

Ph.B

#041
ΙΑΝ-ΦΕΒ
2 0 1 7

ΠΡΟΦΙΛ

Σταύρος Ευαγγελιάτος

ΣΥΝΕΝΤΕΥΞΗ

Βασίλης Οικονόμου

ΡΕΠΟΡΤΑΖ

5th Clinical Research
Conference

www.virus.com.gr

ISSN: 2241-0961



pharma & health BUSINESS

Αφιέρωμα Σπάνιες Παθήσεις


ΕΛΤΑ
Hellenic Post



**ΠΛΗΡΩΜΕΝΟ
ΤΕΛΟΣ**
Τακ. Γραμείο
ΚΕΜΠ. ΚΑΛΙΘΕΑΣ
Αριθμός Δελτίου:
561

ΚΩΔΙΚΟΣ ΕΝΤΥΠΟΥ: 21-0114
Δ/νση επιτομήτων περιοδικών: Echos Media S.A., Θεσσαλονίκη 29, 17456 Ραϊμός

Η κυστική ίνωση, ο προγεννητικός έλεγχος, τα ειδικά κέντρα

και οι νέες θεραπείες

ΣΠΑΝΙΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

Η σωστή διαχείριση εξοικονομεί πόρους




της **Αγγελικής Πρεφτίση**,
Συντ. Δικηγόρου και
Προέδρου του Συλλόγου
για την Κυστική Ίνωση

**Οι ανάγκες των ασθενών,
τα δειλά βήματα προόδου
και οι ελλείψεις στην
αντιμετώπιση της νόσου
στην Ελλάδα**

Παρά το υψηλό θεραπευτικό κόστος, η οικονομική επιβάρυνση του κράτους είναι πολύ μεγαλύτερη όταν η διαχείριση ενός σπάνιου νοσήματος δεν γίνεται όπως πρέπει. Στη χώρα μας, οι ασθενείς με κυστική ίνωση υπολογίζονται περίπου στους 800, με το 1/3 αυτών να έχουν ήδη ενηλικιωθεί. Οι φορείς υπολογίζονται σε 500.000 άτομα περίπου και είναι όλοι υγιείς, χωρίς συμπτώματα της νόσου. Μέχρι σήμερα, έχουν απομονωθεί περισσότερες από 1.900 μεταλλάξεις του γονιδίου CFTR, και αυτός είναι ένας λόγος για τον οποίο η νόσος εμφανίζεται με διαφορετικά βαρύτητα και ποικιλομορφία ως προς τα συμπτώματα σε κάθε ασθενή.

Από το 1989, οπότε και ανακαλύφθηκε το γονίδιο που προκαλεί την κυστική ίνωση, ο προγεννητικός έλεγχος της νόσου είναι εφικτός, γεγονός που θα συνέβαλλε στη μείωση των γεννήσεων και της ταλαιπωρίας που υφίστανται άδικα, και χωρίς νόημα, πολλοί ασθενείς και οι οικογένειές τους. Παράλληλα, θα είχε εξοικονομηθεί μεγάλο μέρος των δαπανών ιατροφαρμακευτικής περίθαλψης που παρέχεται στους ασθενείς αυτούς, δεδομένου ότι από τη στιγμή της διάγνωσης –η οποία στις περισσότερες των περιπτώσεων συμπίπτει με τη γέννηση του ασθενούς– οι ασθενείς υποβάλλονται καθημερινά και εφ' όρου ζωής σε ιδιαίτερα δαπανηρές φαρμακευτικές αγωγές και πολυήμερες νοσηλείες.





Cystic
Fibrosis

Ο προγεννητικός έλεγχος της νόσου είναι εφικτός, γεγονός που θα συνέβαλλε στη μείωση της ταλαιπωρίας ασθενών και οικογενειών ενώ θα είχε εξοικονομηθεί μεγάλο μέρος δαπανών.



