

3rd International conference on **Rare Diseases: Greek chapter**

Leveraging the momentum for a comprehensive
rare disease strategy



ΔΕΛΤΙΟ ΤΥΠΟΥ

3^ο Διεθνές Συνέδριο για τις Σπάνιες Παθήσεις: Ελληνικό Παράρτημα ΣΠΑΝΙΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ: Η ΑΜΕΣΗ ΠΡΟΤΕΡΑΙΟΤΗΤΑ ΤΗΣ ΔΗΜΟΣΙΑΣ ΥΓΕΙΑΣ

Αθήνα 6 Μαρτίου, 2023

Σε συνέχεια της φετινής Παγκόσμιας Ημέρας Σπανίων Παθήσεων, η Ένωση Σπανίων Ασθενών Ελλάδος (ΕΣΑΕ), το Σωματείο «'95", Ελληνική Συμμαχία για τους Σπάνιους Ασθενείς» και η BOUSSIAS διοργάνωσαν το [3ο Διεθνές Συνέδριο για τις Σπάνιες Παθήσεις](#): Ελληνικό Παράρτημα υβριδικά στις 28 Φεβρουαρίου 2023 στην Τεχνόπολη Δήμου Αθηναίων και διαδικτυακά την 1^η Μαρτίου 2023 με τη φυσική παρουσία 28 και τη διαδικτυακή παρουσία 40 διακεκριμένων Ελλήνων και ξένων ομιλητών, και περισσότερων από 350 συμμετεχόντων από 20 χώρες σε όλο τον κόσμο. Έπειτα από την περσινή επιτυχία, το Συνέδριο, το οποίο τέλεσε υπό την αιγίδα της EURORDIS - Rare Diseases Europe, συγκέντρωσε φέτος το ενδιαφέρον της διεθνούς κοινότητας εστιάζοντας στην: «**Ανάγκη για μια ολοκληρωμένη στρατηγική για τις Σπάνιες Παθήσεις**».

Η έναρξη του Συνεδρίου κηρύχθηκε από τους συντονιστές **Δημήτριο Αθανασίου**, Πρόεδρο ΕΣΑΕ, Παιδιατρική Επιτροπή EMA, Μέλος Δ.Σ. EPF, WDO, EAE και **Βασίλη Καρατζιά**, Πρόεδρο, Ελληνικού Συνδέσμου Ataxia Friedreich, Διευθυντή Γραφείου Νομικών Συμβούλων, NATO Rapid Deployable Corps, Ελλάδα. Ο **Δημήτριος Αθανασίου** τόνισε την **ανάγκη η Πολιτεία και οι εμπλεκόμενοι φορείς να βάλουν τα Σπάνια Νοσήματα ως Εθνική Προτεραιότητα** και να συνδράμουν τις προσπάθειες που γίνονται στην Ευρώπη για την δημιουργία του Ευρωπαϊκού Σχεδίου Δράσης. Με τις Σπάνιες Ασθένειες να επηρεάζουν έως και το **5% - 7% του πληθυσμού δηλαδή πάνω από 500.000 οικογένειες** είναι σημαντική η **άμεση υπογραφή και ενεργοποίηση του Εθνικού Μητρώου Σπανίων Ασθενειών** αλλά και η **ανανέωση και τελικά η εφαρμογή του αντίστοιχου εθνικού σχεδίου δράσης εντός του 2023**.

Σε εξέλιξη η δημιουργία Μητρώου Ασθενών για τις Σπάνιες Παθήσεις

Στις δράσεις του Υπουργείου για την υποστήριξη των ανθρώπων με Σπάνιες Παθήσεις αναφέρθηκε η Υφυπουργός Υγείας, **Μίνα Γκάγκα**, στην εναρκτήρια ομιλία της. Όπως ανέφερε, έχουν ήδη ξεκινήσει οι εργασίες για τη δημιουργία του Μητρώου Σπανίων Παθήσεων με τη συνεργασία της ΗΔΙΚΑ, στο οποίο έχουν μπει οι παιδιατρικοί καρκίνοι και η Κυστική Ίνωση, και γίνεται προσπάθεια για τη στατιστική ταξινόμηση των νοσημάτων (ICD 10). Αναφερόμενη στο ζήτημα των γενετικών μοριακών ελέγχων στους οποίους θα πρέπει να υποβάλλονται οι μέλλοντες γονείς, η κα Γκάγκα είπε ότι είναι στόχος του Υπουργείου να αποζημιώνονται στο μέλλον και να υπάρχουν Ειδικά Κέντρα Μοριακών Ελέγχων, ενώ ήδη υπάρχει συνεργασία με το ΕΚΠΑ για γενετικό έλεγχο σε νευρομυϊκά και μεταβολικά νοσήματα, ενώ γενετικοί έλεγχοι γίνονται ήδη στο Νοσοκομείο Παίδων «Αγία Σοφία». Η Υφυπουργός Υγείας αναφέρθηκε επίσης στην ανάγκη συνεργασίας της Πρωτοβάθμιας Φροντίδας Υγείας με τη Δευτεροβάθμια και τα Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης, έτσι ώστε να καλύπτονται αποτελεσματικά οι ανάγκες των ασθενών. Από την πλευρά του ο Δήμαρχος της Αθήνας, **Κώστας Μπακογιάννης**, στον χαιρετισμό του, δήλωσε ότι: «**Δυστυχώς δεν έχουμε αφιερώσει για να σπάνια νοσήματα την απαιτούμενη μελέτη, ενέργεια και πόρους, και αυτό πρέπει να αλλάξει**», ενώ οι ασθενείς με Σπάνιες Παθήσεις στη χώρα μας φτάνουν τα 600.000 άτομα, ποσοστό 3,5%-6% του πληθυσμού, και εάν υπολογίσουμε και τις οικογένειες, τα νούμερα πολλαπλασιάζονται.

