

---

# Βασικές αρχές για τον Νεογνικό Προσυμπτωμα- τικό Έλεγχο

---

Γνωμοδότηση του EURORDIS

Ιανουάριος 2021

[eurordis.org/newbornprinciples](http://eurordis.org/newbornprinciples)

# Περιεχόμενα



|                                                             |   |
|-------------------------------------------------------------|---|
| ΒΑΣΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ ΓΙΑ ΤΟΝ ΝΕΟΓΝΙΚΟ ΠΡΟΣΥΜΠΤΩΜΑΤΙΚΟ ΈΛΕΓΧΟ ..... | 1 |
|-------------------------------------------------------------|---|

|            |    |
|------------|----|
| ΑΡΧΕΣ..... | 10 |
|------------|----|

Στην οικογένεια του νεογνού που θα έχει διαγνωστεί μέσω ΝΠΕ θα πρέπει να παρέχεται ψυχολογική, κοινωνική και οικονομική υποστήριξη από τις αρμόδιες εθνικές υγειονομικές αρχές..... 13

Στην οικογένεια του νεογνού που θα έχει διαγνωστεί μέσω ΝΠΕ θα πρέπει να παρέχεται ψυχολογική, κοινωνική και οικονομική υποστήριξη από τις αρμόδιες εθνικές υγειονομικές αρχές..... 13

Η ψυχολογική υποστήριξη θα πρέπει να προγραμματίζεται για τις οικογένειες κατά τη στιγμή του ίδιου του τεστ ανίχνευσης και επίσης μετά την πρώτη δοκιμή διαλογής και τα επιβεβαιωτικά αποτελέσματα. Οι γονείς του νεογνού που έχει διαγνωστεί μέσω ΝΠΕ θα πρέπει να ενημερώνονται άμεσα για τα αποτελέσματα, την ασθένεια, την πιθανή θεραπεία και φροντίδα, καθώς και για τα Κέντρα Εμπειρογνημοσύνης για το συγκεκριμένο νόσημα. Επιπλέον, θα πρέπει να λάβουν, από τη στιγμή της επιβεβαιωμένης διάγνωσης, ψυχολογική, οικονομική και κοινωνική υποστήριξη, συμπεριλαμβανομένης πληροφόρησης για σχετικές Οργανώσεις Ασθενών..... 13

Όλα τα ενδιαφερόμενα μέρη θα πρέπει να συμπεριληφθούν στα διάφορα στάδια της διαδικασίας ΝΠΕ..... 13

Όλα τα ενδιαφερόμενα μέρη, συμπεριλαμβανομένων των ασθενών, των συνηγόρων των οργανώσεων των ασθενών, του κοινού, των νοσοκομείων, των επαγγελματιών υγείας, των ερευνητών, των Ευρωπαϊκών Δικτύων Αναφοράς, των βιοτραπεζών, των εθνικών αρχών και των κρατών μελών της Ε.Ε., θα πρέπει να συμπεριληφθούν στη διαδικασία ΝΠΕ και να θεωρούν το νεογνό ως το κέντρο της διαδικασίας. Οι ασθενείς & οι συνήγοροι των ασθενών θα πρέπει να έχουν ρόλο/συμβολή στη διαδικασία λήψης αποφάσεων καθώς είναι η ομάδα που επηρεάζεται περισσότερο από το αποτέλεσμα της εκάστοτε απόφασης..... 13

Τα κράτη μέλη της Ε.Ε. θα πρέπει να αναπτύξουν σχέδια που θα συντονίζουν τις διαδικασίες ΝΠΕ στοχεύοντας σε αποτελεσματικότητα και αποδοτικότητα γύρω από τη βελτίωση της υγείας αυτών των ασθενών βραχυπρόθεσμα. Δεδομένου ότι ο ΝΠΕ γίνεται για όλα τα νεογνά, οι νεογνολόγοι και οι πρωτοβάθμιοι φροντιστές υγείας και άλλες σχετικές επαγγελματικές οργανώσεις θα πρέπει επίσης να συμπεριληφθούν ως ενδιαφερόμενα μέρη. Ένα περιεκτικό πρόγραμμα θα πρέπει να λαμβάνει υπόψη τις οικογένειες υγιών νεογνών και ψευδώς θετικών νεογνών ως ενδιαφερόμενα μέρη και να τους παρέχει παρακολούθηση και υποστήριξη..... 13

Η διαδικασία αξιολόγησης για τη συμπερίληψη/τον αποκλεισμό ασθενειών στα προγράμματα ΝΠΕ θα πρέπει να βασίζεται στα καλύτερα διαθέσιμα στοιχεία, που θα αντικατοπτρίζουν τα οικονομικά στοιχεία για την υγεία, αλλά δεν θα καθορίζονται μόνο από τα οικονομικά της υγείας..... 14

Η ενημέρωση και η εκπαίδευση όλων των ενδιαφερομένων μερών για τις σπάνιες ασθένειες και για ολόκληρη τη διαδικασία ΝΠΕ είναι απαραίτητες για μία ευρεία και δίκαιη εφαρμογή προγραμμάτων ΝΠΕ..... 15

Ευρωπαϊκά πρότυπα που αφορούν το χρονοδιάγραμμα, τις μεθόδους συλλογής δειγμάτων, την παρακολούθηση και τις πληροφορίες που κοινοποιούνται στους γονείς χρειάζονται για να εγγυηθούν την ποιότητα καθ' όλη τη διαδικασία..... 16

Τα δείγματα υπό τη μορφή κηλίδας αίματος θα πρέπει να αποθηκεύονται σε εθνικές βιοτράπεζες για ερευνητικούς σκοπούς, και ταυτόχρονα να διασφαλίζεται η ύπαρξη κατάλληλων δικλίδων ασφαλείας για την προστασία των δεδομένων και την πρόσβαση σε δεδομένα. .... 16

Τα κέντρα που συνδέονται με τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς (ERN) θα πρέπει να ενσωματωθούν στα μονοπάτια περίθαλψης των ασθενών στα Εθνικά Συστήματα Υγείας και θα πρέπει να συμμετέχουν με προτεραιότητα στην παροχή συστάσεων για τις πολιτικές ΝΠΕ..... 17



# ΒΑΣΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ ΓΙΑ ΤΟΝ ΝΕΟΓΝΙΚΟ ΠΡΟΣΥΜΠΤΩΜΑΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ

1. Ο έλεγχος θα πρέπει να προσδιορίζει δυνατότητες για να βοηθήσει το νεογνό και την οικογένεια όσο το δυνατόν ευρύτερα. Δηλαδή, θα πρέπει να εντοπίζει κλινικά διαχειρίσιμες ασθένειες συμπεριλαμβανομένων των θεραπεύσιμων ασθενειών.
2. Ο ΝΠΕ θα πρέπει να οργανωθεί ως σύστημα με σαφώς καθορισμένους ρόλους, ευθύνες, υπευθυνότητα και μονοπάτια επικοινωνίας που θα είναι ενσωματωμένα στο εθνικό σύστημα υγειονομικής περίθαλψης και θα αναγνωρίζονται ως μηχανισμός για την έγκαιρη διάγνωση κλινικά διαχειρίσιμων ασθενειών ως μέρος της ευρύτερης οδού περίθαλψης.
3. Στην οικογένεια του νεογνού που θα έχει διαγνωστεί μέσω ΝΠΕ θα πρέπει να παρέχεται ψυχολογική, κοινωνική και οικονομική υποστήριξη από τις αρμόδιες εθνικές υγειονομικές αρχές.
4. Όλα τα ενδιαφερόμενα μέρη θα πρέπει να συμπεριληφθούν στα διάφορα στάδια της διαδικασίας ΝΠΕ.
5. Απαιτείται διαφανής και ισχυρή διακυβέρνηση για τη διεύρυνση των προγραμμάτων ΝΠΕ. Κάθε χώρα/περιφέρεια θα πρέπει να έχει μία σαφώς καθορισμένη, διαφανή, ανεξάρτητη, αμερόληπτη και τεκμηριωμένη διαδικασία, για να αποφασίσει ποιες ασθένειες θα καλύπτονται από το πρόγραμμα ΝΠΕ που θα περιλαμβάνει όλα τα ενδιαφερόμενα μέρη.
6. Η διακυβέρνηση των προγραμμάτων ΝΠΕ θα πρέπει να είναι σαφής, κατανοητή, διαφανής και να λογοδοτεί στις εθνικές αρχές.
7. Η διαδικασία αξιολόγησης για τη συμπερίληψη/τον αποκλεισμό ασθενειών στα προγράμματα ΝΠΕ θα πρέπει να βασίζεται στα καλύτερα διαθέσιμα στοιχεία, που θα αντικατοπτρίζουν τα οικονομικά στοιχεία για την υγεία, αλλά δεν θα καθορίζονται μόνο από τα οικονομικά της υγείας.
8. Η ενημέρωση και η εκπαίδευση όλων των ενδιαφερομένων μερών για τις σπάνιες ασθένειες και για ολόκληρη τη διαδικασία ΝΠΕ είναι απαραίτητες για μία ευρεία και δίκαιη εφαρμογή προγραμμάτων ΝΠΕ.
9. Ευρωπαϊκά πρότυπα που αφορούν το χρονοδιάγραμμα, τις μεθόδους συλλογής δειγμάτων, την παρακολούθηση και τις πληροφορίες που κοινοποιούνται στους γονείς χρειάζονται για να εγγυηθούν την ποιότητα καθ' όλη τη διαδικασία.
10. Τα δείγματα υπό τη μορφή κηλίδας αίματος θα πρέπει να αποθηκεύονται σε εθνικές βιοτράπεζες για ερευνητικούς σκοπούς, και ταυτόχρονα να διασφαλίζεται η ύπαρξη κατάλληλων δικλείδων ασφαλείας για την προστασία των δεδομένων και την πρόσβαση σε δεδομένα.

11. Τα κέντρα που σχετίζονται με τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς (ERN) θα πρέπει να ενσωματωθούν στις οδούς περίθαλψης των διαφόρων συστημάτων υγειονομικής περίθαλψης και θα πρέπει να θεωρούνται κατά προτεραιότητα συνεργάτες στην παροχή συστάσεων για τις πολιτικές ΝΠΕ.

## 1 ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το δικαίωμα του παιδιού να απολαμβάνει το υψηλότερο δυνατό επίπεδο υγείας ενσωματώνεται στο πλαίσιο των ανθρωπίνων δικαιωμάτων που έχει καθιερωθεί και αναγνωριστεί σε παγκόσμιο επίπεδο. Στην Οικουμενική Διακήρυξη για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα, τα Ηνωμένα Έθνη έχουν διακηρύξει πως «Η παιδική ηλικία δικαιούται ειδικής φροντίδας και βοήθειας». Συγκεκριμένα, η Σύμβαση των Ηνωμένων Εθνών για τα δικαιώματα του παιδιού αναγνωρίζει πως «κάθε παιδί έχει εγγενές δικαίωμα στη ζωή» (άρθρο 6) και δηλώνει πως «θα προσπαθήσει να διασφαλίσει ότι κανένα παιδί δεν θα στερείται του δικαιώματος πρόσβασης σε τέτοιες υπηρεσίες υγειονομικής περίθαλψης» και πως «θα εξασφαλίσει την πλήρη εφαρμογή αυτού του δικαιώματος... για να μειωθεί η βρεφική και παιδική θνησιμότητα... για να αναπτυχθεί προληπτική υγειονομική περίθαλψη» (άρθρο 24)<sup>1</sup>



Στα πρόσφατα δημοσιευμένα Πρότυπα για τη Βελτίωση της Ποιότητας της Φροντίδας για Μικρά και Άρρωστα Νεογνά στις ιατρικές εγκαταστάσεις<sup>2</sup>, ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας υπενθύμισε

<sup>1</sup> <https://www.ohchr.org/en/professionalinterest/pages/crc.aspx>

την ανάγκη για τα δικαιώματα των νεογνών να γίνονται σεβαστά, να προστατεύονται και να τηρούνται χωρίς διακρίσεις, με διατήρηση της αξιοπρέπειας ανά πάσα στιγμή και σε όλες τις εγκαταστάσεις κατά τη διάρκεια της φροντίδας, της μεταφοράς και της παρακολούθησης.

Ο Ειδικός Εισηγητής των Ηνωμένων Εθνών για το Δικαίωμα στην Υγεία (OHCHR), Dainius Puras, υπενθύμισε ότι κάθε παιδί έχει δικαίωμα στη ζωή και στην επιβίωση, να προστατεύεται από τις αντιξοότητες της πρώιμης παιδικής ηλικίας, και πως τα παιδιά με σπάνιες ασθένειες δεν πρέπει να υφίστανται διακρίσεις, καθώς και εκείνα έχουν δικαίωμα στην ποιοτική θεραπεία, στη φροντίδα και στην υποστήριξη (Dainius Puras (2017) The Right to Health and Rare Diseases).<sup>3</sup>

Εκτιμάται ότι το 72% των σπάνιων ασθενειών είναι γενετικής προέλευσης, και σχεδόν το 70% εξ αυτών εμφανίζονται αποκλειστικά στην παιδική ηλικία (έως και το 88% μπορεί να εμφανιστούν στην παιδική ηλικία, με το 18% να έχουν μεταβλητή έναρξη συμπεριλαμβανομένης της βρεφικής ηλικίας-παιδικής ηλικίας)<sup>4</sup>. Για πολλές σπάνιες παθήσεις που μπορεί να είναι χρόνιες και προοδευτικές, συμπτώματα μπορεί να παρατηρηθούν κατά τη γέννηση ή στην πρώιμη παιδική ηλικία. Ο έλεγχος των νεογνών για ορισμένες διαταραχές μπορεί να συμβάλλει ουσιαστικά στη βελτίωση της ποιότητας της ζωής των παιδιών. Παραδοσιακά προγράμματα Νεογνικού Προσυμπτωματικού Ελέγχου (ΝΠΕ) στους δημόσιους χώρους παροχής υγειονομικής περίθαλψης στοχεύουν στον εντοπισμό νεογνών με θεραπεύσιμες ασθένειες όπου η έγκαιρη αναγνώριση βοηθά στην αποφυγή μη αναστρέψιμων βλαβών στην υγεία. Ο έλεγχος επιτρέπει την πρόληψη ασθενειών μέσω της διάγνωσης σοβαρών και σπάνιων διαταραχών όσο το δυνατόν νωρίτερα, ώστε να μπορούν να αντιμετωπιστούν κατάλληλα, να έχουν καλύτερη διαχείριση, ακόμα και να θεραπευτούν. Παρέχει επίσης την ευκαιρία στους ασθενείς και στις οικογένειές τους να σχεδιάσουν το μέλλον τους.

Υπάρχει αξιοσημείωτη διακύμανση στον τρόπο διεξαγωγής του ΝΠΕ εντός και μεταξύ των χωρών, καθώς και στην κάλυψη προγραμμάτων ΝΠΕ. Επιπλέον, υπάρχει εντυπωσιακή διακύμανση σε όλη την Ευρώπη στις συνέπειες που προκύπτουν στην περίπτωση ενός θετικού ελέγχου, συμπεριλαμβανομένων διαφορετικών προσεγγίσεων για την υγειονομική περίθαλψη και την κοινωνική, οικονομική και ψυχολογική υποστήριξη προς τις οικογένειες.

