

ΛΙΑΤΣΗΣ ΜΑΝΩΛΗΣ

Παιδίατρος - Ανοσολόγος, Διευθυντής ΕΣΥ,
Τμήμα Ανοσολογίας - Ιστοσυμβατότητας,
Ειδικό Κέντρο Πρωτοπαθών Ανοσοανεπαρκειών,
Γ.Ν. Παίδων “Αγία Σοφία”

:

ΣΠΑΝΙΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ
ΕΘΝΙΚΑ ΚΕΝΤΡΑ-ΕΥΡΩΠΑΙΚΑ ΔΙΚΤΥΑ ΑΝΑΦΟΡΑΣ

ΠΡΩΤΟΠΑΘΕΙΣ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΕΣ ΣΠΑΝΙΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ

ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΟΙ ΣΠΑΝΙΕΣ ΝΟΣΟΙ;

- Πρόκειται για κληρονομικές συνήθως νόσους οι οποίες απειλούν τη ζωή ή επιφέρουν χρόνια αναπηρία, αλλά αφορούν τόσο μικρό αριθμό ασθενών ώστε να απαιτούνται συνδυασμένες προσπάθειες για:
- Να μειωθεί ο αριθμός των ατόμων που προσβάλλονται από τέτοιες νόσους
- Να προληφθεί ο θάνατος νεογνών ή παιδιών από τέτοιες νόσους
- Να διατηρηθούν η ποιότητα ζωής και οι κοινωνικοοικονομικές δυνατότητες των ασθενών.

Μια ασθένεια ή διαταραχή ορίζεται ως σπάνια στην Ευρώπη όταν επηρεάζει λιγότερο από 1 στα 2000 άτομα

- Στην ΕΕ, περίπου 30 εκατομμύρια άνθρωποι παρουσιάζουν μία από τις πάνω από 6000 υπάρχουσες σπάνιες παθήσεις
- 80% γενετική διαταραχή
- 20% λοιμώξεων (βακτηριακές ή ιογενείς), αλλεργιών και περιβαλλοντικών αιτιών, ή είναι εκφυλιστικές
- >50% παιδιά

ΕΠΙΠΤΩΣΗ ΤΩΝ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΠΑΓΚΟΣΜΙΩΣ

Καμία χώρα , καμία ήπειρος, δε μπορεί να λύσει από μόνη της τα προβλήματα που προκύπτουν απο τα Σπάνια Νοσήματα

7,000 RARE DISEASES exist, with less than 500 FDA-approved treatments²

ONLY **5%** of RARE DISEASES have treatments.²

Patients with RARE DISEASES are frequently misdiagnosed or undiagnosed.

80% of RARE DISEASES ARE GENETICALLY BASED.²



>50% των ατόμων με Σ.Ν είναι παιδιά

Κοινά προβλήματα που αντιμετωπίζουν

Καθυστέρηση στη διάγνωση λόγω έλλειψης επιστημονικής γνώσης και ποιότητας των πληροφοριών σχετικά με την ασθένεια.

Ανάγκη για κατάλληλη υγειονομική περίθαλψη υψηλής ποιότητας

Δυσκολίες στην πρόσβαση σε θεραπεία και φροντίδα

Σοβαρές κοινωνικές και οικονομικές επιβαρύνσεις για τους ασθενείς.

Η έρευνα διεθνής για να εξασφαλίζεται η συνεργασία μεταξύ των εμπειρογνωμόνων ερευνητών και κλινικών ιατρών

Οι ασθενείς να επωφεληθούν από τη συγκέντρωση γνώσης και εμπειρίας σε διασυνοριακό επίπεδο.

