίας της νόσου.
- **βασική έρευνα:** ασχολείται με τον γενετικό και μοριακό χαρακτηρισμό του κάθε νοσήματος, καθώς επίσης και με την κατανόηση των βιολογικών μηχανισμών και της παθοφυσιολογίας.
- **μεταφραστική έρευνα:** είναι ένας σχετικά πρόσφατος όρος ο οποίος αναφέρεται σε μια αλυσίδα από διαδικασίες οι οποίες οδηγούν στην γρήγορη και αποτελεσματική μεταφορά της γνώσης που αποκτάται από την βασική έρευνα σε πρακτικές εφαρμογές που ωφελούν τους ασθενείς ή τον πληθυσμό γενικότερα.
- **έρευνα για νέες θεραπείες:** τα τελευταία χρόνια επικεντρώνεται στη χρήση μονοκλωνικών αντισωμάτων, την κυτταρική και γονιδιωματική θεραπεία και τη θεραπεία ενζυμικής υποκατάστασης.
- **κοινωνική έρευνα:** έχει να κάνει με την ποιότητα ζωής των ασθενών και την αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας των προσφερόμενων υπηρεσιών υγείας.

### Ανασταλτικοί παράγοντες έρευνας στα σπάνια νοσήματα

Μέσα από το Ευρωπαϊκό πρόγραμμα EUROPLAN ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)), έγινε μια καταγραφή της κατάστασης στην Ευρώπη όσον αφορά την έρευνα στα σπάνια νοσήματα και αναγνωρίστηκαν οι κύριοι ανασταλτικοί παράγοντες:

- **χρηματοδότηση:** υπάρχει γενικά δυσκολία στην εξασφάλιση χρηματοδότησης για έρευνα στα σπάνια νοσήματα λόγω ελλιπής υποστήριξη εκ μέρους των διαφόρων φορέων και ανταγωνισμό από πιο συχνά νοσήματα όπως καρκίνο, διαβήτη κλπ.
- **έλλειψη ενδιαφέροντος βιομηχανίας:** υπάρχει έλλειψη ενδιαφέροντος από τη φαρμακευτική βιομηχανία για ανάπτυξη φαρμάκων για τα σπάνια νοσήματα λόγω της εκτιμώμενης χαμηλής απόδοσης της επένδυσης (πολύ μικρός αριθμός ασθενών για το κάθε νόσημα). Αν και οι κανονισμοί για τα ορφανά φάρμακα έχουν διευκολύνει την ανάπτυξη θεραπειών για τα σπάνια νοσήματα, χρειάζονται επιπρόσθετες πρωτοβουλίες. Χιλιάδες σπάνια νοσήματα παραμένουν χωρίς συγκεκριμένη θεραπεία. Δεδομένου ότι η ανάπτυξη θεραπειών εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από το γενετικό και μοριακό χαρακτηρισμό των ασθενειών, καθώς επίσης και από την κατανόηση των βιολογικών μηχανισμών και της παθοφυσιολογίας, αποκτά κρίσιμη σημασία η ενίσχυση της έρευνας. Όσο πιο πολλή βασική έρευνα γίνεται σε ένα σπάνιο νόσημα τόσο πιο εύκολο είναι για την φαρμακοβιομηχανία να κτίσει πάνω σε αυτή την έρευνα και να προχωρήσει στην ανάπτυξη νέων φαρμάκων.
- **αριθμός ασθενών:** υπάρχει δυσκολία στην ανεύρεση αρκετών ασθενών για κλινικές μελέτες, κάτι που δημιουργεί πρόβλημα με τη δύναμη της στατικής ανάλυσης,

- **έλλειψη αρχείων και βάσεων δεδομένων** και
- **απομόνωση των ερευνητικών ομάδων.**

### **Προτεινόμενα μέτρα ενίσχυσης έρευνας**

Στα προτεινόμενα μέτρα που έχουν εισηγηθεί άλλες Ευρωπαϊκές χώρες για την ενίσχυση της έρευνας στα σπάνια νοσήματα περιλαμβάνεται τα ακόλουθα:

- **ειδικά κονδύλια** (“earmarked”): υπάρχει η ανάγκη για έρευνα στα σπάνια νοσήματα,
- **αδιάλειπτη έρευνα** (sustainability): είναι σημαντικό η έρευνα να είναι συνεχής και όχι αποσπασματική,
- **συνεργασία ερευνητικών ομάδων**: ανάγκη συνεργασίας σε Ευρωπαϊκό επίπεδο με πολύ-εθνικές κλινικές μελέτες και προγράμματα που βασίζονται στη συμπληρωματικότητα και ανταλλαγή εμπειριών,
- **εμπλοκή ασθενών και οικογενειών των**: η συμμετοχή τους είναι πολύ σημαντική.

### **Ευρωπαϊκά ερευνητικά προγράμματα για σπάνια νοσήματα**

- **Orphanet** (<http://www.orpha.net>): τα ερευνητικά προγράμματα πάνω σε σπάνια νοσήματα που τρέχουν αυτή τη στιγμή στην Ευρώπη, αυτά είναι καταχωρημένα σε κατάλογο στην ιστοσελίδα του Orphanet. Μπορεί κανείς να ψάξει με διάφορους τρόπους (όνομα νόσου ή γονιδίου, κατηγορία έρευνας, χώρα, κ.ά.). Ήδη από το 5<sup>ο</sup> Πρόγραμμα Πλαίσιο, υπήρχε ειδική κατηγορία για τα σπάνια νοσήματα. Στα πλαίσια του 5<sup>ου</sup> Προγράμματος χρηματοδοτήθηκαν 47 προγράμματα με το συνολικό ποσό των 64 εκατομμυρίων ευρώ. Στο 6<sup>ο</sup> Πρόγραμμα Πλαίσιο τα προγράμματα για σπάνια νοσήματα αυξήθηκαν σε 59 και το ποσό σε 230 εκατομμύρια ευρώ. Στο 7<sup>ο</sup> Πρόγραμμα Πλαίσιο είχαν χρηματοδοτηθεί μέχρι τις αρχές του 2010, 20 προγράμματα με το ποσό των 75 εκατομμυρίων ευρώ.
- **E-Rare** (<http://www.e-rare.eu>): είναι Ευρωπαϊκό πρόγραμμα που συστάθηκε με σκοπό την διακρατική συνεργασία σε ερευνητικά προγράμματα για τα σπάνια νοσήματα. Στο ‘E-Rare 1’, την περίοδο 2006–2010, συμμετείχαν 10 κέντρα από 8 Ευρωπαϊκές χώρες και χρηματοδοτήθηκαν 13 προγράμματα. Στο ‘E-Rare 2’, που ακολούθησε το E-Rare 1, συμμετέχουν 16 κέντρα από 12 χώρες και έχουν χρηματοδοτηθεί μέχρι στιγμής 16 προγράμματα. Προβλέπονται 2 προσκλήσεις γενικού ενδιαφέροντος, και 2 προσκλήσεις ειδικού ενδιαφέροντος.

Η συμμετοχή στο **E-Rare** είναι σε επίπεδο υπουργείων ή οργανισμών που χρηματοδοτούν έρευνα. Η χρηματοδότηση από το Ευρωπαϊκό Συμβούλιο είναι 2 εκατομμύρια ευρώ τα οποία καλύπτουν δραστηριότητες δικτύωσης, το λεγόμενο “glue money”. Ο κάθε συνεργάτης χρηματοδοτεί εθνικά προγράμματα στα οποία συμμετέχουν τουλάχιστον ακόμη 2 χώρες. Οι προσκλήσεις είναι κοινές και η αξιολόγηση γίνεται από κοινή διεθνή επιτροπή. Μέχρι στιγμής έχουν χρηματοδοτηθεί συνολικά 29 διακρατικά consortia και 141 ερευνητικές ομάδες με το συνολικό ποσό των 19.6 εκατομμυρίων ευρώ.

### **Έρευνα για τα Σπάνια Νοσήματα στην Κύπρο**

Είναι γνωστό ότι η Κύπρος ξοδεύει λιγότερο από το 0,5% του Εγχώριου Εθνικού Προϊόντος για έρευνα γενικά, ενώ ο μέσος όρος στην Ευρώπη είναι γύρω στο 2% και ο στόχος της Στρατηγικής της Λισσαβόνας είναι 3%.

Παρά τις αντιξοότητες, τα τελευταία 20 χρόνια έχει αναπτυχθεί σημαντική ερευνητική δραστηριότητα στην Κύπρο, κυρίως σε ερευνητικά κέντρα, όπως το Ινστιτούτο

Νευρολογίας και Γενετικής, το Πανεπιστήμιο Κύπρου, το Καραϊσκάκειο Ίδρυμα, και πιο πρόσφατα, το Τεχνολογικό Πανεπιστήμιο και τα ιδιωτικά πανεπιστήμια και κολλέγια.

Η έρευνα στα σπάνια νοσήματα ξεκίνησε με τη μελέτη της Θαλασσαιμίας, η οποία δεν ήταν σπάνιο νόσημα στην Κύπρο πριν από το Προληπτικό Πρόγραμμα που εφαρμόστηκε στα μέσα της δεκαετίας του 70, αφού επηρέαζε 1 σε κάθε 200 περίπου νεογέννητα, είναι όμως σπάνιο νόσημα σήμερα και σίγουρα είναι σπάνιο νόσημα στην Ευρώπη.

Από ερευνητικά προγράμματα που διεξήχθησαν στον Κυπριακό πληθυσμό αναγνωρίστηκε αυξημένη συχνότητα συγκεκριμένων σπανίων νοσημάτων σε συγκεκριμένες περιοχές/κοινότητες της Κύπρου όπως, η Οικογενής Πολυνευροπάθεια Αμυλοειδούς (Πάχνα, Κερύνεια), Νόσος του Φρίντραϊχ (Πάφος), Νόσος Σάντχοφ (Μαρωνίτικη κοινότητα), Γαγγλιοσίδωση GM1 (Πελένδρι), Κυστική Ίνωση (Αθηνού) κ.ά. Τα αποτελέσματα αυτών των ερευνητικών προγραμμάτων είχαν άμεση επίδραση στην πρόληψη, αφού οι επηρεαζόμενες ομάδες πληθυσμού ενημερώθηκαν, και για κάποια από τα νοσήματα αυτά έχουν ξεκινήσει ανιχνευτικά προγράμματα. Εκτός από επιδημιολογικά στοιχεία, ερευνητικές μελέτες που διεκπεραιώθηκαν στην Κύπρο έδωσαν στοιχεία που αφορούν τον γενετικό και μοριακό χαρακτηρισμό διαφόρων σπανίων νοσημάτων. Σε πολλές περιπτώσεις περιγράφηκαν νέες μεταλλάξεις σε Κύπριους ασθενείς οι οποίες δεν είχαν βρεθεί σε άλλους πληθυσμούς. Επίσης, αρκετές μελέτες είχαν σημαντικά ευρήματα όσον αφορά την κατανόηση των βιολογικών μηχανισμών και της παθοφυσιολογίας ορισμένων σπανίων νοσημάτων.

Σε ανταπόκριση στη σύσταση του Ευρωπαϊκού Συμβουλίου (2009/C 151/02)<sup>17</sup>, έγινε μια προκαταρκτική προσπάθεια για χαρτογράφηση της υφιστάμενης κατάστασης στην Κύπρο όσον αφορά την έρευνα στα σπάνια νοσήματα. Στάλθηκε ένα ερωτηματολόγιο με ηλεκτρονικό ταχυδρομείο σε 26 ερευνητές (υπεύθυνους ερευνητικών ομάδων) οι οποίοι είναι γνωστό ότι ασχολούνται με έρευνα στα σπάνια νοσήματα. Υπήρξε ανταπόκριση από 12 (ποσοστό 46%). Από τις απαντήσεις προκύπτουν τα ακόλουθα στοιχεία:

- **ερευνητικές ομάδες:** από τις 12 ερευνητικές ομάδες, οι 10 βρίσκονται στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, η μία στο Πανεπιστήμιο Κύπρου και η μία στο Μακάρειο Νοσοκομείο.
- **σπάνια νοσήματα:** οι 12 αυτές ομάδες ασχολούνται ή έχουν ασχοληθεί στο παρελθόν με 94 διαφορετικά σπάνια νοσήματα (Παράρτημα V).
- **ερευνητικά προγράμματα:** στα τελευταία 20 χρόνια που δραστηριοποιούνται αυτές οι ομάδες έχουν συμπληρωθεί 107 ερευνητικά προγράμματα για σπάνια νοσήματα και βρίσκονται σε εξέλιξη άλλα 13.
- **δημοσιεύσεις:** από την ερευνητική αυτή δραστηριότητα προέκυψαν 278 δημοσιεύσεις.
- **ερευνητικές χορηγίες:** δόθηκαν μέχρι στιγμής 7,5 εκατομμύρια ευρώ, με τον πιο μεγάλο χορηγό το Ίδρυμα Προώθησης Έρευνας (Παράρτημα VI).

Τα πιο πάνω στοιχεία δίνουν μια πρώτη εικόνα για την κατάσταση όσον αφορά την έρευνα για τα σπάνια νοσήματα στην Κύπρο, η οποία δεν πρέπει να είναι μακριά από την πραγματικότητα γιατί οι ομάδες που ανταποκρίθηκαν είναι και οι πιο δραστήριες. Θα πρέπει όμως να γίνει μια δεύτερη, πιο συστηματική προσπάθεια, για πιο ακριβή χαρτογράφηση της κατάστασης όσον αφορά την έρευνα στα σπάνια νοσήματα στην

<sup>17</sup> Επίσημη Εφημερίδα της Ευρωπαϊκής Ένωσης. Σύσταση του Συμβουλίου της 8ης Ιουνίου 2009 σχετικά με μια δράση στον τομέα των σπανίων νόσων (2009/C 151/02). σελ. 7–10, 3 Ιουλίου 2009. Διαθέσιμο από: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EL:PDF>

Υφιστάμενη κατάσταση: έρευνα

Κύπρο. Δεν έχουν συλλεχθεί καθόλου στοιχεία για την κοινωνική έρευνα και για την έρευνα για τον ρόλο των περιβαλλοντικών παραγόντων στην ανάπτυξη σπάνιων νοσημάτων.

