

Organized by  RARE DISEASES GREECE  EURORDIS  BOUSSIAS events

# 5th International Conference on Rare Diseases

**Sustainability in Action:**  
*Rethinking the Rare Disease Paradigm from Prevention to HTA and Access*



**SAVE the DATE**

THURSDAY  
**27/03/25**  
TECHNOPOLIS CITY OF ATHENS  
Gasholder 1 - Auditorium "Miltiades Evert"  
& LIVE STREAMLINED

& FRIDAY  
**28/03/25**  
LIVE STREAMLINED

## ΔΕΛΤΙΟ ΤΥΠΟΥ

### 5ο Διεθνές Συνέδριο για τις Σπάνιες Παθήσεις

**Οι ανάγκες των ασθενών στο επίκεντρο των νέων ρυθμίσεων**

**Σε κομβικό σημείο, τόσο εθνικά, όσο και παγκοσμίως, η προώθηση της ατζέντας των Σπανίων Νοσημάτων**

Αθήνα, 2 Απριλίου, 2025: Στο πλαίσιο των δράσεων ανάπτυξης πολιτικών Υγείας για τις Σπάνιες Παθήσεις, η Ένωση Σπανίων Ασθενών Ελλάδος (Ε.Σ.Α.Ε.), μέλος των EURORDIS-Rare Diseases Europe και Rare Diseases International (RDI), και η Boussias Events διοργάνωσαν το [5ο Διεθνές Συνέδριο για τις Σπάνιες Παθήσεις](#), με τίτλο «Βιωσιμότητα σε Δράση: Αναθεωρώντας το Μοντέλο Διαχείρισης των Σπανίων Παθήσεων, από την Πρόληψη έως την Αξιολόγηση Υγειονομικών Τεχνολογιών (HTA) και την Πρόσβαση» (Sustainability in Action: Rethinking the Rare Disease Paradigm from Prevention to HTA and Access), την Πέμπτη 27 Μαρτίου 2025, στην Τεχνόπολη Δήμου Αθηναίων, υβριδικά, και την Παρασκευή 28 Μαρτίου 2025 διαδικτυακά. Με την παρουσία 60 κορυφαίων Ελλήνων και διεθνών ομιλητών από τον χώρο της Υγείας, της Πολιτικής και της Έρευνας, στο φετινό Συνέδριο τονίστηκε η επιτακτική ανάγκη για αναθεώρηση του μοντέλου διαχείρισης των Σπανίων Παθήσεων, καθώς και η ανάγκη για συνεργασία μεταξύ Κυβερνήσεων, Ρυθμιστικών Αρχών, Φαρμακοβιομηχανίας και Οργανώσεων Ασθενών, με στόχο τη μετάβαση από αποσπασματικές λύσεις σε ένα ολιστικό και βιώσιμο μοντέλο περίθαλψης.

Τις εργασίες του Συνεδρίου παρακολούθησαν περισσότεροι από 350 συμμετέχοντες από 15 χώρες σε όλο τον κόσμο, ενώ οι κεντρικοί συντονιστές, **Βασίλης Καρατζιάς**, Πρόεδρος Ε.Σ.Α.Ε., Πρόεδρος Ελληνικού Συνδέσμου Ataxia Friedreich, Διευθυντής Γραφείου Νομικών Συμβούλων, NATO Rapid Deployable Corps, Ελλάδα, και **Δημήτρης Αθανασίου**, Αντιπρόεδρος Ε.Σ.Α.Ε., PCWP EMA, Μέλος Δ.Σ. WDO, 95, EN.ΑΣ.ΕΛ., αναφέρθηκαν στο κομβικό σημείο όπου βρισκόμαστε, τόσο εθνικά, όσο και παγκοσμίως, για την προώθηση της ατζέντας των Σπανίων Νοσημάτων.

**Ξεχωριστοί προϋπολογισμοί στα Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης για τα Σπάνια Νοσήματα και Εθνικό Μητρώο Σπανίων Αιματολογικών Νοσημάτων**

Organized by  RARE DISEASES GREECE  EURODIS  BOUSSIAS events

# 5th International Conference on Rare Diseases

**Sustainability in Action:**  
*Rethinking the Rare Disease Paradigm from Prevention to HTA and Access*



**SAVE the DATE**

THURSDAY  
**27/03/25**  
TECHNOPOLIS CITY OF ATHENS  
Gasholder 1 - Auditorium "Miltiades Evert"  
& LIVE STREAMLINED

