



**ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΟΜΟΣΠΟΝΔΙΑ ΣΥΛΛΟΓΩΝ –
ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ
(Ε.Ο.Σ. – ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.)
HELLENIC FEDERATION OF ASSOCIATIONS
FOR RARE DISEASES
(H.F.A. – R.D.)**

υπ' αριθμ. 130/28-03-2022 διαταγή του Ειρηνοδικείου Αθηνών,
με αύξοντα αριθμό εγγραφής 841 στο βιβλίο ομοσπονδιών του Πρωτοδικείου Αθηνών

***Διαχείριση Σπανίων Νοσημάτων – Παθήσεων στην Πρωτοβάθμια Φροντίδα Υγείας
(Π.Φ.Υ.)***

(Βασικές οδηγίες και κατευθύνσεις)

Η Διοίκηση της Ελληνικής Ομοσπονδίας Συλλόγων – Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.) στο πλαίσιο συνεργασίας της με την Εταιρία Γενικής/Οικογενειακής Ιατρικής ‘‘ΙΠΠΟΚΡΑΤΗΣ’’ (που είναι Συνεργό Μέλος της Ομοσπονδίας), με τα αναγνωρισμένα Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης Σπανίων και Πολύπλοκων Νοσημάτων που έχουν αναπτυχθεί τα τελευταία πέντε έτη στην Ελλάδα (37 Κ.Ε.) και Συλλόγους Ασθενών μέλη της Ομοσπονδίας, προώθησε τον διάλογο, αναφορικά με θέματα Σπανίων Νοσημάτων και τη διαχείριση αυτών στην Πρωτοβάθμια Φροντίδα Υγείας (Π.Φ.Υ.).

Στο πλαίσιο αυτό, διαμορφώθηκαν αδρές κατευθυντήριες οδηγίες με αναφορά στις διαδικασίες πρόληψης (πρωτογενούς, δευτερογενούς, τριτογενούς), βασικής διάγνωσης, παραπομπής, διαχείρισης και παρακολούθησης των ασθενών με Σ.Ν.Π. στην περιοχή που διαβιούν και σε επίπεδο Πρωτοβάθμιας Φροντίδας Υγείας.

Είναι σημαντικό να αναδειχθεί η σημασία λήψης ατομικού και οικογενειακού ιστορικού υγείας από τους ιατρούς της ΠΦΥ, ώστε να δοθεί η δυνατότητα εντοπισμού σημείων που θα εστιάσουν στη πιθανή διάγνωση των εν λόγω νοσημάτων, στην αναζήτηση νέων περιστατικών στην ευρύτερη οικογένεια και στην κοινότητα, καθώς και στις διαδικασίες παραπομπής, αλλά και διαρκούς παρακολούθησης των ασθενών, με τη συνεργασία και τις υποδείξεις των Κ.Ε.

ΒΑΣΙΚΑ ΣΗΜΕΙΑ

- 1. Γνώση της έννοιας των χαρακτηριστικών και των ιδιαιτεροτήτων των Σπανίων Νοσημάτων – Παθήσεων (ΣΝΠ),** προκειμένου να υπάρχει κοινή βάση αντίληψης και κατανόησης των ΣΝΠ από όλους τους ιατρούς και επαγγελματίες υγείας που εργάζονται στην ΠΦΥ.

Σπάνιο Νόσημα είναι αυτό που η συχνότητα του είναι έως 5 ασθενείς ανά 10.000 άτομα (1/2.000). Υπάρχουν περίπου 7.000 έως 7.500 Σπάνια Νοσήματα με μεγάλη ετερογένεια και πολυπλοκότητα που οφείλονται κατά κύριο λόγο σε γενετικές μεταλλάξεις των γονιδίων (έχουν κληρονομικό χαρακτήρα), ενώ κάθε χρόνο προστίθενται περίπου 30 με 40 νέα νοσήματα. Περίπου το 80% από αυτά εμφανίζεται στην βρεφική και παιδική ηλικία και η διάγνωσή τους είναι δύσκολο να γίνει, εφόσον πολλά κλινικά τους χαρακτηριστικά δεν έχουν εκδηλωθεί. Τα Σπάνια Νοσήματα στην πλειοψηφία τους δεν έχουν θεραπεία, αντιμετωπίζονται με φαρμακευτική αγωγή βάση των εκδηλώσεων τους και τα τελευταία χρόνια η έρευνα έχει επιτύχει την ανακάλυψη νέων εξειδικευμένων θεραπειών «ορφανά φάρμακα», οι οποίες όμως είναι υψηλού κόστους με δυσκολία πρόσβασης των ασθενών σε αυτές.