Η δράση της Ε.Ε. στον τομέα της Δημόσιας Υγείας πρέπει να σέβεται την αρχή της επικουρικότητας, τις αρμοδιότητες και τις ευθύνες των κρατών μελών για την οργάνωση και την παράδοση υπηρεσιών υγείας και υγειονομικής περίθαλψης, συμπεριλαμβανομένου του ΝΠΕ. Το Συμβούλιο της Ε.Ε. και η πρώτη Επιτροπή Εμπειρογνομόνων για τις σπάνιες ασθένειες συνέστησε συντονισμένη δράση σε επίπεδο Ε.Ε. διατηρώντας παράλληλα τις εθνικές αρμοδιότητες.<sup>5</sup>

Παρά την εν λόγω σύσταση, η ομάδα εργασίας του EURORDIS για τον Νεογνικό Προσυμπτωματικό Έλεγχο (βλ. κατωτέρω) αναγνωρίζει ότι από τότε δεν έχει πραγματοποιηθεί συνεργατική δράση σε επίπεδο Ε.Ε. Σήμερα, η πρόοδος των τεχνικών ελέγχου και η αυξημένη δυνατότητα προσέγγισης ενός ευρύτερου βρεφικού πληθυσμού επιβάλλει να επανεξεταστεί το status quo (καθεστώς). Σήμερα, υπάρχουν σημαντικές αποκλίσεις μεταξύ των πολιτικών και των

---

<sup>3</sup> <http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rdi/2.Puras%20Presentation-%20Rare%20diseases.pptx>

<sup>4</sup> Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, Murphy D, Le Cam Y, Rath A. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 28, 165–173 (2020) doi:10.1038/s41431-019-0508-0



προγραμμάτων ΝΠΕ στην Ε.Ε., με αξιοσημείωτο αντίκτυπο στην πρόσβαση των νεογνών σε πρώτη προληψη και ευκαιρίες βελτίωσης της ποιότητας της ζωής τους<sup>6</sup>.

Έτσι, ο EURORDIS δημιούργησε την Ομάδα Εργασίας για τον Νεογνικό Προσυμπτωματικό Έλεγχο, ώστε να ορίσει 11 βασικές αρχές που μπορούν να υιοθετηθούν σε εθνικό επίπεδο, για να πλαισιώνουν τις συζητήσεις για τις πολιτικές και την ανάπτυξη προγραμμάτων ΝΠΕ. Αυτό το έγγραφο περιγράφει τις αρχές που εξετάστηκαν από την Ομάδα Εργασίας, εν συνεχεία αναπτύχθηκαν περαιτέρω μετά από διαβουλεύσεις με ομάδες διαφορετικών ενδιαφερομένων μερών, και παρέχει τη θέση των ασθενών με σπάνιες ασθένειες των οποίων η γνώμη ζητήθηκε αναφορικά με τα προγράμματα ΝΠΕ.<sup>7</sup>

Η Ομάδα Εργασίας για τον Νεογνικό Προσυμπτωματικό Έλεγχο του EURORDIS πιστεύει ότι είναι καιρός να επανεξεταστούν διεξοδικά τα κριτήρια Wilson και Jungner και να ακολουθηθούν εναρμονισμένα κριτήρια που θα λειτουργούν στο πλαίσιο του ΝΠΕ και θα μπορούν να εφαρμοστούν ομοιόμορφα, επειδή θα έχουν σχεδιαστεί για αυτόν τον σκοπό.



Οι αρχές συνοδεύονται από μία Έκκληση για Δράση για την υποστήριξη μιας ευρείας χρήσης των βασικών αρχών και των πολιτικών που θα πρέπει να αναπτυχθούν, τόσο σε ευρωπαϊκό όσο και σε εθνικό επίπεδο, ώστε να διασφαλιστεί πως τα νεογνά σε όλη την Ε.Ε. θα επωφελούνται από τα προγράμματα Νεογνικού Προσυμπτωματικού Ελέγχου όπου αυτό είναι δυνατόν, αντιμετωπίζοντας έτσι τις τεράστιες ανισότητες που υπάρχουν σε ολόκληρη την Ευρώπη.

## 2 ΕΚΚΛΗΣΗ ΓΙΑ ΔΡΑΣΗ

Ο θετικός αντίκτυπος του ΝΠΕ και η σημαντική συμβολή του στην πρόληψη ασθενειών, στη θεραπεία και στη φροντίδα απαιτεί όλα τα νεογνά σε ολόκληρη την Ε.Ε. να επωφελούνται από αυτόν όπου είναι δυνατόν και να αντιμετωπιστούν οι τεράστιες ανισότητες που υπάρχουν στην Ευρώπη. Τα προγράμματα ΝΠΕ διαφέρουν σημαντικά στα κράτη μέλη της Ε.Ε., και η έλλειψη μιας κοινής προσέγγισης οδηγεί σε σημαντικές ανισότητες μεταξύ των χωρών και των ασθενειών.

Σύμφωνα με τη δέσμευση της Ε.Ε. να επιτύχει Καθολική Υγειονομική Κάλυψη (ΚΥΚ) στην επικράτειά της έως το 2030 και με την Πολιτική Διακήρυξη των Ηνωμένων Εθνών για την ΚΥΚ που εγκρίθηκε τον Σεπτέμβριο του 2019, η Ομάδα Εργασίας για τον Νεογνικό Προσυμπτωματικό Έλεγχο του EURORDIS ζητά τη θέσπιση κατάλληλων πολιτικών ΝΠΕ και μια συνεπή προσέγγιση για ΝΠΕ σε ολόκληρη τη γεωγραφική Ευρώπη, ώστε να διασφαλιστεί η τήρηση των ανθρωπίνων

<sup>6</sup> The Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases, recommends that the Member States “Gather national expertise on rare diseases and support the pooling of that expertise with European counterparts in order to support: the development of European guidelines on diagnostic tests or population screening, while respecting national decisions and competences”. Moreover, the EU Committee of Experts on Rare Diseases identified areas where collaboration between MS would have an added value and respect the principle of subsidiarity (Newborn Screening in Europe: [Opinion of the EUCERD on Potential Areas of European Collaboration](#), July 2013).

<sup>7</sup> Several rounds of consultation have been carried out between June 2020 and December 2020 including Council of National Alliances, Council of European Federations, EURORDIS Roundtable of Companies Workshop participants and EURORDIS members. As well as consultation by voting on the principles and the call to action, the participants have been invited to provide written and verbal feedback and the document has been edited accordingly after each consultation, considering the input and views provided by the stakeholders.

δικαιωμάτων, να επιτευχθεί το υψηλότερο επίπεδο υγείας για τα νεογνά που γεννιούνται με μια σπάνια ασθένεια και να εξασφαλιστεί ένας θετικός αντίκτυπος στη ζωή των νεογνών.