## **ΑΝΑΛΥΣΗ SWOT**



<p><b>ΙΣΧΥΡΑ ΣΗΜΕΙΑ</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Πολιτική στήριξη:</b> υπάρχει σε υψηλότατο επίπεδο για ανάπτυξη στρατηγικής για τα σπάνια νοσήματα</li> <li>• <b>Μέγεθος και πληθυσμός χώρας:</b> το μικρό μέγεθος της Κύπρου και του πληθυσμού της διευκολύνει τη συστηματικότητα και το συντονισμό των προγραμμάτων πρόληψης και ανίχνευσης, την οργάνωση με μικρότερο κόστος των υπηρεσιών υγείας για έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση των περιστατικών, την καταγραφή τους και την πραγματοποίηση επιδημιολογικών μελετών</li> <li>• <b>Γεωγραφική θέση:</b> η θέση της Κύπρου ευνοεί συνεργασίες με γειτονικές χώρες, για αύξηση του αριθμού των ασθενών</li> <li>• <b>Υποδομή και στελέχωση:</b> υπάρχει αξιόλογη υποδομή και άριστη στελέχωση όσον αφορά εξειδικευμένα κέντρα, παροχή υπηρεσιών υγείας, εργαστήρια, κοινωνική στήριξη, καταγραφή δεδομένων και έρευνα</li> <li>• <b>Συμμετοχή σε κοινές δράσεις της ΕΕ:</b> υπάρχει ανταλλαγή εμπειριών στα πλαίσια σχετικών δικτύων (Europlan, Orphanet)</li> <li>• <b>Σύνδεσμοι ασθενών:</b> έχουν άρτια οργάνωση, έντονη δραστηριοποίηση</li> <li>• <b>Ευαισθητοποίηση πληθυσμού:</b> ιδιαίτερα σημαντική για γενετικά και σπάνια νοσήματα (λόγω Θαλασσαιμίας)</li> <li>• <b>Κουλτούρα:</b> υπάρχει και παρέχει τη δυνατότητα επικοινωνίας και συνεργασίας</li> </ul>	<p><b>ΑΔΥΝΑΜΙΕΣ</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Πληθυσμός και αριθμός περιστατικών:</b> λόγω μικρού μεγέθους πληθυσμού και μικρού αριθμού περιστατικών ανά νόσημα είναι δυσκολότερη η αναγνώριση των περιστατικών, η δημιουργία εξειδικευμένων κέντρων ανά νόσημα και η ερευνητική μελέτη ικανού αριθμού περιστατικών</li> <li>• <b>Γενικό Σύστημα Υγείας:</b> απουσιάζει με αποτέλεσμα να επηρεάζει το συντονισμό των παρεχόμενων υπηρεσιών, τη δημιουργία συστήματος αξιολόγησής, την κατανομή των πόρων και του ανθρώπινου δυναμικού</li> <li>• <b>Ενημέρωση πληθυσμού και επαγγελματιών υγείας:</b> είναι περιορισμένη για τα σπάνια νοσήματα και την ύπαρξη Κέντρων Αναφοράς, που δυνατόν να οδηγεί σε καθυστερημένη διάγνωση και αντιμετώπιση</li> <li>• <b>Αντιμετώπιση περιστατικών:</b> υπάρχει αδυναμία λόγω περιορισμένου αριθμού ειδικών επιστημόνων και απουσίας πολυθεματικών ομάδων.</li> <li>• <b>Κέντρα Αναφοράς:</b> απουσία για αριθμό σπάνιων νοσημάτων</li> <li>• <b>Έλλειψη αποτελεσματικού συντονισμού</b> των παρεχομένων υπηρεσιών υποστηρικτικής φροντίδας</li> <li>• <b>Καταγραφής δεδομένων:</b> υπάρχει έλλειψη συντονισμού σε θέματα όπως ελάχιστα σύνολα δεδομένων, επαρκές σύστημα κωδικοποίησης, άντληση δεδομένων από υφιστάμενα αρχεία, απουσία πλήρους καταλόγου σπανίων νοσημάτων</li> <li>• <b>Μη ικανοποιητική συνεργασία</b> σε ευρωπαϊκό και διεθνές επίπεδο</li> <li>• <b>Ποσοστό του ΑΕΠ για έρευνα:</b> είναι χαμηλό (&lt; 0.5% vs 2% μέσος όρος ΕΕ και 3% στόχος Λισσαβόνας) και μη ύπαρξη ειδικών κονδυλίων για έρευνα στα σπάνια νοσήματα</li> <li>• <b>Συνεργασία μεταξύ των ερευνητικών ομάδων:</b> είναι μη ικανοποιητική, υπάρχει ανάγκη για πολυθεματική προσέγγιση</li> </ul>
--	--

<p><b>ΕΥΚΑΙΡΙΕΣ</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Σύσταση Συμβουλίου</b> <i>on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02)</i></li><li>• <b>Ευρωπαϊκά χρηματοδοτικά προγράμματα:</b> π.χ. E-Rare</li><li>• <b>Κοινωνική Οδηγία για Διασυνοριακή Περίθαλψη Ασθενών:</b> εφαρμογή</li><li>• <b>Συνεργατική δράση:</b> μεταξύ συνδέσμων ασθενών</li><li>• <b>Διαμόρφωση κατευθυντήριων γραμμών:</b> για τα “συχνά” σπάνια νοσήματα (συνεργασία ειδικών/επιστημόνων)</li><li>• <b>Συνεργασία, ανταλλαγή εμπειριών, δικτύωση και διάδοση γνώσης:</b> με συμμετοχή ευρωπαϊών εταιρών που έχουν αναπτύξει Εθνικές Στρατηγικές</li><li>• <b>Κέντρα Αριστείας:</b> αναβάθμιση και επέκταση</li></ul>	<p><b>ΚΙΝΔΥΝΟΙ</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Υψηλό κόστος και οικονομική κρίση επηρεάζουν την προώθηση υλοποίησης</b> των πυλώνων μιας στρατηγικής για τα σπάνια νοσήματα</li><li>• <b>Προβλήματα συναντίληψης, συντονισμού ή συγκρούσεις:</b> μεταξύ των διαφόρων εμπλεκόμενων φορέων (ασθενείς, συγγενείς, ειδικοί, κάτοχοι αρχείων, ερευνητές, κράτος) λόγω διαφορετικής αντιμετώπισης ή ιεράρχησης αναγκών ή προσωπικών ενδιαφερόντων</li><li>• <b>Κοινωνικός στιγματισμός και κοινωνική απομόνωση:</b> λόγω της πολιτικής χορήγησης επιδομάτων και αποδυνάμωσης των δυνατοτήτων αποκατάστασης και ένταξης</li><li>• <b>Ανάπτυξη κοινού αρχείου:</b> υπάρχουν περιορισμοί λόγω ανεπαρκούς νομικού πλαισίου, και νομοθεσίας για προστασία προσωπικών δεδομένων</li><li>• <b>Κοινωνική Οδηγία για Διασυνοριακή Περίθαλψη Ασθενών:</b> εφαρμογή</li></ul>
--	---

## ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΟΣ ΣΧΕΔΙΑΣΜΟΣ

### **Όραμα**

Η ανάπτυξη μιας ολοκληρωμένης στρατηγικής που να διασφαλίζει την ισότιμη πρόσβαση όλων των ατόμων με σπάνια νοσήματα σε ένα άρτια οργανωμένο σύστημα ιατρικής φροντίδας και κοινωνικής μέριμνας και την ποιότητα της ζωής των ιδίων και του οικείου περιβάλλοντός τους .

### **Αποστολή**

Η υλοποίηση μιας ενιαίας στρατηγικής αντιμετώπισης των σπάνιων νοσημάτων με σκοπό την πρόληψη και έγκαιρη ανίχνευσή, τη διάγνωση και αντιμετώπισή τους, την υποστηρικτική φροντίδα, κοινωνική πρόνοια και ένταξη των ασθενών. Παράλληλα την καταγραφή των σπάνιων νοσημάτων και την προώθηση της έρευνας γύρω από τα νοσήματα αυτά.

### **Άξονες Δράσεις**

- 1ος Άξονας Πρόληψη, Έγκαιρη Ανίχνευση
- 2ος Άξονας Διάγνωση, Αντιμετώπιση
- 3ος Άξονας Υποστηρικτική Φροντίδα, Κοινωνική Πρόνοια, Ένταξη
- 4ος Άξονας Καταγραφή Σπάνιων Νοσημάτων
- 5ος Άξονας Έρευνα

## 1ος Άξονας: Πρόληψη, Έγκαιρη Ανίχνευση

Δράσεις με τις οποίες επιτυγχάνεται η αποτελεσματική πρόληψη συνοψίζονται στους πιο κάτω πυλώνες:

### • Ενημέρωση/Ευαισθητοποίηση/Εκπαίδευση

- *προγράμματα ευαισθητοποίησης του κοινού*: Η ανάπτυξη τέτοιων προγραμμάτων προϋποθέτει την καλή ενημέρωση των επαγγελματιών υγείας και πρέπει να γίνεται με τη συμβολή της τοπικής αυτοδιοίκησης, οργανωμένων συνόλων και ΜΜΕ
- *αγωγή/προαγωγή της υγείας*: η ενίσχυση των προγραμμάτων της Σχολιατρικής Υπηρεσίας, διατροφής και προαγωγής της υγείας στην κοινότητα με κοινό στρατηγικό στόχο “Υγεία σε όλες τις πολιτικές”. Τα Υπουργεία συντονισμένα θα πρέπει να προωθούν προγράμματα ενημέρωσης που προάγουν τον “Υγιεινό τρόπο ζωής», προωθούν αντικαπνιστικά μέτρα, δρουν εναντίον του αλκοόλ και άλλων περιβαλλοντικών παραγόντων.
- *εισαγωγή προγραμμάτων συμβουλευτικής πριν την τεκνοποίηση*: εισαγωγή προγραμμάτων από Επαγγελματίες Υγείας που είναι σε θέση να προσφέρουν πληροφορίες στο ζευγάρι που ενδιαφέρεται για μελλοντική τεκνοποίηση, δίνοντάς του λεπτομέρειες για τον υγιεινό τρόπο ζωής, εξηγώντας για τους τερατογόνους παράγοντες, τη σημασία του αλκοόλ, του καπνίσματος και άλλων θετικών και αρνητικών παραγόντων.
- *ενίσχυση της συμμετοχής του πληθυσμού σε προγράμματα ενημέρωσης πριν και κατά τη διάρκεια της κύησης (επιγενετική)*: όπου οι γονείς ενημερώνονται για το ποιοι παράγοντες πρέπει να αποφεύγονται και ποιοι παράγοντες ενισχύουν μια υγιή εγκυμοσύνη (π.χ. φυλλικό οξύ για αποφυγή δισχιδούς ράχης).
- *εκπαίδευση ειδικών ομάδων πληθυσμού*: υλοποιείται με βάση τα επιστημονικά/επιδημιολογικά δεδομένα. Πρέπει να γίνει άμεσα, έτσι ώστε να μπορούν να προσφέρονται ενημερωτικά/προληπτικά προγράμματα (π.χ. θαλασσαιμία, αταξία Friedreich, κυστική ίνωση).
- *εκπαίδευση επαγγελματιών υγείας*: Η ευαισθητοποίηση του κοινού προϋποθέτει την καλή ενημέρωση των επαγγελματιών υγείας. Συγκεκριμένα πρέπει να δίνεται έμφαση στην αναγνώριση/διαφορική διάγνωση σπάνιων νοσημάτων. Μέσα από προγράμματα της «δια βίου μάθησης» είναι απαραίτητη, τόσο η ενημέρωση των επαγγελματιών υγείας που ασχολούνται με την πρωτοβάθμια, όσο και με τη δευτεροβάθμια φροντίδα. Η θεσμοθέτηση τέτοιων προγραμμάτων, μέσω των πυρήνων μάθησης, θα διασφάλιζε τη συνέχεια της παρέμβασης.

### • Παρεχόμενες Υπηρεσίες

- *υπηρεσιών συμβουλευτικής*: ανάπτυξη παρεχομένων υπηρεσιών πριν από τη σύλληψη σε παγκύπρια βάση
- *ενίσχυση σχέσεων του Υπουργείου Υγείας*: με άλλους ευρωπαϊκούς και διεθνείς οργανισμούς που ασχολούνται με τα σπάνια νοσήματα θα συμβάλουν στη δικτύωση και την έγκαιρη πληροφόρηση για τα διεθνή επιστημονικά δρώμενα.
- *ανάπτυξη υπηρεσιών προγεννητικής παρεμβατικής ιατρικής*: Ικανός αριθμός σπάνιων νοσημάτων (π.χ. καρδιοπαθειών, αιματολογικών) μπορεί να ιαθεί με παρεμβάσεις στο έμβρυο κατά την ενδομήτριο ζωή. Η διερεύνηση της δυνατότητας εφαρμογής απλών παρεμβάσεων στην Κύπρο πρέπει να διερευνηθεί και η αποστολή δυσκολότερων περιπτώσεων στο εξωτερικό να διασφαλιστεί.

- *ενδυνάμωση υφιστάμενων Υπηρεσιών Γενετικής Συμβουλευτικής*: η δευτερογενής πρόληψη επιτυγχάνεται μέσω της ανάπτυξης Υπηρεσιών Γενετικής Συμβουλευτικής. Θα προσφέρει τη δυνατότητα σε κάθε οικογένεια «υψηλού κινδύνου» να γνωρίζει τις πιθανότητες απόκτησης παιδιών με σπάνιο νόσημα, τα συμπτώματα του νοσήματος, καθώς και τι υποχρεώσεις συνεπάγονται από το νόσημα. Η Γενετική Συμβουλευτική σχετίζεται άμεσα με τη γενετική διάγνωση. Η Συμβουλευτική μπορεί να γίνεται σε θεωρητική βάση, πριν τη γενετική διάγνωση ή αφού γίνει η γενετική διερεύνηση και διάγνωση και η οικογένεια πλέον γνωρίζει τα δεδομένα του γενετικού ελέγχου.
- *ενδυνάμωση Υπηρεσιών Περιβαλλοντικού Ελέγχου*: τα προγράμματα για την ασφάλεια του νερού και των τροφίμων, καθώς και οι μετρήσεις ηλεκτρομαγνητικής ακτινοβολίας θα πρέπει να εντατικοποιηθούν, επειδή ο έλεγχος αυτών των παραμέτρων συμβάλλει και στην αποφυγή άλλων χρόνιων ασθενειών. (Συνεργασία για κοινή στρατηγική).