- 2. Γνώση της Νομοθεσίας και λοιπών ρυθμίσεων για τα ΣΝΠ στην Ελλάδα,** για κατανόηση του πλαισίου των ρυθμίσεων που καθορίζουν, τόσο τα δικαιώματα των ασθενών, όσο και την ανάπτυξη των υπηρεσιών, την παροχή φροντίδας και διευκολύνσεων κλπ.

Από το 2013 έως σήμερα έχει διαμορφωθεί ένα αρκετά σημαντικό θεσμικό πλαίσιο που θέτει τη βάση για την αναγνώριση των Σπανίων Νοσημάτων στην Ελλάδα και την πιστοποίηση των ατόμων που πάσχουν από αυτά, ενισχύοντας τις παροχές και τις υπηρεσίες σε διάφορα επίπεδα. Έχει αναγνωριστεί η Ευρωπαϊκή Πύλη Σπανίων Νοσημάτων Orphanet για την Ελλάδα, η συγκρότηση Εθνικής Επιτροπής Σπανίων και Πολύπλοκων Νοσημάτων στο Υπουργείο Υγείας, η διαμόρφωση του σχετικού Εθνικού Σχεδίου Δράσης, η αναγνώριση των Κέντρων Εμπειρογνωμοσύνης Σπανίων Νοσημάτων, η διαμόρφωση Μητρώων Ασθενών με Σπάνια Νοσήματα, η πιστοποίηση αναπηρίας από τα ΚΕΠΑ, η αναγνώριση αρκετών ΣΝΠ ως μη αναστρέψιμων παθήσεων με μόνιμη αναπηρία κλπ.

Το σχετικό θεσμικό πλαίσιο, επικαιροποιημένο παρατίθεται στην ενότητα [NOMΟΘΕΣΙΑ - ΠΑΡΟΧΕΣ](#) του ιστοτόπου της ΕΟΣ-ΣΠΑΝΟΠΑ (www.federationrarediseases.gr).

3. **Γνώση της διαδικασίας πιστοποίησης της αναπηρίας για άτομα με ΣΝΠ**, προκειμένου να συντάσσονται κατάλληλες γνωματεύσεις και να συμπληρώνεται με πληρότητα ο εισηγητικός φάκελος για τα ΣΝΠ που κατατίθεται στα ΚΕΠΑ για την πιστοποίηση της αναπηρίας και τη λήψη όποιων παροχών συνδέονται με αυτήν.

Σύμφωνα με το ΦΕΚ 5074τ'Β/02-11-2021 «Κανονισμός Λειτουργίας του Κέντρου Πιστοποίησης Αναπηρίας (ΚΕ.Π.Α.) του Ηλεκτρονικού Εθνικού Φορέα Κοινωνικής Ασφάλισης (e-Ε.Φ.Κ.Α)»,όπως αυτό τροποποιήθηκε και ισχύει, προβλέπεται στο άρθρο 2. παρ. 2 & παρ 3. η κατάθεση στα ΚΕΠΑ των απαιτούμενων ιατρικών πιστοποιητικών και εξετάσεων, καθώς και η αντίστοιχη συμπλήρωση του εισηγητικού φακέλου, που να τεκμηριώνουν την κατάσταση υγείας, ώστε να προσδιορισθεί το ποσοστό αναπηρίας.

Στο πλαίσιο αυτό, υπάρχει ειδικός εισηγητικός φάκελος για τα σπάνια νοσήματα, όπου ο υπεύθυνος ιατρός που το συντάσσει απαραίτητως θα πρέπει να επισημαίνει, εφόσον προκύπτει από την πύλη orphanet ότι ο ασθενής πάσχει από σπάνιο νόσημα και να αναφέρει τον αντίστοιχο αριθμό orphacode.

Επίσης, στο πιστοποιητικό αναπηρίας που εκδίδεται, πρέπει στο πεδίο που αναγράφεται η χρόνια πάθηση, ρητώς να προσδιορίζεται αυτή ως σπάνια σύμφωνα με τον εισηγητικό φάκελο και να αναφέρει τον αντίστοιχο αριθμό orphacode.