Προβλήματα που αντιμετωπίζουμε ως κοινότητα

Οι σπάνιες ασθένειες και οι σπάνιες κακοήθειες μπορεί να είναι χρόνιες, εξελισσόμενες, εκφυλιστικές, προκαλούν αναπηρίες και συχνά απειλητικές για τη ζωή:

- Τόσο οι ασθενείς όσο και οι ειδικοί για τις ΣΝ είναι λίγοι , γεωγραφικά διάσπαρτοι και απομονωμένοι
- Η αξιόπιστη πληροφορία ελάχιστη
- Έλλειψη θεραπειών και δυσκολία στη πρόσβαση σε επαρκή θεραπεία
- Κατακερματισμένη έρευνα , δεδομένα και πληροφόρηση.
- Κακή έκβαση και σε μερικές περιπτώσεις μειωμένο προσδώκιμο επιβίωσης.

**Η αξία της συνεργασίας μεταξύ των Κρατών
Μελών της Ευρωπαϊκής Ένωσης είναι πολύ
καθαρή στη περίπτωση των σπανίων και
πολυπλόκων ασθενειών**

Τι μέτρα παίρνει η ΕΕ;

- Συγκέντρωση των περιορισμένων πόρων που σήμερα είναι κατακερματισμένοι μεταξύ των κρατών μελών της ΕΕ.
- Η κοινή δράση βοηθά τους ασθενείς και τους επαγγελματίες του κλάδου της υγείας να ανταλλάσσουν εμπειρίες και γνώσεις σε διασυνοριακό επίπεδο.

Τα μέτρα περιλαμβάνουν μεταξύ άλλων τα ακόλουθα

- Βελτίωση της αναγνώρισης και προβολής σπάνιων νόσων
- Διασφάλιση ικανοποιητικής κωδικοποίησης και ανίχνευσης των σπάνιων νόσων σε όλα τα συστήματα πληροφοριών για την υγεία
- Στήριξη των εθνικών σχεδίων αντιμετώπισης σπάνιων νόσων στα κράτη μέλη της ΕΕ
- Ενίσχυση της συνεργασίας και του συντονισμού σε ευρωπαϊκό επίπεδο
- Δημιουργία ευρωπαϊκών δικτύων αναφοράς τα οποία θα συνδέουν κέντρα εμπειρογνωμοσύνης και επαγγελματίες του κλάδου της υγείας σε Διάφορες χώρες με στόχο την ανταλλαγή γνώσεων και την καθοδήγηση ασθενών που δεν μπορούν να βρουν στη χώρα τους την απαιτούμενη εμπειρογνωσία
- Ενθάρρυνση της έρευνας για τις σπάνιες νόσους
- Αξιολόγηση των σημερινών πρακτικών διαγνωστικού ελέγχου του πληθυσμού
- Υποστήριξη των μητρώων σπάνιων νόσων και δημιουργία μιας ευρωπαϊκής πλατφόρμας καταχώρησης των σπάνιων νόσων.

Τι εμπνέει τη δημιουργία των Ευρωπαϊκών Κέντρων Αναφοράς;

- Η μεγάλη δυσκολία στην εύρεση της σωστής διάγνωσης στη προβαση κατάλληλης θεραπείας και κλινικής εμπειρογνωμοσύνης .
- Οι γιατροί δεν έχουν ξανασυναντήσει παρόμοια περιστατικά .
- Οι ασθενείς χωρίς θεραπεία
- Αναζήτηση στο διαδύκτιο με την ελπίδα να βρεθεί κάποιο κέντρο με εμπειρία

Τι είναι Ευρωπαϊκά Κέντρα Αναφοράς (ERN)

- **Είναι εικονικά δίκτυα που εμπλέκουν παρόχους υγείας σε όλο το πλάτος και μήκος της Ευρώπης.**
- **Στοχεύουν στο να αντιμετωπίσουν περίπλοκες και σπάνιες ασθένειες και καταστάσεις που χρειάζονται εξειδικευμένη θεραπεία και συγκέντρωση γνώσεων και πόρων.**

Τα ERN προσθέτουν αξία σε ασθενείς και επαγγελματίες υγείας.