Επομένως, ο EURORDIS, με την Ομάδα Εργασίας για τον Νεογνικό Προσυμπτωματικό Έλεγχο, το Συμβούλιο των Εθνικών Ενώσεων Σπανίων Νοσημάτων, το Συμβούλιο των Ευρωπαϊκών Ομοσπονδιών Σπανίων Νοσημάτων και όλα τα μέλη του ζητούν:

1. τη δημιουργία μιας **Ομάδας Εργασίας Εμπειρογνομόνων σε επίπεδο Ε.Ε.** που θα αποτελείται από εκπροσώπους των κρατών μελών, σχετικούς εμπειρογνώμονες και ενδιαφερόμενους φορείς για τη θέσπιση συνεργασίας σε τομείς όπου θα έχει πρόσθετο όφελος, τηρώντας παράλληλα την αρχή της επικουρικότητας, π.χ.:



- Ανταλλαγή γνώσεων και βέλτιστων πρακτικών για τον ΝΠΕ για σπάνιες ασθένειες,
- «Ανίχνευση του ορίζοντα» για νέες θεραπείες σε εξέλιξη που θα επιτρέπουν την έγκαιρη λήψη αποφάσεων και τον σχεδιασμό κατάλληλων πιλοτικών μελετών,
- Συλλογή στοιχείων και δεδομένων φυσικής ιστορίας για την αποτελεσματικότητα από πιλοτικές μελέτες ή δοκιμές πεδίου, ενόψει της συμπερίληψης συγκεκριμένων ασθενειών στα προγράμματα ΝΠΕ,
- Ανάθεση αξιολόγησης νέων προτάσεων για ΝΠΕ, όταν οι νέες τεχνολογίες επιτρέπουν μία τέτοια εκτίμηση, σε μια από κοινού αξιολόγηση της τεχνολογίας υγείας (ΑΤΥ) σε ευρωπαϊκό επίπεδο,
- Προσδιορισμός και συμφωνία επί κριτηρίων και μηχανισμών για τη διεύρυνση των υπαρχόντων ερευνητικών πανελ προγεννητικού ελέγχου,



- Καθορισμός κατευθυντήριων γραμμών, για παράδειγμα, για την εκπαίδευση και την κατάρτιση των επαγγελματιών, για την επικοινωνία με τις οικογένειες και τους πολίτες γενικά κ.λπ. και
- Άλλοι τομείς συνεργασίας όπως έχουν ήδη προσδιοριστεί στη Γνωμοδότηση του 2013 της Επιτροπής Εμπειρογνομόνων για τις σπάνιες ασθένειες [2].

Η Ο.Ε. θα διερευνήσει τη δυνατότητα ανάθεσης του Κοινού Κέντρου Ερευνών της

Ευρωπαϊκής Επιτροπής ή άλλων φορέων ή οργανισμών σε επίπεδο Ε.Ε. (συμπεριλαμβανομένου του Ευρωπαϊκού Κέντρου Πρόληψης και Ελέγχου Νόσων - ΕΚΠΕ) με τον συντονισμό και τη φιλοξενία της επιτροπής.

2. Επιπλέον, καλούμε τους αρμόδιους οργανισμούς και τα θεσμικά όργανα της Ε.Ε. και τα κράτη μέλη της Ε.Ε. να προωθήσουν την υιοθέτηση των Βασικών Αρχών που περιλαμβάνονται σε αυτή την Έκκληση για Δράση, και συγκεκριμένα:

- Η **Συντονιστική Ομάδα για την Προαγωγή της Υγείας και την Πρόληψη (SGPP)**, ως η κύρια συμβουλευτική επιτροπή της Ευρωπαϊκής Επιτροπής σχετικά με δραστηριότητες στον τομέα της προαγωγής της υγείας, της πρόληψης των ασθενειών και της διαχείρισης των μη μεταδοτικών νόσων, να ξεκινήσει μία συνεργασία επί βέλτιστων πρακτικών με μερικά κράτη μέλη που επιθυμούν να δοκιμάσουν προγράμματα ΝΠΕ που θα χρησιμοποιούν αυτές τις αρχές, με απώτερο σκοπό την εφαρμογή τους σε ευρύτερη κλίμακα. Κατά συνέπεια, η SGPP μπορεί να συστήσει στα κράτη μέλη της Ε.Ε. να εξετάσουν αυτές τις αρχές ως υποστήριξη για την ανάπτυξη και την εφαρμογή του δικού τους προγράμματος ΝΠΕ,
- Η Ευρωπαϊκή Επιτροπή, υπό το φως των συστάσεων της SGPP, να στηρίξει αυτή την προσπάθεια μέσω της υποστήριξης των Βασικών Αρχών ως βέλτιστης πρακτικής υποστηριζόμενης από εκτεταμένα αποδεικτικά στοιχεία, και της σύστασης για υιοθέτησή τους σε εθνικό και ευρωπαϊκό επίπεδο,
- Οι κυβερνήσεις των κρατών μελών να εξετάσουν την υιοθέτηση αυτών των Αρχών για την ανάπτυξη και εφαρμογή των προγραμμάτων και των πολιτικών τους για τον ΝΠΕ σε εθνικό/περιφερειακό επίπεδο.

3. Η Ο.Ε. καλεί επίσης το **Ευρωπαϊκό Κοινοβούλιο**:

να εγκρίνει πρωτοβουλίες που στοχεύουν στον σχεδιασμό εναρμονισμένων προγραμμάτων ΝΠΕ σε ολόκληρη την Ευρώπη και στην κάλυψη των υφιστάμενων κενών στην πρακτική του ΝΠΕ στην Ευρώπη· και για τον σκοπό αυτόν, να συνεχίσει να ασκεί πίεση σε άλλα ευρωπαϊκά θεσμικά όργανα, μέσω, για παράδειγμα, κοινοβουλευτικών ερωτήσεων, σύμφωνα με την Έκκληση για Δράση που προωθείται από το Screen4Rare<sup>8</sup>.

<sup>8</sup> Screen4Rare is a multi-stakeholder initiative launched by the International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), the International Society for Neonatal Screening (ISNS), the European Society for Immunodeficiencies (ESID).

# ΑΡΧΕΣ

1

Ο έλεγχος θα πρέπει να προσδιορίζει και να προσφέρει δυνατότητες, ώστε να βοηθήσει το νεογνό και την οικογένεια όσο το δυνατόν ευρύτερα. Δηλαδή, θα πρέπει να εντοπίζει κλινικά διαχειρίσιμες ασθένειες συμπεριλαμβανομένων των θεραπεύσιμων ασθενειών.

Παραδοσιακά προγράμματα ΝΠΕ στους δημόσιους χώρους παροχής υγειονομικής περίθαλψης στοχεύουν στον εντοπισμό των βρεφών με θεραπεύσιμα νοσήματα όπου η έγκαιρη αναγνώριση βοηθά στην αποφυγή μη αναστρέψιμων βλαβών στην υγεία. Αυτή η εστίαση σε όφελος του ατόμου που αναγνωρίζεται δημιουργεί ένα περιορισμένο πεδίο πρόσβασης στα οφέλη του ΝΠΕ. Ένα ευρύτερο σύνολο προνομίων θα πρέπει να υπάρχει, που θα περιλαμβάνει ασθενείς και γονείς. Οι κλινικά διαχειρίσιμες ασθένειες περιλαμβάνουν (1) ασθένειες όπου οι έγκαιρες παρεμβάσεις οδηγούν σε καλύτερη υγεία για το νεογνό, (2) ασθένειες όπου η έγκαιρη διάγνωση οδηγεί σε αποφυγή της μακροχρόνιας διαγνωστικής οδύσσειας και (3) ασθένειες όπου οι γονείς θα έχουν αναπαραγωγικές επιλογές κατά τις επόμενες εγκυμοσύνες (βλ. επίσης αρχή 3):



