

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ ΤΗΣ ΗΜΕΡΙΔΑΣ ΤΟΥ ΚΡΙΚΟΥ ΖΩΗΣ «Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα: Διαφορετικές Αφετηρίες-Κοινοί Στόχοι» Αθήνα, 13 Απριλίου 2019

Ευχαριστούμε θερμά όλους τους συμμετέχοντες που συνετέλεσαν στην επιτυχία της Ημερίδας και ιδιαίτερα την κ. Αστρινιά Σκαρπαλέζου που με την αμέριστη συμπαράστασή της σε όλα τα στάδια βοήθησε να ξεπεραστούν τα πρακτικά προβλήματα της εξ'αποστάσεως οργάνωσης της ημερίδας. Επίσης πολλές ευχαριστίες στις εταιρίες που στάθηκαν πολύτιμοι χορηγοί ώστε να είναι εφικτή η πραγματοποίηση της ημερίδας ήτοι Medihub, Biomarin, Sanofi, Sobi, Nutricia, Medella.

Ακούσαμε πολλά ενδιαφέροντα και χρήσιμα και ευχαριστούμε τους ομιλητές και τους συντονιστές που με τις παρεμβάσεις τους συνετέλεσαν στην επιτυχία της ημερίδας. Με γνώμονα την ενεργό συμμετοχή του ακροατηρίου στις συζητήσεις εντός και εκτός της αίθουσας ήταν φανερό ότι βρήκαν απήχηση τα μηνύματα που περάστηκαν από τις πολύ εμπειριστατωμένες παρουσιάσεις των εισηγητών. Για τεχνικούς λόγους δεν ήταν εφικτή η ζωντανή μετάδοσή αλλά οι βιντεοσκοπημένες ομιλίες είναι αναρτημένες στην ιστοσελίδα.

Στην εισήγηση «**KMN: Σημερινές δυνατότητες**», Από την κ. Αναστασία Σκούμα ακούστηκαν οι αλματώδεις πρόοδοι στη διάγνωση ιδιαίτερα με τις εξελίξεις της μοριακής γενετικής (μοριακή ανάλυση επόμενης γενιάς με μελέτη ακόμη και ολοκλήρου του γονιδιώματος για αναζήτηση διάγνωσης αδιάγνωστου ασθενή). Τονίστηκε ως προϋπόθεση, οι μοριακές αυτές μελέτες να εκτελούνται σε πιστοποιημένα εργαστήρια και τα αποτελέσματα να ερμηνεύονται με ιδιαίτερη προσοχή προς αποφυγή λανθασμένων συμπερασμάτων. Αναφέρθηκαν οι σημαντικές εξελίξεις στην θεραπεία και με μελλοντική προοπτική την οριστική θεραπεία των KMN. Χαρμόσυνο νέο ήταν η απόκτηση νέων οργάνων στο ΙΥΠ που θα καταστήσουν ακριβέστερο το ΕΠΠΕΝ Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών (screening).

«**KMN: Η μετάβαση από τον παιδίατρο στον ιατρό ενηλίκων**», Η μετάβαση αποτελεί ιδιαίτερο καυτό πρόβλημα για τους ενήλικες ασθενείς με KMN γιατί τα νοσήματα είναι πολλά και διαφορετικά και το κυριότερο, ορισμένα χαρακτηρίζονται από βαριές μεταβολικές απορρυθμίσεις που μπορούν να στοιχίσουν τη ζωή του ασθενή. Οι περισσότεροι ιατροί ενηλίκων στερούνται την απαιτούμενη εμπειρία και θα πρέπει να ενθαρρύνονται να ασχοληθούν με αυτά τα νοσήματα. Εγινε παρουσίαση της διαδικασίας της μετάβασης από την κ. Μάρθα Σπηλιώτη. Η κ. Κων/να Βασιλακάκη περιέγραψε πως είναι η μετάβαση στην πράξη σύμφωνα με διεθνή πρωτόκολλα και με παράδειγμα τη φλεγμονώδη νόσο του εντέρου. Από τα σχόλια που ακούστηκαν φάνηκε η αγωνία όλων για την ανάγκη να υπάρχει οργανωμένη υποδομή για την μετάβαση για τα KMN. Ελπιδοφόρο είναι το γεγονός ότι στην Αθήνα και στη Θεσ/νίκη ήδη έχουν ξεκινήσει προσπάθειες σ'αυτήν την κατεύθυνση. Το 2010 δημιουργήθηκε ειδική ομάδα εργασίας από την Ευρωπαϊκή Επιστημονική Εταιρία για τη Μελέτη των KMN (SSIEM) με στόχο την ενημέρωση και εκπαίδευση των ιατρών ενηλίκων για τα KMN.