Η εξέταση αυτή, η οποία γίνεται με τη λήψη λίγης ποσότητας αίματος και μοριακό έλεγχο του DNA, αν και θα έπρεπε να θεωρείται δεδομένη –αν μη τι άλλο, τουλάχιστον να γνωστοποιείται– στους υποψήφιους γονείς, δεν καλύπτεται από τα ασφαλιστικά ταμεία και τον ΕΟΠΥΥ.

Μόλις πέρυσι, περί τα τέλη Οκτωβρίου, μετά από χρόνια διαρκών αιτημάτων και διεκδικήσεων, πληροφορηθήκαμε μετά χαράς ότι επιτέλους η ελληνική Πολιτεία προχώρησε στην κοστολόγηση του προγεννητικού ελέγχου για τη γονιδιακή μετάλλαξη del508F που προκαλεί κυστική ίνωση, η οποία θεωρείται η πιο συχνή και βαριά γονιδιακή μετάλλαξη της νόσου. Εδώ βέβαια θα πρέπει να γίνει διάκριση στο ότι ο προγεννητικός έλεγχος αφορά τον έλεγχο του κωφορούμενου εμβρύου, ενώ ο έλεγχος φορείας της νόσου σε υποψήφιους γονείς, ο οποίος προτείνεται χρόνια τώρα από το σωματείο μας, αφορά τους υποψήφιους γονείς και είναι πολύ πιο ασφαλής και ευχερής στο να πραγματοποιηθεί. Σε κάθε περίπτωση όμως, η Πολιτεία θα έπρεπε να λάβει υπόψη της ότι για να θεωρηθεί ο γονιδιακός έλεγχος για την κυστική ίνωση αξιόπιστος, θα πρέπει να καλύπτει μεγάλο ποσοστό των γονιδιακών μεταλλάξεων που προκαλούν τη νόσο. Λόγω της μεγάλης ετερογένειας γονιδιακών μεταλλάξεων του νοσήματος που παρατηρείται στη χώρα μας, η κοστολόγηση και ο έλεγχος μίας και μόνο γονιδιακής μετάλλαξης, όπως εν προκειμένω της del508F, κρίνεται τουλάχιστον ανεπαρκής και ουδόλως συμβάλλει στο επιδιωκόμενο με τον προγεννητικό έλεγχο αποτέλεσμα,

δεδομένου ότι για πλήθος άλλων μεταλλάξεων που εμφανίζονται στη χώρα μας δεν καλύπτεται το κόστος τους, οπότε και θα αποφεύγεται ο έλεγχός τους, με ό,τι αποτελέσματα θα συνεπάγεται αυτό.

Αξίζει δε να επισημάνουμε ότι, σύμφωνα με επίσημα στατιστικά επιστημονικά στοιχεία, η μετάλλαξη del508F, ο έλεγχος της οποίας κοστολογήθηκε, συναντάται μόνο σε ποσοστό 54% των Ελλήνων φορέων, σε αντίθεση με τις βορειοευρωπαϊκές χώρες, όπου η συχνότητα της συγκεκριμένης μετάλλαξης είναι πολύ μεγαλύτερη. Θεωρούμε λοιπόν πως η Πολιτεία θα πρέπει να φροντίσει άμεσα ώστε στην ήδη κοστολογημένη ιατρική πράξη για γονιδιακό έλεγχο της κυστικής ίνωσης να συμπεριληφθούν περισσότερες γονιδιακές μεταλλάξεις και όχι μόνο η μετάλλαξη del508F.