- Οι ασθενείς με σπάνια και περίπλοκα νοσήματα μπορεί να ξοδεύουν χρόνια χωρίς να έχουν μια σαφή διάγνωση.
- Πολλοί άνθρωποι που ζουν με αυτές τις καταστάσεις είναι παιδιά που η ανάπτυξή τους επηρεάζεται σοβαρά καθώς αναζητούν συνεχώς ειδικούς μέσα στο σύστημα υγείας ψάχνοντας μία διάγνωση.
- Προάγουν την επαγρύπνηση τόσο των πολιτών όσο και επαγγελματιών υγείας
- Αυξάνουν τη πιθανότητα μιας έγκαιρης και σωστής διάγνωσης και δραστικής θεραπείας όπου είναι διαθέσιμη.
- Είναι ηλεκτρονικό σύστημα για ανάπτυξη οδηγιών , εκπαίδευσης και ανταλλαγής γνώσεων.
- Διευκολύνουν μεγάλες κλινικές μελέτες για τη βελτίωση στη κατανόηση των ασθενειών και την ανάπτυξη φαρμάκων συγκεντρώνοντας μια μεγάλη δεξαμενή από δεδομένα ασθενών.

Πώς όμως τα Κέντρα Αναφοράς θα βελτιώσουν τις ζωές των Ευρωπαίων πολιτών;

- **Θεραπείες και συμβουλές διαθέσιμες στην Ε.Ε για τη συγκεκριμένη κατάσταση.**
- **Πρόσβαση σε πολύ μεγάλη Ευρωπαϊκή δεξαμενή με ειδικούς.**
- **>900 μονάδες υγείας Ε.Ε**
- **24 θεματικά δίκτυα αναφοράς.**
- **Τα Δίκτυα Αναφοράς διευκολύνουν τη πρόσβαση στη διάγνωση , θεραπεία και προσφέρουν προσιτή, υψηλής ποιότητας και οικονομικά συμφέρουσα φροντίδα υγείας.**

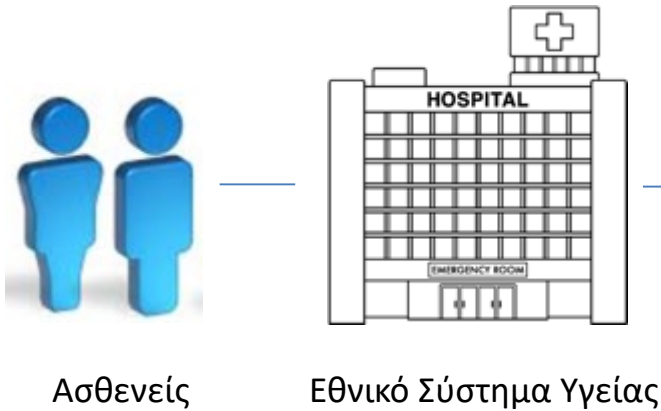
Ποιός είναι ο ρόλος όσων εμπλέκονται στα ERN

- **Κινητήριες δυνάμεις είναι οι πάροχοι υγείας και οι υπηρεσίες υγείας σε Εθνικό επίπεδο.**
- **Με Ευρωπαϊκή οδηγία του 2011 για τα δικαιώματα των ασθενών στη διασυνοριακή φροντίδα υγείας δημιουργήθηκε ένα πλαίσιο για ERN.**
- **Η επιτροπή προσφέρει επιδοτήσεις για την υποστήριξη των συντονιστών των ERN και παρέχει την απαραίτητη τεχνολογική υποστήριξη.**

Ποιές είναι οι πρόσθετες ενέργειες που παίρνονται για την αναχαίτηση των σπανίων και περίπλοκων νοσημάτων;

- Τα ERN αποτελούν μέρος της ευρύτερης στρατηγικής να κάνουν τα εθνικά και ευρωπαϊκά συστήματα υγείας πιο επαρκή, προσβάσιμα και ευέλικτα.
- Η ευρωπαϊκή επιτροπή βοηθάει τα κράτη μέλη δημιουργώντας δεξαμενές γνώσης και εμπειρίας, καταγραφές , δεδομένα και χρηματοδότηση.
- Υποστηρίζουν την έρευνα και καινοτομία και χρηματοδοτούν προγράμματα και κοινές δράσεις.
- Δίνονται κίνητρα στους κατασκευαστές να αναπτύξουν ορφανά φάρμακα.

Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς (ERN)



European
Reference
Networks

Σπανια Νοσήματα Ειδικά ERN

- **Ηλεκτρονική υγεία:**
εξειδικευμένη συμβουλή
- **Ανάπτυξη γνώσης:**
ανταλλαγή εμπειρίας και
εξειδίκευσης, έρευνα και
καινοτομία
- **Διασπορά γνώσης:**
- Κλινικές οδηγίες,
μονοπατία της
υγειονομικής περίθαλψης,
μόρφωση και εκπαίδευση

Εδίκη θεραπεία

Εξειδικευμένη γνώση

Ποιά είναι η ελπίδα για το μέλλον των ERN

Πραγματικές λύσεις για τους χιλιάδες ασθενείς με σπάνια νοσήματα , από τη καλύτερη διαθέσιμη εμπειρογνωμοσύνη στην Ευρώπη για μακροβιότερο και υγιέστερο προσδόκιμο επιβίωσης.

Ευρωπαϊκή οδηγία του 2011 για τα δικαιώματα των ασθενών στη διασυνοριακή φροντίδα υγείας

- Προσφέρει στους ασθενείς αποζημίωση για κάποια θεραπεία σε άλλο κράτος μέλος της ΕΕ και
- Καθιστά εύκολη τη πρόσβαση σε πληροφορίες για την υγεία και έτσι να αυξάνονται οι θεραπευτικές επιλογές.
- Η οδηγία αυτή το 2013 έγινε νόμος στα κράτη μέλη της ΕΕ
- Η ηλεκτρονική υγεία και η διαλειτουργικότητα στα εθνικά ηλεκτρονικά συστήματα διευκόλυνε την ανταλλαγή των πληροφοριών.
- Τα πρώτα 24 ERN ενεργοποιήθηκαν το 2017 με τη βοήθεια των προγραμμάτων υγείας της ΕΕ

Ευρώπη : Ένα παγκόσμιο(καθολικό) κέντρο εμπειρογνωμοσύνης.

- Τα Ευρωπαϊκά δίκτυα αναφοράς (ERN) ενεργοποιήθηκαν το Μάρτιο του 2017.
- Αν και τα δίκτυα είναι ακόμη νέα και κύριος σκοπός είναι η βελτίωση της ζωής των ανθρώπων που ζουν στην Ευρώπη με σπάνιες και πολύπλοκες ασθένειες παρουσιάζουν ένα **παγκόσμιο αντίκτυπο**.
- Τα ERN θα αξιοποιήσουν τη καλύτερη διεθνή πρακτική όπου υπάρχει και θα τη δημιουργήσουν όπου δεν υπάρχει

Συνεργασία στη πράξη

- Η τεχνολογία της πληροφορικής και τα ηλεκτρονικά εργαλεία για την υγεία κατέχουν πολύτιμο ρόλο στη συνεργασία.
- Ειδική ηλεκτρονική πλατφόρμα
- Ο συντονιστής συγκαλεί συμβούλιο ειδικών χρησιμοποιώντας τα εργαλεία της τηλεϊατρικής για ανασκόπηση του περιστατικού, διάγνωση και θεραπεία.
- Το χαρακτηριστικό αυτής της διαδικασίας είναι η διαλειτουργικότητα.
- Οι εμπειρογνώμονες που έχουν ξαναχειριστεί μια ανάλογη περίπτωση να συμβουλευθούν τους συναδέλφους τους ενώ παράλληλα να ζητούν δεύτερη γνώμη από άλλους ειδικούς.

Εθνικές πολιτικές για τις σπάνιες παθήσεις

- Τα κράτη μέλη της ευρωπαϊκής ένωσης είναι υπεύθυνα για τις εθνικές πολιτικές υγείας και τη παροχή υπηρεσιών υγείας.
- Το 2009 το ευρωπαϊκό συμβούλιο των υπουργών υγείας εισηγήθηκε οι χώρες μέλη να εγκαθιδρύσουν και να εφαρμόσουν σχέδια και στρατηγικές περί το τέλος του 2013 για την υποστήριξη των ασθενών με σπάνια νοσήματα.