Χρήσιμα link:

<http://ssiem.org/amp/about.asp>

<http://ssiem.org/amp/websites..asp>

<http://ssiem.org/amp/training..asp>

Στην εισήγηση «**KMN: Προκλήσεις της καθημερινότητας**» Από την κ. Ολγα Γραφάκου επισημάνθηκαν οι προκλήσεις που θα πρέπει να γνωρίζει ο πάσχοντας αλλά και οι θεράποντες ιατροί και την ανάγκη συνεργασίας με εξειδικευμένο στα KMN ιατρό. Τέτοιες καταστάσεις είναι ο γάμος (ανάγκη ενημέρωσης του/της συντρόφου, η γενετική καθοδήγηση, οι δυνητικοί κίνδυνοι της εγκυμοσύνης κ.α), η εγκυμοσύνη (ενημέρωση και υποστήριξη ανάλογα με το νόσημα), η γέννηση, θηλασμός, εμβολιασμοί, χειρουργικές επεμβάσεις (ενημέρωση του αναισθησιολόγου συνεργασία με ειδικά πρωτόκολλα), το σχολείο, εισαγωγή στο πανεπιστήμιο, τα ταξίδια/διακοπές (στην επιλογή του προορισμού να προβλεφθεί η δυνατότητα περίθαλψης σε περίπτωση απορρύθμισης) , τα πάρτι κ.α. Είναι εμφανές ότι η ζωή του ασθενούς με μεταβολικό νόσημα είναι μια συνεχής σειρά από δοκιμασίες και προκλήσεις στην καθημερινότητα του. Η γνώση των δυνητικών κινδύνων και η εκπαίδευση είναι καθοριστική για τον ασθενή αλλά και για την οικογένεια και για το περιβάλλον του. Χρήσιμο link με ειδικά πρωτόκολλα για την αντιμετώπιση επείγουσων καταστάσεων <http://www.bimdg.org.uk/site/guidelines.asp>