- **Πληθυσμιακά και ανιχνευτικά προγράμματα**

- *ενίσχυση υφιστάμενων ανιχνευτικών προγραμμάτων*
- *αξιολόγηση και επέκταση των ανιχνευτικών προγραμμάτων στα νεογνά*: τα τελευταία χρόνια ένας συνεχώς αυξανόμενος αριθμός χωρών έχει προχωρήσει σε διευρυμένο νεογνικό έλεγχο. Η τεχνική της διαδοχικής φασματομετρίας μαζών επιτρέπει την διάγνωση μεγάλου αριθμού κληρονομικών μεταβολικών νοσημάτων στο ίδιο δείγμα και σε ελάχιστο χρόνο. Η εφαρμογή όμως ενός διευρυμένου νεογνικού ελέγχου απαιτεί προσεκτική μελέτη των δεδομένων μιας χώρας και την ύπαρξη της αναγκαίας υποδομής ώστε να είναι δυνατή η έγκαιρη παρέμβαση και η σωστή παρακολούθηση των διαγνωσμένων περιστατικών. Τα Εθνικά ανιχνευτικά προγράμματα τελούν πάντα υπό τον έλεγχο του Υπουργείου Υγείας. Τον Ιούνιο του 2011 συστήθηκε ενδοϋπηρεσιακή επιτροπή για να μελετήσει την παρούσα κατάσταση στη χώρα μας και να εισηγηθεί πιθανή επέκταση των ήδη υπαρχόντων εθνικών προγραμμάτων. Το Υπουργείο Υγείας θα προβεί σε συγκεκριμένες ενέργειες αφού πάρει τις συστάσεις της Εθνικής Επιτροπής.
- *ανίχνευση των πληθυσμιακών ομάδων αυξημένου κινδύνου* : η ανίχνευση των *πληθυσμιακών ομάδων αυξημένου κινδύνου* με βάση τα επιστημονικά/επιδημιολογικά δεδομένα πρέπει να γίνει άμεσα, έτσι ώστε να μπορούν να προσφέρονται ενημερωτικά/προληπτικά προγράμματα (π.χ. θαλασσαιμία, αταξία Friedreich, κυστική ίνωση).

## **ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΑ ΜΕΤΡΑ**

- Ενημέρωση/Ευαισθητοποίηση /Εκπαίδευση του κοινού μέσω
  - προγραμμάτων ευαισθητοποίησης του κοινού
  - αγωγής/προαγωγής της υγείας
  - εισαγωγής προγραμμάτων συμβουλευτικής πριν την τεκνοποίηση
  - ενίσχυσης της συμμετοχής του πληθυσμού σε προγράμματα ενημέρωσης πριν και κατά τη διάρκεια της κύησης
  - εκπαίδευσης ειδικών ομάδων πληθυσμού
  - εκπαίδευσης επαγγελματιών υγείας

- Παρεχόμενες Υπηρεσίες
  - ανάπτυξη παρεχομένων υπηρεσιών συμβουλευτικής πριν από την σύλληψη σε παγκύπρια βάση
  - ενίσχυση των σχέσεων του Υπουργείου Υγείας με άλλους ευρωπαϊκούς και διεθνείς οργανισμούς
  - ανάπτυξη υπηρεσιών προγεννητικής παρεμβατικής ιατρικής
  - ενδυνάμωση υφιστάμενων Υπηρεσιών Γενετικής Συμβουλευτικής
  - ενδυνάμωση Υπηρεσιών Περιβαλλοντικού Ελέγχου
- Πληθυσμιακά και ανιχνευτικά προγράμματα
  - ενίσχυση υφισταμένων ανιχνευτικών προγραμμάτων
  - αξιολόγηση και επέκταση των ανιχνευτικών προγραμμάτων στα νεογνά
  - ανίχνευση ομάδων υψηλού κινδύνου

## 2ος Άξονας: Διάγνωση (έγκαιρη), Αντιμετώπιση

Η έγκαιρη και ακριβής διάγνωση των σπάνιων ασθενειών, έχει μεγάλη σημασία για τη σωστή αντιμετώπιση, για την καλύτερη φροντίδα και για την αποφυγή μόνιμης αναπηρίας ή τουλάχιστον την βελτίωση στην εξέλιξη του ίδιου νοσήματος. Επιπλέον η έγκαιρη και ακριβής διάγνωση αφορά την ευρύτερη οικογένεια ιδίως στην περίπτωση όπου το σπάνιο νόσημα είναι κληρονομούμενο.

Ο ασθενής και η οικογένεια έχουν το δικαίωμα στην πληροφόρηση για τυχόν ύπαρξη ενός σπάνιου νοσήματος καθώς και το δικαίωμα στις αποφάσεις που θα ληφθούν. Συνολικά η διάγνωση και αντιμετώπιση των σπάνιων νοσημάτων έχει ευρύτατες διαστάσεις ηθικές, κοινωνικές, ψυχολογικές και άλλες καθώς πρόκειται για νοσήματα ως επί το πλείστον χρόνια, συχνά ανίατα ή βαριά που επηρεάζουν το σύνολο της οικογένειας και τον κοινωνικό ιστό.

Για την πιο έγκαιρη και ακριβή διάγνωση και αποτελεσματική αντιμετώπιση σημαντικά είναι τα πιο κάτω μέτρα:

- **Εκπαίδευση και συνεχής επιμόρφωση των επαγγελματιών υγείας:** τα σπάνια νοσήματα δεν διδάσκονται στις πανεπιστημιακές ιατρικές, νοσηλευτικές ή άλλες σχολές σαν μια συγκεκριμένη κατηγορία νοσημάτων αλλά μόνο μεμονωμένα κατά ειδικότητα. Επιμορφωτικά σεμινάρια αλλά και η επί τόπου εκπαίδευση σε ειδικές κλινικές και τμήματα είναι απαραίτητο μέτρο για τους επαγγελματίες της υγείας που ασχολούνται στο δημόσιο και στον ιδιωτικό τομέα. Καθοριστικό ρόλο στην επιμόρφωση πρέπει να έχει το Υπουργείο Υγείας, η Ακαδημαϊκή κοινότητα και οι επιστημονικές εταιρείες. Το εκπαιδευτικό αυτό πρόγραμμα πρέπει να είναι συνεχές και διαχρονικό και να απευθύνεται σε όλους τους εμπλεκόμενους ειδικούς έτσι ώστε να διευκολυνθεί η διάχυση της γνώσης.
- **Ενίσχυση των υφιστάμενων συναφών υπηρεσιών:** Όπως διαφαίνεται από την καταγραφή της υφιστάμενης κατάστασης στον τόπο μας προσφέρονται αξιόλογες υπηρεσίες μέσα από ειδικές κλινικές, νοσοκομεία, ακαδημαϊκά και ερευνητικά ινστιτούτα, εξειδικευμένα εργαστήρια και ειδικές υπηρεσίες παρέμβασης. Εντούτοις παρατηρούνται ανάγκες που αφορούν στους χώρους, στην υλικοτεχνική υποδομή, στην άρτια οργάνωση, στην επάνδρωση με κατάλληλα εξειδικευμένο προσωπικό, στην συνεχή ανάπτυξη του ανθρώπινου δυναμικού αριθμητικά αλλά και από άποψη δεξιοτήτων. Προτείνεται προγραμματισμός στον τομέα αυτό σε τρεις φάσεις, με άμεσα, μεσοπρόθεσμα και μακροπρόθεσμα μέτρα. Το κόστος αυτής της δράσης θα υπερκαλυφθεί από την εξοικονόμηση στην προσφορά υπηρεσιών αποκατάστασης. Αναφέρονται οι υπηρεσίες που προτείνεται να τύχουν ενίσχυσης:
  - *Κλινική Γενετική και Γενετική Συμβουλευτική:* περαιτέρω αναβάθμιση των υφιστάμενων υπηρεσιών στους τομείς της Κλινικής Γενετικής και της Γενετικής Συμβουλευτικής, όπου οι ανάγκες αυξάνονται δυσανάλογα με την υφιστάμενη υποδομή.
  - *κλινικές υποειδικότητες:* ανάγκες για περαιτέρω ενίσχυση σε ειδικούς και υποστηρικτική υποδομή για τις υπόλοιπες *Κλινικές υποειδικότητες παιδιατρικής και ειδικότητες ενηλίκων.*
  - *Εξειδικευμένες εργαστηριακές και παρακλινικές υπηρεσίες:* γενικά απαιτείται ενίσχυση με ανθρώπινο δυναμικό και καταλληλότερη υποδομή, ενώ είναι προτιμότερη η ύπαρξη ενός μεγαλύτερου και καλύτερου εργαστηρίου αντί δύο ή περισσότερων μικρότερων. Ιδιαίτερα απαιτείται περαιτέρω αναβάθμιση

υπαρχόντων εργαστηρίων, που είναι ιδιαίτερα σημαντικά στην διερεύνηση των σπάνιων νοσημάτων, όπως: γενετικών αναλύσεων (διάγνωση γενετικών νοσημάτων) ανοσολογικό (διάγνωση αυτοάνοσων νοσημάτων), παθολογοανατομικό (βιοψίες ιστών), ακτινολογικό (διάγνωση σκελετικών, καρδιαγγειακών νοσημάτων, κλπ).

- *ανάπτυξη υπηρεσιών προεμφυτευτικής*: η δυνατότητα υπηρεσιών προεμφυτευτικής προτείνεται να παρέχεται από τις Ιατρικές Υπηρεσίες. Η χρήση τεχνικών εξωσωματικής γονιμοποίησης προσφέρει τη δυνατότητα σε ζευγάρια υψηλού κινδύνου να έχουν μια προεμφυτευτική επιλογή ενός υγιούς εμβρύου. Η θέσπιση κανονισμών και μηχανισμών, με την εμπλοκή της συμβουλευτικής γενετικής, στην εφαρμογή της μεθόδου θα διασφαλίσει τη σωστή χρήση της μεθόδου. Η παρακολούθηση των ευρωπαϊκών δεδομένων θα προάγει την ποιότητα και την ασφάλεια της μεθόδου. Οι διαδικασίες θα πρέπει να συνάδουν με τις διατάξεις του νόμου “Περί ανθρωπίνης υποβοηθούμενης εξωσωματικής αναπαραγωγής” που επίκειται να εισαχθεί.
- **Ανάπτυξη νέων υπηρεσιών**: Η εξειδίκευση επαγγελματιών της υγείας και η ανάπτυξη νέων υπηρεσιών σε τομείς όπου παρατηρούνται κενά σε διάφορες ειδικότητες αλλά και σε εργαστηριακές εξετάσεις είναι μια πρόκληση στον τόπο μας καθώς ο μικρός αριθμός ασθενών κατά νόσημα μπορεί να αναιρεί εκ πρώτης όψεως την τεκμηρίωση των αναγκών και την οικονομική αποτελεσματικότητα. Παρόλα ταύτα η ανάπτυξη νέων υπηρεσιών με καλό προγραμματισμό και ιεράρχηση των αναγκών θα προσφέρει μακροπρόθεσμα και σε άλλες ομάδες ασθενών και θα μειώσει την ταλαιπωρία και το κόστος της μετακίνησης προς αναζήτηση διάγνωσης και αντιμετώπισης.
  - *ανάπτυξη υπηρεσιών προγεννητικής παρεμβατικής ιατρικής*: ικανός αριθμός σπάνιων νοσημάτων (π.χ. καρδιοπαθειών ή αιματολογικών παθήσεων) μπορεί να ιαθεί με παρεμβάσεις στο έμβρυο κατά την ενδομήτριο ζωή. Η διερεύνηση της δυνατότητας εφαρμογής απλών παρεμβάσεων στην Κύπρο πρέπει να διερευνηθεί και η αποστολή δυσκολότερων περιπτώσεων στο εξωτερικό να διασφαλιστεί.
- **Ενίσχυση και καθιέρωση της πολυθεματικότητας και επιστημονικής συνεργασίας**: η τοπική κουλτούρα αλλά και η υπάρχουσα υποδομή δεν ευνοούν την πολυθεματικότητα. Προτείνεται να ληφθούν μέτρα καλλιέργειας της κουλτούρας αυτής και της πρακτικής της επιστημονικής συνεργασίας με σύσταση πολυθεματικών ομάδων μεταξύ ειδικών τοπικά αλλά και με κέντρα του εξωτερικού. Ιδιαίτερη σημασία έχει επίσης η συμφωνία και εφαρμογή της χρήσης κλινικών πρωτοκόλλων σύμφωνα και με τις διεθνείς πρακτικές. Η παρακολούθηση και μέτρηση των αποτελεσμάτων του μέτρου αυτού επί της φροντίδας των ασθενών αλλά και στο επαγγελματικό στρες των ειδικών και στην ανάπτυξη καλύτερων διεπιστημονικών και διαπροσωπικών σχέσεων μεταξύ των επαγγελματιών της υγείας προτείνεται πως θα δώσει ενδιαφέροντα αποτελέσματα.
- **Εισαγωγή νέων πληθυσμιακών ανιχνευτικών προγραμμάτων**: εφόσον προκύπτει επιδημιολογικό δεδομένο και υπάρχει επαρκής τεκμηρίωση, αξιολόγηση και βιοηθική αποδοχή. Η πρόοδος στη βιοτεχνολογία και στην έρευνα αναδεικνύει νέες δυνατότητες στην έγκαιρη διάγνωση με πληθυσμιακά ανιχνευτικά προγράμματα. Τα τελευταία χρόνια παρατηρείται σε πολλές ευρωπαϊκές και άλλες χώρες η τάση της επέκτασης των νεογενικών ανιχνευτικών προγραμμάτων έτσι που να ανιχνεύονται περισσότερα νοσήματα κυρίως μεταβολικά. Σωστές επιδημιολογικές μελέτες του πληθυσμού μας σε σχέση και με τη σύγχρονη διεθνή πρακτική μπορούν να δώσουν



εκείνα τα αποτελέσματα που να στοιχειοθετούν την εισαγωγή νέων ανιχνευτικών προγραμμάτων νεογνικών η και για άλλες ομάδες πληθυσμού. Η εισαγωγή πληθυσμιακών προγραμμάτων προαπαιτεί επίσης την περαιτέρω ανάπτυξη των υπηρεσιών συμβουλευτικής εν γένει και γενετικής συμβουλευτικής. Απαραίτητη επίσης είναι η σύσταση ανάλογων εξειδικευμένων υπηρεσιών φροντίδας και αντιμετώπισης των ασθενών που θα διαγνωσθούν. π.χ. για την εισαγωγή διευρυμένου νεογνικού ελέγχου απαιτείται η ύπαρξη ιατρών ειδικευμένων στα κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα (η μεταβολική ιατρική είναι αναγνωρισμένη υποειδικότητα σε κάποιες Ευρωπαϊκές χώρες). Ας σημειωθεί πως τα Εθνικά Ανιχνευτικά Προγράμματα πρέπει πάντα να τελούν υπό τον έλεγχο του Υπουργείου Υγείας με αρμόδια διεπιστημονική επιτροπή.

