

**ΥΒΡΙΔΙΚΗ ΗΜΕΡΙΔΑ ΤΟΥ ΣΥΛΛΟΓΟΥ ΑΣΘΕΝΩΝ ΚΑΙ ΦΙΛΩΝ ΠΑΣΧΟΝΤΩΝ ΑΠΟ
ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΑ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ «ΚΡΙΚΟΣ ΖΩΗΣ» Σάββατο 4 Ιουνίου στη
Θεσ/νίκη Κέντρο Διάδοσης Ερευνητικών Αποτελεσμάτων ΑΠΘ (ΚΕΔΕΑ)**

ΤΙΤΛΟΣ «Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα:Από την Απομόνωση στην Ενδυνάμωση»

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Σύμφωνα με την ανταπόκριση και τα πολύ θετικά σχόλια η φετινή Ημερίδα του ΚΡΙΚΟΥ ΖΩΗΣ είχε αξιοσημείωτη επιτυχία. Ευχαριστούμε θερμά τους εισηγητές για τις εξαιρετικές εισηγήσεις και τους συντονιστές με τις στοχευμένες παρεμβάσεις που συνετέλεσαν στην επιτυχία της Ημερίδας. Οι πάσχοντες που μοιράστηκαν μαζί μας το «ταξίδι» με το νόσημα τους, ιδιαίτερα οι νεαροί πάσχοντες, καθήλωσαν το ακροατήριο με τη δύναμη και αισιοδοξία τους αντικατοπτρίζοντας τον τίτλο της ημερίδας- από την απομόνωση στην ενδυνάμωση! Δυστυχώς οι διαδικτυακοί περιορισμοί του χρόνου δεν επέτρεψαν τη συζήτηση και υποβολή ερωτήσεων αλλά όπως επισημάνθηκε είναι δυνατή η ηλεκτρονική υποβολή των ερωτήσεων στην πρόεδρο που με τη σειρά της θα τα στείλει στον ανάλογο ομιλητή. Σας ευχαριστούμε για τη συμμετοχή σας . Υπενθυμίζουμε ότι όλα τα βίντεο των συνεδριών είναι προσβάσιμα στο σύνδεσμο <https://www.livemedia.gr/krikos22> με προϋπόθεση τη διαδικτυακή εγγραφή. Ευχαριστούμε επίσης και τις εταιρίες TAKEDA, Chiesi, Medihub, Sobi, Sanofi, Nutricia που στάθηκαν πολύτιμοι χορηγοί ώστε να είναι εφικτή η πραγματοποίηση της ημερίδας.

Η Πρόεδρος της Ελληνικής Εταιρείας για τη μελέτη των Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων κ. Ολγα Γραφάκου χαιρέτισε την Ημερίδα εστιάζοντας στις προσπάθειες που γίνονται και με τη συνεργασία του ΚΡΙΚΟΥ ΖΩΗΣ για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών με κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα (ΚΜΝ)

Στη συνεδρία για την Φαινυλκετονουρία ακούστηκαν οι εμπειριστατωμένες ομιλίες της κ. Σκούμα, της κ. Παλαιοδήμου και της κ. Μυλωνά για τις προκλήσεις και οι συνεχείς προσπάθειες για τη βέλτιστη θεραπευτική αντιμετώπιση των ασθενών με PKU με βασική προϋπόθεση για την επιτυχία της θεραπείας η στενή επικοινωνία του ασθενή με τον διαιτολόγο για καλύτερη συμμόρφωση, μεταβολικό έλεγχο και διατροφική κατάσταση. Η κ. Σκούμα και η κ. Παλαιοδήμου περιέγραψαν την εμπειρία τους με τη θεραπεία με BH4 σε παιδιά και ενήλικες αντίστοιχα και η Παλαιοδήμου τη μέχρι τώρα θετική εμπειρία με την ενζυμική υποκατάσταση σε έναν ενήλικα. Ο συντονιστής κ. Μπάτζιος σχολίασε ότι στο μεταβολικό κέντρο που εργάζεται διεξάγονται κλινικές μελέτες για την ενζυμική υποκατάσταση και σε παιδιά με PKU και ότι στις προαναφερόμενες θεραπείες που επιτρέπουν πλέον ελεύθερη δίαιτα παρατηρείται σχετική φοβία ως που να συνηθίσουν οι ασθενείς τη νέα τους διατροφή γεγονός που χρειάζεται ειδική αντιμετώπιση για την πρόληψη διατροφικής ανεπάρκειας.