Υπό ένταξη συνεργάτες

- Τα ERN στοχεύουν να παραδώσουν αυθεντική πρόσθετη αξία γνώσης σε όλα τα κράτη μέλη.
- Σταθερά μέλη ERN
- Μη μέλη -Συμμετοχή με τον πάροχο υγείας που αναγνωρίζεται από τη χώρα τους σχετιζόμενος ή συνεργαζόμενος με τα εθνικά κέντρα εμπειρογνωμοσύνης.
- **Δημιουργία Εθνικού Συντονιστικού Κέντρου που να αποτελεί σύνδεσμο με τα ERN.**
- Ενιαίο πλαίσιο για την αναγνώριση και την ενσωμάτωση αυτού του είδους των κέντρων στα ERN.
- Τα πρώτα κέντρα από μερικά κράτη μέλη έθεσαν υποψηφιότητα περί το τέλος του 2017

Στοχεύοντας στη βελτίωση της έκβασης της υγείας των ασθενών: Ο ρόλος των οργάνωσεων των ασθενών

- **Ενεργός ρόλος των οργανώσεων των ασθενών στην ανάπτυξη των ERN και την ιεράρχηση των προτεραιοτήτων**
- **Ενίσχυση της κλινικής ιδιαιτερότητας και διαφορετικότητας**
- **Βελτίωση της έκβασης της υγείας των ασθενών**
- **Ισότιμη πρόσβαση σε ποιοτική φροντίδα υγείας σε όλη την Ευρώπη**

Οφέλη απο τα ERN

- Επιτάχυνση στις διαδικασίες της διάγνωσης
- Μείωση αδιάγνωστων και ατελώς διαγνωσμένων ασθενών
- Ασθενείς με σπάνια πάθηση χωρίς διαθέσιμη θεραπεία, αποτελούν οι ίδιοι μήτρα για καινοτομίες.

Τι πιστεύουν οι ασθενείς για τα ERN

- **Πραγματική επίδραση στις ζωές τους χάρη στην ανταλλαγή εμπειρίας και εξειδίκευσης**
- **Καλύτερη διαχείριση της υπάρχουσας και νέας γνώσης προς όφελος και βελτίωσης της ποιότητας ζωής των**

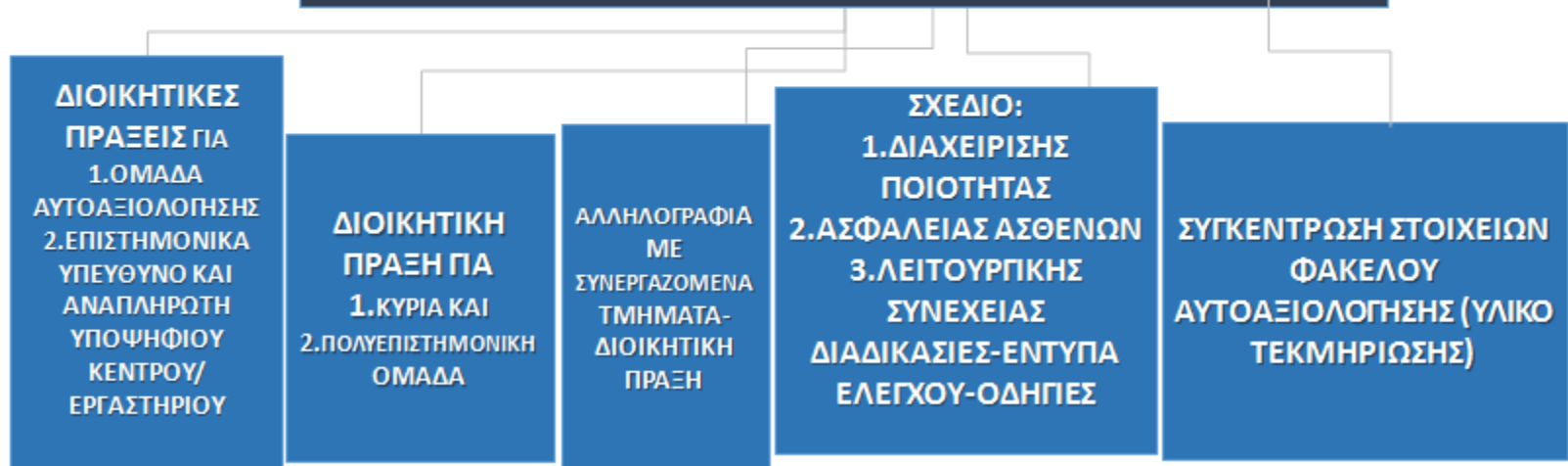
ΠΛΑΙΣΙΟ ΥΠΟΒΟΛΗΣ ΥΠΟΨΗΦΙΟΤΗΤΑΣ ΚΑΙ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΥΠΟΨΗΦΙΟΥ ΚΕΝΤΡΟΥ ΕΜΠΕΙΡΟΓΝΩΜΟΣΥΝΗΣ Ή ΕΞΕΙΔΙΚΕΥΜΕΝΟΥ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟΥ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ ΣΠΑΝΙΩΝ ΚΑΙ ΠΟΛΥΠΛΟΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ



ΠΛΑΙΣΙΟ ΥΠΟΒΟΛΗΣ ΥΠΟΨΗΦΙΟΤΗΤΑΣ ΚΑΙ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΥΠΟΨΗΦΙΟΥ ΚΕΝΤΡΟΥ ΕΜΠΕΙΡΟΓΝΩΜΟΣΥΝΗΣ Ή ΕΞΕΙΔΙΚΕΥΜΕΝΟΥ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟΥ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ ΣΠΑΝΙΩΝ ΚΑΙ ΠΟΛΥΠΛΟΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ

ΦΑΣΗ ΠΡΟΕΤΟΙΜΑΣΙΑΣ ΥΠΟΨΗΦΙΟΥ ΚΕΝΤΡΟΥ/ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ

ΟΜΑΔΑ ΑΥΤΟΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ



ΠΛΑΙΣΙΟ ΥΠΟΒΟΛΗΣ ΥΠΟΨΗΦΙΟΤΗΤΑΣ ΚΑΙ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΥΠΟΨΗΦΙΟΥ ΚΕΝΤΡΟΥ ΕΜΠΕΙΡΟΓΝΩΜΟΣΥΝΗΣ Ή ΕΞΕΙΔΙΚΕΥΜΕΝΟΥ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟΥ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ ΣΠΑΝΙΩΝ ΚΑΙ ΠΟΛΥΠΛΟΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ



24 Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς - ERN

1. **ERN BOND**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις διαταραχές των οστών

2. **ERN CRANIO**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και τις ωτορινολαρυγγικές διαταραχές

3. **Endo-ERN**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις ενδοκρινικές παθήσεις

4. **ERN EpiCARE**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις επιληψίες

5. **ERKNet**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις νεφρικές νόσους

6. **ERN-RND**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις νευρολογικές νόσους

24 Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς - ERN

7. **ERN EURO-NMD**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις νευρομυϊκές νόσους

8. **ERN EYE**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις οφθαλμικές νόσους

9. **ERN GENTURIS**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τα σύνδρομα κινδύνου γενετικών όγκων (

10. **ERN GUARD-HEART**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις καρδιακές νόσους

11. **ERN ITHACA**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις συγγενείς δυσπλασίες και τη σπάνια νοητική υστέρηση

12. **MetabERN**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις κληρονομικές μεταβολικές διαταραχές

24 Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς - ERN

13. **ERNICA**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο αναφοράς για τις κληρονομικές και συγγενείς ανωμαλίες

14. **ERN LUNG**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις αναπνευστικές νόσους