4. **Αξιοποίηση της Ευρωπαϊκής Πύλης Orphanet για τα ΣΝΠ**, προκειμένου να αναζητούνται ειδικότερες πληροφορίες για κάθε σπάνιο νόσημα, οι διαγνωστικές διαδικασίες, οι θεραπευτικές εξελίξεις, αλλά και ο μοναδικός αριθμός Orphacode που θα αναγράφεται στα σχετικά έγγραφα και πιστοποιητικά.

Έχει ανατεθεί με έγγραφο του Υπουργού Υγείας στον ΟΔΠΥ και σε συνέχεια έγκρισης από τον συντονιστικό φορέα της Γαλλίας, η ανάπτυξη της ελληνικής έκδοσης του ORPHANET όπου θα καταγράφονται, θα μεταφράζονται και θα αναρτώνται δεδομένα για τα σπάνια νοσήματα από όλη τη χώρα, ώστε να ενημερώνονται οι επιστήμονες, οι υπηρεσίες υγείας, οργανισμοί, σύλλογοι ασθενών και πάσχοντες από σπάνια νοσήματα, με προοπτική να γίνουν επιμορφωτικά σεμινάρια ιατρών και επαγγελματιών υγείας και δράσεις ενημέρωσης των σθενών.

5. **Πληροφόρηση για ύπαρξη τυχόν ΣΝΠ στην περιοχή εργασίας των ιατρών και επαγγελματιών υγείας της ΠΦΥ**, προκειμένου να ανιχνεύεται η συχνότητα ύπαρξης τέτοιων νοσημάτων και τυχόν παραλλαγών τους, ώστε να υπάρχει πάντοτε η υποψία για εντοπισμό και διάγνωση νέων περιστατικών.

Εντοπισμός ιδιαίτερων καταστάσεων υγείας και συμπεριφορών στην κοινότητα που πιθανώς υποδηλώνουν την παρουσία ΣΝΠ, κρίνεται ιδιαίτερα σημαντικό να προσδιορίζονται ευρύτερα διαδεδομένες καταστάσεις υγείας που οδηγούν στην υποψία ενός σπάνιου νοσήματος, αλλά και ψυχοκοινωνικές ιδιαιτερότητες – συμπεριφορές που μπορούν να οδηγήσουν μετά από αρκετή διερεύνηση στον εντοπισμό ενός ΣΝΠ (συχνά λειτουργούν ως κάλυμμα, οδηγώντας σε δυσκολία ανίχνευσης και εντοπισμού των ΣΝΠ).). Είναι σημαντικό οι ιατροί που παρέχουν υπηρεσίες στην ΠΦΥ να έχουν εκπαιδευτεί κατάλληλα ώστε να θέτουν πιο συχνά το ερώτημα: "Μπορεί ο ασθενής μου να έχει μια σπάνια ασθένεια;". Οι επαγγελματίες στην ΠΦΥ χρειάζεται να αναγνωρίσουν τις αποκλίσεις από τα κοινά πρότυπα των χρόνιων νοσημάτων που συνήθως αντιμετωπίζουν (πχ, παθολογικές αλλοιώσεις δέρματος, ματιών, ούλων, τριχών) και να τις καταγράφουν μαζί με κάθε άλλο εύρημα με δομημένο τρόπο στον ηλεκτρονικό φάκελο του ασθενούς.

- 6. Εντοπισμός οικογενειών με ΣΝΠ στην περιοχή**, με ανίχνευση μέσω ενός αναλυτικού οικογενειακού ιατρικού ιστορικού ή μέσω διαμόρφωσης γενετικών διαγραμμάτων κληρονομικότητας του ΣΝΠ, που θα οδηγήσουν στον εντοπισμό νέων περιστατικών σε συγγενικές οικογένειες. Η διάγνωση ενός σπανίου νοσήματος είναι μια μακροχρόνια Οδύσσεια για τους ασθενείς και τις οικογένειες τους. Υπολογίζεται ότι κατά την διαγνωστική διερεύνηση οι ασθενείς επισκέπτονται κατά μέσο όρο 4 ιατρούς διαφορετικών ειδικοτήτων και για το 25% των ασθενών το χρονικό διάστημα μέχρι την διάγνωση υπερβαίνει τα 5 χρόνια. Η αξιοποίηση των δυνατοτήτων που προσφέρει η ΠΦΥ είναι κομβική για την πρόωπη εντόπιση ατόμων με σπάνια νοσήματα, την κατάλληλη καθοδήγηση τους μέσα στο σύστημα υγείας, τον περιορισμό της άσκοπης χρήσης υπηρεσιών υγείας, την μείωση του κόστους και την βελτίωση της ποιότητας της φροντίδας.