- **Αναγνώριση υφιστάμενων κέντρων αναφοράς και αριστείας για σπάνια νοσήματα, Εμπειρογνωμοσύνη:** παρά τις προφανείς δυσκολίες και τους περιορισμούς στον τόπο μας υπάρχουν Κέντρα Αναφοράς και προσφέρονται αρκετές αξιόλογες υπηρεσίες στον τομέα των σπανίων νοσημάτων που είτε ακουμπούν τον ορισμό της αριστείας είτε μπορούν να αναδειχθούν με την κατάλληλη ενίσχυση. Είναι απόλυτη η ανάγκη να αξιολογηθούν τα κέντρα αυτά σύμφωνα μάλιστα με τις κατευθυντήριες γραμμές της Επιτροπής Εμπειρογνωμόνων της ΕΕ, EUCERD,<sup>18</sup> το συντομότερο δυνατόν. Είναι πολύ πιθανόν μια πρώτη αξιολόγηση να δείξει αδυναμίες αλλά ταυτόχρονα θα αναγνωριστούν τα μέτρα που πρέπει να ληφθούν για να επιτευχθεί ο όρος της Αριστείας. Προτείνεται πως κέντρα όπως το NAM III, το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, το Γενικό Νοσοκομείο Λευκωσίας, το Κέντρο Θαλασσαιμίας, το Καραϊσκάκιο Ίδρυμα, το Ογκολογικό Κέντρο της Τράπεζας Κύπρου, ίσως και άλλα κέντρα, πρέπει να αξιολογηθούν και να οδηγηθούν προς αυτή την κατεύθυνση με την κατάλληλη αναβάθμιση και υποστήριξη. Η υποστήριξη θα πρέπει να περιλαμβάνει εκείνη την εκπαίδευση και εξειδίκευση των ειδικών και την παραπομπή όλων των ασθενών με συναφή νοσήματα ετσι ώστε να διευκολυνθεί η απόκτηση της εμπειρογνωμοσύνης. Τα κέντρα αυτά και άλλα θα πρέπει άμεσα να αποτελέσουν δυνητικά κέντρα αναφοράς. Εναλλακτικά θα πρέπει να αξιολογηθεί η δυνατότητα να ιδρυθεί εξ υπαρχής ένα Κέντρο Αναφοράς και Αριστείας για σπάνια νοσήματα.
- **Δικτύωση, Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς και διεθνής συνεργασία:** είναι προφανές πως δεν θα είναι ποτέ δυνατόν να επιτευχθεί στον τόπο μας η εμπειρογνωμοσύνη για όλα τα σπάνια νοσήματα για τρεις κυρίως λόγους: το μικρό μέγεθος πληθυσμού που καθιστά την σπανιότητα σπανιότερη, την έλλειψη ανθρώπινου δυναμικού και την έλλειψη υλικοτεχνικής υποδομής. Η σημερινή τάση στην Ευρωπαϊκή Ένωση, αυτή της Δικτύωσης προέκυψε από τη διευρωπαϊκή συνειδητοποίηση πως υπάρχουν παντού ελλείψεις και ανεπάρκειες, οικονομική δυσπραγία αλλά και ένας δυσανάλογα μεγάλος αριθμός ασθενειών που χαρακτηρίζονται από εξαιρετική ετερογένεια. Έτσι η απάντηση δίδεται μέσα από τη δικτύωση, μια δράση που φέρνει τη διεπιστημονική συνεργασία και τη διάχυση της γνώσης και της εμπειρογνωμοσύνης στην καθημερινή πράξη και ικανοποιεί ακόμα και τους ασθενείς μέσα στις σημερινές πραγματικότητες. Για τα Κυπριακά δεδομένα η Δικτύωση μέσα από τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς θα διασφαλίσει την απαραίτητη πορεία προς την πρόοδο για την αρτιότερη διάγνωση και

<sup>18</sup> European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD). Recommendations: quality criteria for centres of expertise for rare diseases in member states on centres of expertise for rare diseases in member states (24 October 2011). Διατίθεται από: <http://www.orpha.net/nestasso/EUCERD/upload/file/EUCERDRecommendationCE.pdf>

αντιμετώπιση των σπανίων νοσημάτων καθώς με διάφορες δράσεις και πρακτικές θα είναι δυνατός ο δανεισμός γνώσης. Απαραίτητη όμως προϋπόθεση για να ενταχθούμε στα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς είναι η προηγούμενη αναγνώριση των Εθνικών Κέντρων Αναφορά και Αριστείας.

- **Εισαγωγή πρακτικών και νομοθετική ρύθμιση για πρόσβαση στις απαραίτητες θεραπευτικές παρεμβάσεις** (προσβασιμότητα σε φάρμακα, ορφανά και άλλα, ιατροτεχνολογικό εξοπλισμό και θεραπείες): σήμερα εξασφαλίζεται η θεραπευτική παρέμβαση στην πλειονότητα των περιπτώσεων ασθενών με σπάνια νοσήματα, ακόμα και σε περιπτώσεις όπου το κόστος είναι απαγορευτικό. Εντούτοις οι διαδικασίες παρουσιάζουν αδυναμίες ενώ τα σπάνια νοσήματα δεν περιλαμβάνονται στις ειδικές κατηγορίες δικαιούχων νοσηλείας παρά μόνο μεμονωμένα η έμμεσα. Αν δε συγκρίνει κανείς τις ρυθμίσεις για άλλα νοσήματα κοινά η φθορά παρατηρείται μια ασυμμετρία. Προτείνεται να ρυθμιστούν τα θέματα αυτά με καλύτερες διαδικασίες και με νομοθετική ρύθμιση. Προτείνεται να δημιουργηθούν κανόνες (πρωτόκολλα) ως προς την χορήγηση των ορφανών φαρμάκων, τόσο εντός όσο και εκτός ενδείξεων, για τα συχνότερα σπάνια νοσήματα. Προτείνεται να αναπτυχθεί περαιτέρω η συνεργασία με τις Φαρμακευτικές Υπηρεσίες για αναβάθμιση συνταγολογίου φαρμακευτικών προϊόντων (ορφανών και μη) που ενδείκνυνται για την αντιμετώπιση των σπανίων νοσημάτων και να αξιοποιηθεί περαιτέρω η δυνατότητα χορήγησης στοχευμένων/εξειδικευμένων θεραπειών με τη συμμετοχή του κράτους με σχετικούς κανονισμούς και πρωτόκολλα. Παράλληλα να δημιουργηθούν πρωτόκολλα χρήσης για τα ιατροτεχνολογικά προϊόντα που να καθορίζουν τις ενδείξεις εφαρμογής, τις προδιαγραφές και τις προϋποθέσεις.
- **Ευαισθητοποίηση, πληροφόρηση και επιμόρφωση των ασθενών και του κοινού, Ενδυνάμωση των ασθενών και της συμμετοχής τους στις διάφορες δράσεις:** η ευαισθητοποίηση, πληροφόρηση και επιμόρφωση των ασθενών και του κοινού γενικά είναι εξαιρετικά σημαντική σε αυτή την προσπάθεια της έγκαιρης διάγνωσης και καλύτερης αντιμετώπισης των ασθενών με σπάνια νοσήματα. Η γνώση δίνει δύναμη και δημιουργεί συμμετόχους στο έργο. Για να επιτευχθεί η καλύτερη δυνατή διάχυση γνώσης προτείνεται η δημιουργία ιστοσελίδας με την μορφή της εθνικής σελίδας για τα σπάνια νοσήματα από όπου να αντλούνται σχετικές πληροφορίες που να αφορούν τα νοσήματα, την Κυπριακή πραγματικότητα, τις υπηρεσίες, τις πρόνοιες και την σφαιρική διαχείριση. Η ιστοσελίδα αυτή θα μπορεί να συνδέει με άλλες συναφείς όπως το ORPHANET κ.ά. Μια τηλεφωνική γραμμή πληροφοριών θα μπορεί να διευκολύνει τους πολίτες για την πρόσβαση σε σχετικές υπηρεσίες, ενώ ενημερωτικά φυλλάδια θα πρέπει να ετοιμαστούν και να διοχετευθούν σε όλα τα γραφεία εξυπηρέτησης του πολίτη, σε νοσοκομεία, ιατρικά κέντρα, ιατρεία, δημαρχεία και αλλού. Ενημερωτικές καμπάνιες και εκδηλώσεις θα προγραμματίζονται είτε με την μορφή γενικών εκδηλώσεων όπως την Ημέρα Σπανίων Νοσημάτων είτε για συγκεκριμένα νοσήματα. Η συμμετοχή των ασθενών και των οργανώσεων τους στις δράσεις αυτές είναι εξαιρετικά σημαντική και απολύτως απαραίτητη όπως και σε όλα τα άλλα μέσα και εργαλεία επίτευξης των στόχων μας καθώς η ενδυνάμωση των ασθενών και των οικογενειών τους είναι στόχος.

## ΣΥΝΟΨΗ ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΩΝ ΜΕΤΡΩΝ

- Εκπαίδευση και συνεχής επιμόρφωση των επαγγελματιών υγείας

- Περαιτέρω αναβάθμιση και ενίσχυση των υφιστάμενων συναφών υπηρεσιών και βελτίωση της προσβασιμότητας του πληθυσμού
- Ανάπτυξη νέων υπηρεσιών
- Ενίσχυση και καθιέρωση της πολυθεματικότητας και επιστημονικής συνεργασίας, με στόχο τη σφαιρική/ολιστική αντιμετώπιση των σπανίων νοσημάτων
- Εισαγωγή νέων πληθυσμιακών ανιχνευτικών προγραμμάτων με βάση επιστημονικά κριτήρια
- Αναγνώριση υφιστάμενων κέντρων αναφοράς και αριστείας για σπάνια νοσήματα, Εμπειρογνωμοσύνη
- Δικτύωση, Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς και διεθνής συνεργασία
- Εισαγωγή πρακτικών και νομοθετική ρύθμιση για πρόσβαση στις απαραίτητες θεραπευτικές παρεμβάσεις
- Ευαισθητοποίηση, πληροφόρηση και επιμόρφωση των ασθενών και του κοινού και ενδυνάμωση των ασθενών και της συμμετοχής τους στις διάφορες δράσεις

### **3ος Άξονας: Υποστηρικτική Φροντίδα, Κοινωνική Πρόνοια, Ένταξη**

Η βασική αρχή που πρέπει να αποτελεί βάση όλων των υπηρεσιών στήριξης, επανένταξης και ανακουφιστικής φροντίδας είναι η διασφάλιση της αξιοπρέπειας του ασθενούς και ο σεβασμός της διαφορετικότητάς του.

Σήμερα υπάρχει ένα ευρύ φάσμα υπηρεσιών που προσφέρονται στους ασθενείς με σπάνια νοσήματα. Οι υπηρεσίες αυτές είναι επί το πλείστον καλής ποιότητας αν και παρατηρούνται δυσκολίες σε θέματα συντονισμού και γραφειοκρατίας. Επιπλέον, αριθμός υπηρεσιών έχει ανάγκη για περαιτέρω αναβάθμιση και ανάπτυξη, προκειμένου να συμβαδίσουν με τις μεταβολές της εποχής, αλλά και τις ανάγκες των ασθενών με σπάνια νοσήματα.

Είναι επιτακτική ανάγκη οι υπηρεσίες αυτές να είναι καθολικά διαθέσιμες σε όλους τους ασθενείς με σπάνια νοσήματα αλλά και να πληρούν κριτήρια διαφάνειας. Σημαντική είναι η καταπολέμηση των ανισοτήτων στον τομέα της υγείας και της άνισης πρόσβασης σε ποιοτική υγειονομική περίθαλψη για ασθενείς. Είναι θεμελιώδες δικαίωμα κάθε ασθενούς να έχει πρόσβαση σε ποιοτική υγειονομική περίθαλψη, σωστή και έγκυρη πληροφόρηση και να αντιμετωπίζεται με σεβασμό.