Εμείς, ως πάσχοντες, που ζούμε με τη νόσο και ταλαιπωρούμαστε καθημερινά από αυτήν, θεωρούμε επιβεβλημένη την πραγματοποίηση αξιόπιστου ελέγχου, με απώτερο σκοπό την αποφυγή γεννήσεων παιδιών πασχόντων από τη νόσο, και πρωτίτως πιστεύουμε ότι θα έχουμε αρωγό την ελληνική Πολιτεία στις προσπάθειές μας για ενημέρωση και ευαισθητοποίηση της ελληνικής κοινωνίας για το συχνότερο κληρονομικό νόσημα, τη σημασία του ελέγχου και, ιδίως, την παροχή σωστής γενετικής συμβουλευτικής των ζευγαριών που πρόκειται να γίνουν γονείς, ώστε με ώριμη και υπεύθυνη σκέψη και απόφαση να κρίνουν εάν θέλουν να φέρουν στον κόσμο ένα παιδί που θα υποφέρει από ένα νόσημα μέχρι στιγμής ανίατο, που χρήζει διαρκούς φροντίδας και ιατροφαρμακευ-



τικής περίθαλψης, με καθημερινή επίπτωση στην ποιότητα και στον τρόπο ζωής του πάσχοντα.

Σύμφωνα με επιστημονικά στοιχεία, οι ασθενείς που νοσηλεύονται και παρακολουθούνται σε ειδικά κέντρα κυστικής ίνωσης από εξειδικευμένους γιατρούς στο αντικείμενο έχουν μεγαλύτερο προσδόκιμο επιβίωσης, καλύτερη ποιότητα ζωής και καλύτερη πορεία και εξέλιξη της νόσου. Για την οργάνωση και λειτουργία των κέντρων αυτών επιβεβλημένη είναι η ύπαρξη ομάδας αποτελούμενης από γιατρούς εξειδικευμένους στην κυστική ίνωση, νοσηλευτές και φυσικοθεραπευτές με εμπειρία στη νόσο και τις ανάγκες των ασθενών, διαιτολόγο που θα γνωρίζει τις αυξημένες διαιτητικές ανάγκες των ασθενών, ψυχολόγο και κοινωνικό λειτουργό.

Δυστυχώς, μέχρι σήμερα, κέντρο με την παραπάνω συγκρότηση και οργάνωση δεν υφίσταται. Οι λόγοι έχουν να κάνουν κυρίως με την έλλειψη πολιτικής βούλησης και την αδράνεια της Πολιτείας, η οποία τόσα χρόνια δεν φρόντισε να υπάρξει ικανός αριθμός εξειδικευμένου προσωπικού (ιατρικού και νοσηλευτικού), για να ασχοληθούν με τη νοσηλεία των ασθενών. Παράλληλα, η δύσκολη οικονομική κατάσταση της Ελλάδας, σε συνδυασμό με τις μνημονιακές υποχρεώσεις της χώρας μας, που οδήγησαν στους περιορισμούς των προσλήψεων και στις ελλείψεις προσωπικού, στην έλλειψη κινήτρων και στην αδυναμία αξιοποίησης διαφόρων στελεχών, ιδίως γιατρών που εξεδίλωσαν ενδιαφέρον να ασχοληθούν με το νόσημα και την περίθαλψη των ασθενών, είναι ένας παράγοντας ανασταλτικός στην ανάπτυξη και λειτουργία οργανωμένων κέντρων κυστικής ίνωσης, όπως αυτά υφίστανται από ετών σε αναπτυγμένες χώρες της Ευρώπης.

Πέραν του απαραίτητου ιατρικού και νοσηλευτικού προσωπικού, εξίσου σημαντική είναι και η παρουσία γραμματέα για την υποστήριξη του κέντρου, δεδομένου ότι πολλοί ασθενείς ζουν στην Περιφέρεια και όχι στο κέντρο και η επικοινωνία με τις δομές περίθαλψης και νοσηλείας θα πρέπει, ως εκ τούτου, να διευκολύνεται και να είναι εύκολα προσβάσιμη. Εξάλλου, πέραν της επικοινωνίας με τους ασθενείς και τις οικογένειές τους, σημαντικό ρόλο μπορεί να παίξει ο γραμματέας του κέντρου στη διαχείριση των ραντεβού των ασθενών, των προγραμματισμένων νοσηλείων και στην καταγραφή τους, ενώ μπορεί να συμβάλει και στην επικοινωνία με ξένα κέντρα ΚΙ ή μεταμοσχεύσεων.