- 7. Λεπτομερειακή λήψη ατομικού και οικογενειακού ιστορικού ώστε να εντοπιστούν πιθανά ΣΝΠ.**

Ο ιατρός κάθε ειδικότητας που παρέχει υπηρεσίες στην ΠΦΥ είναι ο ιατρός ενός συγκεκριμένου πληθυσμού, τα μέλη του οποίου μοιράζονται κοινές ομάδες γονιδίων από γενεά σε γενεά (γονιδιακή δεξαμενή). Με την υιοθέτηση μιας διαφορετικής προσέγγισης πρωτοβάθμιας φροντίδας, γνωστή στην διεθνή βιβλιογραφία ως “Think genetically, act accordingly” είναι σε θέση να κατευθύνει έγκαιρα την διάφορο-διαγνωστική διερεύνηση προς την πιθανότητα ενός σπανίου νοσήματος.

Με την πρόοδο της χαρτογράφησης του ανθρωπίνου γονιδιώματος και της διασύνδεσης της γενετικής με την ΠΦΥ, η καταγραφή και η ερμηνεία του οικογενειακού ιστορικού τριών γενεών (γενεαλογικό δένδρο, Pedigree) πλέον προωθείται ως πρότυπο φροντίδας σε

ειδικότητες όπως η ~~σπην~~ Γενική/Οικογενειακή Ιατρική και ως βασική ικανότητα για όλους τους επαγγελματίες υγείας στη ΠΦΥ. Το γενεαλογικό δένδρο είναι μια οπτική μέθοδος καταγραφής πληροφοριών που απεικονίζει το μοτίβο της κληρονομικότητας, πληροφορίες για τους συγγενείς του πάσχοντα καθώς και τα άτομα σε κίνδυνο.

Ένα τεκμηριωμένο και ιδιαίτερα αποτελεσματικό εργαλείο πρώιμης εντόπισης ατόμων με υποψία για σπάνιο νόσημα σε επίπεδο ΠΦΥ είναι ο μνημονικός κανόνας F-GENES για την αναζήτηση προειδοποιητικών σημείων, red flags (Παράρτημα).

- 8. Ενημέρωση του ιστορικού σε διάφορα στάδια για ασθενείς με ΣΝΠ,** γεγονός που θα επιτρέπει την καλύτερη παρακολούθηση της υγείας του ασθενή, της εξέλιξης της νόσου, της εμφάνισης νέων συμπτωμάτων βάση της πρόγνωσης, αλλά και στην διενέργεια κατάλληλων εξετάσεων διαγνωστικών ή παρακολούθησης της πορείας, καθώς και χορήγησης της κατάλληλης θεραπευτικής αγωγής. Οι ιατροί της ΠΦΥ και οι άλλοι επαγγελματίες υγείας της Ομάδας Υγείας της ΠΦΥ είναι σε θέση να παρέχουν ολοκληρωμένη φροντίδα στον ασθενή σε κάθε ηλικία. Αυτό σημαίνει ότι διασφαλίζεται η παροχή δέσμης υπηρεσιών υψηλής ποιότητας και για άλλα θέματα υγείας, συμπεριλαμβανομένων των συνήθων καταστάσεων που δεν σχετίζονται με τα σπάνια νοσήματα καθώς και θεμάτων πρόληψης (π.χ., εμβολιασμός, προσυμπτωματικός έλεγχος και προαγωγή της υγείας).
- 9. Επικοινωνία με το αρμόδιο Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπανίων και Πολύπλοκων Νοσημάτων (ΚΕΣΠΝ) για αναζήτηση πληροφοριών και διασύνδεση με αυτό,** ώστε να παρέχονται κατάλληλες οδηγίες διάγνωσης και παρακολούθησης των περιστατικών στην περιοχή κατοικίας τους.
- 10. Προσδιορισμός διαδικασίας παραπομπής ασθενών με ΣΝΠ στα ΚΕΣΠΝ για ακριβέστερη διάγνωση.**
- 11. Υποστήριξη της οικογένειας και του ασθενή για γενετική ταυτοποίηση του ΣΝΠ,** προκειμένου να προσδιοριστεί ακριβώς ο τύπος της νόσου, διευκολύνοντας την πρόγνωση και την καλύτερη διαχείριση της θεραπευτικής αντιμετώπισης.
Οι υπηρεσίες προγεννητικής ανίχνευσης /διάγνωσης με τη χρήση των υπερήχων και βιοχημικών δεικτών που έχουν αναπτυχθεί στη χώρα μας, θα πρέπει να είναι προσβάσιμες σε όλους τους υποψήφιους γονείς. Η ενεργός συμμετοχή των Γυναικολόγων /Μαιευτήρων και των Μαιευτών μπορεί να βοηθήσει προς αυτή την κατεύθυνση. Η πρόοδος της εμβρυομητρικής ιατρικής με την προγεννητική παρακολούθηση μπορεί να συμβάλλει στην ανίχνευση πολλών νοσημάτων, αρκετά από τα οποία ανήκουν στα σπάνια νοσήματα.