Οι απαραίτητες δράσεις είναι οι ακόλουθες:

- **Ψυχολογική στήριξη:** η ανάγκη για παροχή επαγγελματικής ψυχολογικής στήριξης προς τους ασθενείς, αλλά και στο οικογενειακό τους περιβάλλον είναι προφανής. Χωρίς να υποβαθμίζεται η συμβολή της υποστήριξης από το οικογενειακό και φιλικό περιβάλλον του ασθενή, η επαγγελματική ψυχολογική στήριξη προς τους ασθενείς είναι αναγκαία, και θα βοηθήσει την ορθή αντιμετώπιση μεγάλου αριθμού παραγόντων καταπόνησης των ασθενών. Η σημασία της ψυχολογικής υποστήριξης θα πρέπει να τονιστεί τόσο προς τους ίδιους τους ασθενείς όσο και προς τους οικείους τους. Θα πρέπει να αναπτυχθούν διαδικασίες διευκόλυνσης της παραπομπής ασθενών προς ειδικούς ψυχιάτρους και ψυχολόγους και να αναπτυχθούν και να διευρυνθούν με περαιτέρω στελέχωση οι προσφερόμενες υπηρεσίες ψυχικής υγείας.
- **Έκδοση ειδικής κάρτας ασθενών με σπάνια νοσήματα:** επέκταση ταυτότητας νοσηλείας που προσφέρεται από το Υπουργείο Υγείας, σε μια ειδική κάρτα για ασθενείς με σπάνια νοσήματα. Η κάρτες αυτές θα αναφέρουν το νόσημα του κατόχου, γενικές πληροφορίες σχετικά με τη φύση της ασθένειας και πιθανόν επιπλοκές. Πέρα από αυτό συνίσταται να αναγράφεται και η φαρμακευτική αγωγή που λαμβάνει ο ασθενής. Σκοπός είναι η πιο εύκολη πρόσβαση των ασθενών σε υπηρεσίες των κρατικών νοσηλευτηρίων και την ενημέρωση των ιατρών και νοσηλευτικού προσωπικού.
- **Υπηρεσίες προσφερόμενες από Υπουργείο Εργασίας και Κοινωνικών Ασφαλίσεων**
  - *Υπηρεσίες Κοινωνικών Ασφαλίσεων* (επίδομα ασθενείας): στόχος είναι η ενίσχυση της ανεξαρτησίας του ασθενή και η βελτίωση της ποιότητας ζωής του. Ως εκ τούτου η διαδικασία παροχής επιδόματος ασθενείας σε άτομα που αδυνατούν να εργαστούν για συγκεκριμένο χρονικό διάστημα λόγω κάποιου νοσήματος είναι απαραίτητη. Είναι αναγκαία η επίσπευση των διαδικασιών χορήγησης του επιδόματος ασθενείας, ώστε η πιθανή επανένταξη του ατόμου στο κοινωνικό σύνολο να γίνει πιο ομαλή και γρήγορη, χωρίς να επιβαρύνουν τη γενική υγεία του ατόμου.
  - *Υπηρεσίες Κοινωνικής Ευημερίας* (Υπηρεσίες Ηλικιωμένων και Αναπήρων Ατόμων): οι κοινωνικοί λειτουργοί έρχονται αντιμέτωποι με οξείες περιπτώσεις ασθενών ή

και ιδιαίτερα ψυχοφθόρα περιστατικά επί καθημερινής βάσης. Είναι σημαντική η σταθερή παρακολούθηση των ασθενών από τους ίδιους κοινωνικούς ή άλλους λειτουργούς των Υπηρεσιών, ώστε να μην επηρεάζεται η ποιότητα των προσφερομένων υπηρεσιών. Είναι αναγκαία (α) η περαιτέρω ενίσχυση με πρόσληψη μόνιμου και κατάλληλα εκπαιδευμένου προσωπικού, ιδιαίτερα κοινωνικών λειτουργών, (β) να υπάρξει η εφαρμογή μίας διαδικασίας απολογισμού (*debriefing*) για να αποφευχθεί η εκδήλωση διαταραχών άγχους (*anxiety disorders*). Αυτή η διαδικασία είναι απαραίτητη για όλους τους επαγγελματίες υγείας (ψυχολόγους, κοινωνικούς λειτουργούς, νοσηλευτές κτλ).

- **Τμήμα Κοινωνικής Ενσωμάτωσης ατόμων με αναπηρίες:** διαδραματίζει ένα σημαντικό ρόλο, συστήνεται όμως η επέκτασή του για να συμπεριληφθούν και άλλες υπηρεσίες, καθώς και η δημιουργία σημείου εστίασης (*focal point*) εντός του τμήματος για θέματα που άπτονται των ασθενών με σπάνια νοσήματα. Ο λειτουργός (ή ομάδα λειτουργών) θα πρέπει να είναι κατάλληλα εκπαιδευμένος. Σκοπός δημιουργίας αυτού του σημείου είναι η συγκέντρωση πληροφοριών για τα σπάνια νοσήματα και να γίνεται σωστή και έγκυρη ενημέρωση στους ασθενείς για τις διαθέσιμες υπηρεσίες εντός Κύπρου.
- **Δικτύωση ασθενών μέσω διαδικτύου:** οι ασθενείς με σπάνια νοσήματα συχνά νιώθουν περιθωριοποιημένοι από το κοινωνικό σύνολο αφού υπάρχουν λίγοι ασθενείς με συγκεκριμένα σπάνια νοσήματα στην Κύπρο αλλά και κάποτε στο παγκόσμιο επίπεδο. Έτσι η κοινωνική δικτύωση με άλλα άτομα είναι μια πολύ σημαντική δραστηριότητα για τη επαφή τους με άλλους ασθενείς οι οποίοι μπορούν να τους δώσουν πολύτιμες πληροφορίες, βασιζόμενοι στην προσωπική τους εμπειρία. Ως εκ τούτου, η διεύρυνση των διαδικτυακών υπηρεσιών με χαμηλότερο κόστος, μέσω της ΑΤΗΚ ή άλλων ιδιωτικών εταιρειών παροχής διαδικτυακών υπηρεσιών, θα ήταν ιδιαίτερα χρήσιμη. Με πρόσβαση στην πληθώρα των πληροφοριών που υπάρχουν στο διαδίκτυο, οι ασθενείς μπορούν να ενημερωθούν για το νόσημά τους, τις εξελίξεις στον τομέα της έρευνας και των κλινικών μελετών, να μιλήσουν με άλλους πάσχοντες και γενικότερα να ανακτήσουν την αίσθηση της αυτοεκτίμησης και να κοινωνικοποιηθούν χωρίς προκατάληψη. Η αυξημένη τους αυτοεκτίμηση θα τους επιτρέψει να τολμήσουν να ενταχθούν στο κοινωνικό αλλά και επαγγελματικό σύνολο.
- **Φροντίδα ανάπαυλας:** είναι επιτακτική ανάγκη να δημιουργηθούν τόσο από το Δημόσιο όσο και από το Μη-Δημόσιο τομέα υπηρεσίες φροντίδας ανάπαυλας για τους φροντιστές και την οικογένεια των ασθενών με σπάνια νοσήματα.
- **Πολυθεματικές ομάδες:** αναγνώριση της σημασίας των ευρύτερων επαγγελματιών υγείας για τη φροντίδα των ασθενών με σπάνια νοσήματα (π.χ. ψυχολόγοι, διατροφολόγοι, κοινωνικοί λειτουργοί, λογοθεραπευτές, φυσικοθεραπευτές, ειδικοί εκπαιδευτές κτλ) και την υψίστη σημασία της πολυθεματικής και ολιστικής αντιμετώπισης των ασθενών με σπάνια νοσήματα.
- **Ανακουφιστική φροντίδα:** η σημασία της ανακουφιστικής φροντίδας για τους ασθενείς με σπάνια νοσήματα είναι ύψιστη, καθώς η καλή ποιότητα ζωής βασίζεται σε μεγάλο βαθμό στην αυτονομία του ασθενούς (κινητική, κοινωνικοοικονομική), στην καλή του ψυχολογική διάθεση, καθώς και στη διεύρυνση των δυνατοτήτων του. Οι πρακτικές που θα ακολουθούνται να είναι βασισμένες σε διεθνείς αρχές και πρωτόκολλα. Η διασφάλιση της έγκαιρης προσβασιμότητας σε παιδιά νεαρής ηλικίας, θα βελτιώσει την αποτελεσματικότητα και θα περιορίσει τις δαπάνες.

- *δημιουργία συντονιστικού φορέα*: δημιουργία ενός ενιαίου φορέα ανακουφιστικής φροντίδας για ολιστική προσέγγιση του ασθενούς.
- *εκπαίδευση*: η επιμόρφωση των επαγγελματιών υγείας και του κοινού είναι σημαντική για την εξέλιξη της ανακουφιστικής φροντίδας. Στη βάση διεθνών πρωτοκόλλων χρειάζονται τρία επίπεδα επιμόρφωσης.
  - *βασικό*: απευθύνεται προς όλους τους επαγγελματίες υγείας, έστω να έχουν την απαιτούμενη γνώση. Λαμβάνοντας υπόψη ότι είναι σημαντικό να προσφέρεται η Ανακουφιστική φροντίδα νωρίς από την διάγνωση του ασθενή για να υπάρξει όσο το δυνατόν καλύτερη επίδραση στην ποιότητα ζωής, όλοι οι γιατροί χρειάζεται να κατανοούν βασικές αρχές ανακουφιστικής φροντίδας.
  - *μέσο*: απευθύνεται σε όσους χρειάζονται πιο εξειδικευμένη γνώση, επειδή η ανακουφιστική φροντίδα είναι απαραίτητη για την εκτέλεση της εργασίας τους. (π.χ. Νευρολόγοι, Ογκολόγοι κ.ά.).
  - *ανώτατο*: απευθύνεται σε όσους θέλουν να εξειδικευτούν στην ανακουφιστική φροντίδα και είναι το αντικείμενο της εργασίας τους (αναγνωρισμένο πτυχίο).
- *δημιουργία Πυρήνων Ανακουφιστικής Φροντίδας*: είναι πυρήνες επαγγελματιών υγείας που ασχολούνται ιδιαίτερα με ευπαθείς ομάδες και οφείλουν να έχουν ένα ικανοποιητικό επίπεδο εκπαίδευσης, ώστε να συντονίζουν και τους υπόλοιπους συναδέλφους τους που έχουν μόνο βασικές γνώσεις.
- *δημιουργία Δικτύου Κατ' οίκον Φροντίδας*: με τη συνεργασία κοινοτικής νοσηλευτικής και κοινοτικών Υπηρεσιών Ψυχικής Υγείας, τους κοινωνικούς λειτουργούς, καθώς και τους ΜΚΟ που προσφέρουν κατ' οίκον φροντίδα να δημιουργηθεί δίκτυο προσφοράς 24ωρης ανακουφιστικής φροντίδας.
- *δημιουργία Κέντρου Ανακουφιστικής Φροντίδας*: γίνονται εισαγωγές ασθενών, οι οποίοι βρίσκονται στην τελευταία φάση της ζωής τους, όταν πλέον καμία θεραπεία σε νοσοκομείο δεν μπορεί να προσφερθεί και η φροντίδα τους στο σπίτι ή σε άλλο νοσηλευτήριο δεν είναι δυνατή. Ο κύριος στόχος του ξενώνα ανακουφιστικής φροντίδας είναι η αντιμετώπιση των συμπτωμάτων ώστε να επιτευχθεί η καλύτερη δυνατή ποιότητα ζωής μέχρι το τέλος της ζωής τους όπως και η στήριξη της οικογένειας κατά τη διαδρομή του πένθους.
- *ανάπτυξη 'κουλτούρας θανάτου'*: η εκπαίδευση για την απόκτησή της από την παιδική ηλικία είναι σημαντικό μέτρο και θα συμβάλει οι ασθενείς να μπορούν αν πεθαίνουν στο δικό τους περιβάλλον.
- *εμπλοκή τοπικής κοινότητας*: θα υποβοηθήσει στην ένταξη του ασθενή στο κοινωνικό σύνολο και στην αποφυγή της περιθωριοποίησης.
- *δημιουργία υπηρεσιών επανένταξης*: ανάπτυξη πολυθεματικών κέντρων, με εύκολη προσβασιμότητα και προσπελασιμότητα, που να συγκεντρώνουν διάφορες υπηρεσίες (π.χ. φυσικοθεραπείας, εργοθεραπείας, λογοθεραπείας, κ.ά.) θα συμβάλουν στην ολιστική αντιμετώπιση του ασθενή.

## ΣΥΝΟΨΗ ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΩΝ ΜΕΤΡΩΝ

- Ενδυνάμωση της ψυχολογικής στήριξης
- Έκδοση ειδικής κάρτας ασθενών με σπάνια νοσήματα
- Ενδυναμωση κουλτούρας θανάτου
- Εμπλοκή τοπικής αυτοδιοίκησης
- Δημιουργία πολυθεματικών κέντρων επανένταξης

- Περαιτέρω αναβάθμιση των υπηρεσιών κοινωνικής πρόνοιας που προσφέρονται από το Υπουργείο Εργασίας και Κοινωνικών Ασφαλίσεων
- Δικτύωση ασθενών
- Ανάπτυξη υπηρεσιών φροντίδας ανάπαυλας
- Δημιουργία πολυθεματικών ομάδων
- Ανάπτυξη οργανωμένων υπηρεσιών ανακουφιστικής φροντίδας
  - δημιουργία Συντονιστικού Φορέα
  - εκπαίδευση
  - δημιουργία Πυρήνων Ανακουφιστικής Φροντίδας
  - δημιουργία Δικτύου Κατ' οίκον Φροντίδας
  - δημιουργία Κέντρου Ανακουφιστικής Φροντίδας
- *Ανάπτυξη 'κουλτούρας θανάτου'*
- *Εμπλοκή τοπικής κοινότητας*
- *Δημιουργία υπηρεσιών επανένταξης*

#### 4ος Άξονας: Καταγραφή σπάνιων νοσημάτων

Η διαχρονική, αξιόπιστη παρακολούθηση των σπάνιων νοσημάτων, η υποστήριξη της έρευνας και η χάραξη πολιτικής για τα σπάνια νοσήματα εξαρτώνται από την ύπαρξη εθνικού αρχείου και εξειδικευμένων αρχείων που να μπορούν να παρέχουν τις αναγκαίες πληροφορίες. Τα αρχεία αυτά θα πρέπει να βασίζονται σε κοινό Ευρωπαϊκό ορισμό των σπάνιων νοσημάτων και σε διεθνή πρότυπα κωδικοποίησης. Οι πιο κάτω έχουν επιλεγεί ως οι κυριότερες ενδεδειγμένες δράσεις που μπορούν να οδηγήσουν στην ανάπτυξη επαρκών δομών για την καταγραφή των σπάνιων νοσημάτων στην Κύπρο.