«**KMN: Κλινική και γενετική ετερογένεια –το παράδειγμα της PKU**» Η κλινική και γενετική ετερογένεια είναι χαρακτηριστικό των KMN και θα πρέπει πάντα να λαμβάνεται υπόψη στην κλινική εκτίμηση. Σύμφωνα με την εισήγηση της κ. Ασρινιάς Σκαρπαλέζου ο επιπολασμός της PKU παρουσιάζει αξιοσημείωτη γεωγραφική ποικιλομορφία. Η έντονη γενετική ετερογένεια της PKU οφείλεται στον μεγάλο αριθμό των παθογόνων μεταλλαγών του γονίδιου *PAH* (>1000 *PAH*db, <http://www.pahdb.mcgill.ca> και *PAH*ndb, <http://biopku.org>), στον μεγάλο αριθμό διαφορετικών συνδυασμών ετεροζυγωτίας (όταν οι γονείς του πάσχοντα φέρουν δύο διαφορετικές μεταλλάξεις) και στις διαφορές στην κατανομή των κοινών μεταλλαγών μεταξύ εθνοτήτων ή γεωγραφικών περιοχών. Υπάρχει άρρηκτη αιτιότητα μεταξύ των τριών επιπέδων του φαινότυπου: ο ενζυμικός φαινότυπος (η δραστικότητα του ενζύμου που μεταβολίζει την φαινυλαλανίνη), καθορίζει το μεταβολικό φαινότυπο (τα επίπεδα της φαινυλαλανίνης) και ο μεταβολικός φαινότυπος καθορίζει τον κλινικό φαινότυπο (τις κλινικές εκδηλώσεις). Και τα τρία επίπεδα επηρεάζονται από τη θεραπευτική παρέμβαση, δηλαδή από το περιβάλλον – ο κλινικός και ο μεταβολικός φαινότυπος από τη δίαιτα και ο ενζυμικός από την θεραπεία με ΒΗ4 σε όσους ασθενείς ανταποκρίνονται σε αυτή. Η συνήθης ταξινόμηση των φαινοτύπων της PKU βασίζεται στις τιμές *rhe* αίματος εκτός δίαιτας (κλασσική φαινυλκετονουρία, ήπια φαινυλκετονουρία και ήπια υπερφαινυλαλανιναιμία). Από τις μελέτες συσχέτισης του γονότυπου με τον φαινότυπο ο γονότυπος της *PAH* (οι μεταλλάξεις) φαίνεται ότι αποτελεί τον πλέον καθοριστικό παράγοντα για τα επίπεδα *rhe* αίματος σε ελεύθερη δίαιτα, συνεπώς και για την φαινοτυπική ποικιλομορφία (διαφορές στις κλινικές εκδηλώσεις). Ωστόσο, έχει παρατηρηθεί να εμφανίζουν διαφορετικής βαρύτητας κλινική εικόνα ασθενείς με τις ίδιες μεταλλάξεις, ακόμα κι αν πρόκειται για αδέρφια από ίδιους γονείς. Για τις διαφορές στη σχέση γονότυπου-φαινότυπου φαίνεται ότι συντελούν άλλοι παράγοντες γενετικοί ή περιβαλλοντικοί, καθώς και βιολογικοί παράγοντες όπως ατομικές διαφοροποιήσεις στην οργανική λειτουργία. Συμπερασματικά, σύμφωνα με τον περίφημο *Scriver*, σε ένα νόσημα σαν την PKU που ενώ είναι πολύ γνωστό παραμένει περίπλοκο, η συνέχιση της μελέτης του γονιδίου *PAH* θα ανοίξει νέους ορίζοντες στην εξατομικευμένη θεραπευτική προσέγγισή του, τόσο με την εισαγωγή νέων θεραπειών, όσο και με τη βελτίωση της παλαιότερης αλλά πλέον αποτελεσματικής μέχρι τώρα θεραπείας, της διαιτητικής αγωγής.

«**Πως είναι να ζεις με KMN**» Το να ακούγονται και να μοιράζονται οι εμπειρίες των πασχόντων και των οικογένειών 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 που ακούστηκαν για το πώς είναι να ζεις με KMN ήταν συγκλονιστικές και έφεραν στην επιφάνεια για μία ακόμη φορά τις ιδιαίτερες ανάγκες και προβλήματα περίθαλψης των ασθενών με KMN. Η κ. Ιωάννα Πάλλα, πάσχουσα από Φαινυλκετονουρία (PKU) περιέγραψε τις ιδιαίτερες δυσκολίες της εγκυμοσύνης λόγω της οντότητας της Μητρικής Φαινυλκετονουρίας (ΜΦ). Στην ΜΦ, το