12. Συνεργασία με τα ΚΕΣΠΝ για την περιοδική παρακολούθηση του ασθενή στην περιοχή/κατοικία του, τόσο ως προς τη διενέργεια εργαστηριακών εξετάσεων για παρακολούθηση δεικτών, όσο και για παροχή κατάλληλων οδηγιών.
13. Παρακολούθηση τήρησης της φαρμακευτικής αγωγής που χορηγείται, επισήμανση τυχόν επιπλοκών και παρενεργειών, ενημέρωση των ΚΕΣΠΝ για κατάλληλες οδηγίες.
14. Συνεργασία με τα ΚΕΣΠΝ για θέματα διατροφής, διενέργειας λοιπών προληπτικών εξετάσεων και διαδικασιών αποκατάστασης και διαχείρισης θεμάτων συνοσηρότητας.
15. Παραπομπή σε άλλες ειδικότητες ιατρών της περιοχής εφόσον απαιτείται.
16. Ενημέρωση για νέες θεραπευτικές εξελίξεις και κλινικές μελέτες, ώστε να έχουν οι ασθενείς τη δυνατότητα να επιλέξουν την πιθανή συμμετοχή τους σε αυτές, αλλά και για να παρακολουθούν την πορεία των επιστημονικών εξελίξεων, ενισχύοντας το ενδιαφέρον τους για την ατομική τους υγεία.
17. Διασύνδεση με συλλόγους ασθενών σε τοπικό και εθνικό επίπεδο, προκειμένου οι ασθενείς και οι οικογένειες τους να λάβουν ειδικότερες πληροφορίες για παροχές, να έχουν υποστήριξη με βάση διάφορες ανάγκες που προκύπτουν και για να αποκτήσουν συνείδηση και ταυτότητα του προβλήματος της υγείας τους, ενδυναμώνοντας την κινητοποίηση τους σε ομαδικό επίπεδο.
Οι Σύλλογοι που εκπροσωπούν Άτομα με Σπάνια Νοσήματα και οι Ομοσπονδίες τους, παρέχουν τη δυνατότητα δικτύωσης των ασθενών, διεκδίκησης και υποστήριξης των δικαιωμάτων τους, εξυπηρέτησης εξειδικευμένων αναγκών του πάσχοντα και της οικογένειάς του, διευκόλυνσης πρόσβασης σε ενημέρωση, διάγνωση και θεραπεία, καθώς και συνεργασίας με διάφορα κινήματα και οργανώσεις της Κοινωνίας των Πολιτών και των φορέων διαμόρφωσης πολιτικών και λήψης αποφάσεων.
18. Ενημέρωση για διαδικασίες υποστήριξης σε ψυχοκοινωνικό επίπεδο, αλλά και σε παροχές των ατόμων με ΣΝΠ.
Η εκπαίδευση των επαγγελματιών ΠΦΥ αφορά δεξιότητες που μπορούν να ενισχύσουν την ενδυνάμωση του ασθενή. Η τεχνική της διαβούλευσης που χρησιμοποιείται στην ΠΦΥ μπορεί να ενθαρρύνει τους ασθενείς και τους φροντιστές τους να κάνουν ερωτήσεις, να αναδεικνύει πιθανά κενά στην αυτοφροντίδα και να συμβάλει στην από κοινού λήψη αποφάσεων.
Οι επαγγελματίες ΠΦΥ εκπαιδεύονται να εφαρμόζουν την ολιστική προσέγγιση και να παρέχουν φροντίδα με επίκεντρο την οικογένεια. Η προσέγγιση αυτή μπορεί να βοηθήσει την οικογένεια και το ευρύτερο δίκτυο υποστήριξης του ασθενούς, καθώς αναγνωρίζει τις σωματικές, συναισθηματικές, ψυχολογικές, πνευματικές και κοινωνικές ανάγκες τους.