& FRIDAY  
**28/03/25**  
LIVE STREAMLINED

Αναφερόμενος στον απολογισμό των βημάτων που έγιναν μέσα στη χρονιά που πέρασε όσον αφορά τα Σπάνια Νοσήματα, ο Υπουργός Υγείας, **Άδωνις Γεωργιάδης**, ανοίγοντας τις εργασίες του Συνεδρίου, τόνισε ότι «προσωπική του δέσμευση, αλλά και της κυβέρνησης παραμένει να κάνουμε ό,τι είναι δυνατόν για να καλυτερεύσουμε τη ζωή των ασθενών με Σπάνιες Παθήσεις». Μεταξύ άλλων, αναφέρθηκε στους ξεχωριστούς προϋπολογισμούς που τέθηκαν στα Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης των Σπάνιων Ασθενειών, οι οποίοι είναι ανεξάρτητοι, και όχι συνδεδεμένοι με κάθε νοσοκομείο. Συνολικά, όπως υπογράμμισε: «οι στόχοι για τη μείωση του clawback δεν είναι ψυχροί οικονομικοί στόχοι – μπαίνουν για να μπορεί να δημιουργηθεί ο κατάλληλος δημοσιονομικός χώρος, ώστε να μπορεί να έχει η χώρα καινοτόμα φάρμακα». Από την πλευρά της, η Γενική Γραμματέας Υπηρεσιών Υγείας, **Λίλιαν Βενετία Βιλδιρίδη**, ανακοίνωσε την υπογραφή στις 26 Μαρτίου της Υπουργικής Απόφασης για τη δημιουργία Εθνικού Μητρώου Σπάνιων Αιματολογικών και Οφθαλμολογικών Νοσημάτων, τα οποία θα υλοποιηθούν από την Η.Δ.Ι.Κ.Α. εντός του τρέχοντος έτους. «Τα Μητρώα καταγραφής των Σπανίων Παθήσεων αποτελούν το κλειδί για την ολοκληρωμένη φροντίδα των ασθενών, αφού θα συνδέονται με τον ηλεκτρονικό φάκελο υγείας του ασθενούς, αποτελώντας ταυτόχρονα εργαλείο στη χάραξη πολιτικών Υγείας, δεδομένου ότι θα παρέχουν την επιδημιολογική εικόνα των ασθενών καθώς και τα αποτελέσματα κάθε νέου φαρμάκου, συμβάλλοντας έτσι και στην Έρευνα και στην Καινοτομία. Το Υπουργείο Υγείας έχει ένα συνεκτικό και μακρόπνοο Σχέδιο Δράσης για τα Σπάνια Νοσήματα, και σε αυτόν τον σχεδιασμό πολύτιμοι σύμμαχοί μας είναι οι Σύλλογοι Ασθενών» κατέληξε η κα Βιλδιρίδη.

### **Χρειαζόμαστε συνέργειες στο παγκόσμιο οικοσύστημα των Σπανίων Παθήσεων**

Στο πρώτο πάνελ της ημέρας, με θέμα: «Sustainability in Action: Economics and Health Value of Prevention and NBS Strategies», και συντονιστές τον **Δημήτρη Αθανασίου** και τη **Shirlene Badger**, Global Patient Advocacy Lead, Illumina, έγινε συζήτηση γύρω από την οικονομική, υγειονομική και κοινωνική αξία των στρατηγικών πρόληψης, όπως η έγκαιρη και ακριβής διάγνωση, καθώς και η εφαρμογή στρατηγικών, όπως ο προσυμπτωματικός έλεγχος νεογνών. Η Αναπληρώτρια Υπουργός Υγείας, **Ειρήνη Αγαπηδάκη**, μίλησε για τη σημασία καταγραφής των Σπανίων Νοσημάτων, τις προκλήσεις και τις προοπτικές της Υγειονομικής Πολιτικής, ενώ εστίασε στην αξία της πρόληψης. Αναφερόμενη στα Μητρώα, σημείωσε τη δημιουργία των Μητρώων Σπάνιων Αιματολογικών και Οφθαλμολογικών Νοσημάτων, και επισήμανε ότι το Υπουργείο σκοπεύει να υλοποιήσει **25 Μητρώα για τις Σπάνιες Ασθένειες**, συμπληρώνοντας ότι: «Ο Ηλεκτρονικός Φάκελος Υγείας, όταν ολοκληρωθεί στο τέλος του έτους, θα μας δώσει τη δυνατότητα παραγωγής αμέτρητων Μητρώων». Όσον αφορά το κομμάτι

Organized by  RARE DISEASES GREECE  EURODIS  BOUSSIAS events

# 5th International Conference on Rare Diseases

**Sustainability in Action:**  
*Rethinking the Rare Disease Paradigm from Prevention to HTA and Access*



SAVE the DATE

THURSDAY

27/03/25

TECHNOPOLIS CITY OF ATHENS  
Gasholder 1 - Auditorium "Miltiades Evert"

& LIVE STREAMLINED

& FRIDAY

28/03/25

LIVE STREAMLINED

της πρόληψης στον τομέα των Σπανίων Νοσημάτων, η κα Αγαπηδάκη τόνισε ότι το Υπουργείο διευρύνει τον προγεννητικό και τον νεογνικό έλεγχο, λαμβάνοντας πάντα υπόψη τα ζητήματα βιοηθικής. Η **Άννα Γκρέκα**, MD, PhD, καθηγήτρια Ιατρικής Σχολής του Χάρβαρντ, Νοσοκομείο Brigham and Women's Hospital, Μέλος Ινστιτούτου CORE, Broad Institute of MIT και Harvard, παρουσίασε το ερευνητικό έργο της ομάδας της, που ασχολείται με κυτταρικούς μηχανισμούς, γονίδια που δημιουργούν «ανορθογραφίες», μεταλλάξεις στα κύτταρα, και προσπαθούν να βρουν θεραπείες. Στην παρούσα φάση, έγινε ανακάλυψη φαρμάκου που βρίσκεται σε προκλινικές μελέτες, και σύντομα σε κλινικές μελέτες. Το αξιοσημείωτο είναι, όπως τόνισε, ότι η ανακάλυψη αυτή λειτουργεί ως κοινός παρονομαστής για τη θεραπεία και άλλων Σπάνιων Νοσημάτων. Η κα Γκρέκα έκλεισε την ομιλία της με το πολύ ελπιδοφόρο μήνυμα ότι υπάρχουν τρόποι να χρησιμοποιηθούν κοινοί μηχανισμοί που συνενώνουν Σπάνιες Ασθένειες που μέχρι πρότινος δεν είχαν καμία ομοιότητα, και να παραχθούν κοινά φάρμακα, κάνοντας τις θεραπείες ως εκ τούτου πολύ λιγότερο κοστοβόρες. Στο πλαίσιο αυτό, παρουσίασε το φιλόδοξο Project RADICAL του ερευνητικού κέντρου, με στόχο τη δημιουργία ενός μηχανισμού ανακάλυψης θεραπειών και για ακόμα 8.000 μεταλλαγμένα γονίδια. Στη συνέχεια, η **Χριστίνα Κανάκα-Gantenbein**, καθηγήτρια παιδιατρικής-παιδιατρικής ενδοκρινολογίας και Διευθύντρια της Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής της Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», η **Αθηνά Βέρβερη**, κλινική γενετίστρια-παιδιάτρος, Τμήμα Γενετικής Σπάνιων Νοσημάτων Γ.Ν.Θ. Παπαγεωργίου, ο **Περικλής Γιόβας**, Medical Director Greece, Amgen, και ο **Κωνσταντίνος Κουλούσιος**, Medical Head, Greece, Cyprus & Malta, Takeda Hellas, συζήτησαν μεταξύ άλλων για το πώς, ξεπερνώντας τις προκλήσεις, μπορούμε να περάσουμε από τη «φροντίδα ασθενούς» στην προληπτική υγειονομική περίθαλψη για τις Σπάνιες Ασθένειες στην Ελλάδα, με έμφαση στα μονοπάτια φροντίδας. Το πάνελ συζήτησης έκλεισε με τη δέσμευση ότι η επίλυση των ηθικών, κοινωνικών και συστημικών ζητημάτων για την εφαρμογή διευρυμένων στρατηγικών προσυμπτωματικού ελέγχου θεωρείται πλέον δεδομένη.