έμβρυο δεν κληρονομεί την πάθηση PKU αλλά επειδή η φαινυλαλανίνη στο αίμα της μητέρας διαπερνά τον πλακούντα και μπαίνει στην κυκλοφορία του εμβρύου, όταν τα επίπεδα της φαινυλαλανίνης είναι υψηλά προκαλούνται βλάβες στο έμβρυο (μικροκεφαλία, καθυστέρηση ανάπτυξης, συγγενή καρδιοπάθεια, δυσμορφίες προσώπου και νοητική υστέρηση). Για το λόγο αυτό προκειμένου να αποκτήσει υγιές παιδί επιβάλλεται η πάσχουσα μητέρα να ακολουθήσει αυστηρή δίαιτα με συχνούς ελέγχους σε όλη τη διάρκεια της εγκυμοσύνης και πάντα με την καθοδήγηση έμπειρης διαιτολόγου και συνεργασίας με εξειδικευμένους ιατρούς. Η κ. Πάλλα εξέφρασε ιδιαίτερη ευγνωμοσύνη για την έμπειρή καθοδήγηση και αμέριστη συμπαράσταση της κ. Σκαρπαλέζου στο διαιτολογικό σκέλος της παρακολούθησης. Δείτε την πλήρη περιγραφή της κ. Πάλλας.

Από την μαρτυρία του κ. Μάριο Βακανά, Πρόεδρο του Κυπριακού Συλλόγου Ασθενών με KMN «ΑΣΠΙΔΑ ΖΩΗΣ» και γονέα παιδιού με γλουταρική οξουρία τύπου 1, φάνηκαν οι ιδιαίτερες δυσκολίες το να ζεις σε χώρα χωρίς κλινικό ιατρό με εξειδίκευση στα KMN όπως είναι η τωρινή πραγματικότητα στην Κύπρο(!) Δείτε την πλήρη περιγραφή κ. Βακανά.

«Ο λόγος του γιατρού και η σημασία της ενθάρρυνσης και της προτροπής: τι δε διδάσκουμε» με εισηγητή τον κ. Χρήστο Λιονή, από τους πρωτοπόρους στα θέματα σχέσεων των επαγγελματιών υγείας και ασθενών στην Ελλάδα. Ολοένα γίνεται παραδεκτό στη διεθνή βιβλιογραφία ότι υπάρχουν μεγάλα κενά στην ιατρική εκπαίδευση όσον αφορά την αντιμετώπιση του ασθενή, η ανάγκη εστίασης στον ασθενή και στις προσδοκίες του, στην ενσυναίσθηση και στη συμπονετική φροντίδα αλλά και στην παρακίνηση του ασθενή. Η πραγματικότητα αυτή είναι ιδιαίτερα προβληματική για τους ασθενείς με «δύσκολα» χρόνια νοσήματα όπως είναι τα KMN που δεν είναι μόνον σπάνια αλλά και άγνωστα στους περισσότερους ιατρούς. Από τον κ. Λιονή επισημάνθηκε η μεγάλη σημασία του δίπτυχου εκπαίδευση σε συνάρτηση με τις πολιτικές υγείας. Θα πρέπει να δοθεί έμφαση στην προπτυχιακή εκπαίδευση, ιδιαίτερα σε θέματα που αφορούν την επικοινωνία με τον ασθενή, τη συμπονετική φροντίδα και την ενσυναίσθηση, τις ψυχοκοινωνικές και υποστηρικτικές παρεμβάσεις στον ασθενή και στην οικογένεια του, παράλληλα με πολιτικές υγείας για την ανάπτυξη μιας άλλης κουλτούρας στις υπηρεσίες υγείας και προώθησης μιας ουσιαστικής μεταρρύθμισης προσανατολισμένης στην οικογένεια και στην κοινότητα. Γίνονται προσπάθειες το δόγμα «για τον ασθενή» να αντικατασταθεί από το «με τον ασθενή». Σύμφωνα με τον κ. Λιονή είναι αναγκαίο η ΠΦΥ να προσαρμοστεί για την Ελλάδα και να στραφεί προς την οικογένεια και στον οικογενειακό ιατρό.