Συνεδρία για τον προληπτικό έλεγχο των νεογνών (newborn screening NBS) Ο προληπτικός έλεγχος των νεογνών είναι ένας εξελισσόμενος τομέας που παρουσιάζει ιδιαίτερο ενδιαφέρον. Ενώ τα οφέλη είναι πλέον αναγνωρισμένα υπάρχουν μεγάλες διαφορές όσον αφορά τον αριθμό των νοσημάτων που ελέγχονται στις διάφορες χώρες. Αποκομίσαμε πολύτιμες πληροφορίες από την κ.Κωνσταντοπούλου για την 56χρονη εμπειρία του μοναδικού κέντρου της Αυστρίας για NBS στο Πανεπιστήμιο της Βιέννης. Με την προοδευτική διεύρυνση του αριθμού των νοσημάτων σήμερα ελέγχονται 28-30 νοσήματα που δείχνει την έμπρακτη ευαισθησία στις προκλήσεις για νοσήματα με

θεραπεία. Το 2021 προστέθηκε η νωτιαία μυϊκή ατροφία και τη συνδυασμένη ανοσολογική ανεπάρκεια. Επισήμαινε τη τεράστια σημασία της αυστηρής τήρησης της διαδικασίας λήψης των δειγμάτων για την αξιοπιστία των αποτελεσμάτων και την έγκαιρη αποστολή των δειγμάτων ειδικά για τις ενδιάμεσες διαταραχές του μεταβολισμού για την πρόληψη οξείας μεταβολικής απορρύθμισης. Το κέντρο πλαισιώνεται από διεπιστημονική ομάδα για την αντιμετώπιση ανάλογα με το νόσημα (μεταβολικό, αναπνευστικό, ανοσολογικό, νευρολογικό). Υπάρχει σημαντικός προβληματισμός για την τελική έκβαση των ασθενών που διαγιγνώσκονται με το NBS που επιβάλλει διεθνή συνεργασία όσον αφορά τα αποτελέσματα της μακρόχρονης παρακολούθησης. Εξέφρασε επίσης την ανησυχία για τον αυξανόμενο αριθμό αρνητών.

Ο κ. Πλατής ο εργαστηριακός υπεύθυνος του μοναδικού κρατικού κέντρο στην Ελλάδα για NBS, το ΕΠΠΕΝ Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών στο ΙΥΠ, με μια άκρως ενδιαφέρουσα και ελπιδοφόρα για την Ελλάδα παρουσίαση, περιέγραψε την αλματώδη αναβάθμιση των υπηρεσιών του ΕΠΠΕΝ που συντελείται από το 2018 με την ενοποίηση της τεχνολογίας και διαχείρισης. Σημαντική αλλαγή είναι η συμμετοχή του γονέα στη διαδικασία όπως πρόσβαση στα αποτελέσματα του με κωδικό δικό του, νέα ιστοσελίδα με πλούσιο περιεχόμενο για τον γονέα και ασθενή κ.α. Επίσης ανήγγειλε ότι με χορηγία του ιδρύματος Σταύρου Νιάρχου αγοράστηκε το όργανο TMS που θα επιτρέψει (όπως και σε άλλες χώρες), το NBS για 29 νοσήματα με εφαρμογή το Σεπτέμβριο! Υπάρχουν ακόμη προβλήματα με τα μαιευτήρια όσον αφορά την λήψη (2.5% > 5 ημέρες) και αποστολή (1.5% >10 ημέρες) των δειγμάτων στο ΙΥΠ με δυνητικά σοβαρότατες συνέπειες.

Από την κ. Ανθή Χατζηκυριακίδου ακουστήκαν εντυπωσιακά στατιστικά δεδομένα για τα σπάνια νοσήματα, για το ρόλο των γενετικών εξετάσεων στη διάγνωση των σπανίων νοσημάτων, οι δυσκολίες για την ακριβή διάγνωση και σωστή αντιμετώπιση των σπανίων νοσημάτων. Σημαντικά προβλήματα είναι η πρόσβαση στις εξετάσεις, το υψηλό κόστος και η αποζημίωση, με αποτέλεσμα οι ασθενείς να καταφεύγουν σε ερευνητικά προγράμματα. Επισήμανε επίσης την ανεπάρκεια εξειδικευμένων γενετιστών και γενετικών συμβούλων για σωστή γενετική καθοδήγηση των οικογενειών. Περιέγραψε τη πολύπλοκη μεθοδολογία της εργαστηριακής προσέγγισης στη διάγνωση με την ανάλυση του DNA και την μεγάλη συμβολή της multi-omic προσέγγισης δηλ. του φαινότυπου του ασθενή (phenomics), των μεταβολών στις αλληλουχίες του DNA (genomics), των μεταβολών που δεν αφορούν τις αλληλουχίες του DNA (epigenomics), της μελέτης των πρωτεϊνικών μεταβολών (proteomics), των μεταβολών του RNA (transcriptomics) και της μελέτης των μεταβολικών του οργανισμού (metabolomics). Γεννάται το ερώτημα αν η άμεση μελλοντική εξέλιξη της ιατρικής από τη σημερινή ιατρική βασισμένη σε αποδείξεις (evidence based medicine) θα οδηγήσει στην εξατομικευμένη ιατρική ακριβείας (precision medicine).