Την ανάγκη αυτή και τη μεγάλη σημασία και την ανάγκη ύπαρξης γραμματέα σε κέντρο κυστικής ίνωσης επιβεβαιώνουμε οι ενήλικες ασθενείς με τη σημαντική βοήθεια και συνδρομή που μας παρέχεται από τη γραμματέα της Μονάδας Κυστικής Ίνωσης ενήλικων, η οποία, πέραν των άλλων, έχει αναλάβει και το συντονιστικό έργο και την επικοινωνία με το μεταμοσχευτικό κέντρο του εξωτερικού, πολλές φορές εκτός ωραρίου εργασίας της, ακόμα και σε βάρος του ελεύθερου χρόνου της.

Σύμφωνα με τα ευρωπαϊκά πρότυπα νοσηλείας των ασθενών –τα οποία μέχρι στιγμής δεν έχουν θεσμοθετηθεί με Υπουργική Απόφαση στη χώρα μας– η νοσηλεία των ασθενών θα πρέπει να γίνεται σε μονόκλινους θαλάμους, όπου τηρούνται αυστηροί όροι υγιεινής, και μάλιστα οι νοσοκομικοί ασθενείς θα πρέπει να διαχωρίζονται και να παρακολουθούνται και να νοσηλεύονται ξεχωριστά μεταξύ τους, ανάλογα με τη μικροβιακή κλωρίδα που έχουν, προκειμένου να μη διασπείρονται αναπνευστικές λοιμώξεις μεταξύ τους, ιδίως από πολυανθεκτικά μικρόβια.

Όπως είναι εύκολο αντιληπτό, οι συνθήκες αυτές στη χώρα μας δεν ήταν, και συνεχίζουν να μην είναι, πάντοτε ο κανόνας, ενώ ενόψει της βαθιάς οικονομικής κρίσης που αντιμετωπίζουμε, σε πολλές περιπτώσεις είναι αντικειμενικά πλέον δύσκολο να εξασφαλιστούν.

Ευτυχώς όμως, τα τελευταία χρόνια, έχουν βρεθεί νέα φάρμακα, που στοχεύουν στο αίτιο της νόσου και όχι απλά στα συμπτώματα της πάθησης, τα οποία απευθύνονται σε νοσοκομικούς ασθενείς που έχουν συγκεκριμένες γενετικές μεταλλάξεις του γονιδίου CFTR. Σύμφωνα με πρόσφατες

Για να θεωρηθεί ο γονιδιακός έλεγχος για την κυστική ίνωση αξιόπιστος, θα πρέπει να καλύπτει μεγάλο ποσοστό των γονιδιακών μεταλλάξεων που προκαλούν τη νόσο.

επιστημονικές ανακοινώσεις, οι δύο αυτές θεραπείες για την κυστική ίνωση είναι μακροπρόθεσμα ασφαλείς και αποτελεσματικές και βελτώνουν σημαντικά την ποιότητα της ζωής των ασθενών.

Παρά το γεγονός ότι τα φάρμακα αυτά είναι ιδιαίτερα υψηλού κόστους, εισάγονται στη χώρα μας και αποζημιώνονται δωρεάν από τον ΕΟΠΥΥ για τους ασθενείς που τα χρειάζονται, αφού όμως ακολουθηθεί συγκεκριμένη διαδικασία έγκρισης αποζημίωσης, που σε ορισμένες περιπτώσεις διαρκεί κάποιους μήνες. Γενικότερα, η πρόσβαση των ασθενών στα φάρμακα αυτά είναι προβληματική, ιδίως εάν ο ασθενής ζει στην Περιφέρεια, ο οποίος πρέπει να αντιμετωπίσει και πρόσθετη ταλαιπωρία, διότι όλες οι διαδικασίες και η προμήθεια του φαρμάκου γίνονται στην Αθήνα.