Με την εισήγηση της κ. Αικατερίνης Νομίδου **«Αόρατες αναπηρίες, ορατές διακρίσεις και η «αλλαγή παραδείγματος» για τα κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα»** προσεγγίστηκε το θέμα των δυσκολιών στην αξιολόγηση της αναπηρίας των πασχόντων από χρόνια νοσήματα και τα βασικά δικαιώματα σύμφωνα με το νόμο που μπορούν να επιτευχθούν με την εφαρμογή του νόμου. Σύμφωνα με το άρθρο 28 του Συντάγματος, οι γενικά παραδεκτοί κανόνες του διεθνούς δικαίου, καθώς και οι διεθνείς συμβάσεις, από την επικύρωσή τους με νόμο και τη θέση τους σε ισχύ σύμφωνα με τους όρους καθεμιάς, αποτελούν αναπόσπαστο μέρος του εσωτερικού ελληνικού δικαίου και υπερισχύουν από κάθε άλλη αντίθετη διάταξη νόμου. Σχετικά με τα ανθρώπινα δικαιώματα αναφέρθηκαν οι συμβάσεις με νομική δεσμευτική ισχύ και ειδικότερα το ΦΕΚ (Ν.4074/2012) Κύρωση της Σύμβασης για τα Δικαιώματα των Ατόμων με Αναπηρίες (που υπεγράφη το 2007). Στο ΦΕΚ συμπεριλαμβάνεται το link με το Εγχειρίδιο για Βουλευτές <https://www.un.org/development/desa/disabilities/resources/handbook-for-parliamentarians-on-the-convention-on-the-rights-of-persons-with-disabilities.html>. Σύμφωνα με το Ν. 4488/2017(άρθρα 59 έως 74: ΚΑΤΕΥΘΥΝΤΗΡΙΕΣ – ΟΡΓΑΝΩΤΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΞΕΙΣ ΥΛΟΠΟΙΗΣΗΣ ΤΗΣ ΣΥΜΒΑΣΗΣ), στο άρθρο 60 υπάρχει ακόμη ευρύτερος ορισμός των ατόμων με αναπηρία, όπου γίνεται ρητή αναφορά στην «αλληλεπίδραση με διάφορα εμπόδια, ιδίως θεσμικά, περιβαλλοντικά ή εμπόδια κοινωνικής συμπεριφοράς» ως συστατικό στοιχείο της αναπηρίας. Στο δε άρθρο 61 παρ. 1 διακηρύσσεται ως γενική υποχρέωση ΚΑΘΕ φυσικού ή

νομικού προσώπου να απέχουν από διακρίσεις σε βάρος των ατόμων με αναπηρία υπό την παραπάνω ευρεία έννοια.

Χρήσιμα Links:

<http://www.ohchr.org/EN/ProfessionalInterest/Pages/CESCR.aspx>

<http://www.ohchr.org/EN/PublicationsResources/Pages/FactSheets.aspx>

(ανάλυση του δικαιώματος στην υγεία)

<http://www.ohchr.org/Documents/Issues/Women/WRGS/Health/GC14.pdf>

<http://www.refworld.org/docid/4538838f0.html>

<http://www.ohchr.org/EN/PublicationsResources/Pages/FactSheets.aspx>

Επειδή τα εφαρμόσιμα μέτρα μπορεί να διαφέρουν από κράτος σε κράτος, η ΥΑ του ΟΗΕ ανέπτυξε ένα μεθοδολογικό πλαίσιο με δείκτες: “Report on indicators for monitoring compliance with international human rights instruments” (HRI/MC/2006/7), προσιτό <http://www.ohchr.org>. Ακόμη όμως και με περιορισμένους πόρους υπάρχουν υποχρεώσεις ΑΜΕΣΗΣ εφαρμογής: εξασφάλιση του δικαιώματος στην υγεία χωρίς διακρίσεις, ανάπτυξη ειδικής νομοθεσίας και πλάνων δράσης. Ιστορικής σημασίας απόφαση για σπάνιες παθήσεις