- Από την οπτική γωνία των ασθενών, το όφελος του ΝΠΕ για τις μη θεραπεύσιμες, αλλά κλινικά διαχειρίσιμες ασθένειες έγκειται στη δυνατότητα σωστής διαχείρισης της νόσου, βελτιώνοντας έτσι την υγεία και την ποιότητα ζωής τους, αλλά έχει και κοινωνικά οφέλη για το νεογνό και την οικογένειά του. Ακόμα κι αν δεν υπάρχει ίαση ή θεραπευτική αγωγή, η έγκαιρη διάγνωση μπορεί να οδηγήσει σε στρατηγικές φροντίδας που αντιμετωπίζουν πολλαπλά δεδομένα και διευκολύνουν την πρόσβαση σε ολοκληρωμένη ιατρική και κοινωνική περίθαλψη. Τα υγειονομικά και κοινωνικά οφέλη περιλαμβάνουν, για παράδειγμα, την παροχή βελτιωμένης φροντίδας βασισμένη στη διάγνωση, πρόληψη συννοσηρότητας, διευκόλυνση πρόσβασης στην κοινωνική περίθαλψη και υποστήριξη, αυξημένη ποιότητα ζωής και ενδεχομένως προσδόκιμου ζωής, οδηγώντας τελικά και σε καλύτερη ένταξη στην κοινωνία.
- Από τη σκοπιά των γονέων και των μελών της οικογένειας, από την αποφυγή μιας διαγνωστικής οδύσσειας και την ενημέρωση για έναν αυξημένο κίνδυνο για τις επόμενες εγκυμοσύνες μέχρι την ενημέρωση για τις αναπαραγωγικές επιλογές που έχουν οι γονείς και για τις αποφάσεις σχετικά με τον τρόπο ζωής τους (για εκείνους που ζουν κοντά στις υπηρεσίες υγειονομικής περίθαλψης και στις εκπαιδευτικές εγκαταστάσεις), και άλλα μέλη της οικογένειας μπορούν να ωφεληθούν από τον έλεγχο για μη θεραπεύσιμες αλλά κλινικά

διαχειρίσιμες ασθένειες.<sup>9</sup> Τέλος, υπό το πρίσμα μιας ευρύτερης κοινωνικής προοπτικής, ο έλεγχος για κλινικά διαχειρίσιμες ασθένειες θα στηρίξει την πρόσβαση στην Έρευνα, καθώς η ύπαρξη μιας ομάδας διαγνωσμένων ατόμων προάγει την Έρευνα, αφού δίνει τη δυνατότητα για την απόκτηση γνώσης γύρω από τη φυσική ιστορία του νοσήματος και για τη μελέτη ομάδων.

**2 Ο ΝΠΕ θα πρέπει να οργανωθεί ως σύστημα με σαφώς καθορισμένους ρόλους, ευθύνες και μονοπάτια επικοινωνίας που θα είναι ενσωματωμένα στο εθνικό σύστημα υγειονομικής περίθαλψης και θα αναγνωρίζονται ως μηχανισμός για την έγκαιρη διάγνωση κλινικά διαχειρίσιμων ασθενειών ως μέρος της ευρύτερης οδού περίθαλψης.**

Το σύστημα διαθέτει πληθώρα συνιστωσών που πρέπει να οριστούν πλήρως σε όλα τα στάδια του ελέγχου αλλά και σε όλα τα στοιχεία στην πλατφόρμα του ελέγχου. Ένα μόνο σημείο εθνικής λογοδοσίας απαιτείται για να διασφαλιστεί η λειτουργία, η ποιότητα και η ενσωμάτωση του μονοπατιού και της πλατφόρμας. Ο έλεγχος αίματος νεογνών θα πρέπει να ενσωματωθεί σε ένα πλήρες πρόγραμμα ΝΠΕ που θα μπορεί να περιλαμβάνει έλεγχο για απώλεια ακοής, για καρδιακές ανωμαλίες, για αναπτυξιακή δυσπλασία του ισχίου.



Τα στάδια του μονοπατιού του ΝΠΕ περιλαμβάνουν την ενημέρωση και εκπαίδευση των γονέων, τη λήψη του δείγματος, τη σωστή παραπομπή των νεογνών ο έλεγχος των οποίων βγήκε θετικός, τη διάγνωση και τις παρεμβάσεις. Κάθε στάδιο πρέπει να σχεδιαστεί επαρκώς και να γίνεται σωστή διαχείριση (συμπεριλαμβάνοντας τακτικούς ελέγχους).

**The screening platforms need to include the following elements:**

Οι πλατφόρμες ελέγχου θα πρέπει να περιλαμβάνουν τα ακόλουθα στοιχεία:

- Εκστρατείες ευαισθητοποίησης του κοινού, εκπαίδευση πριν τη σύλληψη και ενημέρωση κατά τη διάρκεια κάθε εγκυμοσύνης.
- Ολοκληρωμένη κάλυψη και πρόσβαση στον νεογνικό πληθυσμό είτε μέσω της πρόσβασης στον χώρο όπου πραγματοποιείται η γέννηση είτε κατά την επίσκεψη στις κλινικές στην άμεση μεταγεννητική περίοδο. Πρότυπα για την παράδοση και την ποιότητα της μεταφοράς των δειγμάτων πρέπει να καθοριστούν. Όλο το ιατρικό προσωπικό που συναντά έγκυες γυναίκες ή νεογέννητα θα πρέπει να έχει ειδική εκπαίδευση που θα σχετίζεται με τον ρόλο του και τακτικά θα ενημερώνεται. Απαιτείται κατάλληλο προσωπικό για τη διεξαγωγή των ελέγχων και την παρακολούθηση των αποτελεσμάτων, συμπεριλαμβάνοντας και την αντιμετώπιση των ανεπαρκών ελέγχων και των θετικών αποτελεσμάτων.

<sup>9</sup> <https://www.healthcouncil.nl/documents/advisory-reports/2020/09/30/screening-early-in-life-for-untreatable-conditions>



- Τα εργαστήρια που θα πραγματοποιούν τους Νεογνικούς Προσυμπτωματικούς Ελέγχους θα πρέπει να συνεργάζονται για να παρέχουν ολοκληρωμένη κάλυψη του πληθυσμού-στόχου. Θα πρέπει να ταυτοποιηθούν και να διαπιστευτούν σε εθνικό επίπεδο, για τη διασφάλιση της ομοιομορφίας των μεθόδων που θα χρησιμοποιούνται, βελτιωμένες για την αποφυγή ψευδοθετικών αποτελεσμάτων.

- Διαπιστευμένα εργαστήρια για επιβεβαιωτικές διαγνωστικές εξετάσεις.

- Κλινικά κέντρα για διαγνωσμένες ασθένειες για την παρακολούθηση νεογνών που βγήκαν θετικά. Θα πρέπει να είναι μέλη του εθνικού δικτύου κέντρων εμπειρογνωμοσύνης. Ολοκληρωμένη θεραπεία/φροντίδα και/ή υποστήριξη θα πρέπει να είναι διαθέσιμες σε όλα τα νεογνά που διαγνώστηκαν μέσω ΝΠΕ.

Κάθε στοιχείο της πλατφόρμας ελέγχου θα πρέπει να έχει επαρκείς πόρους, επαρκή εκπαίδευση, τυποποιημένες και διαπιστευμένες διαδικασίες και ένα ποιοτικό πρόγραμμα που θα πληροί διεθνή πρότυπα. Το σύστημα θα πρέπει να είναι συνεκτικό, για να λειτουργεί σωστά, ενώ το κάθε στοιχείο θα πρέπει να επικοινωνεί με τα άλλα, και η εποπτεία του συστήματος θα πρέπει να στοχεύει σε ομοιόμορφη ενσωμάτωσή τους και στην εύρυθμη λειτουργία τους. Ένα πρόγραμμα ΝΠΕ θα δημιουργήσει σημαντικές ποσότητες πολύτιμων δεδομένων. Είναι σημαντικό για την κοινότητα των σπάνιων ασθενειών να χρησιμοποιούνται αυτά τα δεδομένα. Τα δεδομένα θα πρέπει να χρησιμοποιούνται εσωτερικά, για τη διευκόλυνση μιας τακτικής αναθεώρησης και βελτίωσης των προγραμμάτων ελέγχου. Τα δεδομένα θα πρέπει να κοινοποιούνται κατάλληλα προς τα έξω, για την υποστήριξη της Έρευνας και τη διευκόλυνση του σχεδιασμού των παροχών υγείας. Η ενημερωμένη συγκατάθεση για τη συλλογή και τη χρήση αυτών των δεδομένων θα πρέπει να ενσωματωθεί στη διαδικασία (Βλέπε αρχή 10).