Ο ιατρός κάθε ειδικότητας της ΠΦΥ (Γενικός/Οικογενειακός ιατρός, Παθολόγος, Παιδίατρος), εφόσον έχει εκπαιδευτεί ανάλογα μπορεί να λειτουργεί ως «Συνήγορος» του ασθενή. Οι Ιατροί και οι Επαγγελματίες Υγείας της εκάστοτε Ομάδας Υγείας της ΠΦΥ μπορούν να υποστηρίξουν το ταξίδι του ασθενούς μέσω των κοινωνικών υπηρεσιών και της ιατρικής γραφειοκρατίας και να τον βοηθήσουν στην ερμηνεία γραπτών και προφορικών πληροφοριών, με τι οποίες ο ασθενής ίσως να μην είναι εξοικειωμένος.

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Ι

Μνημονικός κανόνας F-GENES για τον πιθανό εντοπισμό Σπανίων Παθήσεων στην Πρωτοβάθμια Φροντίδα Υγείας (Π.Φ.Υ.)

F—Family history: Θετικό οικογενειακό ιστορικό για εμφάνιση ανωμαλιών σε πολλαπλά αδέρφια ή άτομα διαφόρων γενεών, επαναλαμβανόμενες αποβολές, ανεξήγητη στειρότητα (το άγνωστο οικογενειακό ιστορικό δεν αποκλείει την γενετική διαταραχή).

G—Groups of congenital anomalies: Δύο ή περισσότερες εκ γενετής ανωμαλίες σε ένα άτομο υποδηλώνουν σύνδρομο γενετικής αιτιολογίας. Λόγω του ότι η κλινική γενετική διάγνωση βασίζεται περισσότερο σε γενικό μοτίβο ευρημάτων, παρά σε μεμονωμένες εκδηλώσεις, η αναζήτηση συμπλεγμάτων σωματικών ανωμαλιών (clusters) σε επίπεδο ΠΦΥ συμβάλλει σημαντικά στην πρόωπη εντόπιση ασθενών που χρειάζονται περαιτέρω γενετικής εκτίμησης.

E—Extreme or exceptional presentation of common conditions: Δραματικές ή ασυνήθιστες εκδηλώσεις συνηθισμένων παθολογικών καταστάσεων με απρόσμενα ραγδαία επιδείνωση σε λοιμώξεις, μεταβολικό στρες ή/και εμφάνιση σε νεότερες από το συνηθισμένο ηλικίες πχ, καρδιολογικό νόσημα, νεφρική ανεπάρκεια, καρκίνος. Η αυξημένη διαγνωστική υποψία για γενετική ανωμαλία μπορεί να συμβάλλει σημαντικά στη τελική διάγνωση και κατάλληλη διαχείριση.

N— Neurologic symptoms including developmental delay: Καθυστερημένη ή παθολογική νοητική και νευρολογική ανάπτυξη του παιδιού, πρόωπη εμφάνιση νευρολογικών διαταραχών σε νέους ενήλικες αποτελούν ισχυρή υποψία για νοσήματα γενετικής αιτιολογίας.

E—Extreme or exceptional pathology: Σοβαρά ή ασυνήθιστα παθολογικά ευρήματα σε κλινική εξέταση ρουτίνας σε επίπεδο ΠΦΥ πχ, αμφοτερόπλευρες ανωμαλίες σε ζεύγη οργάνων, σπάνια ιστολογικά παθολογικά ευρήματα, σπάνιοι όγκοι, πολλαπλοί πρωτογενείς όγκοι διαφορετικής προέλευσης αποτελούν ισχυρή ένδειξη γενετικών ανωμαλιών και χρήζουν περαιτέρω διερεύνησης.