3rd International conference on **Rare Diseases: Greek chapter**

Leveraging the momentum for a comprehensive rare disease strategy



Λείπει από τη χώρα μας ο εθνικός σχεδιασμός για τις Σπάνιες Παθήσεις

Τόσο ο Αντιπρόεδρος του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου **Δημήτρης Παπαδημούλης**, όσο και ο **Yann Le Cam**, Γενικός Διευθυντής του Ευρωπαϊκού Οργανισμού Σπανίων Παθήσεων EURORDIS η Πρόεδρος του Συλλόγου «“95”, Ελληνική Συμμαχία για τους Σπάνιους Ασθενείς», **Μαίρη Αδαμοπούλου**, και ο Πρόεδρος της Ένωσης Ασθενών Ελλάδας, **Νίκος Δέδες** τόνισαν την επιτακτική ανάγκη μιας εθνικής Στρατηγικής για τις ΣΠ, με τη δημιουργία ενός εθνικού σχεδίου δράσης εντός του 2023, που θα συμβαδίζει με τη διαμόρφωση της Ευρωπαϊκής πολιτικής για τις ΣΠ, αλλά και τη δημιουργία Μητρώων και αποζημίωση των Προγεννητικών Ελέγχων. Σύμφωνα, μάλιστα, με τον Καθηγητή Οικονομικών της Υγείας στο Πανεπιστήμιο Πειραιώς και Διευθυντή του Εργαστηρίου «Οικονομικών και Διοίκησης της Υγείας» του Παν. Πειραιώς, **Αθανάσιο Βοζίκη**, ένα Εθνικό Σχέδιο για τα Σπάνια Νοσήματα πρέπει κυρίως να εξασφαλίζει κοινωνική δικαιοσύνη, δηλαδή την άρση όλων των εμποδίων, ώστε όλοι οι ασθενείς να έχουν την πρόσβαση που χρειάζονται στην κατάλληλη περίθαλψη. Όπως ανέφερε, η όλο και αυξανόμενη ερευνητική δραστηριότητα όσον αφορά τις Σπάνιες Παθήσεις τα τελευταία χρόνια είναι εντυπωσιακή, ωστόσο η διαδικασία από την αρχή μιας έρευνας μέχρι να φτάσει ένα καινοτόμο φάρμακο στους ασθενείς παίρνει περίπου 12 χρόνια. Από το 2015 έως το 2021, το 20% των φαρμάκων που εγκρίθηκαν από την Ε.Ε. αφορούσε φάρμακα για Σπάνιες Παθήσεις, ενώ το 2022 αυτό το ποσοστό έφτασε στο 25%. Στην Ελλάδα, μόνο το 11% των καινοτόμων φαρμάκων έρχονται χωρίς προϋποθέσεις, ενώ το 40% εισάγεται με προϋποθέσεις. Μεγάλο δε μέρος της Καινοτομίας δεν φτάνει στους ασθενείς. Το διάστημα που χρειάζεται για να είναι διαθέσιμο στον ασθενή ένα καινοτόμο φάρμακο από τη στιγμή που εγκρίνεται από τον EMA είναι 450 μέρες. Αναφερόμενος στους πυλώνες στους οποίους πρέπει να στηρίζεται ένα ολοκληρωμένο Εθνικό Σχέδιο για τα Σπάνια Νοσήματα είπε ότι αυτοί είναι πέντε: α) η έγκαιρη και έγκυρη διάγνωση, για να έχει ο ασθενής πρόσβαση σε κατάλληλες θεραπείες, εξειδικευμένους γιατρούς, οικογενειακό προγραμματισμό και καλύτερη διαχείριση του νοσήματος, β) Ισότιμη πρόσβαση και φροντίδα εντός του ΕΣΥ, δεδομένου ότι αυτήν τη στιγμή πολλοί ασθενείς πρέπει να συμβιβαστούν με τον καλύτερο διαθέσιμο γιατρό, λόγω ελλείψεων εκπαίδευσης στις Σπάνιες Παθήσεις και να αντιμετωπίζει αυξημένο κόστος εξετάσεων, θεραπειών και αποκατάστασης που δεν καλύπτονται, γ) Ισότιμη πρόσβαση στην καλύτερη φροντίδα και η σημασία των ERNs. Σήμερα λειτουργούν σχεδόν 1500 μονάδες ERN σε 27 κράτη μέλη και στη Νορβηγία. Από τις αρχές του 2022, η Ελλάδα εντάχθηκε με 18 μονάδες Υγείας στο ERN, 9 στο Λαϊκό, 4 στο Αιγινήτειο, 1 στο Αττικό και 4 στο Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», δ) Διασυνοριακή περίθαλψη, δηλαδή δικαίωμα των πολιτών της Ευρώπης στην περίθαλψη σε οποιαδήποτε χώρα της Ε.Ε. με αποζημίωση των εξόδων από τη χώρα προέλευσης και ε) Προώθηση της Έρευνας και των Κλινικών Μελετών. Όπως σημείωσε ο κος Βοζίκης αυτήν τη στιγμή στη χώρα μας η γραφειοκρατία στις κλινικές έρευνες λειτουργεί αποτρεπτικά για τη διενέργειά τους τόσο στον ακαδημαϊκό κύκλο όσο και στα νοσοκομεία του ΕΣΥ. Από την πλευρά της φαρμακοβιομηχανίας, ο Πρόεδρος του ΣΦΕΕ, **Ολύμπιος Παπαδημητρίου**, πρότεινε η χρηματοδότηση των Σπανίων Παθήσεων να μην περιλαμβάνεται στη συνολική φαρμακευτική δαπάνη, αλλά να υπάγεται σε ένα ξεχωριστό πλαίσιο δαπάνης, έτσι ώστε να αποφεύγονται «μη ορθολογικές οδοί» εισόδου των φαρμάκων αυτών στη χώρα, όπως είναι η εισαγωγή μέσω του ΙΦΕΤ.

3rd International conference on Rare Diseases: Greek chapter

Leveraging the momentum for a comprehensive rare disease strategy



Για τις αδυναμίες του Εθνικού Συστήματος Υγείας να διαχειριστεί τις κλινικές μελέτες μίλησε ο Πρόεδρος του ΕΟΦ, **Δημήτριος Φιλίππου**. Όπως ανέφερε, είναι υπό σκέψη η δημιουργία μιας πλατφόρμας στην οποία θα συμμετάσχουν ο ΕΟΦ και οι ασθενείς που θα καταγράφονται όλες οι πληροφορίες για τις μελέτες που διεξάγονται στη χώρα αυτή τη στιγμή καθώς και οι επόμενες, προκειμένου να υπάρχει η πληροφορία για τους ενδιαφερόμενους. Τόνισε ωστόσο ότι αυτό είναι ένα αρκετά δύσκολο εγχείρημα στο οποίο θα χρειαστεί και η βοήθεια της φαρμακοβιομηχανίας. Επιπλέον, η εκπαίδευση των Επαγγελματιών Υγείας στη διεξαγωγή κλινικών μελετών είναι αναγκαία στην Ελλάδα, γι' αυτό και πρέπει σε ένα βάθος χρόνου 5 ετών να δημιουργήσουμε την κουλτούρα αυτή στους Επαγγελματίες Υγείας, ώστε να υπάρχουν πρεσβευτές αυτής της κουλτούρας και στο μέλλον.

Η αξία των προγεννητικών ελέγχων και η έγκαιρη και έγκυρη διάγνωση των παιδιών - Σημαντική εξοικονόμηση από τα προγράμματα προσυμπτωματικού ελέγχου στις ΣΠ