<https://books.google.gr/books?>

[id=lyo3CwAAQBAJ&pg=PA105&lpg=PA105&dq=special+rappporteur+on+rare+diseases&source=bl&ots=favZwa9BQ&sig=ACfU3U2Uue12rnX1Xz0lcZA_vSwp62D0XA&hl=el&sa=X&ved=2ahUKewjU2azvusXhAhVmwCQBHS_VAXk4ChDoATAGegQIBhAB#v=onepage&q=special%20rappporteur%20on%20rare%20diseases&f=false](https://books.google.gr/books?id=lyo3CwAAQBAJ&pg=PA105&lpg=PA105&dq=special+rappporteur+on+rare+diseases&source=bl&ots=favZwa9BQ&sig=ACfU3U2Uue12rnX1Xz0lcZA_vSwp62D0XA&hl=el&sa=X&ved=2ahUKewjU2azvusXhAhVmwCQBHS_VAXk4ChDoATAGegQIBhAB#v=onepage&q=special%20rappporteur%20on%20rare%20diseases&f=false)

Την Ημέρα Σπανίων Παθήσεων 2019, NY 21.2.2019 NGO Committee for Rare Diseases έγινε έκκληση για την ενσωμάτωση των σπανίων παθήσεων στην πολιτική δήλωση του ΟΗΕ για την Καθολική Υγειονομική Κάλυψη (UHC), μια Διακήρυξη του ΟΗΕ για τις σπάνιες παθήσεις με ΠΟΛΙΤΙΚΕΣ ΔΕΣΜΕΥΣΕΙΣ: Όλοι για έναν και ένας για όλους: Κανένας στόχος δεν είναι πιο σημαντικός από τον άλλον κι όλοι λειτουργούν συμπληρωματικά για όλους τους άλλους. Ακόμη, επισημάνθηκε από την κ. Νομίδου ότι οι βιώσιμοι στόχοι ανάπτυξης για τις σπάνιες παθήσεις δεν μπορούν να επιτευχθούν χωρίς την ενεργό πίεση από συλλόγους ασθενών και ΜΚΟ. Για τις σπάνιες παθήσεις ο ρόλος των συλλόγων ασθενών και ΜΚΟ είναι διπλός: Θα πρέπει να ασκηθεί πίεση στις κυβερνήσεις ώστε οι σπάνιες παθήσεις να συμπεριληφθούν στις πολιτικές και τον προϋπολογισμό, με τη συνηγορία στη διεθνή κοινότητα για τα θέματα των ατόμων που ζούνε με σπάνιες παθήσεις (στη Γενεύη WHO UNESCO κ.α.στη Νέα Υόρκη UN). Η «αλλαγή παραδείγματος» συνίσταται στο ότι οι σπάνιες παθήσεις πρέπει να αντιμετωπιστούν ως θέμα ανθρωπίνων δικαιωμάτων και δημόσιας υγείας

<https://www.ngocommitteerarediseases.org/wp-content/uploads/2018/05/NGO-CfRDs-Submission-The-Right-to-Health-in-Rare-DiseasesFeb-15-2018.pdf>

«Πιστοποίηση Αναπηρίας στην Ελλάδα. Ο νέος Ε.Π.Π.Α.» Οσον αφορά την πραγματικότητα στην Ελλάδα, από τον κ. Κων/νο Κυριακόπουλο μέλος της επιτροπής για την τροποποίηση του Ε.Π.Π.Α (Ενιαίος Πίνακας για τον Προσδιορισμού του Ποσοστού Αναπηρίας) δόθηκαν χρήσιμες διευκρινήσεις για το νέο τροποποιημένο ΕΠΠΑ για τα Σπάνια Νοσήματα. Σύμφωνα με τον κ. Κυριακόπουλο, το έργο της Ειδικής Επιτροπής ήταν ο καθορισμός με εκατοστιαία αναλογία, για όλους τους Ασφαλιστικούς φορείς και το Δημόσιο, σε Ενιαίο Πίνακα Προσδιορισμού Αναπηρίας, του ΠΑ που συνεπάγεται κάθε πάθηση ή βλάβη ή σωματική ή ψυχική εξασθένηση, ή η συνδυασμένη εμφάνιση των ανωτέρω, καθώς και οι υποτροπές αυτών. Οποιοδήποτε μειονέκτημα το οποίο προέρχεται από οργανική, ψυχική ή λειτουργική διαταραχή