ασθενών από πολλές χώρες της Ευρώπης, σύμφωνα με συγκεκριμένο πρωτόκολλο και σε συνεργασία και διασύνδεση με καταγραφές ασθενών με κυστική ίνωση σε άλλες χώρες, εκτός ΕΕ. Στην καταγραφή αυτή συμμετέχουν και κλινικές της χώρας μας στις οποίες νοσηλεύονται πάσχοντες από ΚΙ. Σε καμία όμως περίπτωση δεν θα πρέπει να συγχέεται η καταγραφή αυτή, όπου συλλέγονται κυρίως επιστημονικά δεδομένα και στοιχεία με σκοπό την αξιολογήσή τους για την έρευνα και τη στατιστική ανάλυση της νόσου, με τα μητρώα (registries), τα οποία αποτελούν αναγκαία προϋπόθεση και προαπαιτούμενα για την πρόσβαση των ασθενών σε ακριβές θεραπείας και ορφανά φάρμακα.

Κύριο χαρακτηριστικό των καταγραφών που, κατά καιρούς, εξαγγέλθηκαν ή καταρτίζονται στη χώρα μας είναι η προχει-

Τα τελευταία χρόνια, έχουν βρεθεί νέα φάρμακα, που στοχεύουν στο αίτιο της νόσου και όχι απλά στα συμπτώματα της πάθησης.



Ιδιαίτερα σοβαρό πρόβλημα στην πρόσβαση των ασθενών στα φάρμακα αυτά αποτελεί η καθυστερημένη ανταπόκριση είτε του ΕΟΠΥΥ στις πληρωμές του είτε του ΙΦΕΤ στην έγκαιρη παραγγελία και αποστολή των φαρμάκων αυτών στα κατά τόπους φαρμακεία, με αποτέλεσμα συχνά ασθενείς μας να διαμαρτύρονται για διακοπή της θεραπευτικής αγωγής τους και καθυστερήσεις στη λήψη των φαρμάκων αυτών. Στην κατάσταση αυτή, οι συνεχιζόμενες εξαγγελίες για περικοπές παροχών και χρεοκοπία της χώρας μας επιτείνουν το ήδη αβέβαιο μέλλον και δημιουργούν ακόμη περισσότερο άγχος στους ασθενείς και τις οικογένειές τους.

Για την κυστική ίνωση, υφίσταται ευρωπαϊκή καταγραφή των ασθενών, η οποία λειτουργεί νόμιμα από το έτος 2005, σύμφωνα με την ευρωπαϊκή νομοθεσία, και καταγράφει διάφορα στοιχεία ινοκυστικών

ρόπια, η έλλειψη σωστού σχεδιασμού και οργάνωσης, η παντελής απουσία νομικής κατοχύρωσης σε κάποιες περιπτώσεις, καθώς και η ανομοιογένεια, η έλλειψη κοινού κώδικα/πρωτοκόλλου συλλογής δεδομένων, η έλλειψη αξιοπιστίας και πληρότητας, όπως και η πλήρης απουσία διαλειτουργικότητας και διασύνδεσης με άλλες βάσεις δεδομένων. Εξάλλου, τα μητρώα ασθενών θα πρέπει να καταρτίζονται και να χρησιμοποιούνται κυρίως για την αξιολόγηση και τη βελτίωση των παρεχομένων υπηρεσιών υγείας και για τον σωστό και μακροπρόθεσμο σχεδιασμό πολιτικής υγείας, και όχι να χρησιμοποιούνται, κατά κύριο λόγο, για τον περιορισμό και τον έλεγχο της φαρμακευτικής δαπάνης. Σε κάθε περίπτωση, πάντως, θα πρέπει να υπάρχουν οι απαραίτητες εγγυήσεις για την πληρότητα, την αξιοπιστία και την ποιότητα των δεδομένων τους. •••