Για τα προγράμματα προγεννητικού και νεογνικού προσυμπτωματικού ελέγχου στις Σπάνιες Παθήσεις, ως εργαλείο για ένα βιώσιμο Σύστημα Υγείας, καθώς και για την παραγωγή δεδομένων για τη λήψη αποφάσεων σχετικά με τις Σπάνιες Παθήσεις στην Ελλάδα, αναφέρθηκε η **Μαρία Καλογεροπούλου**, Head Value Access, Health Policy & RWE της IQVIA, η οποία ανέλυσε τέσσερα βήματα ενός σχεδίου ανάπτυξης στρατηγικής για τις Σπάνιες Παθήσεις στην Ελλάδα, που είναι: 1. Η συγκέντρωση στοιχείων σχετικά με τον επιπολασμό των Σπανίων Παθήσεων και η δημιουργία καταλόγου παθήσεων στην Ελλάδα. 2. Η συγκέντρωση στοιχείων σχετικά με την οικονομική επιβάρυνση των Σπανίων Παθήσεων, και η διεξαγωγή ανάλυσης κόστους των ΣΠ στην Ελλάδα. 3. Η συγκέντρωση στοιχείων σχετικά με το ανθρωπιστικό φορτίο που επιφέρουν οι ΣΠ στην Ελλάδα, με τη μέτρηση της ποιότητας ζωής και της επιβάρυνσης των ασθενών. 4. Η ανάπτυξη δράσεων ευαισθητοποίησης για τις ΣΠ (π.χ. ανακοινώσεις μέσω ενημέρωσης, λευκή βίβλος κ.ά.). Με βάση τα παραπάνω, θα υπάρξουν και οι συστάσεις πολιτικής για τις ΣΠ και η ανάπτυξη ενός χάρτη πορείας του Εθνικού Σχεδίου Δράσης για τις ΣΠ στην Ελλάδα. Στη συνέχεια η κα Καλογεροπούλου παρουσίασε μέρος των αποτελεσμάτων της μελέτης «Rare Diseases Project» και ανέφερε δύο χαρακτηριστικά παραδείγματα ΣΠ: 1. Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία, από την οποία υπολογίζεται να πάσχουν 190-348 ασθενείς (0,003% του συνολικού πληθυσμού), ωστόσο το συνολικό κόστος (άμεσο & έμμεσο) ανά ασθενή σε χρονικό διάστημα δύο ετών ανέρχεται 514.654 ευρώ (έναντι 7.111 ευρώ/ασθενή ετησίως για διαβήτη – 10% του πληθυσμού). Το συνολικό αυτό κόστος εκτινάσσεται στα 98-179 εκατ. ευρώ σε χρονικό διάστημα δύο ετών. Εάν εφαρμοστεί πρόγραμμα προσυμπτωματικού ελέγχου νεογνών, η εξοικονόμηση κόστους θα είναι της τάξης των 106 χιλ. ευρώ ανά ασθενή. 2. Μυϊκή δυστροφία Duchenne: Υπολογίζεται ότι πάσχουν 240-522 ασθενείς (0,005% του συνολικού πληθυσμού), με 254.053 ευρώ συνολικό κόστος (άμεσο & έμμεσο) ανά ασθενή με DMD για μια χρονική περίοδο δύο ετών. Το συνολικό κόστος σε χρονικό διάστημα δύο ετών εκτινάσσεται στα 61-133 εκατ. ευρώ. Από την πλευρά του ΕΟΔΥ, ο Πρόεδρος **Θεοκλής Ζαούτης** ανέφερε ότι ο ΕΟΔΥ συμμετέχει σε ένα πιλοτικό πρόγραμμα για NGS screening για έλεγχο σε βρέφη για Σπάνιες Παθήσεις. Στην παρούσα φάση συμμετέχουν 1.000 βρέφη στα οποία θα γίνει screening για πάνω από 200 Σπάνιες Παθήσεις. Οι προβλέψεις για την τιμή του screening σε 3-5 χρόνια από σήμερα μιλούν για 100 ευρώ ανά δείγμα, τόνισε ο πρόεδρος του ΕΟΔΥ, προσθέτοντας ότι ο Οργανισμός θα μπορέσει να συμβάλει στην ενημέρωση του κοινού για τη μεγάλη σημασία του screening για τις Σπάνιες Παθήσεις. Η Επίκουρη Καθηγήτρια Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας-Νεανικού Διαβήτη στην Α' Παιδιατρική Κλινική της Ιατρικής Σχολής του Πανεπιστημίου Αθηνών στο Νοσοκομείο Παίδων «Αγία Σοφία», **Χριστίνα Κανακά-Gantenbein**, αναφέρθηκε, μεταξύ άλλων, στην αξία των προγεννητικών ελέγχων, και την έγκαιρη και έγκυρη διάγνωση των παιδιών, προκειμένου να μπορέσουμε να τους

3rd International conference on **Rare Diseases: Greek chapter**

Leveraging the momentum for a comprehensive rare disease strategy



εξασφαλίσουμε ένα ασφαλές και όσο το δυνατόν πιο ποιοτικό μέλλον. Αντίστοιχα, η καθηγήτρια Γενετικής στο ΕΚΠΑ **Jan Traeger-Συνοδιού** τόνισε πως στο νέο εθνικό Σχέδιο Δράσης για τα Σπάνια Νοσήματα θα πρέπει να συνταγογραφούνται και να καλύπτονται οι απαραίτητοι Γενετικοί Έλεγχοι, ώστε τα ζευγάρια και οι οικογένειες να έχουν τη δυνατότητα, ανεξαρτήτως της οικονομικής τους κατάστασης, να προχωρήσουν σε απαραίτητους προληπτικούς ελέγχους.

Χάραξη πολιτικών για ταχύτερη διάγνωση, βέλτιστη θεραπεία, και αποτελεσματικότερη παρακολούθηση των ασθενών με ΣΠ

Για την αναγκαιότητα συνεργασίας ως προς τις καταγραφές σε εθνικό και διεθνές επίπεδο με αξιόπιστες βάσεις δεδομένων (μητρώων ασθενών), με ενεργό συμμετοχή των ασθενών στην ερευνητική διαδικασία και διασύνδεση φροντίδας, θεραπείας και έρευνας, έκανε λόγο η **Παναγιώτα Μήτρου**, Προϊσταμένη Αυτοτελούς Τμήματος Θεραπευτικών Πρωτοκόλλων και Μητρώων Ασθενών στο Υπουργείο Υγείας, τονίζοντας ότι το Εθνικό Μητρώο Ασθενών με σπάνια νοσήματα αναμένεται να αποτελέσει ένα πολύτιμο εργαλείο για τη χάραξη πολιτικών Υγείας. Όπως ανέφερε, υπάρχει αναγκαιότητα Εθνικών Μητρώων, καθώς τα διαθέσιμα πληροφοριακά συστήματα καταγραφής ασθενών είναι αποσπασματικά, περιέχουν διπλοεγγραφές, και θα μπορούσαν να έχουν θέματα ασφάλειας και προστασίας δεδομένων, δεν έχουν δυνατότητα διαλειτουργικότητας, ούτε ευρεία δυνατότητα επεξεργασίας και ανάλυσης, και τέλος είναι προσαρμοσμένα στο θεράποντα/ερευνητή και όχι στις ανάγκες του ασθενούς. Στόχοι του Εθνικού Μητρώου Ασθενών με σπάνια νοσήματα είναι να καταγραφούν όλοι οι ασθενείς με σπάνια νοσήματα που διαγιγνώσκονται και αντιμετωπίζονται στην ελληνική επικράτεια, να συλλεχθούν ακριβή, αναγκαία και πρόσφορα δεδομένα, σε πραγματικές συνθήκες (real world data evidence). Ερωτηθείς για την πορεία του Μητρώου Ασθενών ΣΠ, ο Διευθυντής Γραφείου Υπουργού Ψηφιακής Διακυβέρνησης, **Κωνσταντίνος Χαμπίδης**, δήλωσε πως το μητρώο των ΣΠ βρίσκεται σε ένα πολύ καλό σημείο. Μάλιστα, μέσα στον Μάρτιο θα υπάρξει προσωρινός ανάδοχος, και τους προσεχείς μήνες θα ξεκινήσει να δουλεύει το μητρώο. Ένα 2ο μεγάλο project κατά τον κ. Χαμπίδη είναι η αναβάθμιση και διασύνδεση ψηφιακών συστημάτων νοσοκομείων που θα βοηθήσει εξίσου. 70 δημόσια νοσοκομεία έχουν ήδη διασυνδεθεί στην ανταλλαγή δεδομένων. Οφείλουν να συνδεθούν και τα υπόλοιπα από το σύνολο των 128 νοσοκομείων. Κλείνοντας τόνισε ότι υπάρχει ζήτημα αλλαγής νοοτροπίας σχετικά με τη χρήση δεδομένων. Ο **Ελευθέριος Θηραΐος**, Γενικός Ιατρός, Διευθυντής ΕΣΥ – Κέντρο Υγείας Βάρης, Προϊστάμενος Διεύθυνσης Βελτίωσης της Ποιότητας των Υπηρεσιών Υγείας – Ο.Δι.Π.Υ. Α.Ε., Γενικός Γραμματέας Ιατρικής Εταιρείας Αθηνών, τόνισε την αναγκαιότητα ελέγχου ποιότητας δεδομένων. Πρέπει να λαμβάνονται υπόψη η ασφάλεια και οι ανάγκες του ασθενή όπως η έγκαιρη διάγνωση σε συνδυασμό με την πολλαπλή νοσηρότητα που συνοδεύει την αρχική ασθένεια, η ανάπτυξη ψηφιακών εργαλείων για τη φροντίδα στο σπίτι, η αποτελεσματική εκπαίδευση ιατρών πρωτοβάθμιας φροντίδας κ.τ.λ., έτσι ώστε να δημιουργηθεί το σωστό «μονοπάτι φροντίδας». Το μητρώο ασθενών έχει οριζόντια φύση, αλλά στις σπάνιες ασθενείς πρέπει να υπάρχει και κάθετη φύση για τη διασύνδεση δεδομένων σε ευρωπαϊκό επίπεδο. Πάνω σε αυτήν τη διαπίστωση, η **Άντρη Παπαδοπούλου**, Επιστημονικός Υπεύθυνος στην Ευρωπαϊκή Επιτροπή, Κοινό Κέντρο Ερευνών, Διεύθυνση F – Υγεία και Τρόφιμα, JRC.F1 – Πρόληψη ασθενειών, ανέφερε ότι η Ευρωπαϊκή πλατφόρμα συλλογής δεδομένων με εργαλεία όπως κρυπτογραφικές τεχνικές, εργαλεία αναζήτησης για διευκόλυνση κλινικών και φαρμακευτικών μελετών κ.τ.λ. εξασφαλίζει την πρόσβαση σε ασφαλείς και αποτελεσματικές θεραπείες προτρέποντας και την ελληνική κοινότητα για συμμετοχή στην ευρωπαϊκή πλατφόρμα με την κατάλληλη εκπαίδευση που προσφέρεται.