και περιορίζει ή εμποδίζει την εκπλήρωση ενός ρόλου που θεωρείται φυσιολογικός για το άτομο σε σχέση με την ηλικία, το φύλο και τις ισχύουσες κοινωνικές και πολιτισμικές παραμέτρους. Μερικά από τα σπάνια νοσήματα περιλαμβάνονται στον Ε.Π.Π.Α. και έχουν καθορισμένο εύρος προτεινόμενου Π.Α. Για τα υπόλοιπα χρειάζεται χρόνος, ώστε να ταξινομηθούν και να προταθεί, για τα συνηθέστερα εξ' αυτών, συγκεκριμένο Ποσοστό Αναπηρίας. Εως τότε, για την αξιολόγηση της αναπηρίας θα πρέπει να πληρούνται οι παρακάτω προϋποθέσεις ώστε να γίνει κατανοητή η ιδιαιτερότητα του νοσήματος από τον ιατρό του ΚΕΠΑ: Α) Ο εισηγητικός φάκελος να έχει κωδικό Orphanet ο οποίος να φαίνεται και στην απόφαση των επιτροπών. Β) Πρέπει να έχει συμπληρωθεί από Κέντρο ή ειδικό ιατρό γνώστη του νοσήματος και να περιέχει τα στοιχεία που τεκμηριώνουν τη διάγνωση βάσει των δεδομένων της βιβλιογραφίας και της Orphanet, με αναλυτική παράθεση εργαστηριακών ευρημάτων, κλινική περιγραφή, εξέλιξη της νόσου και θεραπευτική αγωγή. Γ). Ο προσδιορισμός του Π.Α. να εξαρτάται από το επίπεδο βαρύτητας, που οι βλάβες και οι επιπλοκές της νόσου έχουν επιφέρει στα επιμέρους συστήματα του οργανισμού, λαμβάνοντας υπόψη τα χαρακτηριστικά των σπανίων νοσημάτων (στην πλειονότητα τους γενετικώς καθορισμένων και εξελισσομένων) και προστίθεται το Π.Α. ανάλογα με τις επιπλοκές. Στο ΦΕΚ 8 Μαΐου 2018/ τ'Β Αρ.Φ1560 φαίνεται η αντικατάσταση του Πίνακα Παθήσεων που χαρακτηρίζονται μη αναστρέψιμες και για τις οποίες η διάρκεια αναπηρίας καθορίζεται επ'άοριστον. Η πρώτη υγειονομική κρίση των ασθενών με σπάνια πάθηση θα έχει διάρκεια 5-10 έτη. Στη δεύτερη κρίση, όσα κρίνονται μη αναστρέψιμα (από πλευράς δυσλειτουργίας και κλινικής σημειολογίας) και με βαρύτητα Π.Α. 67% και άνω κρίνονται επ'άοριστον (εφ'όρου ζωής κρίση).

Στο ΦΕΚ της 31 Δεκεμβρίου 2018 ΦΕΚ 5987/31.12.2018 μνημονεύονται για πρώτη φορά σε ξεχωριστό κεφάλαιο (20.1) τα Ενδογενή Μεταβολικά Νοσήματα στο παράρτημα 20.ΣΠΑΝΙΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ σελ. 70759-70763. Συνετέλεσε σ'αυτό ο ΚΡΙΚΟΣ ΖΩΗΣ που συνεργάστηκε με την ειδική επιτροπή.

Δείτε το ΦΕΚ με τα ΠΑ των ΚΜΝ στην ιστοσελίδα μας.