## Πρώτη επίσημη παρουσίαση του Χάρτη Σπανίων Παθήσεων στην Ελλάδα

Η πρώτη επίσημη παρουσίαση του Χάρτη Σπανίων Παθήσεων στην Ελλάδα (Rare Diseases Greece Map) έγινε από την **Ελίνα Μιαούλη**, Συντονίστρια Έργου, Υπεύθυνη Επικοινωνίας της Ένωσης Σπανίων Ασθενών Ελλάδος, και τον **Sergiu Siminiuc**, Rare Diseases Greece Map, Technical Project Officer, Duchenne Data Foundation. Ο «Χάρτης των Σπανίων Παθήσεων στην Ελλάδα» είναι μία Ψηφιακή Πλατφόρμα, με τη μορφή Χάρτη, που θα συγκεντρώνει όλη τη βασική πληροφορία για τα Σπάνια Νοσήματα που είναι απαραίτητη σε Ασθενείς, Επαγγελματίες Υγείας, Οργανώσεις

Organized by  RARE DISEASES GREECE  EURODIS  BOUSSIAS events

# 5th International Conference on Rare Diseases

**Sustainability in Action:**  
*Rethinking the Rare Disease Paradigm from Prevention to HTA and Access*



**SAVE the DATE**

THURSDAY  
**27/03/25**  
TECHNOPOLIS CITY OF ATHENS  
Gasholder 1 - Auditorium "Miltiades Evert"  
& LIVE STREAMLINED

& FRIDAY  
**28/03/25**  
LIVE STREAMLINED

Ασθενών, Οργανισμούς κ.ά.. Η πρόσβαση στην εξειδικευμένη και αξιόπιστη αυτή πληροφορία θα βοηθήσει στη χαρτογράφηση της Σπάνιας Κοινότητας, στην επιτάχυνση των χρόνων διάγνωσης & φροντίδας, στη διασύνδεση των Ασθενών με ιατρούς, καθώς και στην ενδυνάμωσή τους, και τέλος στην ενίσχυση της Έρευνας και της Καινοτομίας.

Το δεύτερο πάνελ της ημέρας με θέμα «Sustainability in Action: HTA as an instrument for equity in healthcare decision-making», με συντονιστές την **Anja Schiel**, Senior Advisor, Methodologist in Regulatory and Pharmacoeconomic Statistics Norwegian Medicinal Products Agency (NOMA), και τον **Βασίλη Καρατζιά**, επικεντρώθηκε στον ρόλο της Αξιολόγησης Τεχνολογιών Υγείας (HTA) ως εργαλείου για την προώθηση της ισότητας στη λήψη αποφάσεων στον τομέα της υγειονομικής περίθαλψης. Η **Anna Shiel**, στην εισαγωγική της ομιλία, τόνισε μεταξύ άλλων ότι ενώ η HTA βοηθά τους υπεύθυνους χάραξης πολιτικής, τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης και τους πληρωτές να καθορίσουν την κλινική αποτελεσματικότητα, τη σχέση κόστους-αποτελεσματικότητα, και τις ευρύτερες κοινωνικές και ηθικές επιπτώσεις των Νέων Τεχνολογιών, εντούτοις τα διαφορετικά συστήματα υγειονομικής περίθαλψης έχουν διαφορετικές ανάγκες και προτεραιότητες, επομένως οι μεθοδολογίες HTA δεν είναι καθολικά εφαρμόσιμες. Στη συζήτηση που ακολούθησε, ο **Άρης Αγγελής**, Γενικός Γραμματέας Στρατηγικού Σχεδιασμού του Υπουργείου Υγείας, η **Φλώρα Μπακοπούλου**, Καθηγήτρια Παιδιατρικής - Εφηβικής Ιατρικής - Κλινικής Φαρμακολογίας, Επικεφαλής, Επιτροπής HTA στο Υπουργείο Υγείας, η **Βασιλική Ραφαέλα Βακουφτσή**, Πρόεδρος της Ένωσης Ασθενών Ελλάδας, ο **Γιώργος Καραχάλιος**, MD, Νευρολόγος, GENESIS Pharma Medical Affairs Director για Ελλάδα, Κύπρο και Μάλτα, και η **Μαρία Καλογεροπούλου**, Associate Director Value Access, Health Policy & RWE, IQVIA, εξέτασαν τις προκλήσεις και τις ευκαιρίες που προσφέρει η HTA στην κατεύθυνση της βιωσιμότητας και της δίκαιης πρόσβασης σε θεραπείες για Σπάνιες Παθήσεις.