Από την επίσης γενετίστρια κ. Αθηνά Βέρβερη ακούστηκαν οι προκλήσεις, οι δυνατότητες αλλά και η τεράστια σημασία της ηθικής διάστασης της γενετικής προσέγγισης με γλαφυρή περιγραφή έξη παραδειγμάτων με συμπέρασμα ότι ναι μεν το γενωμικό νεογενικό screening έχει πολλές δυνατότητες και μπορεί να προσφέρει πολλά αλλά δεν αποτελεί πανάκεια. Υπάρχουν δυσκολίες και ηθικά ζητήματα που διχάζουν την επιστημονική κοινότητα με αποτέλεσμα να μην υπάρχει ομοφωνία στις διάφορες χώρες.

Ο κ Αθανασίου πατέρας παιδιού με v. Duchenne ένα βαρύτατο σπάνιο κληρονομικό νόσημα χωρίς μέχρι σήμερα θεραπεία τοποθετήθηκε με στατιστικά στοιχεία από gallor οικογενειών ότι το ρητώ "ignorance is bliss" (η άγνοια αποτελεί ευτυχία) απέχει από την

πραγματικότητα με το επιχείρημα ότι η γνώση είναι δύναμη και επιτρέπει τον καλύτερο προγραμματισμό της οικογένειας για την αντιμετώπιση αλλά και για το ενδεχόμενο επιλογής προγεννητικού ελέγχου. Σύμφωνα με τις τελευταίες οδηγίες τους EURORDIS θα πρέπει να υπάρχει πλήρης εναρμόνιση της Ευρώπης για τις πολιτικές του νεογνικού προληπτικού ελέγχου αλλά σε κάθε χώρα θα πρέπει να υπάρξει σύστημα υποστήριξης από ομάδες ψυχολόγων, κοινωνικών υπηρεσιών καθώς και οικονομική υποστήριξη με πλάνα που να βασίζονται σε πραγματικό δεδομένα.

Η συνεδρία για τις ενδιάμεσες διαταραχές του μεταβολισμού που αφορά νοσήματα που χαρακτηρίζονται από οξεία απορρύθμιση. Ο κ. Σπύρος Μπάτζιος μίλησε για την αντιμετώπιση των απορρυθμίσεων στις διαταραχές του κύκλου ουρίας, των οργανικών οξυαιμιών, της β-οξειδωσης των λιπαρών οξέων και των γλυκογονιάσεων. Επίσης ανέφερε με στοιχεία ότι η ποιότητα ζωής των ασθενών με KMN που χαρακτηρίζονται από οξεία απορρύθμιση είναι σημαντικά χαμηλότερη από KMN που δεν χαρακτηρίζονται από οξεία απορρύθμιση όπως π.χ. η PKU. Και αυτό επειδή η οξεία απορρύθμιση με συχνές εισαγωγές στα νοσοκομεία είναι δυνητικό μέρος της καθημερινότητάς τους. Γι' αυτό θα πρέπει οι ιατροί να είναι προετοιμασμένοι με γνώσεις και ανάλογη υποδομή για όσο γίνεται καλύτερη αντιμετώπιση που θα συντελέσει στην βελτίωση της ποιότητας ζωής του ασθενή.

Η συνεδρία «Ζώντας με το KMN» ήταν κατά γενική ομολογία η κορυφαία εκδήλωση της Ημερίδας. Το να ακούγονται και να μοιράζονται οι εμπειρίες των πασχόντων και των οικογενειών τους είναι ιδιαίτερα σημαντικό και χρήσιμο όχι μόνον για τους πάσχοντες από παρόμοιες παθήσεις αλλά και για τους επαγγελματίες υγείας γιατί η καθημερινή αυτοδιαχείριση της κατάστασης του, δίνει στον ασθενή μοναδική εξειδίκευση στη φροντίδα υγείας του που είναι χρήσιμη στον σχεδιασμό συστημάτων υγείας. Οι μαρτυρίες για το πώς είναι να ζεις με KMN που ακούστηκαν από 3 πάσχοντες (Χρήστος Σάμαρας ενήλικας πάσχοντας από ν. Pompe που περιέγραψε την πολύ μεγάλη καθυστέρηση στη διάγνωση, Κωνσταντίνος Καραθάνας 18χρονος πάσχων από κυστίνωση και ο Αποστόλης Κατσώρας 16 χρονος πάσχων από σ. MADD ήταν συγκλονιστικές και έφεραν στην επιφάνεια για μία ακόμη φορά τις ιδιαίτερες ανάγκες και προβλήματα περίθαλψης των ασθενών με KMN. Ειδικά οι 2 νεαροί ασθενείς καθήλωσαν όλους με τη δύναμη αλλά και με την αισιοδοξία αλλά και με το άψογο από τεχνικής άποψης παρουσίαση.. Η συντονίστρια παιδοψυχίατρος κ. Λ. Αθανασοπούλου με την πολύχρονη εμπειρία της επισήμανε τις ιδιαιτερότητες της ψυχολογίας του χρόνιου πάσχοντα αλλά και της οικογένειάς του..