**3** Στην οικογένεια του νεογνού που θα έχει διαγνωστεί μέσω ΝΠΕ θα πρέπει να παρέχεται ψυχολογική, κοινωνική και οικονομική υποστήριξη από τις αρμόδιες εθνικές υγειονομικές αρχές.

Η ψυχολογική υποστήριξη θα πρέπει να προγραμματίζεται για τις οικογένειες κατά τη στιγμή του ίδιου του τεστ ανίχνευσης και επίσης μετά την πρώτη δοκιμή διαλογής και τα επιβεβαιωτικά αποτελέσματα. Οι γονείς του νεογνού που έχει διαγνωστεί μέσω ΝΠΕ θα πρέπει να ενημερώνονται άμεσα για τα αποτελέσματα, την ασθένεια, την πιθανή θεραπεία και φροντίδα, καθώς και για τα Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης για το συγκεκριμένο νόσημα. Επιπλέον, θα πρέπει να λάβουν, από τη στιγμή της επιβεβαιωμένης διάγνωσης, ψυχολογική, οικονομική και κοινωνική υποστήριξη, συμπεριλαμβανομένης πληροφόρησης για σχετικές Οργανώσεις Ασθενών.

**4** Όλα τα ενδιαφερόμενα μέρη θα πρέπει να συμπεριληφθούν στα διάφορα στάδια της διαδικασίας ΝΠΕ.

Όλα τα ενδιαφερόμενα μέρη, συμπεριλαμβανομένων των ασθενών, των συνηγόρων των οργανώσεων των ασθενών, του κοινού, των νοσοκομείων, των επαγγελματιών υγείας, των ερευνητών, των Ευρωπαϊκών Δικτύων Αναφοράς, των βιοτραπεζών, των εθνικών αρχών και των κρατών μελών της Ε.Ε., θα πρέπει να συμπεριληφθούν στη διαδικασία ΝΠΕ και να θεωρούν το νεογνό ως το κέντρο της διαδικασίας. Οι ασθενείς & οι συνήγοροι των ασθενών θα πρέπει να έχουν ρόλο/συμβολή στη διαδικασία λήψης αποφάσεων καθώς είναι η ομάδα που επηρεάζεται περισσότερο από το αποτέλεσμα της εκάστοτε απόφασης.

Τα κράτη μέλη της Ε.Ε. θα πρέπει να αναπτύξουν σχέδια που θα συντονίζουν τις διαδικασίες ΝΠΕ στοχεύοντας σε αποτελεσματικότητα και αποδοτικότητα γύρω από τη βελτίωση της υγείας αυτών των ασθενών βραχυπρόθεσμα. Δεδομένου ότι ο ΝΠΕ γίνεται για όλα τα νεογνά, οι νεογνολόγοι και οι πρωτοβάθμιοι φροντιστές υγείας και άλλες σχετικές επαγγελματικές οργανώσεις θα πρέπει επίσης να συμπεριληφθούν ως ενδιαφερόμενα μέρη. Ένα περιεκτικό πρόγραμμα θα πρέπει να λαμβάνει υπόψη τις οικογένειες υγιών νεογνών και ψευδώς θετικών νεογνών ως ενδιαφερόμενα μέρη και να τους παρέχει παρακολούθηση και υποστήριξη.

**5** Απαιτείται διαφανής και ισχυρή διακυβέρνηση για τη διεύρυνση των προγραμμάτων ΝΠΕ. Κάθε χώρα/περιφέρεια θα πρέπει να έχει μία σαφώς καθορισμένη, διαφανή, ανεξάρτητη, αμερόληπτη και τεκμηριωμένη διαδικασία, για να αποφασίσει ποιες ασθένειες θα καλύπτονται από το πρόγραμμα ΝΠΕ που θα περιλαμβάνει όλα τα ενδιαφερόμενα μέρη.

Όλες οι υπηρεσίες υγειονομικής περίθαλψης περιλαμβάνουν συμβιβασμούς σχετικά με τη χρήση των πόρων. Ένας οργανισμός θα πρέπει να λογοδοτεί για τις αποφάσεις του σχετικά με τον ΝΠΕ. Αυτός ο οργανισμός θα πρέπει να περιλαμβάνει όλα τα ενδιαφερόμενα μέρη, ώστε να μπορεί να ληφθεί μια ισορροπημένη απόφαση, και αυτή η συμμετοχή θα πρέπει να είναι τόσο στη λήψη αποφάσεων, όσο και στην παροχή αποδεικτικών στοιχείων. Οι αποφάσεις για τη συμπερίληψη/εξαίρεση ενός νοσήματος στο πρόγραμμα προσυμπτωματικού ελέγχου θα πρέπει να λαμβάνονται σύμφωνα με τις προοπτικές της κοινότητας των σπανίων παθήσεων και επιστημονικά στοιχεία – όλα τα στοιχεία θα πρέπει να είναι διαθέσιμα διεθνώς.

Τα όργανα λήψης αποφάσεων, συμπεριλαμβανομένων όλων των ενδιαφερόμενων μερών, θα πρέπει να συζητούν τις τεχνικές, οικονομικές και ηθικές πτυχές (ευαισθησία, ειδικότητα του τεστ, ΑΤΥ, αναφορά της κατάστασης της φορείας πριν την εισαγωγή μιας νέας ασθένειας στο εθνικό πρόγραμμα ΝΠΕ. Η διαδικασία θα πρέπει να περιλαμβάνει μέτρα για να διασφαλιστεί ότι οι

απορριφθείσες προτάσεις έχουν σαφή εξήγηση των αποδεδειγμένων κενών που θα πρέπει να καλυφθούν για να είναι επιτυχής μια μελλοντική απαίτηση. Αυτές οι απαιτήσεις πρέπει να είναι ανάλογες προς την πραγματικότητα των αποδεδειγμένων προκλήσεων στον κόσμο των σπάνιων ασθενειών και δεν θα πρέπει να είναι παράλογες ή αδύνατες. Οι απορριφθείσες προτάσεις θα πρέπει να μπορούν να ξαναμπούν στη διαδικασία αξιολόγησης αμέσως μετά τη συλλογή των αποδεικτικών στοιχείων που λείπουν (και δεν θα πρέπει να περιμένει για την ολοκλήρωση του κύκλου). Από την πλευρά του ασθενούς και του γονέα, θα ήταν προτιμότερο να υπάρχει ίση πρόσβαση στη διαδικασία ελέγχου σε ολόκληρη την Ευρώπη. Οι ασθένειες που θα περιλαμβάνονται στα προγράμματα ΝΠΕ θα πρέπει κατά προτίμηση να είναι οι ίδιες σε κάθε χώρα (ένα ευρωπαϊκό πρόγραμμα ΝΠΕ) εκτός από ασθένειες που έχουν εξαιρετικά υψηλό επιπολασμό σε μία περιοχή ή είναι σχεδόν ανύπαρκτες σε άλλες.

6

## **Η διακυβέρνηση των προγραμμάτων ΝΠΕ θα πρέπει να είναι σαφής, περιεκτική, κατανοητή, διαφανής και να λογοδοτεί στις εθνικές αρχές**

Η διακυβέρνηση των προγραμμάτων ΝΠΕ πρέπει να απορρέει από μία εθνική εντολή και να ενσωματώνεται σε ένα Εθνικό Κέντρο Συντονισμού. Η ίδρυση Εθνικών Κέντρων Συντονισμού σε επίπεδο Κράτους Μέλους είναι αναγκαία για την παρακολούθηση της εφαρμογής προτύπων και δραστηριοτήτων που απαιτούνται.