Οι εργασίες της πρώτης ημέρας του Συνεδρίου ολοκληρώθηκαν με το 3<sup>ο</sup> πάνελ συζήτησης με θέμα: «Sustainability Meets Equity: Tackling Rare Diseases Access in a Limited Resource Environment», το οποίο επικεντρώθηκε στην αλληλεπίδραση μεταξύ της βιωσιμότητας και της ισότητας στην πρόσβαση στις θεραπείες Σπανίων Παθήσεων. Οι συμμετέχοντες, **Βασίλης Κουτσιουρής**, Διευθυντής Γραφείου Γενικής Γραμματείας Στρατηγικού Σχεδιασμού, Υπουργείο Υγείας, **Δρ Νάντια Γκογκοζώτου**, Μη εκτελεστική Πρόεδρος στον Ε.Ο.Π.Υ.Υ., Πρόεδρος Επιτροπής Διαπραγμάτευσης Τιμών Φαρμάκων, **Κωνσταντίνα Παπακώστα**, Πρόεδρος Ι.Φ.Ε.Τ., **Μπάμπης Καραθάνος**, Ειδικός Σύμβουλος του Υπουργού Υγείας, **Μαριάννα Κωνσταντινίδη**, Γενική Διευθύντρια Ελλάδας, Κύπρου & Μάλτας, CSL Behring, **Γεώργιος Τσιβγούλης**, Καθηγητής & Πρόεδρος Β' Νευρολογικής Κλινικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Παν.



Organized by  RARE DISEASES GREECE  EURODIS  BOUSSIAS events

# 5th International Conference on Rare Diseases

**Sustainability in Action:**  
*Rethinking the Rare Disease Paradigm from Prevention to HTA and Access*



**SAVE the DATE**

THURSDAY  
**27/03/25**  
TECHNOPOLIS CITY OF ATHENS  
Gasholder 1 - Auditorium "Miltiades Evert"  
& LIVE STREAMLINED

& FRIDAY  
**28/03/25**  
LIVE STREAMLINED

Νοσοκομείο «Αττικών», Πρόεδρος Εθνικής Επιτροπής Σπανίων Παθήσεων, και **Ιωάννα Τσόκα**, PhD, Corporate Affairs Lead Greece, Sanofi, αναφέρθηκαν στις προκλήσεις που αντιμετωπίζουν οι ασθενείς σε περιορισμένα σε πόρους περιβάλλοντα, εξετάζοντας στρατηγικές που μπορούν να διασφαλίσουν ότι όλοι οι ασθενείς έχουν πρόσβαση στις απαραίτητες θεραπείες. Συζητήθηκαν επίσης οι ρόλοι των Κυβερνήσεων, των Οργανισμών Υγείας και των Μη Κυβερνητικών Οργανώσεων στην προώθηση πολιτικών που ενισχύουν την ισότητα στην υγειονομική περίθαλψη, καθώς και η σημασία της συνεργασίας μεταξύ των διαφόρων ενδιαφερομένων μερών για την επίλυση αυτών των ζητημάτων.

### Πρόγραμμα “Empower 2024”

Στο Συνέδριο παρουσιάστηκαν τα δύο πρωτοποριακά εργαλεία που αναπτύχθηκαν στο πλαίσιο του Προγράμματος “Empower 2024”, με στόχο την ολοκληρωμένη ενημέρωση και την ουσιαστική υποστήριξη της Κοινότητας των Σπάνιων Ασθενών στη χώρα μας. Η Μοριακή Βιολόγος & Γενετίστρια – Υπεύθυνη Μητρώων της Ένωσης Σπανίων Ασθενών Ελλάδος (Ε.Σ.Α.Ε.), **Βασιλική Παλαμούτη**, παρουσίασε το έργο «Οδηγός Πρόσβασης σε Θεραπείες και Ορφανά Φάρμακα για Σπάνια Νοσήματα», που χαρτογραφεί με σαφήνεια τις ισχύουσες μέχρι σήμερα διαδικασίες, και τα κανάλια που διασφαλίζουν την πρόσβαση των Σπάνιων Ασθενών στην Ελλάδα σε καινοτόμες Θεραπείες και Ορφανά Φάρμακα. Οι πληροφορίες που συγκεντρώνει ο Οδηγός μπορούν να αξιοποιηθούν τόσο από τους ασθενείς, όσο και από τους ιατρούς, ώστε να διευκολύνουν την ενημέρωση, τη συνεργασία και τη λήψη αποφάσεων, με στόχο την εξάντληση των διαθέσιμων θεραπευτικών επιλογών για κάθε ασθενή.