3rd International conference on **Rare Diseases: Greek chapter**

Leveraging the momentum for a comprehensive rare disease strategy



Ανάγκη δημιουργίας Κέντρων Εμπειρογνωμοσύνης για τα Σπάνια Νοσήματα

Τα Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης για τα σπάνια νοσήματα βρίσκονται όλα σε δημόσια νοσοκομεία και ανήκουν στον κορμό του Εθνικού Συστήματος Υγείας ανεξάρτητα από τη νομική μορφή που μπορεί να έχουν, δήλωσε ο Γ.Γ. Δημόσιας Υγείας, **Μάριος Θεμιστοκλέους**. Σχετικά με την εκπαίδευση των γιατρών όσον αφορά τις Σπάνιες Παθήσεις, και ειδικά αυτών στην Πρωτοβάθμια Φροντίδα Υγείας, ώστε να μπορούν να προχωρούν εύκολα σε μια διάγνωση και να καθοδηγούν τον ασθενή στη συνέχεια στον κατάλληλο γιατρό ή Κέντρο, ο κος Θεμιστοκλέους δήλωσε ότι 14 εκατομμύρια ευρώ από το Ταμείο Ανάκαμψης θα διατεθούν για την εκπαίδευση των γιατρών με ιδιαίτερη έμφαση στους γενικούς γιατρούς της Πρωτοβάθμιας Φροντίδας Υγείας. Για την ενημέρωση των ασθενών, είπε ότι θα μπορούσε να δημιουργηθεί και ιστοσελίδα όπου θα αναφέρονται όλα τα Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης, δράση στην οποία θα μπορούσε να συμβάλει και ο προσωπικός γιατρός. Από την πλευρά της η **Καίτη Θεοχάρη**, Πρόεδρος του Πανελληνίου Συλλόγου Ασθενών και Φίλων Πασχόντων από Λυσοσωμικά Νοσήματα «Η Αλληλεγγύη», μίλησε για την ανάγκη δημιουργίας Κέντρων Εμπειρογνωμοσύνης για τα Σπάνια Νοσήματα και συμμετοχής των Ασθενών στην Έρευνα, και συγκεκριμένα στις Κλινικές Δοκιμές.

Κομβικής σημασίας η αναθεώρηση της ευρωπαϊκής νομοθεσίας για το φάρμακο Ανάγκη ενίσχυσης της Καινοτομίας και διασφάλιση της ανταγωνιστικότητας της Ε.Ε.

Την τελευταία δεκαετία η καινοτομία στον τομέα των Σπανίων Παθήσεων έχει κάνει άλματα, μεταμορφώνοντας τη ζωή των ασθενών και των οικογενειών τους, δήλωσε η **Nathalie Moll**, Πρόεδρος της Ευρωπαϊκής Ομοσπονδίας Φαρμακευτικών Επιχειρήσεων & Συνδέσμων (EFPIA) στην εναρκτήρια ομιλία της τη δεύτερη μέρα του 3ου Διεθνούς Συνεδρίου για τις Σπάνιες Παθήσεις. Σήμερα είναι διαθέσιμες 200 καινοτόμες θεραπείες ενώ ακόμα 1800 φάρμακα αναπτύσσονται. Ωστόσο, δεν είναι σίγουρο ότι η Ευρώπη θα σημειώσει πρόοδο σε αυτόν τον τομέα, καθώς ο ανταγωνισμός που δέχεται από άλλα μέρη του κόσμου είναι σκληρός. Πρόσφατη έρευνα έδειξε ότι ο αριθμός των θεραπειών και των κλινικών μελετών που βρίσκονται σε εξέλιξη στην Αμερική είναι 2 φορές μεγαλύτερος από ό,τι στην Ευρώπη, και αυτών στην Κίνα 3 φορές. Γεγονός που, όπως τόνισε η Nathalie Moll, είναι ανησυχητικό για τους Ευρωπαίους ασθενείς, ειδικά τώρα που αναθεωρείται η ευρωπαϊκή νομοθεσία για το φάρμακο, μετά από 20 χρόνια. Η νέα νομοθεσία που περιλαμβάνει και τα ορφανά φάρμακα παρουσιάζει συστάσεις για περιορισμό του ορισμού των ακάλυπτων ιατρικών αναγκών, κάτι που θα πρέπει σ' αλήθεια να ορίζεται από τους ασθενείς, και είναι σημαντικό τόσο για τους ίδιους όσο και για την έρευνα. Οι εν λόγω συστάσεις εμπεριέχουν τον κίνδυνο να διακοπεί ή να σταματήσει η έρευνα για διάφορες ασθένειες, συμπεριλαμβανομένων των σπάνιων. Ένα σωστό πλαίσιο της νέας ευρωπαϊκής στρατηγικής για το φάρμακο θα μπορούσε να κάνει την Ευρώπη παγκόσμιο ηγέτη στον τομέα της Υγείας τόνισε η πρόεδρος της EFPIA. Με τους σημερινούς ρυθμούς, θα χρειαζόμαστε 100 χρόνια για να βρούμε θεραπείες για όλες τις σπάνιες ασθένειες, ανέφερε η Nathalie Moll, γι' αυτό και η καινοτόμος φαρμακοβιομηχανία στηρίζει την πρωτοβουλία «the rare disease moonshot» που μαζί με άλλους οργανισμούς προσπαθεί να φέρει σε επαφή ιδιωτικούς και δημόσιους φορείς, ώστε περισσότεροι ασθενείς να έχουν πρόσβαση στην Καινοτομία και ταχύτερα. Η Πρόεδρος της Επιτροπής για τα Ορφανά Φάρμακα του Ευρωπαϊκού Οργανισμού Φαρμάκων (EMA), **Violeta Stoyanova-Beninska**, σημείωσε πως, αν και για το 95% των Σπάνιων Νοσημάτων δεν υπάρχουν ακόμη θεραπείες, πιστεύει πως το ποσοστό αυτό έχει μειωθεί, έστω και ελάχιστα τα τελευταία χρόνια, και προς αυτή την κατεύθυνση θα πρέπει να συνεχίσουμε, ώστε να ανταποκριθούμε στις ανάγκες των Σπάνιων Ασθενών. Την αναγκαιότητα μιας ευρείας συναίνεσης για την προώθηση ενός ευρωπαϊκού Σχεδίου Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις

3rd International conference on Rare Diseases: Greek chapter

Leveraging the momentum for a comprehensive rare disease strategy



επεσήμανε ο **Alexander Natz**, Secretary General, European Confederation of Pharmaceutical Entrepreneurs (EUCOPE), εκπροσωπώντας ένα ευρύ σύνολο ευρωπαϊκών μικρών και μεσαίων φαρμακευτικών επιχειρήσεων, πολλές από τις οποίες δραστηριοποιούνται στον χώρο των Σπανίων Παθήσεων. Αναφερόμενος στην επικείμενη αναθεώρηση της φαρμακευτικής πολιτικής της Ε.Ε., η οποία θα διαμορφώσει το συνολικό τοπίο για τις επόμενες δύο δεκαετίες τουλάχιστον, τόνισε ότι είναι σημαντικό να δοθεί έμφαση στην πρόληψη και έγκαιρη διάγνωση των ασθενών με Σπάνιες Παθήσεις, να εξασφαλιστεί η πρόσβαση όλων των ασθενών στις θεραπείες, και παράλληλα να ενισχυθεί η Καινοτομία και να διασφαλιστεί η ανταγωνιστικότητα της Ε.Ε. σε σχέση με τις άλλες διεθνείς αγορές. Στην κομβική σημασία που έχει η αναθεώρηση της ευρωπαϊκής φαρμακευτικής νομοθεσίας εστίασε την ομιλία του και ο **Thomas Bols**, Head of Government Affairs and Public Policy for EMEA & Asia Pacific Region, PTC Therapeutics. Όπως ανέφερε, η υφιστάμενη ευρωπαϊκή νομοθεσία για το φάρμακο δεν μπορεί πλέον να καλύψει τα θέματα που έχουν προκύψει λόγω των διαφορετικών συνθηκών, της ραγδαίας ανάπτυξης της τεχνολογίας, τα σύνθετα νομικά και ρυθμιστικά ζητήματα, και σαφώς πρέπει να γίνουν πολλά ακόμα, για μια πραγματική αναθεώρηση. Όλοι λοιπόν οι εμπλεκόμενοι φορείς πρέπει να επικεντρωθούμε στο πώς θα γίνει αυτή η αναθεώρηση καλύτερη για τους ασθενείς. Πρέπει να πρυτανεύσει η ενθάρρυνση της Καινοτομίας και η κοινή προσπάθεια να γίνει η Ευρώπη ανταγωνιστική στο διεθνές περιβάλλον που αφορά το φάρμακο. Ανέφερε επίσης ότι υπάρχουν σημεία στην αναθεώρηση αυτή που θέλουν περαιτέρω αποσαφήνιση, όπως η 10ετής προστασία της πατέντας, η οποία θα μεγαλώνει η μικραίνει αναλόγως με το εάν πληρούνται κάποια κριτήρια από τις φαρμακευτικές εταιρείες, όπως π.χ. να υπάρχει πρόσβαση του φαρμάκου σε όλες τις χώρες της Ε.Ε. κ.ά. Τόνισε ότι δεν είναι πάντα εύκολο να είναι ένα φάρμακο διαθέσιμο σε κάθε χώρα, για παράδειγμα ορισμένες γενετικές θεραπείες πρέπει να διακινούνται μέσω ειδικών κέντρων που δεν είναι πάντα διαθέσιμα σε κάθε χώρα. Ένα άλλο σημείο, τέλος, είναι να αποσαφηνιστεί ο όρος ακάλυπτες ιατρικές ανάγκες, κάτι που παίζει σημαντικό ρόλο ειδικά στις Σπάνιες Παθήσεις. Η πρόθεση της Ευρώπης όσον αφορά τις Σπάνιες Παθήσεις είναι να δημιουργήσει ένα ολοκληρωμένο σχέδιο αντιμετώπισής τους και να αναγνωρίσει την ύπαρξή τους και να καταστήσει τους ασθενείς πιο «ορατούς», τόνισε ο ψυχίατρος, ευρωβουλευτής **Στέλιος Κυμπουρόπουλος**. Σύμφωνα με τον κ. Κυμπουρόπουλο, στόχοι της νέας ευρωπαϊκής φαρμακευτικής νομοθεσίας θα πρέπει να είναι μεταξύ άλλων η απλοποίηση της δομής του Ευρωπαϊκού Οργανισμού Φαρμάκων, ώστε να υπάρχουν πιο ευέλικτες διαδικασίες, η αποσαφήνιση του όρου ακάλυπτες ιατρικές ανάγκες, κάτι που παίζει σημαντικό ρόλο ειδικά στις Σπάνιες Παθήσεις, η πρόσβαση στα δεδομένα με σεβασμό στην προστασία των προσωπικών δεδομένων καθώς και η ανάπτυξη νέων φαρμάκων, ώστε οι ασθενείς να έχουν περισσότερες θεραπευτικές επιλογές. Η δημιουργία Εθνικών Σχεδίων Δράσης για την αντιμετώπιση των Σπανίων Παθήσεων είναι απαραίτητη, τόνισε ο ευρωβουλευτής, προσθέτοντας ότι αυτά θα πρέπει μεταξύ άλλων να περιλαμβάνουν προγεννητικούς ελέγχους και τρόπους για την αύξηση της ευαισθητοποίησης όσον αφορά τις Σπάνιες Παθήσεις.

Για τα ευρωπαϊκά σχέδια για τις Σπάνιες Ασθένειες και την εθνική σημασία των πολιτικών για να καλυφθεί η απόσταση με την πρόοδο της επιστήμης που επιταχύνεται συνεχώς, έκανε λόγο ο **Nicolas Garnier**, Senior Director, Patient Advocacy Lead, Global Product Development, Pfizer Rare Disease, αναφέροντας ότι σήμερα υπάρχουν πάνω από 500 συνεχιζόμενες κλινικές δοκιμές γονιδιακής θεραπείας. Μάλιστα, σύμφωνα με τον FDA, αναμένονται από το 2025 και μετά 10 έως 20 εγκρίσεις γονιδιακών και κυτταρικών θεραπειών κάθε χρόνο. Επομένως, τόνισε, είναι επείγον να προετοιμάσουμε τα Συστήματα Υγείας και να διασφαλίσουμε ότι έχουμε τις σωστές πολιτικές για να προσφέρουμε αυτές τις καινοτόμες θεραπείες σε ασθενείς με ΣΠ. Ο κος Garnier επεσήμανε τρία σημεία: α) τη συλλογή