- **σύσταση Καθοδηγητικής Επιτροπής:** για να υπάρξει επαρκής συντονισμός των μέτρων και δράσεων για την καταγραφή των σπάνιων νοσημάτων στην Κύπρο, θα πρέπει να θεσπιστεί Καθοδηγητική Επιτροπή και/ή συντονιστικού φορέα. Μια τέτοια επιτροπή ή φορέας θα έχει την ευθύνη καθορισμού στόχων και κατευθυντήριων γραμμών. Θα έχει επίσης την ευθύνη παρακολούθησης της πορείας των δράσεων και αξιολόγησης του έργου της καταγραφής.
- **μελέτη επιτευξιμότητας:** το επόμενο βήμα θα πρέπει να είναι η διενέργεια μελέτης επιτευξιμότητας των στόχων της στρατηγικής. Η επιτευξιμότητα του βασικού στόχου και των επιμέρους στόχων θα πρέπει να διασφαλιστεί προτού αναληφθούν δεσμεύσεις.
- **διεθνείς συνεργασίες:** τα μέτρα που πρέπει να ληφθούν σε εθνικό επίπεδο θα πρέπει να συνάδουν με τα αντίστοιχα της ΕΕ ούτως ώστε να υπάρχει επαρκής συντονισμός των δράσεων με σκοπό την επίτευξη της μέγιστης πρόσθετης αξίας. Επομένως, η συνεργασία με άλλα Κράτη Μέλη της ΕΕ για άντληση εμπειριών και εμπειρογνωμοσύνης από οργανισμούς και δίκτυα, που έχουν ήδη δραστηριοποιηθεί στον τομέα καταγραφής των σπάνιων νοσημάτων, είναι επιβεβλημένη. Θα πρέπει να διοργανωθούν εκπαιδευτικά σεμινάρια και επισκέψεις για απόκτηση γνώσεων και εμπειριών. Είναι αυτονόητο ότι η Κύπρος, στις προσπάθειές της για την καλύτερη δυνατή αντιμετώπιση των σπάνιων νοσημάτων, θα πρέπει να επιδιώξει την αξιοποίηση των υπαρχόντων Ευρωπαϊκών και διεθνών εργαλείων.
- **συμμετοχή στην αναθεώρηση της ταξινόμησης/κωδικοποίησης:** ένας από τους κύριους στόχους της σχετικής σύστασης της Ευρωπαϊκής Επιτροπής είναι ο επαρκής ορισμός, η κωδικοποίηση και η καταγραφή των σπάνιων νοσημάτων. Στις προτεραιότητες της ΕΕ συμπεριλαμβάνεται και η συμβολή στις διεθνείς προσπάθειες για αναθεώρηση του ICD. Αυτή στοχεύει στην εξασφάλιση επαρκούς ταξινόμησης και κωδικοποίησης των σπάνιων νοσημάτων στα πλαίσια του υπό ετοιμασία ICD-11<sup>19</sup>. Η Κύπρος θα πρέπει να συμμετέχει στα πλαίσια των δυνατοτήτων της και να παρακολουθεί τις εξελίξεις.
- **κατάλογος σπάνιων νοσημάτων Orphanet:** η ΕΕ στοχεύει στη στήριξη και συντήρηση του δυναμικού καταλόγου σπάνιων νοσημάτων “Orphanet Classification of Rare Diseases” το οποίο αναθεωρείται κατά χρονικά διαστήματα. Ο κατάλογος αυτός παρέχει μια πολύ καλή βάση στην οποία διατίθενται πολύτιμες, αξιόπιστες πληροφορίες για μεγάλο αριθμό συγκεκριμένων σπάνιων νοσημάτων. Στον κατάλογο παρέχονται κωδικοί Orphanet και κωδικοί ICD-10. Εντούτοις, οι υπάρχοντες κωδικοί ICD-10 δεν παρέχουν την απαιτούμενη εξειδίκευση για ακριβή περιγραφή του κάθε

<sup>19</sup> International Classification of Diseases, 11th version (or 10<sup>th</sup> version). Διατίθεται από: <http://www.who.int/classifications/icd/en/>



σπάνιου νοσήματος. Μέχρις ότου εισαχθεί το ICD-11 η Κύπρος θα πρέπει να χρησιμοποιεί τους κωδικούς Orphanet εάν αυτοί διατίθενται στη σχετική ιστοσελίδα.

- **βασικό αρχείο σπάνιων νοσημάτων:** Η Κύπρος θα πρέπει να αναπτύξει ένα βασικό αρχείο σπάνιων νοσημάτων. Για το σκοπό αυτό θα πρέπει να εξευρεθούν τρόποι στελέχωσης, χώροι στέγασης, αγορά εξοπλισμού και ανάπτυξη λογισμικών. Στο βασικό αρχείο θα καταγράφονται σχεδόν όλα τα νέα περιστατικά στη βάση ενός προσεκτικά επιλεγμένου Ελάχιστου Συνόλου Δεδομένων. Το ελάχιστο αυτό σύνολο δεδομένων θα παρέχει τις βασικές πληροφορίες που απαιτούνται για υπολογισμό των σημαντικότερων επιδημιολογικών δεικτών (επίπτωσης, επιπολασμού, ποσοστών ανικανότητας, άχθους ασθενείας κ.ά.) που απαιτούνται για σκοπούς δημόσιας υγείας, διαχείρισης και δίκαιης κατανομής πόρων. Στην ΕΕ υπάρχει ήδη επαρκές Ελάχιστο Σύνολο Δεδομένων που μπορεί να εφαρμοστεί και στην Κύπρο.
- **διαχείριση υπαρχόντων αρχείων:** θα πρέπει να προωθηθεί η δημιουργία νέων και η βελτίωση και συντήρηση υπαρχόντων εξειδικευμένων αρχείων τα οποία τηρούνται από ειδικούς ιατρούς ή άλλους επιστήμονες ή από εξειδικευμένα κλινικά και ερευνητικά κέντρα. Τα εξειδικευμένα αυτά αρχεία θα μπορούν να παρέχουν τον βαθμό λεπτομέρειας που απαιτείται για σκοπούς επιστημονικής έρευνας.
- **διασυνδέσεις αρχείων:** για τη μεγιστοποίηση της χρησιμότητας των αρχείων αυτών θα πρέπει να υπάρχει δυνατότητα διασύνδεσης του κεντρικού αρχείου σπάνιων νοσημάτων με τα εξειδικευμένα αρχεία. Η πολυθεματικότητα της αντιμετώπισης των σπάνιων νοσημάτων σημαίνει ότι ένας ασθενής με σπάνιο νόσημα μπορεί να είναι καταγεγραμμένος σε διάφορα αρχεία. Η ανάγκη αποφυγής διπλογραφιών και η ανάγκη συγχώνευσης των πληροφοριών που προέρχονται από διάφορες πηγές, προϋποθέτει τη χρήση μοναδικών αριθμών ταυτοποίησης των ασθενών. Οι διασυνδέσεις θα πρέπει να γίνονται σύμφωνα με τις διατάξεις του νόμου για προστασία των προσωπικών δεδομένων. Για τους πιο πάνω λόγους η οποιαδήποτε περαιτέρω ανάπτυξη αρχείων θα πρέπει να γίνεται με συντονισμένο τρόπο ούτως ώστε να είναι δυνατή η διασύνδεση και συνεργασία μεταξύ αρχείων.
- **προσαρμογή πληροφοριακών συστημάτων:** τα υπό ανάπτυξη πληροφοριακά συστήματα των παρόχων υπηρεσιών υγείας θα πρέπει να λαμβάνουν υπόψη τις ανάγκες καταγραφής και κωδικοποίησης των σπάνιων νοσημάτων με στόχο την αποτελεσματικότερη στατιστική ανάλυση.
- **δήλωση σπάνιων νοσημάτων:** η ομαλή λειτουργία του βασικού αρχείου προϋποθέτει τη δημιουργία τυποποιημένου εντύπου δήλωσης σπάνιων νοσημάτων ούτως ώστε να συλλέγονται οι αναγκαίες, κατάλληλες πληροφορίες. Θα πρέπει επίσης να συνταχθεί εγχειρίδιο πρότυπων λειτουργικών διαδικασιών ούτως ώστε να υπάρχει διαχρονική ομοιομορφία στον τρόπο συλλογής, κωδικοποίησης και επεξεργασίας των δεδομένων. Παράλληλα, θα πρέπει να ετοιμαστεί εγχειρίδιο μεταδεδομένων ούτως ώστε να επεξηγούνται οι κανόνες κωδικοποίησης και να μπορεί να γίνεται ορθή ερμηνεία των στατιστικών αναλύσεων.
- **νομικό πλαίσιο:** για την επιτυχία ενός τέτοιου έργου καταγραφής σπάνιων νοσημάτων θα πρέπει να εισαχθεί νομοθεσία η οποία θα καθιστά τη δήλωση των σπάνιων νοσημάτων υποχρεωτική.

## ΣΥΝΟΨΗ ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΩΝ ΜΕΤΡΩΝ

- Σύσταση Καθοδηγητικής Επιτροπής / Συντονιστικού Φορέα

- Μελέτη επιτευξιμότητας
- Διεθνείς συνεργασίες
- Χρήση καταλόγου Orphanet / ICD-11
- Δημιουργία Βασικού Αρχείου Σπάνιων Νοσημάτων
- Διαχείριση υπαρχόντων αρχείων
- Διασυνδέσεις Αρχείων
- Προσαρμογή Πληροφοριακών Συστημάτων
- Θέσπιση Σπάνιων Νοσημάτων ως Δηλωτέα

## 5ος Άξονας: έρευνα

Στην Κύπρο υπάρχει μια βασική ερευνητική υποδομή με επιστήμονες ψηλού επιπέδου και πολύ καλές προοπτικές. Υπάρχει μεγάλη ανάγκη ενίσχυσης της έρευνας γενικά και της έρευνας στα σπάνια νοσήματα ειδικά. Τα κονδύλια που διαθέτει το Κράτος για έρευνα είναι ανεπαρκή και πρέπει να αυξηθούν για να πλησιάσουμε το επίπεδο άλλων Ευρωπαϊκών χωρών. Επίσης, η γεωγραφική θέση της Κύπρου ευνοεί συνεργασίες με γειτονικές χώρες και είναι κάτι που πρέπει να αξιοποιηθεί.

Για την προώθηση της έρευνας για τα σπάνια νοσήματα στην Κύπρο προτείνονται τα ακόλουθα μέτρα:

- **Χαρτογράφηση έρευνας:** να γίνει προσπάθεια να συμπληρωθεί η χαρτογράφηση της έρευνας για τα σπάνια νοσήματα στην Κύπρο μέσω του Υπουργείου Υγείας, Ιατρικού Συλλόγου, ΙΠΕ, ΕΑΓΚ, Γενικού Χημείου του Κράτους και άλλων οργανισμών.
- **Υποδομή:** να δημιουργηθεί σωστή υποδομή που να διευκολύνει την έρευνα:
  - αρχείο σπάνιων νοσημάτων και βάσεις δεδομένων (συμπεριλαμβανομένων κλινικών στοιχείων), βιο-τράπεζες κλπ.
  - απλούστευση διαδικασιών διεκδίκησης και παρακολούθησης ερευνητικών κονδυλίων, ευελιξία, μείωση γραφειοκρατίας, μηχανισμοί στήριξης.
  - να διατεθούν ειδικά κονδύλια για συνεχή αναβάθμιση των υφιστάμενων αναγνωρισμένων Ερευνητικών Κέντρων και Κέντρων Αριστείας.
- **Κονδύλια έρευνας:** να διατεθούν ειδικά κονδύλια για την εξασφάλιση της μακροχρόνιας βιωσιμότητας της έρευνας (sustainability): μόνιμο προσωπικό για έρευνα (αξιοποίηση του μεγάλου αριθμού Κυπρίων επιστημόνων).
- **Συμμετοχή στο πρόγραμμα E-Rare:** η Κύπρος πρέπει να συμμετέχει στο πρόγραμμα για τα σπάνια νοσήματα, το οποίο είναι στοχευμένο για έρευνα στα σπάνια νοσήματα. Η συμμετοχή μπορεί να γίνει μέσω του Ιδρύματος Προώθησης Έρευνας ή του Υπουργείου Υγείας.
- **Εθνική πλατφόρμα έρευνας:** να δημιουργηθεί μια εθνική «πλατφόρμα» για την έρευνα στα σπάνια νοσήματα για καλύτερο συντονισμό και συνεργασία μεταξύ των ερευνητικών ομάδων και από κοινού χρήση των υποδομών και πόρων.
- **Κίνητρα έρευνας:** να δοθούν κίνητρα στους γιατρούς και επιστήμονες του δημοσίου για να ασχοληθούν με την έρευνα.
- **Αξιοποίηση Κύπριων εμπειρογνομόνων:** οι κρατικές υπηρεσίες να αποτείνονται στους Κύπριους εμπειρογνώμονες για την αντιμετώπιση καυτών προβλημάτων υγείας μέσω της έρευνας
- **Ιστοσελίδα:** να δημιουργηθεί μια ιστοσελίδα ή να είναι μέρος ενός γενικότερου διαδικτυακού τόπου για τα σπάνια νοσήματα στην Κύπρο, όπου να καταχωρούνται οι ερευνητικές ομάδες, τα ερευνητικά προγράμματα, οι δημοσιεύσεις κλπ.
- **Δικτύωση:** να αυξηθεί η συμμετοχή σε Ευρωπαϊκά ερευνητικά προγράμματα και η δικτύωση με ευρωπαϊκές ερευνητικές ομάδες.
- **Κλινικές δοκιμές:** να προωθηθεί η συμμετοχή Κυπρίων ασθενών σε κλινικές δοκιμές νέων φαρμάκων.
- **Εκπαίδευση:** να παρέχεται εκπαίδευση σε νέους ερευνητές για την ετοιμασία ερευνητικών προτάσεων συμπεριλαμβανομένης και της αίτησης στην Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής.
- **Συλλογή χρημάτων για ερευνητικές χορηγίες:** να ενθαρρυνθούν οι μη-κυβερνητικοί οργανισμοί και οι σύνδεσμοι ασθενών να διεξάγουν εκστρατείες συλλογής χρημάτων

ειδικά για έρευνα όπως κάνουν ο Σύνδεσμος Μυϊκής Δυστροφίας της Αμερικής (Muscular Dystrophy Association<sup>20</sup>, MDA), ο Γαλλικός Σύνδεσμος ενάντια στη μυοπάθεια (Association Française Contre Les Myopathies<sup>21</sup>, AFM) κ.ά.