Το 2<sup>ο</sup> εργαλείο, ο «Οδηγός Δικαιωμάτων και Κοινωνικών Παροχών Ατόμων που ζουν με Σπάνια Νοσήματα», το οποίο συγκεντρώνει το υφιστάμενο νομικό πλαίσιο, τα δικαιώματα, και τις διαφορετικές κατηγορίες κοινωνικών παροχών, επιτρέποντας στους Ασθενείς να αξιοποιούν πλήρως τους πόρους που τους παρέχονται, μειώνοντας τις ανισότητες και τον κοινωνικό αποκλεισμό, παρουσίασε η **Γεωργία Μωραΐτη**, υπεύθυνη έργου, Υπεύθυνη Δικτύου Συλλόγων Ασθενών και Κοινωνική Λειτουργός της Ένωσης Σπανίων Ασθενών Ελλάδος (Ε.Σ.Α.Ε.). Ο Οδηγός αυτός αναδεικνύει τη σημασία της πλήρους κατανόησης της νομοθεσίας, και της αξιοποίησης των διαθέσιμων παροχών, παρέχοντας γνώση που μπορεί να ενδυναμώσει κάθε ασθενή στην προσπάθειά του να διεκδικήσει δίκαιη μεταχείριση, υποστήριξη, και βελτιωμένη ποιότητα ζωής.

Προκειμένου τα δύο πρωτοποριακά εργαλεία να είναι ακόμα πιο εύχρηστα για τους Ασθενείς, η Ένωση Σπανίων Ασθενών Ελλάδος, σε συνεργασία με την εταιρεία IQVIA, προχώρησαν στον σχεδιασμό ενός Βοηθού Τεχνητής Νοημοσύνης, ο οποίος

Organized by  RARE DISEASES GREECE  EURODIS  BOUSSIAS events

# 5th International Conference on Rare Diseases

**Sustainability in Action:**  
*Rethinking the Rare Disease Paradigm from Prevention to HTA and Access*



**SAVE the DATE**

THURSDAY  
**27/03/25**  
TECHNOPOLIS CITY OF ATHENS  
Gasholder 1 - Auditorium "Miltiades Evert"  
& LIVE STREAMLINED

& FRIDAY  
**28/03/25**  
LIVE STREAMLINED

θα παρέχει πληροφορίες με απλό και κατανοητό τρόπο στους χρήστες των δύο αυτών Οδηγών, τον οποίο παρουσίασε ο **Εμμανουήλ Ρεμούνδος**, Engagement Manager, Technology, IQVIA, Greece.

Στη συνέχεια παρουσιάστηκε η Μελέτη Εκτίμησης Ακάλυπτων Αναγκών των Σπάνιων Ασθενών που διεξήχθη από την Ε.Σ.Α.Ε. στο πλαίσιο του Προγράμματος "EMPOWER 2024", σε συνεργασία με την IQVIA, και έγινε εκτενής αναφορά στα βασικότερα αποτελέσματά της από τη **Γεωργία Μωραΐτη** (Ε.Σ.Α.Ε.).

Τα κυριότερα αποτελέσματα που αναφέρθηκαν ήταν πως οι μισοί ασθενείς αντιμετώπισαν σημαντική καθυστέρηση στη διάγνωση, από 1 έως 6 έτη, ενώ το 34% έλαβε από 1 έως 3 λανθασμένες διαγνώσεις, οι οποίες οδήγησαν σε λανθασμένες παρεμβάσεις και θεραπευτικές αγωγές.

Επίσης, για το 60% των ασθενών χρειάστηκε να γίνει γενετικός έλεγχος, του οποίου το κόστος, σε αντίστοιχο ποσοστό, δεν καλύφθηκε από τα ασφαλιστικά ταμεία, ενώ σε παραπάνω από τους μισούς δεν παρήχθη γενετική συμβουλευτική κατά τη διάρκεια της διάγνωσης, και η συντριπτική πλειοψηφία τους δεν παραπέμφθηκε για παρακολούθηση σε κάποιο Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης ή σε Ειδική Μονάδα.

Σε ό,τι αφορά τη διαχείριση της πάθησης, η μελέτη κατέδειξε πως το 40% των ασθενών αντιμετωπίζει προβλήματα πρόσβασης στη φαρμακευτική του αγωγή, ενώ παραπάνω από τους μισούς δεν γνωρίζουν τα μονοπάτια πρόσβασης σε αυτήν.

Επιπλέον, αναδείχθηκε πως οι μισοί ασθενείς χρειάζεται να μετακινηθούν εκτός του τόπου κατοικίας τους για την παρακολούθηση, τη θεραπεία και τη φροντίδα τους, με αποτέλεσμα το 80% εξ αυτών να επιβαρύνεται σε σημαντικό βαθμό οικονομικά και ιατρικά.

Τέλος, τονίστηκε πως το 66% των ασθενών έχουν ποσοστό αναπηρίας από 67% έως 100%, ενώ ένα 30% δεν έχει αξιολογηθεί από τα ΚΕ.Π.Α..

Η ομιλία ολοκληρώθηκε από τη **Μαρία Καλογεροπούλου**, η οποία παρουσίασε το υψηλό κόστος φροντίδας για παθήσεις όπως η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (SMA) και η Μυϊκή Δυστροφία Duchenne (DMD), με τα δεδομένα να δείχνουν ότι το συνολικό κόστος ανά ασθενή είναι εξαιρετικά υψηλό, ενώ οι οικογένειες συχνά καλύπτουν σημαντικό ποσοστό των εξόδων με ίδια έξοδα.