3rd International conference on Rare Diseases: Greek chapter

Leveraging the momentum for a comprehensive rare disease strategy



δεδομένων, RWE β) την αξιολόγηση της αξίας των θεραπειών και γ) τη διασυνοριακή υγειονομική περίθαλψη και τη διασυνοριακή συμμετοχή σε κλινικές δοκιμές, στις οποίες τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς διαδραματίζουν κρίσιμο ρόλο. Για τα RWE, ο EMA ξεκίνησε το έργο DARWIN που μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε ολόκληρη την Ε.Ε. για τη λήψη ρυθμιστικών αποφάσεων. Απαιτούνται μελέτες ασφάλειας μετά την έγκριση για γονιδιακές θεραπείες στην Ευρώπη. Ωστόσο, λόγω των κανόνων προστασίας δεδομένων στην Ευρώπη και του GDPR, η διαδικασία εφαρμογής και χρήσης RWD και μητρώων για την απόδειξη της μακροπρόθεσμης ασφάλειας και αποτελεσματικότητας, αλλά και τη μέτρηση της αποτελεσματικότητας είναι περίπλοκη και μακροχρόνια. Όσον αφορά την αξιολόγηση της αξίας των άκρως καινοτόμων θεραπειών για ΣΠ, αντιμετωπίζουμε ένα κατακερματισμένο τοπίο πρόσβασης στην αγορά, το οποίο καθιστά πολύ περίπλοκο το λανσάρισμα στις 27 χώρες της Ε.Ε. Ας αναλογιστούμε μόνο ότι η τιμολόγηση και η αποζημίωση παραμένουν εθνικές αρμοδιότητες, για να καταλάβουμε πόση πρόοδος χρειάζεται να γίνει σε αυτές τις πολιτικές. Υπογράμμισε, τέλος, την ανάγκη υιοθέτησης συμφωνιών βάσει αξίας και αξιοποίησης των RWE και των μητρώων για τη διευκόλυνση της πρόσβασης και της αξιολόγησης της αξίας που παρέχεται από αυτές τις θεραπείες στους ασθενείς σε ατομική βάση. Σε ό,τι αφορά τη διασυνοριακή περίθαλψη στην Ε.Ε., σημείωσε ότι υπάρχουν πάρα πολλά πρακτικά εμπόδια, καθώς η νομοθεσία της Ε.Ε. δεν διευκολύνει πραγματικά αποτελεσματικά τις μεταφορές ασθενών από κέντρο σε κέντρο και από χώρα σε χώρα.

Η **Hana Horka**, Policy Officer, European Commission Directorate-General for Health and Food Safety Unit B3, European Reference Networks (ERNs), αναφέρθηκε στα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς (ERN) της Ευρωπαϊκής Επιτροπής. Το δίκτυο δημιουργήθηκε 5 χρόνια πριν, το 2017. Η αντιμετώπιση των Σπάνιων Ασθενειών απαιτεί μεγάλη εξειδίκευση, και τα 24 δίκτυα των κρατών συμβολίζουν την αλληλεγγύη σε ευρωπαϊκό επίπεδο. Μετά από 5 χρόνια, τα Δίκτυα αυτά είναι σε κομβικό σημείο, καθώς ετοιμάζεται ένα νέο οικονομικό πλαίσιο στήριξής τους για τα επόμενα 4 χρόνια, ύψους 77.000.000 ευρώ. Εστιάζουν, επίσης, στη βελτίωση του συστήματος με το οποίο δουλεύουν, έτσι ώστε να διασαφηνιστεί τι είναι αποτελεσματικό και πού μπορούν να γίνουν βελτιώσεις. Σε αυτό το σημείο είναι ήδη σε ισχύ η αξιολόγηση των Δικτύων Αναφοράς, και το φθινόπωρο θα είναι σε θέση να γνωρίζουν πού θα πρέπει να εστιάσουν τα επόμενα χρόνια για το βέλτιστο αποτέλεσμα. Επόμενος στόχος είναι να ενσωματωθούν τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς (ERN) στα εθνικά Συστήματα Υγείας. Κλείνοντας την εισήγησή της, η κα Horka αναφέρθηκε στην υποστήριξη της DG SANTE προς την αναθεώρηση της καταχώρισης ορφανών και παιδιατρικών φαρμάκων για τις Σπάνιες Παθήσεις, στο πρόγραμμα Orphanet που παρέχει πληροφορίες μέσα από επίσημα δίκτυα για μια συγκεκριμένη σπάνια ασθένεια ή μια ομάδα Σπάνιων Ασθενειών, αλλά και στη στενή συνεργασία με Συλλόγους Ασθενών που δικαιωματικά έχουν σημαντικό λόγο στα κέντρα λήψης αποφάσεων πολιτικών Υγείας.

Η **Cecile de Coster**, Εκτελεστική Διευθύντρια, Global Regulatory Affairs - Development Strategy, Alexion International, μίλησε για το πώς έχει εξελιχθεί το ρυθμιστικό περιβάλλον φαρμάκου και πώς βοήθησε στην εισαγωγή νέων θεραπειών για Σπάνιες Ασθένειες. Όπως ανέφερε, ο Ιανουάριος 2023 σηματοδότησε την 40ή επέτειο του νόμου περί ορφανών φαρμάκων στις ΗΠΑ, που έφερε τεράστια πρόοδο στην ανάπτυξη θεραπειών για ΣΠ. Έχουμε σήμερα πάνω από 200 εγκεκριμένα στην Ευρώπη φαρμακευτικά προϊόντα που προορίζονται για Σπάνιες Ασθένειες. Το 85% από αυτά έχουν εγκριθεί τα τελευταία 10 χρόνια. Υπάρχει μια ιστορία επιτυχίας πίσω από αυτό το εξελισσόμενο ρυθμιστικό περιβάλλον, όμως αυτό δεν σημαίνει ότι οι ανάγκες των ασθενών ικανοποιούνται, υπάρχει ακόμη πολλή δουλειά να γίνει. Δουλεύοντας μαζί, πρέπει να συνεχίσουμε να χτίζουμε πάνω στην αξιοσημείωτη πρόοδο που έχουμε πετύχει τα τελευταία 40 χρόνια. Είναι σημαντικό να διατηρήσουμε το

3rd International conference on **Rare Diseases: Greek chapter**

Leveraging the momentum for a comprehensive rare disease strategy



πνεύμα της αρχικής πρόθεσης που είχε ο νομοθέτης για τα ορφανά φάρμακα και να συνεχίσουμε να βελτιώνουμε την πρόσβαση των ασθενών στη θεραπεία, διασφαλίζοντας ότι αυτή παραμένει στην κορυφή της ατζέντας. Από την πλευρά της η **Mencia de Lemus**, Alternate Member of the Committee for Advanced Therapies, EMA, Trustee at FundAME, Spanish Delegate at SMA Europe, στάθηκε στον σημαντικό ρόλο που μπορούν να παίξουν οι ασθενείς στον σχεδιασμό αλλά και στη διεξαγωγή Κλινικών Μελετών, ενσωματώνοντας τη φωνή τους από την αρχή μέχρι το τέλος της διαδικασίας, για αυτό και κρίνεται άκρως απαραίτητη η εκπαίδευση και η ενδυνάμωσή τους, κάτι που στηρίζει και ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός Φαρμάκων.