#### **ΣΥΝΟΨΗ ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΩΝ ΜΕΤΡΩΝ**

- Αύξηση διαθέσιμων πόρων για έρευνα
- Καλύτερη αξιοποίηση υφιστάμενων πόρων
- Βελτίωση του επιπέδου δικτύωσης και συνεργασίας επιστημονικής και ιατρικής κοινότητας στην Κύπρο και το εξωτερικό
- Ευαισθητοποίηση για την αναγκαιότητα της έρευνας
- Ενεργότερη εμπλοκή των ασθενών στην έρευνα και πιο συγκεκριμένα στα κέντρα λήψης αποφάσεων

---

<sup>20</sup> <http://www.mdaua.org>

<sup>21</sup> <http://www.afm-telethon.fr>

## ΣΥΝΟΨΗ ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΩΝ ΜΕΤΡΩΝ

### 1ος Άξονας: Πρόληψη, Έγκαιρη Ανίχνευση

- Ενημέρωση/Ευαισθητοποίηση /Εκπαίδευση του κοινού μέσω
  - προγράμματα ευαισθητοποίησης του κοινού
  - αγωγή/προαγωγή της υγείας
  - εισαγωγή προγραμμάτων συμβουλευτικής πριν την τεκνοποίηση
  - ενίσχυση της συμμετοχής του πληθυσμού σε προγράμματα ενημέρωσης πριν και κατά τη διάρκεια της κύησης
  - εκπαίδευσης ειδικών ομάδων πληθυσμού
  - εκπαίδευση επαγγελματιών υγείας
- Παρεχόμενες Υπηρεσίες
  - ανάπτυξη παρεχομένων υπηρεσιών συμβουλευτικής πριν από την σύλληψη σε παγκύπρια βάση
  - ενίσχυση των σχέσεων του Υπουργείου Υγείας με άλλους ευρωπαϊκούς και διεθνείς οργανισμούς
  - ανάπτυξη υπηρεσιών προγεννητικής παρεμβατικής ιατρικής
  - ενδυνάμωση υφιστάμενων Υπηρεσιών Γενετικής Συμβουλευτικής
  - ενδυνάμωση Υπηρεσιών Περιβαλλοντικού Ελέγχου
- Πληθυσμιακά και ανιχνευτικά προγράμματα
  - ενίσχυση υφιστάμενων ανιχνευτικών προγραμμάτων
  - αξιολόγηση και επέκταση των ανιχνευτικών προγραμμάτων στα νεογνά
  - ανίχνευση ομάδων υψηλού κινδύνου

### 2ος Άξονας: Διάγνωση, Αντιμετώπιση

- Εκπαίδευση και συνεχής επιμόρφωση των επαγγελματιών υγείας
- Περαιτέρω αναβάθμιση και ενίσχυση των υφιστάμενων συναφών υπηρεσιών και βελτίωση της προσβασιμότητας του πληθυσμού
- Ανάπτυξη νέων υπηρεσιών
- Ενίσχυση και καθιέρωση της πολυθεματικότητας και επιστημονικής συνεργασίας, με στόχο τη σφαιρική/ολιστική αντιμετώπιση των σπανίων νοσημάτων
- Εισαγωγή νέων πληθυσμιακών ανιχνευτικών προγραμμάτων με βάση επιστημονικά κριτήρια
- Αναγνώριση υφιστάμενων κέντρων αναφοράς και αριστείας για σπάνια νοσήματα, Εμπειρογνωμοσύνη
- Δικτύωση, Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς και διεθνής συνεργασία
- Εισαγωγή πρακτικών και νομοθετική ρύθμιση για πρόσβαση στις απαραίτητες θεραπευτικές παρεμβάσεις
- Ευαισθητοποίηση, πληροφόρηση και επιμόρφωση των ασθενών και του κοινού και ενδυνάμωση των ασθενών και της συμμετοχής τους στις διάφορες δράσεις

### **3ος Άξονας: Υποστηρικτική Φροντίδα, Κοινωνική Πρόνοια, Ένταξη**

- Ενδυνάμωση της ψυχολογικής στήριξης
- Έκδοση ειδικής κάρτας ασθενών με σπάνια νοσήματα
- Περαιτέρω αναβάθμιση των υπηρεσιών κοινωνικής πρόνοιας που προσφέρονται από το Υπουργείο Εργασίας και Κοινωνικών Ασφαλίσεων
- Δικτύωση ασθενών
- Ανάπτυξη υπηρεσιών φροντίδας ανάπαυλας
- Δημιουργία πολυθεματικών ομάδων
- Ανάπτυξη οργανωμένων υπηρεσιών ανακουφιστικής φροντίδας
  - δημιουργία Συντονιστικού Φορέα
  - εκπαίδευση
  - δημιουργία Πυρήνων Ανακουφιστικής Φροντίδας
  - δημιουργία Δικτύου Κατ' οίκον Φροντίδας
  - δημιουργία Κέντρου Ανακουφιστικής Φροντίδας
- *Ανάπτυξη 'κουλτούρας θανάτου'*
- *Εμπλοκή τοπικής κοινότητας*
- *Δημιουργία υπηρεσιών επανένταξης*

### **4ος Άξονας: Καταγραφή Σπάνιων Νοσημάτων**

- Σύσταση Καθοδηγητικής Επιτροπής / Συντονιστικού Φορέα
- Μελέτη επιτευξιμότητας
- Διεθνείς συνεργασίες
- Χρήση καταλόγου Orphanet / ICD-11
- Δημιουργία Βασικού Αρχείου Σπάνιων Νοσημάτων
- Διαχείριση υπαρχόντων αρχείων
- Διασυνδέσεις Αρχείων
- Προσαρμογή Πληροφοριακών Συστημάτων
- Θέσπιση Σπάνιων Νοσημάτων ως Δηλωτέα

### **5ος Άξονας: έρευνα**

- Αύξηση διαθέσιμων πόρων για έρευνα
- Καλύτερη αξιοποίηση υφιστάμενων πόρων
- Βελτίωση του επιπέδου δικτύωσης και συνεργασίας επιστημονικής και ιατρικής κοινότητας στην Κύπρο και το εξωτερικό
- Ευαισθητοποίηση για την αναγκαιότητα της έρευνας
- Ενεργότερη εμπλοκή των ασθενών στην έρευνα και πιο συγκεκριμένα στα κέντρα λήψης αποφάσεων

## ΥΛΟΠΟΙΗΣΗ

### **Σύσταση Εθνικής Επιτροπής για αντιμετώπιση των σπάνιων νοσημάτων**

Για την υλοποίηση της εν λόγω στρατηγικής γίνεται εισήγηση για σύσταση Εθνικής Επιτροπής για αντιμετώπιση των σπάνιων νοσημάτων, η οποία θα έχει χαρακτήρα συμβουλευτικού σώματος προς το Υπουργείο Υγείας και θα διαβουλεύεται μαζί του για τον καθορισμό των δράσεων υλοποίησης της Στρατηγικής. Στο παρόν στάδιο και εφόσον δεν αναφέρονται συγκεκριμένες δράσεις για επίτευξη των στόχων, δεν υπάρχει οποιαδήποτε οικονομική δέσμευση ή ανάγκη που να προκύπτει από την έγκριση της στρατηγικής, μελλοντικά όμως θα υπάρχει η δυνατότητα της οικονομικής ανάλυσης των προτάσεων, με βάση το Σχέδιο Δράσης που θα ετοιμαστεί για υλοποίηση συγκεκριμένων στόχων σε καθορισμένα χρονοδιαγράμματα.

Αρμοδιότητες της Επιτροπής θα περιλαμβάνουν τα ακόλουθα:

- υποβολή εισηγήσεων προς τον Υπουργό Υγείας για τη διαμόρφωση πολιτικής για την αντιμετώπιση των Σπάνιων Νοσημάτων.
- ανάπτυξη Εθνικού Σχεδίου Δράσης για υλοποίηση της Στρατηγικής.
- διασφάλιση της συνεργασίας και αλληλοβοήθειας των εμπλεκόμενων φορέων και προώθηση της κοινής δράσης.
- ανάπτυξη συστήματος παρακολούθησης της υλοποίησης της Εθνικής Στρατηγικής.
- ορισμός υπο-επιτροπών ή ομάδων εργασίας αποτελούμενες από εκπροσώπους των εμπλεκόμενων φορέων/υπηρεσιών, αναλόγως του θέματος.

Η Εθνική Επιτροπή θα διορίζεται από τον Υπουργό Υγείας, θα έχει θητεία πενταετή και η δράση της θα υποστηρίζεται γραμματειακά από το Υπουργείο Υγείας. Θα αποτελείται από εκπρόσωπους του Υπουργείου Υγείας και των Υπηρεσιών του, εκπροσώπους άλλων εμπλεκόμενων Υπουργείων και Υπηρεσιών, επαγγελματιών υγείας με εξειδίκευση στα σπάνια νοσήματα και φορείς που εκπροσωπούν ασθενείς/συγγενείς/φίλους.

Κατά την άσκηση των καθηκόντων της η Εθνική Επιτροπή δύναται να καλεί εκπροσώπους άλλων φορέων ή υπηρεσιών ή/και να συνεργάζεται μαζί τους αναλόγως του θέματος που θα συζητείται.

### **Χρονοδιάγραμμα υλοποίησης**

Μετά την ολοκλήρωση της συλλογής των απόψεων των εκπρόσωπων του Υπουργείου Υγείας και των Υπηρεσιών του, εκπροσώπων άλλων εμπλεκόμενων Υπουργείων και Υπηρεσιών, επαγγελματιών υγείας με εξειδίκευση στα σπάνια νοσήματα και φορείς που εκπροσωπούν ασθενείς/συγγενείς/φίλους που συμμετείχαν στο εργαστήριο ετοιμασίας της Εθνικής Στρατηγικής, το προσχέδιο θα προωθηθεί για απόψεις στα Υπουργεία/Υπηρεσίες που εμπλέκονται και στη συνέχεια ο Υπουργός Υγείας θα προωθήσει σχετική πρόταση προς το Υπουργικό Συμβούλιο

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑΤΑ



## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 1

### Τεχνική Επιτροπή Ανάπτυξης Εθνικής Στρατηγικής

Με στόχο την ανάπτυξη εθνικής στρατηγικής για τα σπάνια νοσήματα, τον Ιανουάριο του 2011 συνεστήθη τεχνική επιτροπή που αποτελείτο από τα ακόλουθα άτομα:

- Δρ. Όλγα Καλακούτα, Πρώτη Λειτουργός Υγείας, Υπουργείο Υγείας
  - Δρ. Βιολέττα Αναστασιάδου–Χριστοφίδου, Παιδίατρος – Γενετιστής, Νοσοκομείο Αρχιεπισκόπου Μακαρίου ΙΙΙ, Υπουργείο Υγείας
  - Δρ. Μυρτώ Χρονίδου–Αζίνα, Ιατρικός Λειτουργός Α΄ Τάξης, Ιατρικές Υπηρεσίες και Υπηρεσίες Δημόσιας Υγείας, Υπουργείο Υγείας
  - Δρ. Παύλος Παύλου, Συντονιστής Μονάδας Παρακολούθησης Υγείας , Υπουργείο Υγείας
  - Δρ. Βάσος Σκουτέλλας, Ρευματολόγος, Νοσοκομείο Λευκωσίας
  - Δρ. Ανθή Δρουσιώτου, Ανώτερη Βιοχημικός Γενετιστής, Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής
  - Δρ. Ανδρούλα Ελευθερίου, Διευθύντρια Διεθνής Ομάδας Θαλασσαιμίας
  - Χριστίνα Ιωαννίδου – Ευσταθίου, Λειτουργός Νοσηλευτικών Υπηρεσιών, Υπουργείο Υγείας
- 
- Διοικητική υποστήριξη: Ειρήνη Γεωργίου, Λειτουργός Υπηρεσιών Υγείας

## **ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 2.** Εργαστήριο ανάπτυξης εθνικής στρατηγικής σπανίων νοσημάτων

Συμμετέχοντες στο Εργαστήριο (23–24 Ιουνίου 2011, Λευκωσία)

Διήμερο εργαστήριο για ανάπτυξη της εθνικής στρατηγικής της χώρας μας για τα σπάνια νοσήματα με ευρεία συμμετοχή εκπροσώπων εμπλεκόμενων Υπουργείων και Υπηρεσιών, επαγγελματιών υγείας με εξειδίκευση στα σπάνια νοσήματα και φορέων που εκπροσωπούν ασθενείς, συγγενείς και φίλους τους

Αθηνούλα Κοιρανίδου, Ανώτερη Φυσιοθεραπεύτρια, Υπουργείο Υγείας  
Ανδρομάχη Κατσονούρη, Χημικός 1ης Τάξης, Γενικό Χημείο του Κράτους  
Άννα Δημητρίου, Λειτουργός Στατιστικής Μονάδα Παρακολούθησης Υγείας, Υπουργείο Υγείας

Άννα Μαρία Κώττη Κιτρομυλήδου, Genetic nurse

Άντρη Γεωργαλίδου, Λειτουργός Κωδικοποίησης, ΓΝ Λευκωσίας

Αντώνης Κωντεμενιώτης, Φαρμακοποιός, Φαρμακευτικές Υπηρεσίες

Γεωργία Γεωργίου, Νοσηλευτικός Λειτουργός Κλινική Κωδικοποίηση, ΓΝ Λευκωσίας

Γιάννης Κασουλίδης, Λειτουργός Ασφάλειας και Υγείας, Υπουργείο Παιδείας και Πολιτισμού

Δέσποινα Στυλιανού, Λειτουργός Κωδικοποίησης, Μον. Παρακολούθησης Υγείας, Υπουργείο Υγείας