Στη συνεδρία για τα ασφαλιστικά ζητήματα ο Προϊστάμενος της Γεν. Διεύθυνσης και Σχεδιασμού της Αγοράς Υπηρεσιών Υγείας ΕΟΠΥΥ, κ. Αγγούρης, ανέλυσε τις σημερινές ψηφιακές καινοτομίες για την καθοδήγηση και εξυπηρέτηση ασθενών εξ' αποστάσεως περιγράφοντας το πλέγμα των υπηρεσιών χωρίς φυσική παρουσία με μελλοντικό στόχο την πλήρη ψηφιακή αναδιοργάνωση του ΕΟΠΥΥ στο πλαίσιο του Εθνικού Σχεδίου Ανάκαμψης και Ανθεκτικότητα «Ελλάδα 2» με τη χρηματοδότηση της Ευρωπαϊκής Ένωσης *NEXT GENERATION EU* και με χρονικό ορίζοντα την ολοκλήρωση του ψηφιακού μετασχηματισμού το 4^ο τρίμηνο του 2025.

Ο Προϊστάμενος της Διεύθυνσης Στρατηγικού Σχεδιασμού του ΕΟΠΥΥ κ. Ρηγάτος, μίλησε για τις προσπάθειες που γίνονται για τη βελτίωση ποιότητας ζωής των σπανίων ασθενών. Π.χ. ο ατομικός φάκελος, το ατομικό αίτημα για νοσήματα και εξετάσεις που δεν υπάρχουν στον ΕΚΠΥ υποβάλλονται στην κεντρική υπηρεσία του ΕΟΠΥΥ με τελικό προορισμό το Ανώτατο Υγειονομικό Συμβούλιο ΑΥΣ. Επεσήμανε ότι τα ατομικά αιτήματα θα βοηθήσουν

στην αξιολόγηση των δαπανών. Επισημάνθηκε από τον κ. Καρατζιά ότι τα μητρώα ασθενών είναι απαραίτητη προϋπόθεση για την ταυτοποίηση των ασθενών και την αξιολόγηση των αναγκών τους, και θα πρέπει να βοηθήσουν στην προσπάθεια αυτή όλοι οι φορείς που ασχολούνται με σπάνιες ασθένειες. Όπως τόνισε και ο κ. Κυριακόπουλος, χωρίς την πίεση των ειδικών που ασχολούνται με τα σπάνια νοσήματα δεν γίνονται κατανοητά τα προβλήματα. Θα πρέπει οι ανάπηροι να νοιώθουν την στήριξη με εκπαίδευση ιατρών στα κέντρα εμπειρογνωμοσύνης κ.α.

Η Γενική Γραμματέα της Γενικής Γραμματείας του Υπουργείου Εργασίας κ. Καρασιώτου επεσήμανε ότι δεν θα πρέπει να αξιολογείται το σύμπτωμα αλλά η πάθηση. Μετά από διάλογο των εμπλεκόμενων υπουργείων καταρτήθηκε το Εθνικό Στρατηγικό Σχέδιο Δράσης για τα άτομα και οικογένειες ατόμων με αναπηρία με δημιουργία εσωτερικού κανονισμού των ΚΕΠΑ. Στον εισηγητικό φάκελο να συμπεριλαμβάνεται απαραίτητως ο κωδικός Orphanet ο οποίος να φαίνεται και στην απόφαση των επιτροπών. Αρχές του 2022 καταρτίστηκε ο πίνακας των μη αναστρέψιμων παθήσεων έτσι ώστε στην 2^η κρίση, ένας ασθενής όποια και είναι η πάθηση του, να αξιολογείται σαν επ'άοριστο. Προγραμματίζεται εκπαίδευση των ιατρών στις επιτροπές ΚΕΠΑ αλλά και των γιατρών που γράφουν τον εισηγητικό φάκελο. Θα υπάρξει ιδιαίτερη στόχευση στα νοσήματα τα της παιδικής ηλικίας, στην ψυχολογική στήριξη και ένταξη με δημιουργία υποομάδας για βελτίωση του ΕΠΠΠΑ. Επίσης αλλαγή τρόπος υποβολής της αίτησης ώστε να είναι ενιαία και με ενιαία γνωμάτευση. Αισιόδοξες και ελπιδοφόρες οι προσπάθειες του Υπουργείου Εργασίας!