Θέματα ποιότητας των δεδομένων τόσο σε ευρωπαϊκό όσο και παγκόσμιο επίπεδο

Μεγάλης σημασίας η συζήτηση με θέμα την «Αξία των Δεδομένων των Ασθενών και των RWE», την οποία συντόνισε η **Anja Schiel**, Special Adviser, Lead Methodologist in Regulatory and Pharmacoeconomic Statistics, NoMA, Teamleader international HTA (iHTA, NoMA), Vice-Chair CSCQ JSC (EUnetHTA21), Member Scientific Advice Working Party (SAWP), EMA, Member Methodology Working Party (MWP), και στην οποία συμμετείχαν η **Denise Umuhire**, Pharmacoepidemiologist and RWE specialist, Data Analytics and Methods Taskforce, European Medicines Agency (EMA), η **Ana Rath**, Coordinator of the Orphanet Work Direct Grant and of the RD-CODE Project, ο **Luca Pani**, Professor of Psychiatry at University of Miami and Professor of Pharmacology at Università di Modena e Reggio Emilia, Chief Innovation and Regulatory Officer, Nurosene, Chief Clinical Operations and Strategic Development, Relmada Therapeutics και η **Simona Martin**, Scientific Officer, Project Leader at the European Commission Directorate General Joint Research Centre, Directorate F – Health, Consumers and Reference Materials, Unit F1 – Disease Prevention. Όλοι οι ομιλητές αναφέρθηκαν στα προβλήματα της ποιότητας των δεδομένων τόσο σε ευρωπαϊκό όσο και σε παγκόσμιο επίπεδο. Τα δεδομένα ασθενών είναι η φωνή των ασθενών, και εκείνοι είναι που ξέρουν καλύτερα την ασθένειά τους παρέχοντας αληθινές μαρτυρίες και στοιχεία. Ο πλούτος των δεδομένων αυτών όμως δεν εξασφαλίζει σωστή πληροφορία, και η πληροφορία δεν αποτελεί οπωσδήποτε γνώση, πολύτιμη για την αποτελεσματική θεραπεία των Σπάνιων Ασθενειών.

Προς αυτή την κατεύθυνση, η Ana Rath αναφέρθηκε στο πρόγραμμα Orphanet, το οποίο εφαρμόζεται σε τουλάχιστον 40 χώρες. Το Orphanet παρέχει πληροφορίες για επίσημα δίκτυα ερευνητικών έργων, πολυεθνικών κλινικών δοκιμών, μητρώων ασθενών και βιοτραπεζών για μια συγκεκριμένη σπάνια ασθένεια ή μια ομάδα Σπάνιων Ασθενειών. Ανάλογα με τον τύπο του δικτύου, το Orphanet περιλαμβάνει δίκτυα που ορίζονται επίσημα από τις υγειονομικές αρχές της χώρας, χρηματοδοτούνται σε ευρωπαϊκό ή εθνικό επίπεδο, ή είναι ανοιχτά για συνεργασία. Με 30.000.000 ασθενείς με σπάνια νοσήματα σε όλη την Ευρώπη, η Ευρωπαϊκή Επιτροπή δεν θα μπορούσε παρά να αναλάβει δράση, συνέχισε η Simona Martin, με τη δημιουργία του EU Rare Disease Platform. Η πλατφόρμα της Ε.Ε. για τις Σπάνιες Ασθένειες στοχεύει να παρέχει στους ερευνητές, στους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης, στους ασθενείς και στους υπεύθυνους χάραξης πολιτικής ένα μέσο για τη βελτίωση της γνώσης, της διάγνωσης και της θεραπείας των Σπάνιων Ασθενειών. Η υποδομή του Ευρωπαϊκού Μητρώου Σπάνιων Ασθενειών European Rare Disease Registry Infrastructure (ERDRI) καθιστά τα δεδομένα των μητρώων Σπάνιων Ασθενειών με δυνατότητα αναζήτησης και εύρεσης. Με εργαλεία για ασφαλή αναζήτηση και διασταύρωση πληροφοριών υποστηρίζει και διευκολύνει διαγνώσεις και κλινικές έρευνες και δοκιμές. Επίσης παρέχει στατιστικές πληροφορίες για τις Σπάνιες Παθήσεις. Το ERDRI υποστηρίζει τα υπάρχοντα μητρώα λόγω της διαλειτουργικότητάς τους και της δημιουργίας νέων μητρώων. Κλείνοντας την πολύ ενδιαφέρουσα συζήτηση, όλοι οι συμμετέχοντες συμφώνησαν ότι η

3rd International conference on **Rare Diseases: Greek chapter**

Leveraging the momentum for a comprehensive rare disease strategy



ασφαλής και αποτελεσματική συλλογή ποιοτικών δεδομένων αποτελεί πολυδιάστατο πρόβλημα, αλλά και μια μεγάλη πρόκληση. Υπάρχει επιτακτική ανάγκη για καλά δομημένα και κωδικοποιημένα δεδομένα και οφείλουν όλοι με νέα εργαλεία και σωστή μεθοδολογία να στοχεύσουν προς αυτή την κατεύθυνση.

Χρειάζεται διάλογος και συνεργασία όλων των φορέων για την E&A νέων φαρμάκων για τα Σπάνια Νοσήματα

Ο **Diego Ardigó**, Επικεφαλής Έρευνας & Ανάπτυξης, Global Rare Diseases, της Chiesi, μίλησε για τη συνεργασία ως καθοριστικό παράγοντα για τη διευκόλυνση της δημιουργίας νέων φαρμάκων. Όπως ανέφερε, η απουσία γνώσης για τις ΣΠ, δεν μπορεί να λυθεί τοπικά ή σε εθνικό επίπεδο, από έναν μόνο παραγωγό φαρμάκου ή από έναν μόνο ερευνητή. Αυτό που χρειάζεται είναι ένα τραπέζι διαλόγου, όπου θα μπορούν να έχουν θέση όλοι, παραγωγό φαρμάκου, χρηματοδότες (δημόσιοι και ιδιωτικοί), ερευνητές και ασθενείς. Αναφέρθηκε στην ανάπτυξη του Orphan Drug Development Guide Book, το οποίο είναι μια λίστα όλων των κινήτρων, ονομασιών, πρακτικών, εργαλείων, διαδικασιών που υπάρχουν και που υποστηρίζουν την Έρευνα και Ανάπτυξη στις Σπάνιες Παθήσεις και προορίζεται για όλους τους ερευνητές και παραγωγούς φαρμάκου. Τέλος, μίλησε για ένα άλλο σημαντικό έργο, το οποίο είναι ο εντοπισμός των παραμελημένων ασθενειών που είναι τόσο σπάνιες και γνωρίζουμε ελάχιστα για αυτές, οι οποίες βρίσκονται μακριά από τον ερευνητικό στόχο για τους ακαδημαϊκούς και μακριά από τη γραμμή ανάπτυξης φαρμάκων. Ανέφερε ότι έχουν εντοπίσει ότι οι μισές από τις ταυτοποιημένες Σπάνιες Παθήσεις δεν έχουν μελετηθεί ποτέ σε κλινική δοκιμή και περισσότερο από το 90% αυτών έχουν επιπολασμό κάτω του 1 εκατομμυρίου, και ίσως έχουν λιγότερους από 100-200 ασθενείς συνολικά. Γι' αυτό χρειαζόμαστε συνεργασία μεταξύ πολλών φορέων και stakeholders σε όλο τον κόσμο, προκειμένου να εντοπιστούν ασθενείς, ασθένειες που μπορούν να θεραπευτούν, να εντοπιστούν κομμάτια γνώσης που λείπουν, ώστε να διευκολύνουν τη δημιουργία νέων φαρμάκων.