Θα πρέπει να υπάρχει αυξημένη διαφάνεια στη δομή διακυβέρνησης του προγράμματος ΝΠΕ σε κάθε χώρα, τόσο για τις πολιτικές αποφάσεις όπως η συμπερίληψη/εξαίρεση νέων ασθενειών στο πρόγραμμα, καθώς και για την εκτέλεση του προγράμματος. Οι ασθενείς και οι οικογένειές τους και οι εκπρόσωποί τους μαζί με εμπειρογνώμονες για τις σπάνιες ασθένειες και με άλλα ενδιαφερόμενα μέρη σε εθνικό επίπεδο, όπως οι εκπρόσωποι επιτροπών δεοντολογίας και οι πολίτες ή οι ασφαλιστικές εταιρείες, θα πρέπει να περιλαμβάνονται στις δομές διακυβέρνησης και στις συζητήσεις για την πιθανή επέκταση των προγραμμάτων ΝΠΕ για τις δικές τους ασθένειες.

Κάθε κράτος μέλος πρέπει να ρυθμίζει τη διαδικασία μέσω εθνικής νομοθεσίας ή ισοδύναμων δεσμευτικών πράξεων, ανάλογα με το αρμόδιο επίπεδο διακυβέρνησης, για τη διασφάλιση ΝΠΕ σε όλα τα νεογνά ως δικαίωμα στην υγεία, δίνοντας στους γονείς τη δυνατότητα εξαίρεσης. Ειδικά κρατικά κεφάλαια θα πρέπει να διατίθενται στον ΝΠΕ, έτσι ώστε ο έλεγχος να πραγματοποιείται δωρεάν σε όλα τα νεογνά. Τέλος, τα εθνικά κέντρα συντονισμού θα πρέπει να συνδέονται με την επιτροπή σε επίπεδο Ε.Ε. όπως αναφέρεται στην Έκκληση για Δράση.

7

## **Η διαδικασία αξιολόγησης για τη συμπερίληψη/τον αποκλεισμό ασθενειών στα προγράμματα ΝΠΕ θα πρέπει να βασίζεται στα καλύτερα διαθέσιμα στοιχεία, που θα αντικατοπτρίζουν τα οικονομικά στοιχεία για την υγεία, αλλά δεν θα καθορίζονται μόνο από τα οικονομικά της υγείας**

Οι πολιτικές και οι πρακτικές του ΝΠΕ θα πρέπει να αναλυθούν από κάθε κράτος μέλος για να αναπτύξουν κοινές οδηγίες για τη διαδικασία αξιολόγησης σχετικά με τη συμπερίληψη μεθόδων ΝΠΕ στα εθνικά προγράμματα. Εκεί θα πρέπει να υπάρχει μια ελάχιστη εκπροσώπηση ενώσεων ασθενών και επαγγελματιών εμπειρογνομένων ειδικά για τις ασθένειες που θα συζητούνται, που θα συμπεριλαμβάνονται και στις επιτροπές που θα είναι αρμόδιες για την αξιολόγηση των προγραμμάτων ΝΠΕ.

Η σχέση κόστους/αποτελεσματικότητας θα πρέπει να ενσωματωθεί σε μια ολοκληρωμένη οικονομική ανάλυση της υγείας, συμπεριλαμβανομένων πρόσθετων αποτελεσμάτων και μελετών περιπτώσεων μεγάλης σημασίας για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους για το οικονομικό, ψυχολογικό και κοινωνικό βάρος, συμπεριλαμβανομένου συγκριτικού μοντέλου του αντίκτυπου

της λήψης καθυστερημένης διάγνωσης έναντι της λήψης κατά τη γέννηση ή μετά από λίγο. Πρέπει να υπάρξει ένας μηχανισμός για τον προσδιορισμό της αποτελεσματικότητας της συμπερίληψης μιας ασθένειας στα προγράμματα ΝΠΕ που έχουν ήδη υλοποιηθεί σε άλλα κράτη μέλη καθώς και αξιολογήσεις ειδικά για χώρες χαμηλού και μεσαίου εισοδήματος όπου ενδέχεται να μην είναι εφικτή η διεξαγωγή μιας μελέτης κόστους/αποτελεσματικότητας.

8

## **Η ενημέρωση και η εκπαίδευση όλων των ενδιαφερομένων μερών για τις σπάνιες ασθένειες και για ολόκληρη τη διαδικασία ΝΠΕ είναι απαραίτητες για μία ευρεία και δίκαιη εφαρμογή προγραμμάτων ΝΠΕ.**

Δραστηριότητες τόσο για τη διάδοση πληροφοριών σχετικά με την ανάγκη διεύρυνσης/βελτίωσης ίσης πρόσβασης στον ΝΠΕ, όσο και για την ευαισθητοποίηση του κοινού σχετικά με το πώς μπορεί να αλλάξει τη ζωή μια έγκαιρη διάγνωση θα πρέπει να πραγματοποιούνται μέσω εκστρατειών που θα χρηματοδοτούνται με κρατικά κονδύλια. Όλοι οι Επαγγελματίες Υγείας που θα συμμετέχουν στη διαδικασία ΝΠΕ (συμπεριλαμβανομένων των γυναικολόγων, των νοσηλευτών, των μαιών, των γενετικών συμβούλων, των νεογνολόγων, των παιδιάτρων, των κλινικών γενετιστών και των παθολόγων/γενικών ιατρών και των πρωτοβάθμιων ιατρών πρωτοβάθμιας περίθαλψης) θα πρέπει να εκπαιδευτούν. Η εκπαίδευση θα πρέπει να είναι

προσαρμοσμένη στις αβεβαιότητες, στις εξαιρέσεις ή στις παραλείψεις, και στον αντίκτυπο της εξέλιξης του τεστ ΝΠΕ και των μονοπατιών μετά τη διάγνωση. Τα πρωτόκολλα παρακολούθησης θα πρέπει να είναι σχεδιασμένα για την εκπαίδευση των γονέων νεογνών που έχουν διαγνωστεί μέσω ΝΠΕ.

Οι νομοθέτες θα πρέπει να ενημερώνονται για τη σημασία του ΝΠΕ μέσω αριθμητικών στοιχείων για τις βέλτιστες πρακτικές, ώστε να υπογραμμίζεται η αξία και τα θετικά αποτελέσματα στους προϋπολογισμούς για την υγεία και την κοινωνική μέριμνα. Αυτοί θα πρέπει επίσης να συνεργάζονται με τις βιομηχανίες, για να ενημερώνονται για τις υπό ανάπτυξη θεραπείες και για να διασφαλίζεται ότι υπάρχει έγκαιρη λήψη αποφάσεων για ασθένειες με θεραπείες που πρόκειται σύντομα να κυκλοφορήσουν στην αγορά. Επιπλέον, οι αρμόδιες ευρωπαϊκές και εθνικές αρχές θα πρέπει να υποστηρίζουν τις Οργανώσεις Ασθενών για την παροχή πληροφοριών μέσω συγκεκριμένων χρηματοδοτούμενων έργων ή εκκλήσεων, και να δημιουργούν συνδέσμους μεταξύ όλων των ενδιαφερομένων μερών που ενημερώνουν για τον ΝΠΕ.