S—Surprising laboratory values: Μη αναμενόμενα παθολογικά εργαστηριακά ευρήματα σε κλινική εξέταση ρουτίνας (πχ, παθολογικό λιπιδαιμικό προφίλ, αυξημένη φερριτίνη, διαταραχές ηλεκτρολυτών) και οι σημαντικές αποκλίσεις των αποτελεσμάτων εργαστηριακού ελέγχου συνηθισμένων παθολογικών καταστάσεων σε φαινομενικά υγιείς άτομο μπορεί να προηγούνται την εκδήλωση μιας σπάνιας νόσου ή να είναι ενδεικτικά για την παρουσία γενετικής ανωμαλίας.

(A.J. Whelan et al / Prim Care Clin Office Pract 31 (2004) Genetic red flags: Clues to thinking genetically in primary care practice)

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΙΙ

Βασικά Σημεία – Ενδείξεις (Reds Flags) για τον πιθανό εντοπισμό Σπανίων Παθήσεων στην παιδική – εφηβική ηλικία για αξιολόγηση στην Πρωτοβάθμια Φροντίδα Υγείας (Π.Φ.Υ.)

A) Θετικό οικογενειακό ιστορικό

B) Συμπτώματα/σημεία:

- 1) Χαμηλό σωματικό βάρος
- 2) Σοβαρή παχυσαρκία
- 3) Κοντό ανάστημα
- 4) Ψηλό ανάστημα
- 5) Σκελετικές ανωμαλίες (συμπεριλαμβάνονται σκολίωση/κύφωση)
- 6) Εύκολα κατάγματα
- 7) Περίεργα άκρα χέρια
- 8) Ραιβόκρανο
- 9) Σοβαρά οστικά άλγη
- 10) Διογκώσεις που μοιάζουν με όγκο Tumor-like swellings

11) Κεφάλι -Πρόσωπο όπως :

- Μικροκεφαλία
- Μακροκεφαλία
- Δύσμορφα χαρακτηριστικά προσώπου
- Ασυμμετρία προσώπου
- Υποπλασία της κάτω γνάθου

12) Μάτια:

- Μογγολοειδής ή αντιμογγολοειδής βλεφαρική σχισμή
- Δερμοειδής κύστη ματιών
- Μικρά μάτια
- Μειωμένη όραση, απώλεια οπτικής οξύτητας
- Μπλε χρώμα στο άσπρο των ματιών
- Στραβισμός
- Ανώμαλες κινήσεις οφθαλμών

13) Αυτιά:

- Ανωμαλίες του πτερυγίου
- Απώλεια ακοής

14) Δόντια:

- Πρόωρη απώλεια δοντιών
- Καθυστερημένη ανατολή νεογιλών ή μόνιμων δοντιών
- Σοβαρές ορθοδοντικές ανωμαλίες

15) Δέρμα:

- Σοβαρή ωχρότητα
- Κηλίδες στο δέρμα
- Λευκό χρώμα στο δέρμα και τα μαλλιά
- Εύκολες μελανιές

16) Αναπτυξιακή καθυστέρηση: γνωστική, γλωσσική, κινητική, κοινωνικο-συναισθηματική

17) Απώλεια κατακτημένων δεξιοτήτων

17) Αλλαγή στη συμπεριφορά που επιμένει

19) Απότομη σχολική έκπτωση

20) Διαταραχές βάδισης, δυσκολίες στον συντονισμό των κινήσεων (δυσκολία στο τρέξιμο, εύκολες πτώσεις, τρόμος)