Τα φάρμακα προηγμένης θεραπείας (ATMPs) έχουν εν δυνάμει οφέλη και θα πρέπει να αντιμετωπίζονται ως επενδύσεις στην υγειονομική περίθαλψη, όχι ως δαπάνες

Ο Umang **Ondhia**, Global Access Strategy Lead for Rare Diseases, Neuroscience & Gene Therapies Roche, μίλησε για την τεράστια αξία της Ευρωπαϊκής Συμμαχίας για Μετασχηματιστικές Θεραπείες (TRANSFORM), εστιάζοντας σε 3 από τις 7 συστάσεις της χάρτας της, όπου μπορεί να σημειωθεί πρόοδος, η οποία θα συμβάλει στην απελευθέρωση των δυνατοτήτων των ATMPs στην Ευρώπη. Πρώτα απ' όλα, τόνισε, πρέπει να επιτραπεί η χρήση RWD για θέματα που αφορούν τα ATMP. Επίσης, υπάρχει ανάγκη στενότερης συνεργασίας στα αρχικά στάδια ανάπτυξης, για να διασφαλιστεί η αποτύπωση των αποτελεσμάτων που έχουν σημασία για τους ασθενείς, τους γιατρούς, τα συστήματα υγειονομικής περίθαλψης και τους πληρωτές. Μπορεί να έχουμε δεδομένα για πολλές Σπάνιες Ασθένειες, αλλά μερικές φορές είναι κατακεραματισμένα σε όλη την Ευρώπη. Επομένως, είναι πολύ σημαντικό να συνδυάζονται και να εναρμονίζονται τα σύνολα δεδομένων, και να διασφαλίζεται η σωστή ποιότητα. Ο Umang Ondhia μίλησε και για το HTA και την έγκαιρη πρόσβαση στις νέες θεραπείες. Όπως ανέφερε, το 2025 αναμένουμε ότι τα ATMP θα περάσουν από την πρώτη κοινή διαδικασία HTA σε επίπεδο Ε.Ε. Τόνισε ότι μερικές φορές η αξία δεν αναγνωρίζεται επαρκώς, συνεπώς είναι κρίσιμο να συνεργαστούμε με κοινότητες πολλών ενδιαφερομένων για να αποφεύγεται κάθε αλληλοεπικάλυψη στην κλινική αξιολόγηση σε τοπικό επίπεδο, να αξιοποιείται το έργο που έχει γίνει και να υπάρχει συνεργασία με τον EMA για να αναγνωριστεί η ευρύτερη αξία των ATMP. Τέλος, μίλησε για

3rd International conference on **Rare Diseases: Greek chapter**

Leveraging the momentum for a comprehensive rare disease strategy



την προώθηση νέων οδών πρόσβασης και για την υποστήριξη της βιωσιμότητας των συστημάτων υγειονομικής περίθαλψης. Πρέπει να αναγνωρίσουμε, τόνισε, ότι τα ATMP είναι νέες και διαφορετικές από άλλες θεραπείες που έχουμε, και συνεπώς πρέπει να δημιουργήσουμε και να εφαρμόσουμε νέα μοντέλα πρόσβασης στα ATMP. Για να γίνει αυτό πρέπει πρώτα να διασφαλίσουμε ότι έχουμε επαρκή χρηματοδότηση για τις Σπάνιες Ασθένειες. Τα ATMP έχουν δυνητικά οφέλη και θα πρέπει να αντιμετωπίζονται ως επενδύσεις στην υγειονομική περίθαλψη, όχι μόνο ως δαπάνες. Στη συνέχεια, πρέπει να βεβαιωθούμε ότι έχουμε τη σωστή υποδομή. Πρέπει να διασφαλίσουμε ότι έχουμε τη σωστή υποστήριξη για τα κέντρα γονιδιακής θεραπείας, επιτρέποντας την αγορά, τη διαχείριση και τη συλλογή δεδομένων που σχετίζονται με την επιτυχή εισαγωγή καινοτόμων ευέλικτων λύσεων πληρωμής για την υποστήριξη των ATMP για ασθενείς σε όλη την Ευρώπη. Τέλος, πρέπει να εφαρμόσουμε τη σωστή λύση πληρωμής για τη σωστή ρύθμιση. Οι γονιδιακές θεραπείες απαιτούν νέα μοντέλα πληρωμής και λογιστικής που επιτρέπουν τη μακροπρόθεσμη αξιολόγηση του κόστους και των οφελών για τους ασθενείς και για το Εθνικό Σύστημα Υγείας. Για να αντιμετωπίσουμε ζητήματα πολιτικής αβεβαιότητας και οικονομικής βιωσιμότητας, πρέπει να υιοθετήσουμε καινοτόμες ευέλικτες λύσεις, συμπεριλαμβανομένων συμφωνιών καταμερισμού κινδύνου και βάσει αποτελεσμάτων, χρηματοοικονομικών συμφωνιών με σταδιακές πληρωμές. Επομένως, πρέπει να εμπλακούμε σε πρώιμες συζητήσεις για να τις υιοθετήσουμε, να εργαστούμε με διαφορετικά τμήματα του συστήματος υγειονομικής περίθαλψης, συμπεριλαμβανομένων των πληρωτών, των θεραπευτικών κέντρων, των ασθενών και των γιατρών.

Το Συνέδριο τέλεσε υπό την αιγίδα του Ευρωπαϊκού Οργανισμού Σπανίων Παθήσεων (EURORDIS - Rare Diseases Europe) και του Rare Disease Day, ενώ πραγματοποιήθηκε με την υποστήριξη του Ελληνικού Υπουργείου Υγείας, της Ευρωπαϊκής Ομοσπονδίας Φαρμακευτικών Βιομηχανιών και Ενώσεων (EFPIA), του Ευρωπαϊκού Κοινού Προγράμματος για τις Σπάνιες Παθήσεις (EJP RD), της Ευρωπαϊκής Συνομοσπονδίας Φαρμακευτικών Επιχειρηματιών (EUCOPE), της Ένωσης Ασθενών Ελλάδος (ΕΑΕ), Ελληνικό Παράρτημα της της Ευρωπαϊκής Ακαδημίας Ασθενών (EUPATI Greece), του Ινστιτούτου Φαρμακευτικής Έρευνας και Τεχνολογίας (ΙΦΕΤ), του Συνδέσμου Φαρμακευτικών Επιχειρήσεων Ελλάδος (ΣΦΕΕ) και του PhRMA Innovation Forum (PIF).

Μεγάλοι Χορηγοί του συνεδρίου ήταν οι εταιρείες Alexion AstraZeneca Rare Disease και ROCHE, χορηγοί οι εταιρείες CHIESI, GENESIS και PTC Therapeutics, υποστηρικτές οι εταιρείες ARDIUS Pharma, INTEGRIS Pharma, IQVIA, PFIZER και TAKEDA, ενώ το συνέδριο στήριξαν και οι εταιρείες ARITI και SPECIALTY Therapeutics. Media Partner η PHOCUS και Χορηγοί Επικοινωνίας ήταν 'Η ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΗ', ο ΑΘΗΝΑ 9,84, το FDaily, το Health Marketing, το HealthMore, το Iatronet, το News4health, το Onmed

Για περισσότερες πληροφορίες :

Boussias: Ναταλία Τουμπανάκη, T: 6947936708 | E: ntoubanaki@boussias.com

ΕΣΑΕ: Δημήτρης Αθανασίου, T: +30 6944604292, E: dathax@gmail.com

«95»: Ελίνα Μιαούλη, T: +30 6977263301, E: elinamiaouli@gmail.com