Έλενα Νικολάου, Ανώτερη Νοσηλευτική Λειτουργός Κλινική Κωδικοποίηση, ΓΝ Λάρνακας

Έλενα Παπάμιχαηλ, Παιδίατρος, NAMIII

Έλενα Σπανού Αριστείδου, Genetic Counsellor

Ελένη Ζαμπά-Παπανικολάου, Ανώτερη Νευρολόγος, ΙΝΓΚ

Θεόδωρος Γεωργίου, Βιοχημικός Γενετιστής,

Θεόδωρος Πετέλης, Νοσηλευτικός Λειτουργός Κλινική Κωδικοποίηση, ΓΝ Λεμεσού

Θεοπίστη Κυπριανού, Λειτουργός Στατιστικής Μονάδα παρακολούθησης Υγείας

Ιρις Νικολαΐδου, Ανώτερος Επιθεωρητής Φυσιοθεραπείας

Καρολίνα Σισμάνη, Εργαστηριακός, Τμήμα Κυτταρογενετικής, ΙΝΓΚ

Κυπρούλα Χριστοδούλου, Διευθύντρια Τμήματος Νευρογενετικής, ΙΝΓΚ

Κωνσταντίνος Φελλάς, Κοσμήτορας Σχολής Κοινωνικών Επιστημών

Λαουρα Κούμα, Ανοσολόγος, Καραϊσκάκειο ίδρυμα

Λεωνίδας Φυλακτού, Πρόεδρος Εταιρείας Ανθρώπινης Γενετικής Κύπρου

Λοΐζος Αντωνιάδης, Δ/ντής Καρδιολογικού, Γενικό Νοσοκομείο Λάρνακας

Μαρία Αθανασιάδου, Λειτουργός Στατιστικής Μονάδα παρακολούθησης Υγείας

Μαρία Ευαγγέλου, Λειτουργός Νοσηλευτικών Υπηρεσιών, Νοσηλευτικές Υπηρεσίες Υπουργείο Υγείας

Μαρία Κολιού Μαζέρη, Ιατρικός Λειτουργός 1ης Τάξης, Λοιμοξιολόγος Παιδίατρος

Μάριος Αντωνιάδης, Αιματολόγος, Γενικό Νοσοκομείο Λευκωσίας, Υπουργείο Υγείας

Μάριος Βογαζιανός, Υπεύθυνος Βιοχημικού Εργαστηρίου, Κέντρο Προληπτικής Παιδιατρικής

Νάσια Κίττου, Κοινωνική Λειτουργός Σύνδεσμος Μυοπαθών Κύπρου

Ξένια Ασιήκαλη, Φαρμακοποιός, Διοίκηση Υπουργείου Υγείας

Παναγιώτης Βοσκός, Cyprus association for Rare Diseases/MDA

Παναγιώτης Τσοβίλης, Νοσηλευτικός Λειτουργός Κλινική Κωδικοποίηση, ΓΝ Πάφου

Πραξούλα Πιπερίδου – Πετρώνδα, πρώην Διευθύντρια Φαρμακευτικών Υπηρεσιών, μέλος ΠΑΣΥΚΑΦ

Ροδοθέα Σταυρινού, Πρώτη Νοσηλευτική Λειτουργός -Μαία , Νοσηλευτικές Υπηρεσίες,  
Υπουργείο Υγείας

Σοφία Νέστορος, Ιατρική Διευθύντρια Αρνικαρκινικού Συνδέσμου

Στέλλα Λεοντίου , Ανώτερη Νοσηλευτικός Λειτουργός, Υπουργείο Υγείας

Σωτηρούλα Χρίστου, Ιατρικός Λειτουργός Πρώτης Τάξης , Υπεύθυνη κλινικής

Θαλασσαιμίας - Μακάρειο Νοσοκομείο

Χαράλαμπος Παπαδόπουλος, Πρόεδρος Συνδέσμου Μυοπάθων Κύπρου,

Χαρίκλεια Παπαγεωργίου, Εργοθεραπεύτρια ΥΨΥ

### **ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 3.**

Πρόγραμμα εργαστηρίου ανάπτυξης εθνικής στρατηγικής σπανίων νοσημάτων (23–24 Ιουνίου 2011, Λευκωσία)

Κατά τη διάρκεια του εργαστηρίου έγιναν παρουσιάσεις για τα υπάρχοντα ευρωπαϊκά δεδομένα και την υπάρχουσα κατάσταση στη χώρα μας. Στη συνέχεια σε Ομάδες Εργασίας συζητήθηκαν οι διάφοροι άξονες της υπό ανάπτυξη στρατηγικής.

Πρόγραμμα

#### **23 Ιουνίου 2011**

**09:00 - 9:30** Εγγραφές - καφές

**09:30 - 9:35** Καλωσόρισμα από τη Δρ. Όλγα Καλακούτα

**09:35 - 09:50** Χαιρετισμός Υπουργού Υγείας, Δρ. Χρίστου Γ. Πατσαλίδη

**09:50 - 10:20** *EUROPLAN project, Rare Diseases in European countries*  
*Dr. Domenica Taruscio, Director ,National Centre for*  
*Rare Diseases-Italy*

#### **ΜΕΡΟΣ Α: Παρούσα Κατάσταση στη Κύπρο**

**10:20-10:40** Πρόληψη-Διάγνωση Σπάνιων Νοσημάτων ,  
Δρ. Βιολέττα Αναστασιάδου

**10:40-10:55** Αντιμετώπιση Σπάνιων Νοσημάτων,  
Δρ. Βάσος Σκουτέλλας

**10:55-11:15** **Διάλειμμα**

**11:15-11:30** Ανακουφιστική Φροντίδα – Επανένταξη,  
Δρ. Μυρτώ Αζίνα

**11:30-11:45** Η υπάρχουσα κατάσταση στην Κύπρο του 2011: Η άποψη  
των ασθενών με σπάνιες παθήσεις,

*Δρ. Ανδρούλα Ελευθερίου*

**11:45-12:00** Καταγραφή Σπάνιων Νοσημάτων - Δημιουργία Αρχείου

*Σπάνιων Νοσημάτων,*

*Δρ. Παύλος Παύλου*

**12:00-12:15** Έρευνα στον τομέα των Σπάνιων Νοσημάτων,

*Δρ. Ανθή Δρουσιώτου*

**ΜΕΡΟΣ Β: Ομάδες Εργασίας**

**Ομάδα 1:** Πρόληψη –Εγκαιρη Διάγνωση

*Συντονιστής: Δρ. Μυρτώ Αζίνα*

**Ομάδα 2:** Διάγνωση – Αντιμετώπιση

*Συντονιστής : Δρ. Βιολέτα Αναστασιάδου*

**Ομάδα 3:** Διάγνωση-Αντιμετώπιση

*Συντονιστής : Δρ. Βάσος Σκουτέλλας*

**Ομάδα 4:**Υποστηρικτική Φροντίδα ,

*Συντονιστής: Δρ. Ανδρούλα Ελευθερίου*

**Ομάδα 5:** Καταγραφή Περιστατικών - Αρχείο Σπάνιων Νοσημάτων

*Συντονιστής : Δρ. Παύλος Παύλου)*

**Ομάδα 6:** Έρευνα ,

*Συντονιστής: Δρ. Ανθή Δρουσιώτου*

**14:00-15:00** Γεύμα

**15:00-16:30** Ομάδες Εργασίας (Συνέχιση Εργασιών)

**Τέλος 1ης ημέρας**

**24 Ιουνίου 2011**

**8:30-10:30** Ομάδες Εργασίας (Συνέχιση Εργασιών)

**10:30-11:00** Διάλειμμα

**11:00-13:00** Παρουσίαση πορισμάτων Ομάδων Εργασίας - Συζήτηση

**Τέλος Εργαστηρίου**

Παράρτημα 4: Νόμος περί Δημοσίου βοηθήματος, προσφέρονται διάφορα βοηθήματα

#### **ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 4**

**Αριθμός 95(Ι) του 2006 Περί Δημόσιων Βοηθημάτων και Υπηρεσιών Νόμος του 2006**

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 5

### Σπάνια Νοσήματα που έχουν μελετηθεί σε ερευνητικό επίπεδο στην Κύπρο

Αγγλικός όρος
5 alpha reductase deficiency
Alpha and beta thalassaemia
Alport Syndrome
Amyloidotic neuropathy
Amyotrophic Lateral Sclerosis
Androgen insensitivity syndrome
Ataxia Telangiectasia
Ataxias with oculomotor apraxia [AOA1, AOA2]
Autism
Autoimmune encephalopathies
Autosomal recessive cerebellar ataxias [MIRAS, IOSCA, SCAN1, SACS, ARCA1, SCAR3, SCAR7]
Branchio–Oto–Renal Syndrome
Central Diabetes Insipidus
CFHR5 Nephropathy
Charcot–Marie–Tooth disease [CMT1A, CMT1B, CMT1D, CMT1E, CMT1F, CMTX1, CMT2A, CMT2D, CMT2E, CMT2I, CMT2J, CMT2K, CMT4A, CMT4B1, ARCMT2]
chromosomal abnormalities like trisomies, mosaic trisomies, deletions, duplications, and many others.
Ciliary dyskinesia
Classical and Non–Classical Congenital Adrenal Hyperplasia
Congenital abnormalities
Congenital Hypothyroidism
Congenital myasthenic syndrome [CMS]
Cowden syndrome
Cystic Fibrosis
Dentatorubral–pallidolusian atrophy [DRPLA]
Distal Renal Tubular Acidosis
Distal spinal muscular atrophy type V
Duchene and Becker muscular dystrophy
Dystonias
Ethylmalonic Encephalopathy
Facioscapulohumeral muscular dystrophy [FSHMD]
Familial Adenomatous polyposis
Familial gastric cancer
Familial Mediterranean Fever
Familial Melanoma
Fanconi Anemia
Focal Segmental Glomerulosclerosis
Fragile X Syndrome
Freidreich–like ataxia with selective vitamin E deficiency
Friedreich Ataxia
FSH
G–6–PD Deficiency
Galactosaemia
Glycogen Storage Disorders
GM1 Gangliosidosis
Haemoglobinopathies
Hereditary breast and ovarian syndrome
Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies [HNPP]
Hereditary non–polyposis colorectal cancer
Hereditary spastic paraplegia
Huntigton disease



Παράρτημα 5: Σπάνια Νοσήματα που έχουν μελετηθεί σε ερευνητικό επίπεδο στην Κύπρο

Hyperlipidemia
Inclusion body myopathy [IBM]
Inherited Hearing Loss
Inherited Neuropathies
Ion channel disorders
Jerash hereditary motor neuronopathy [HMNJ]
Leukodystrophies
Li–Fraumeni syndrome
Limb–girdle muscular dystrophy with cardiomyopathy [LGMD]
Maple Syrup Urine Disease
Marfan Syndrome
Maturity onset diabetes of the young (MODY)
Medullary Cystic Kidney Disease type 1 and 2
Mental Retardation
Microdeletions Syndromes (approximately 50) like Prader Willi, Angelman, Williams, Velocardiofacial, Cri du Chat, Wolf–hirschhorn, and many more.
Mitochondrial disorders
Motor Neuron Disease
Multiple Endocrine Neoplasia
Multisystem Atrophy (MSA)
Muscular Dystrophy
MUTYH–related attenuated familial adenomatous polyposis
Myasthenia Gravis
Myotonic Dystrophy
Neonatal Diabetes
Nephrogenic Diabetes Insipidus
Neurofibromatosis I & II
Peutz–Jeghers syndrome
Phenylketonuria/Hyperphenylalaninaemia
Polycystic kidney disease type 1 & 2
Primary lateral sclerosis [PLS]
Progressive Supranuclear Palsy (PSP)
Sandhoff Disease
Spinal muscular atrophy [SMA]
Spinocerebellar ataxias [SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA10, SCA12, SCA17]
Steroid Resistant Nephrotic Syndrome
Subtelomeric microdeletion and microduplication syndromes like the 2q37 monosomy Syndrome, the 3q29 subtelomeric microdeletion and microduplication syndromes and many more.
Thin basement membrane Nephropathy
Turner’s syndrome

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 6

### Έρευνα για σπάνια νοσήματα στην Κύπρο (1990–2012)

• <b>Ερευνητικά Προγράμματα</b>	
– Συμπληρωμένα	107
– Σε εξέλιξη	13
• <b>Δημοσιεύσεις</b>	278
• <b>Ερευνητικές χορηγίες</b>	<b>€7,500,000</b>
• <b>Χορηγοί</b>	
– Ίδρυμα Προώθησης Έρευνας	€2,837,960
– TELETHON	€531,414
– A.G. Leventis Foundation	€517,767
– Muscular Dystrophy Association (USA)	€453,944
– Cyprus Kidney Association	€449,871
– UNOPs	€183,808
– Middle East Cancer Consortium (MECC)	€148,705
– Association Francaise contre les Myopathies (France)	€148,420
– Γραφείο Προγραμματισμού	€30,877
– Wellcome Trust	€20,371
– Άλλοι	€2,176,863

## ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΕΣ

AKY	Αστικό Κέντρο Υγείας
ΑΤΗΚ	Αρχή Τηλεπικοινωνιών Κύπρου
ΑΥΚ	Αγροτικό Υγειονομικό Κέντρο
ΕΕ	Ευρωπαϊκή Ένωση
NAM III	Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος Γ΄
ΟΚΤΚ	Ογκολογικό Κέντρο Τράπεζας Κύπρου
ΙΝΓΚ	Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής
ΙΠΕ	Ίδρυμα Προώθησης Έρευνας
AFM	Association Française Contre Les Myopathies Γαλλικός Σύνδεσμος ενάντια στη μυοπάθεια
DRG	Diagnosis Related Group (Ομοειδείς Διαγνωστικές Ομάδες)
EUCERD	European Union Committee of Experts on Rare Diseases
EUROPLAN	European Project For Rare Diseases National Plans Development
ICD–10	International Classification of Diseases, 10th version
ICD–11	International Classification of Diseases, 11th version
MDA	Muscular Dystrophy Association Σύνδεσμος Μυϊκής Δυστροφίας της Αμερικής
MDS	Minimal Data Set (ελάχιστο σύνολο δεδομένων)

## ΟΠΙΣΘΟΦΥΛΛΟ

ISBN .....

(δωρεάν από Κυπριακή Βιβλιοθήκη)

Γραμμωτός κώδικας

(ίσως υπάρχει μικρό κόστος)