**Το κλειδί για ισότιμη πρόσβαση στις Σπάνιες Παθήσεις είναι η συνεργασία μεταξύ των εταιρών**

Η **Daria Julkowska**, Scientific coordinator of the European Rare Diseases Research Alliance (ERDERA)/Assistant Director of the Thematic Institute for Genetics,

Organized by  RARE DISEASES GREECE  EURODIS  BOUSSIAS events

# 5th International Conference on Rare Diseases

**Sustainability in Action:**  
*Rethinking the Rare Disease Paradigm from Prevention to HTA and Access*



**SAVE the DATE**

THURSDAY  
**27/03/25**  
TECHNOPOLIS CITY OF ATHENS  
Gasholder 1 - Auditorium "Miltiades Evert"  
& LIVE STREAMLINED

& FRIDAY  
**28/03/25**  
LIVE STREAMLINED

Genomics & Bioinformatics (IT GGB) στο INSERM, άνοιξε διαδικτυακά τη δεύτερη ημέρα εργασιών του 5ου Διεθνούς Συνεδρίου για τις Σπάνιες Παθήσεις, παρουσιάζοντας τη νέα και φιλόδοξη πρωτοβουλία για τις Σπάνιες Ασθένειες, την Ευρωπαϊκή Συμμαχία Έρευνας για Σπάνιες Ασθένειες (ERDERA), που ξεκίνησε πριν λίγους μήνες, με έναν εντυπωσιακό προϋπολογισμό 380 εκατ. ευρώ, με σκοπό να βελτιώσει τη φροντίδα και τις θεραπευτικές επιλογές για περισσότερους από 30 εκατ. Ευρωπαίους που πάσχουν από Σπάνια Νοσήματα. Η νέα αυτή συμμαχία καθοδηγείται από το Εθνικό Ινστιτούτο Υγείας και Ιατρικής Έρευνας της Γαλλίας (INSERM), και περιλαμβάνει περισσότερους από 180 Οργανισμούς από τον δημόσιο και τον ιδιωτικό τομέα.

Στη δεύτερη ενότητα της ημέρας, στο πάνελ συζήτησης, με θέμα «Global and European Leadership in RDs: The Ambition and Vision», και συντονιστές τον **Stefano Romanelli**, Senior Government Affairs Manager, EUCOPE, και τον **Δημήτρη Αθανασίου** (Ε.Σ.Α.Ε.), οι ομιλητές αναφέρθηκαν στις διεθνείς πρωτοβουλίες όσον αφορά το οικοσύστημα των Σπανίων Παθήσεων.

### **Το Ψήφισμα της Παγκόσμιας Συνέλευσης Υγείας (WHA) για τις Σπάνιες Ασθένειες και η Συζήτηση στην ολομέλεια της Ε.Ε. για ένα Ευρωπαϊκό Σχέδιο Δράσης για τις Σ.Π.**

Ο Υφυπουργός Υγείας της Αιγύπτου, **Pr. Mohamed Hassany**, αναφερόμενος στις πρωτοβουλίες στη χώρα του, σημείωσε ότι υπάρχει συνεργασία μεταξύ της Κυβέρνησης, Μη Κυβερνητικών Οργανώσεων και Διεθνών Οργανώσεων, και δίνεται σημασία στην ασθενοκεντρική προσέγγιση, ώστε να υπάρχει φροντίδα για όλες τις πτυχές της ζωής ενός ασθενή με Σπάνια Πάθηση. Ο κος Hassany απηύθυνε έκκληση για ένα Παγκόσμιο Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις, προκειμένου να υπάρξει ένα προσχέδιο που θα μπορούν να ακολουθήσουν και οι χώρες που αυτήν τη στιγμή δεν έχουν κάποια στρατηγική για τις Σπάνιες Ασθένειες, αλλά και για μία πιο δίκαιη κατανομή πόρων, και δημιουργία κατάλληλων υποδομών παγκοσμίως. Ταυτόχρονα, τόνισε τη σημασία της πρόληψης, και ανακοίνωσε ότι το Υπουργείο Υγείας της Αιγύπτου αυξάνει τον προϋπολογισμό τής πρόληψης από 3% στο 11% του συνολικού προϋπολογισμού.

«Η έλλειψη κατάλληλων θεραπειών, η δυσκολία στη διάγνωση, και οι περιορισμοί στην πρόσβαση είναι κοινές προκλήσεις για όλα τα κράτη μέλη όσον αφορά τον τομέα των Σπανίων Παθήσεων» δήλωσε το μέλος του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου **András Tivadar Kulja**, PPE, Hungary. Όπως ανέφερε, κανένα κράτος μέλος δεν μπορεί να επιλύσει όλα αυτά τα προβλήματα μόνο του, γι' αυτό και πρέπει να υπάρξει κατάλληλη ευρωπαϊκή νομοθεσία, ενώ σημείωσε ότι θα γίνει συζήτηση στην Ολομέλεια του Ευρωκοινοβουλίου, ώστε να μπουν οι βάσεις για ένα

Organized by  RARE DISEASES GREECE  EURODIS  BOUSSIAS events

# 5th International Conference on Rare Diseases

**Sustainability in Action:**  
*Rethinking the Rare Disease Paradigm from Prevention to HTA and Access*



**SAVE the DATE**

THURSDAY  
**27/03/25**  
TECHNOPOLIS CITY OF ATHENS  
Gasholder 1 - Auditorium "Miltiades Evert"  
& LIVE STREAMLINED

& FRIDAY  
**28/03/25**  
LIVE STREAMLINED

Ευρωπαϊκό Σχέδιο Δράσεις για τις Σπάνιες Παθήσεις. «Το κλειδί για να επιτευχθεί ισότιμη πρόσβαση στους ασθενείς με Σπάνιες Ασθένειες ανεξάρτητα από τη χώρα που ζουν είναι η συνεργασία και οι κοινές πρωτοβουλίες μεταξύ δημόσιου και ιδιωτικού τομέα» δήλωσε ο υπεύθυνος κυβερνητικών υποθέσεων της EUCOPE, **Victor Maertens**. Σε παγκόσμιο επίπεδο, στο ξεκλείδωμα των δυσκολιών, θα βοηθήσουν οι αποφάσεις του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας, ενώ στην Ευρώπη θα πρέπει να ξεκλειδώσουμε το περιβάλλον των κλινικών μελετών για όλους τους εταίρους, ώστε να υπάρχει ανταλλαγή γνώσης και πληροφορίας.