**9 Ευρωπαϊκά πρότυπα που αφορούν το χρονοδιάγραμμα, τις μεθόδους συλλογής δειγμάτων, την παρακολούθηση και τις πληροφορίες που κοινοποιούνται στους γονείς χρειάζονται για να εγγυηθούν την ποιότητα καθ' όλη τη διαδικασία..**

Κάθε κράτος μέλος πρέπει να παρέχει πρότυπα που να εγγυώνται ένα ορισμένο επίπεδο συνοχής στην ποιότητα και στην εφαρμογή των διαφόρων βημάτων και διαδικασιών που αφορούν τον ΝΠΕ συμπεριλαμβανομένου του χρόνου εκτέλεσης του τεστ, της ενημέρωσης των οικογενειών, της συλλογής δειγμάτων αίματος, της αποστολής τους στο κέντρο εξέτασης, της επεξεργασίας των δειγμάτων, της επανάκλησης της οικογένειας σε περίπτωση που απαιτείται δεύτερη επιβεβαιωτική δοκιμή, της παροχής έκτακτης νοσηλείας όταν χρειάζεται, της επιβεβαίωσης της διάγνωσης και της κοινοποίησης του αποτελέσματος στην οικογένεια. Αυτά τα πρότυπα θα πρέπει να παρακολουθούνται, να αναφέρονται και να εφαρμόζονται μέσω μιας ασφάλειας ποιότητας, διαδικασιών για τον έλεγχο της ποιότητας και τακτικής διαπίστευσης.

Η διαδικασία εφαρμογής κατάλληλων διαδικασιών για τη δραστηριότητα του εργαστηρίου και της πιστοποίησης των χώρων και των μεθόδων σύμφωνα με διεθνή επικυρωμένα πρότυπα είναι ιδιαίτερα σημαντική στον ΝΠΕ. Οι Επαγγελματίες Υγείας θα πρέπει να παρακολουθούν μαθήματα εξειδικευμένης κατάρτισης, ενώ θα πρέπει να δημιουργηθεί ένα μητρώο για να υπάρχει συστηματική παρακολούθηση όλων των νεογνών που διαγνώστηκαν με μία πάθηση μέσω του ΝΠΕ.

**10 Τα δείγματα υπό τη μορφή κηλίδας αίματος θα πρέπει να αποθηκεύονται σε εθνικές βιοτράπεζες για ερευνητικούς σκοπούς, και ταυτόχρονα να διασφαλίζεται η ύπαρξη κατάλληλων δικλίδων ασφαλείας για την προστασία των δεδομένων και την πρόσβαση σε δεδομένα.**

Σε πολλές χώρες, οι ξηραμένες κηλίδες αίματος αποθηκεύονται μετά την εκτέλεση ενός ελέγχου. Οι στόχοι της αποθήκευσης είναι κυρίως για σκοπούς ποιοτικού ελέγχου, αλλά τα δείγματα που αποθηκεύονται μπορούν επίσης να χρησιμοποιηθούν για ερευνητικούς σκοπούς. Τα αποθηκευμένα δείγματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν για μελλοντικές μελέτες για τη βελτίωση του ΝΠΕ και της υγειονομικής περίθαλψης. Οι γονείς θα πρέπει να ενημερώνονται σαφώς για την



αποθήκευση και τη δυνατότητα χρήσης των δειγμάτων σε πιθανές μελλοντικές ερευνητικές μελέτες. Οι γονείς, κατόπιν ενημέρωσης, θα πρέπει να συναινούν εγγράφως για το εάν επιθυμούν να συμμετάσχουν ή όχι.

Η συλλογή του δείγματος γίνεται με ένα μικρό τσίμπημα στη φτέρνα, σε ειδική χάρτινη κάρτα. Οι ειδικές κάρτες μπορούν να οργανωθούν και

αποθηκευτούν σε συνεργασία με τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Βιοτράπεζων. Η αποθήκευση και η πρόσβαση σε συλλογές ξηραμένων κηλίδων αίματος μπορούν να βασιστούν στην τεχνολογία που χρησιμοποιείται από τις βιοτράπεζες που παίρνουν κατάλληλες εγγυήσεις για δευτερεύουσα

χρήση δεδομένων. Το δικαίωμα πρόσβασης θα πρέπει να μεταφερθεί από τον γονέα στο ενδιαφερόμενο άτομο ή στον νόμιμο κηδεμόνα μόλις το άτομο ενηλικιωθεί.

Κάθε Κράτος Μέλος θα πρέπει να είναι υπεύθυνο να διασφαλίζει πως ακολουθούνται κατάλληλα πρότυπα και πρωτόκολλα (σύμφωνα με το GDPR, και άλλες εθνικές νομοθεσίες, εάν χρειάζεται) για την πρόσβαση σε δεδομένα και για την καθιέρωση ενός πλαισίου και μιας υποδομής ανταλλαγής δεδομένων.

11

**Τα κέντρα που συνδέονται με τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς (ERN) θα πρέπει να ενσωματωθούν στα μονοπάτια περίθαλψης των ασθενών στα Εθνικά Συστήματα Υγείας και θα πρέπει να συμμετέχουν με προτεραιότητα στην παροχή συστάσεων για τις πολιτικές ΝΠΕ.**

Προκειμένου να αποφευχθεί η τρέχουσα ανισότητα των προγραμμάτων ΝΠΕ σε ολόκληρη την Ευρώπη, τα κέντρα εμπειρογνωμοσύνης που συνδέονται με τα Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς (ΕΔΑ) θα πρέπει να εμπλακούν στην ανάπτυξη κανονισμών ΝΠΕ στα Εθνικά Συστήματα Υγείας μέσω γνωμοδότησης εμπειρογνομόνων, έτσι ώστε η δυνατότητα πρόσβασης σε όλες τις χώρες της Ε.Ε. στον ΝΠΕ να είναι η ίδια για κάθε άτομο ανεξάρτητα από το πού γεννήθηκε. Δεδομένου ότι τα ΕΔΑ φιλοξενούν ασθενείς και κλινικούς ιατρούς διαφορετικών υποβάθρων στη δομή τους, αυτοί είναι οι ιδανικές ομάδες εργασίας για την ανάπτυξη κατευθυντήριων γραμμών για τον ΝΠΕ που θα λάβουν υπόψη τους ηθικούς, νομικούς και γεωγραφικούς περιορισμούς.

Η καταχώριση και η παρακολούθηση όλων των θετικών περιπτώσεων στα μητρώα ασθενών των ΕΔΑ θα μπορούσε να επιτρέψει τη συγκέντρωση ενός πλούτου γνώσεων με ενημερωμένα επιδημιολογικά δεδομένα και άλλους τύπους πληροφοριών, μεταξύ αυτών της εποπτείας και παρακολούθησης των επιπτώσεων της θεραπείας και των παρεμβάσεων.

# ΒΑΣΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ ΓΙΑ ΤΟΝ ΝΕΟΓΝΙΚΟ ΠΡΟΣΥΜΠΤΩΜΑΤΙΚΟ ΈΛΕΓΧΟ

Ιανουάριος 2021 | [eurordis.org/newbornprinciples](http://eurordis.org/newbornprinciples)

*Όραμά μας είναι τα εναρμονισμένα  
προγράμματα Νεογνικού Προσυμπτωματικού  
Ελέγχου σε ολόκληρη την Ευρώπη που δεν θα  
αφήνουν καμία οικογένεια με ένα νεογνό με  
σπάνια ασθένεια σε αβεβαιότητα σχετικά με τη  
διάγνωση, την περίθαλψη και τη θεραπεία του,  
σε όποια χώρα κι αν έχει γεννηθεί.*



## **EURORDIS-Rare Diseases Europe**

Plateforme Maladies Rares ♦ 96 rue Didot  
75014 Paris ♦ France

## **EURORDIS Brussels Office**

Fondation Universitaire ♦ Rue d'Egmont 11  
1000 Brussels ♦ Belgium

## **EURORDIS Barcelona Office**

Recinte Modernista Sant Pau ♦ Pabellón de Santa Apolonia  
Calle Sant Antoni M<sup>a</sup> Claret 167 ♦ 08025 Barcelona ♦ Spain

**EURORDIS.ORG**

This paper was produced thanks to  
funding received under an operating  
grant from the European Union's Health  
Programme (2014-2020).



Co-funded by  
the Health Programme  
of the European Union