21) Επιληπτικές κρίσεις ως εκδήλωση ενός συνδρόμου

22) Δυσαρθρία

	ΟΝ/ΜΟ	ΦΟΡΕΑΣ	ΙΔΙΟΤΗΤΑ
1	Παπανικολάου Νικόλαος	Εταιρεία Γενικής/Οικογενειακής Ιατρικής Ελλάδος “ΙΠΠΟΚΡΑΤΗΣ”	Δ/ντής ΕΣΥ Γενικής/Οικογενειακής Ιατρικής, Κέντρο Υγείας Δυτ. Φραγκίστας, Αντιπρόεδρος Εταιρείας Γενικής/Οικογενειακής Ιατρικής Ελλάδος- ΙΠΠΟΚΡΑΤΗΣ
2	Βέσελα Γιακίμοβα-Πολύζου	Εταιρεία Γενικής/Οικογενειακής Ιατρικής Ελλάδος “ΙΠΠΟΚΡΑΤΗΣ”	Διευθύντρια ΕΣΥ Γενικής/Οικογενειακής Ιατρικής, Κέντρο Υγείας Πύλης, Μέλος της Εταιρείας Γενικής/Οικογενειακής Ιατρικής Ελλάδος - ΙΠΠΟΚΡΑΤΗΣ
3	Κεράνη Ηλιάνα	Εταιρεία Γενικής/Οικογενειακής Ιατρικής Ελλάδος “ΙΠΠΟΚΡΑΤΗΣ”	Διευθύντρια ΕΣΥ Γενικής/Οικογενειακής Ιατρικής, Κέντρο Υγείας Αργαλαστής, μέλος της Εταιρείας Γενικής/Οικογενειακής Ιατρικής Ελλάδος ΙΠΠΟΚΡΑΤΗΣ
4	Τατσιώνη Αθηνά	Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Ιωαννίνων	Καθηγήτρια Γενικής Οικογενειακής Ιατρικής, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Ιωαννίνων
5	Μαρία –Ροζέ Πονς	Νοσοκομείο “Αγία Σοφία”	Παιδίατρος Νευρολόγος, Αν. Καθηγήτρια Παιδιατρικής – Παιδιατρικής Νευρολογίας Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Α΄ Παιδιατρική κλινική, Νοσοκομείο “Αγία Σοφία”
6	Παπαδόπουλος Κωνσταντίνος	Αιγινήτειο Νοσοκομείο	Νευρολόγος, ΕΔΙΠ Β΄, Α΄ Νευρολογική Κλινική ΕΚΠΑ, Αιγινήτειο Νοσοκομείο
7	Χριστίνα Κανακά- Gantenbein	Νοσοκομείο Παιδών "Η Αγία Σοφία"	Καθηγήτρια Παιδιατρικής- Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Διευθύντρια Α' Παιδιατρικής Κλινικής και Χωρεμείου Ερευνητικού Εργαστηρίου Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδών "Η Αγία Σοφία", Πρόεδρος Ινστιτούτου Υγείας Παιδιού

8	Χατζηχαραλάμπους Ευστράτιος	Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων – Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.)	Κοινωνιολόγος, MSc Ψυχικής Υγείας, Κοινωνική Διοίκηση ΕΣΔΔΑ, Προϊστάμενος Τμήματος Ανάπτυξης Προγραμμάτων Αγωγής Υγείας και Πρόληψης, Δ/νση Πρωτοβάθμιας Φροντίδας Υγείας, Υπουργείο Υγείας, Πρόεδρος Ελληνικής Ομοσπονδίας Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων
9	Αντωνοπούλου Αικατερίνη	Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων – Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.)	Γεν. Γραμματέας Ελληνικής Εταιρείας Αντιρευματικού Αγώνα (ΕΛΕΑΝΑ) & Ελληνικής Ομοσπονδίας Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (ΕΟΣ- ΣΠΑΝΟΠΑ)
10	Βλάχου Ελένη	Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών (Π.Ε.Α.), Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων – Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.)	Μαιευτήρας Γυναικολόγος, Μέλος Π,Ε,Α, & Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.
11	Ιβάντσικ Ουλιάννα	Σωματείο Ατόμων με Νόσο Crohn και Ελκώδη Κολίτιδα Αχαΐας (ΙΦΝΕ ΑΧΑΪΑΣ), Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων – Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.)	Βιολόγος, μέλος ΙΦΝΕ & Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.
12	Φρυσίρα Ελένη	Ελληνική Εταιρεία Ιατρικής Γενετικής, Ελληνική Εταιρεία Υποστήριξης Παιδιών με Γενετικά Προβλήματα «Το Μέλλον»	Ομότιμη Καθηγήτρια Κλινικής/Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Πρόεδρος της Ελληνικής Εταιρείας Ιατρικής Γενετικής
13	Κασσή Ευανθία	ΓΝΑ «ΛΑΙΚΟ»	Καθηγήτρια Ενδοκρινολογίας- Βιοχημείας, Α' Πανεπιστημιακή Προπαιδευτική Παθολογική Κλινική ΓΝΑ «ΛΑΙΚΟ»
14	Ξεκαλάκη Αδαμαντία	Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού (ΙΥΠ)	Αναπτυξιολόγος Παιδίατρος, Προϊσταμένη Διεύθυνσης Κοινωνικής και Αναπτυξιακής Παιδιατρικής, ΙΥΠ