### Από τη Θεωρία στην Πράξη

Η **Λαμπρινή Παπαγεωργίου**, Health Policy Director, Rare Diseases Greece, συντόνισε το τρίτο πάνελ συζήτησης, με τίτλο «WHA Resolution on Rare Diseases: From Vision to Action». Στη διάρκεια της συζήτησης, η **Alanna Miller**, Global Policy Coordinator, Rare Diseases International, και η **Debra Bellon**, Strategic Engagement Manager, Rare Diseases International, μίλησαν για το σημαντικό έργο του Παγκόσμιου Οργανισμού Σπανίων Παθήσεων για την προώθηση της ατζέντας παγκοσμίως σε ό,τι αφορά τα Σπάνια Νοσήματα, και το κάλεσμα που κάνει ο Οργανισμός, μέσω των επιμέρους δράσεων, για την ανάληψη περαιτέρω δράσης με σκοπό την αντιμετώπιση των συγκεκριμένων προκλήσεων που καλούνται να διαχειρίζονται καθημερινά οι Σπάνιοι Ασθενείς και οι δικοί τους άνθρωποι. Επίσης, αναφέρθηκαν στην ανάγκη για ένα Παγκόσμιο Σχέδιο Δράσης για τα Σπάνια Νοσήματα, καθώς επίσης και στην ανάγκη για έγκριση του Ψηφίσματος για τις Σπάνιες Ασθένειες στην 78η Παγκόσμια Συνέλευση Υγείας τον Μάιο του 2025.

Ο **Fernando Arnaiz**, Access Lead - Low- and Middle-Income Countries LMICs), Global Access - Global Product Strategy (GPS), Roche, αναφερόμενος στο Ψήφισμα για τις Σπάνιες Ασθένειες, δήλωσε πως πρόκειται να φέρει πολλές αλλαγές, εφόσον ψηφιστεί, ανοίγοντας τον δρόμο σε περαιτέρω συνεργασίες. Τέλος, η **Myriam RAI**, Director of Global Relations & Initiatives at Friedreich's Ataxia Research Alliance (FARA), αναφέρθηκε στην ανάγκη συνεργασίας των επιμέρους ενδιαφερόμενων μερών στον τομέα των Σπανίων Παθήσεων, για να μπορέσουμε να συμβάλουμε στην επιτάχυνση της Διάγνωσης, αλλά και στην ισότιμη Πρόσβαση όλων των ασθενών στη θεραπεία.

### Τα προηγμένα φάρμακα για τις Σπάνιες Παθήσεις χρειάζονται διαφορετική προσέγγιση γιατί «μας κυνηγάει ο χρόνος»

Ο **Victor Maertens** συντόνισε το τέταρτο πάνελ συζήτησης, το οποίο αφορούσε το μέλλον ενός βιώσιμου και ανταγωνιστικού τοπίου προηγμένων θεραπευτικών προϊόντων (ATMP) στην Ε.Ε.. Ο **Marco Greco**, EPF President, ανέφερε ότι οι



Organized by  RARE DISEASES GREECE  EURODIS  BOUSSIAS events

# 5th International Conference on Rare Diseases

**Sustainability in Action:**  
*Rethinking the Rare Disease Paradigm from Prevention to HTA and Access*



**SAVE the DATE**

THURSDAY  
**27/03/25**  
TECHNOPOLIS CITY OF ATHENS  
Gasholder 1 - Auditorium "Miltiades Evert"  
& LIVE STREAMLINED

& FRIDAY  
**28/03/25**  
LIVE STREAMLINED

Θεραπείες είναι η μόνη ελπίδα που ενδεχομένως υπάρχει για την αντιμετώπιση κάποιων Σπανίων Νοσημάτων, για αυτό και, αν και κάποιες ενδέχεται να αποδειχθεί πως δεν είναι αποτελεσματικές, είναι επιτακτική ανάγκη να συνεχίσουμε την έρευνα και την επένδυση στην ανάπτυξη νέων και καινοτόμων φαρμάκων, διότι ένας σημαντικός αριθμός Σπάνιων Ασθενών δεν έχει την πολυτέλεια της αναμονής. Τέλος, αναφέρθηκε στον σημαντικό ρόλο των ασθενών, συνεισφέροντας στην προσπάθεια με πολύ χρήσιμες πληροφορίες.