15. **ERN Skin**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις δερματικές διαταραχές

16. **ERN EURACAN**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τους καρκίνους ενηλίκων (συμπαγείς όγκους)

17. **ERN EuroBloodNet**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις αιματολογικές νόσους

18. **ERN eUROGEN**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις νόσους και τις παθήσεις του ουρογεννητικού συστήματος)

24 Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς - ERN

19. **ERN PaedCan**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τον παιδικό καρκίνο (αιματοογκολογία)

20. **ERN RARE-LIVER**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις ηπατικές νόσους

21. **ERN ReCONNET**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις νόσους του συνδετικού ιστού και του μυοσκελετικού συστήματος

22. **ERN RITA**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις πρωτοπαθείς ανοσοανεπάρκειες και τις αυτοφλεγμονώδεις και αυτοάνοσες νόσους

23. **ERN TRANSPLANT-CHILD**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις μεταμοσχεύσεις στα παιδιά

24. **VASCERN**

Ευρωπαϊκό Δίκτυο Αναφοράς για τις σπάνιες πολυσυστημικές αγγειακές νόσους

European Network on **R**are Primary **I**mmunodeficiency,
Au**T**oinflammatory and **A**utoimmune diseases
RITA

ΟΠΤΙΚΗ

Κάθε ασθενής με μια σπάνια Πρωτοπαθή Ανοσοανεπάρκεια αυτοφλεγμονώδη ή αυτοάνοση διαταραχή μπορεί να απολαμβάνει μια ποιότική ζωή ανεξάρτητα από την εθνότητα ή τόπο κατοικίας.

RITA - ΣΚΟΠΟΙ ΚΑΙ ΣΤΟΧΟΙ

Το δίκτυο RITA επιδιώκει την εναρμόνιση των διαγνωστικών και θεραπευτικών κατευθυντηρίων οδηγιών για όλους τους πάσχοντες, ανεξάρτητα εθνότητας ή καταγωγής, επιτυγχάνοντας τη πρόσβαση στις διαγνωστικές εξετάσεις και θεραπείες, όπως οι βιολογικές, θεραπεία υποκατάστασης με γ-σφαιρίνη, μεταμόσχευση αρχεγόνων μητρικών κυττάρων και γονιδιακές θεραπείες

RITA - ΑΠΟΣΤΟΛΗ

- Παροχή περιεκτικής φροντίδας σε παιδιά και ενήλικες με σπάνιες πρωτοπαθείς ανοσοανεπάρκειες , αυτοφλεγμονώδεις και αυτοάνοσες διαταραχές.
- Εξασφάλιση ισοτιμής πρόσβασης καθε ασθενούς σε όλη την Ευρώπη σε υψηλού επιπέδου εμπειρογνωμοσύνη και φροντίδα
- Ανάπτυξη αειφόρων συνεργασιών με τα Ευρωπαϊκά κέντρα
- Βελτίωση στη διάγνωση και θεραπεία των ασθενών με σπάνιες ανοσοανεπάρκειες , αυτοφλεγμονώδεις και αυτοάνοσες διαταραχές
- Εκπαίδευση μελλοντικών επικεφαλής σ' αυτό τον τομέα , εξασφαλίζοντας τη βιωσιμότητα σε μία διεθνή προοπτική
- Παροχή μιας βάσης για έρευνα

Σπάνια Νοσήματα

**Σπάνιοι Ανθρωποι – Ιδιαίτεροι Ανθρωποι
Διαφορετικοί Ανθρωποι**

Ιδιαίτερα προβλήματα- Εξατομικευμένες λύσεις

ΔΗΜΙΟΥΡΓΙΑ ΦΙΛΙΚΩΝ ΚΟΙΝΟΤΗΤΩΝ

- Συμφιλίωση του περιβάλλοντος του ασθενούς με τη πάθηση
- Αποδοχή από την ιατρική κοινότητα της διαφορετικότητας και όχι της σπανιότητας
- Το διαφορετικό να είναι πρόκληση για κάθε επιστήμονα