Η **Hélène Le Borgne**, Policy Officer – Research Programmes, European Commission, DG RTD, Unit D2, μίλησε για το έργο που πραγματοποιεί η Ευρώπη τα τελευταία 20 χρόνια σε ό,τι αφορά τον τομέα των Σπανίων Παθήσεων, στα επιμέρους ερευνητικά προγράμματα που έχει αναπτύξει, όπως για παράδειγμα το ERDERA, καθώς και στα σχετικά εργαλεία που έχει δημιουργήσει, όπως τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς, θέλοντας να βάλει την Έρευνα για τα Σπάνια Νοσήματα στην ευρωπαϊκή ατζέντα, και να δημιουργήσει γερά Δίκτυα Συνεργασίας. Η **Dr Solange Corriol-Rohou**, MD, PhD, Senior Director Regulatory Affairs & Policy, Europe, AstraZeneca, αναφέρθηκε στην αξία τού να ξέρουμε πού βρισκόμαστε, τι έχει ήδη γίνει, και πώς μπορούμε αυτό να το βελτιώσουμε και να το αναπτύξουμε περισσότερο, κοιτάζοντας τη γενική, παγκόσμια εικόνα. Ο **John Karafilidis**, PharmD, Vice President, Head of Global Medical Affairs, PTC Therapeutics, αναφέρθηκε στις βελτιώσεις που θα μπορούσαν να γίνουν, έτσι ώστε να έρθουν αλλά και να αναπτυχθούν Καινοτόμα Φάρμακα στην Ευρώπη. Τέλος, μίλησε για την ανάγκη σύστασης σε κράτη μέλη Κέντρων Εμπειρογνωμοσύνης, προκειμένου να μπορούν οι Ασθενείς να έχουν πρόσβαση σε θεραπείες που απαιτούν πολύ εξειδικευμένη διαχείριση, καθώς και στα Μητρώα που χρειάζονται, για να συγκεντρώνουν πολύτιμη πληροφορία για τις συγκεκριμένες θεραπείες.

Η 5η και τελευταία ενότητα του Συνεδρίου, με τίτλο «New HTA Regulation and Patient Involvement», ασχολήθηκε με τη σημασία της συμμετοχής των ασθενών στη διαδικασία Αξιολόγησης Τεχνολογιών Υγείας (HTA). Οι συμμετέχοντες, **Valentina Strammiello**, European Patients' Forum (EPF), **Emmanuel Kostakis**, PhD, Director EU jHTA Capability, Patient Value & Access, Takeda Pharmaceuticals International, και **Dr Jose A. Valverde**, HTA Team leader, European Commission DG SANTE, Unit C.2 - State of Health, European Semester, Health Technology Assessment, ανέλυσαν τις νέες ρυθμίσεις που εισάγονται στην Ευρώπη, πώς αυτές επηρεάζουν την προσβασιμότητα και την ποιότητα των θεραπειών για Σπάνιες Παθήσεις, και αν είναι έτοιμοι όλοι οι εμπλεκόμενοι φορείς τόσο σε στρατηγικό όσο και σε επιχειρησιακό επίπεδο. Κατά τη διάρκεια της συζήτησης, τονίστηκε ότι οι νέες ρυθμίσεις καθιστούν σαφή τη συμμετοχή των ασθενών, η οποία μπορεί να προσφέρει πολύτιμες πληροφορίες σχετικά με τις πραγματικές ανάγκες και τις

Organized by  RARE DISEASES GREECE  EURODIS  BOUSSIAS events

# 5th International Conference on Rare Diseases

**Sustainability in Action:**  
*Rethinking the Rare Disease Paradigm from Prevention to HTA and Access*



**SAVE the DATE**

THURSDAY

**27/03/25**

TECHNOPOLIS CITY OF ATHENS  
Gasholder 1 - Auditorium "Miltiades Evert"

& LIVE STREAMLINED

& FRIDAY

**28/03/25**

LIVE STREAMLINED

προτεραιότητες των ατόμων που πλήττονται από Σπάνιες Ασθένειες. Οι ομιλητές αναφέρθηκαν στις προκλήσεις που αντιμετωπίζουν οι ασθενείς στην εκπροσώπησή τους, καθώς και στους τρόπους ενίσχυσης της φωνής τους σε πολιτικές αποφάσεις που αφορούν την υγειονομική περίθαλψη, αλλά και σε θέματα συμμετοχής ασθενών σε διαδικασίες αξιολόγησης, και πώς αυτή η συμμετοχή μπορεί να ενισχύσει την αποτελεσματικότητα των αποφάσεων που λαμβάνονται.

Το Συνέδριο τέλεσε υπό την αιγίδα του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου, του Υπουργείου Υγείας και του Δήμου Αθηναίων, με την υποστήριξη των European Rare Diseases Research Alliance (ERDERA), της Ευρωπαϊκής Συνομοσπονδίας Φαρμακευτικών Επιχειρηματιών (EUCOPE), και του Rare Diseases International (RDI).

Μεγάλος Χορηγός του Συνεδρίου ήταν η εταιρεία **GENESIS Pharma**, χορηγοί οι εταιρείες **AMGEN, ASTRAZENECA, CSL Behring, IQVIA, Johnson & Johnson, ROCHE, SANOFI, TAKEDA**, υποστηρικτές οι εταιρείες **ARDIUS Pharma, ORCHARD Therapeutics, PTC Therapeutics, CHIESI, F-ANAZITISI, ILLUMINA, INTEGRIS Pharma, IPSEN, MEDISON, PFIZER** και **UCB**, ενώ το Συνέδριο στήριξαν οι εταιρείες **ARITI** και **SPECIALTY Therapeutics**. Η εταιρεία **CONEQ Hellas** ήταν χορηγός Οπτικοακουστικών. Media Partner ήταν η εταιρεία **Perception**.

Χορηγοί επικοινωνίας ήταν: **ΑΠΕ-ΜΠΕ, Η ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΗ, Αθήνα 9.84, fdaily, healthview, HEALTHWEB, ιατρonet, NEWS4HEALTH, ONMED.GR** και venue sponsor η **Τεχνόπολη Δήμου Αθηναίων**.

Για περισσότερες πληροφορίες :

**Ε.Σ.Α.Ε.:** Δημήτρης Αθανασίου, Τ: +30 6944604292, E: [dathax@gmail.com](mailto:dathax@gmail.com)