



Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης για τις σπάνιες νόσους: Ιχθυάσεις, κερατοδερμίες παλαμών-πελμάτων και τις σχετικές κληρονομικές δερματοπάθειες

Ευτυχία Ζουριδάκη, Ειρήνη Μερικά, Βασιλική Βοσυνιώτη, Ελένη Ρεμουντάκη, Αλέξανδρος Στρατηγός

Νοσοκομείο Αφροδισίων και Δερματικών Νόσων «Ανδρέας Συγγρός»

A center of expertise for the group of rare diseases: Ichthyosis, keratodermas of the palms and soles and related hereditary dermatopathies

Eftychia Zouridaki, Eirini Merikas, Vassiliki Vossynioti, Eleni Remountaki, Alexander Stratigos

“Andreas Sygros” Hospital of Venereal and Dermatological Diseases

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Στο ΦΕΚ 5940/Β/25.10.2024 δημοσιεύτηκε η υπ'αρ. Γ.Π.Σχ./οικ.55139/21.10.2024, υπουργική απόφαση με την οποία αναγνωρίστηκε η Α' Κλινική Αφροδισίων και Δερματικών Νόσων του ΕΚΠΑ, που εδρεύει στο Νοσοκομείο Αφροδισίων και Δερματικών Νόσων «Ανδρέας Συγγρός», ως Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης της ομάδας των σπάνιων νόσων ιχθυάσεων, κερατοδερμίας παλαμών-πελμάτων και των σχετικών κληρονομικών δερματοπαθειών.

Συζητείται η δομή, η λειτουργία και ο ρόλος του κέντρου εμπειρογνωμοσύνης καθώς και η σημασία του για τους ασθενείς με σπάνια νοσήματα και το νοσοκομείο.

ΛΕΞΕΙΣ-ΚΛΕΙΔΙΑ: Σπάνιες νόσοι, ιχθύαση, κερατοδερμίες παλαμών-πελμάτων, Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης

Σύγκρουση συμφερόντων: Δεν υπάρχει

ABSTRACT

The First Department of Dermatology-Venereology of the National and Kapodistrian University of Athens, situated at the “Andreas Sygros” Hospital of Venereal and Dermatological Diseases, was established as a center of expertise for the group of rare diseases ichthyosis, keratoderma of the palms and soles and related hereditary dermatopathies by Ministerial Decision No.55139/21.10.2024 published in the Government Gazette 5940/B/25.10.2024.

The structure, operation and role of the center of expertise are discussed, as well as its importance for patients with rare diseases and for the hospital.

KEYWORDS: Rare diseases, ichthyosis, keratoderma of the palms and soles, center of expertise

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το Ιατρείο Σπανίων Νόσων οργανώθηκε και ξεκίνησε τη λειτουργία του στο Νοσοκομείο «Ανδρέας Συγγρός» το 2007, από την Καθηγήτρια Α. Κατσαρού. Λειτουργεί έκτοτε ενταγμένο στην Α' Πανεπιστημιακή Κλινική Δερματικών και Αφροδισίων Νόσων, ΕΚΠΑ.

Στο ιατρείο αυτό, παρέχονται διαγνωστικές και θεραπευτικές υπηρεσίες στους ασθενείς με σπάνια δερματολογικά νοσήματα. Επιπλέον διεξάγεται επισημονικό έργο.

Η ομάδα των ιχθυάσεων^{1,2}, των κερατοδερμίων παλαμών – πελμάτων³ και των σχετικών κληρονομικών δερματοπαθειών αφορά νοσήματα που καλύπτουν ένα ευρύ φάσμα δερματοπαθειών συχνά σχετιζόμενων με προσβολές και άλλων συστημάτων, που χρήζουν εξειδικευμένης προσέγγισης, συχνά πολυεπιστημονικής, από ομάδες επαγγελματιών υγείας οι οποίες διαθέτουν τις ειδικές γνώσεις και την εμπειρογνωμοσύνη για την κατάλληλη διαχείριση των ασθενών αυτών. Η σπανιότητα των νοσημάτων αυτών απαιτεί την ενίσχυση της συνεργασίας και τη δικτύωση με άλλα Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης σε εθνικό, ευρωπαϊκό ή και διεθνές επίπεδο.

Η αναγνώριση της Α' Κλινικής Αφροδισίων και Δερματικών Νόσων του ΕΚΠΑ, στο Νοσοκομείο Αφροδισίων και Δερματικών Νόσων «ΑΝΔΡΕΑΣ ΣΥΓΓΡΟΣ», ως Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης (ΚΕ) για την ομάδα των προαναφερθέντων ασθενειών⁴ διασφαλίζει στους ασθενείς την παροχή ολοκληρωμένης και υψηλής ποιότητας φροντίδα υγείας.

ΣΚΟΠΟΣ

Το ΚΕ εξασφαλίζει στους ασθενείς με ιχθύαση, κερατοδερμία παλαμών πελμάτων και τις σχετικές κληρονομικές δερματοπάθειες:

1. την παροχή ολοκληρωμένης και υψηλής ποιότητας φροντίδας υγείας,
2. την ισότιμη πρόσβαση σε πολυεπιστημονικές ομάδες επαγγελματιών υγείας, οι οποίες διαθέτουν τις ειδικές γνώσεις και την εμπειρογνωμοσύνη για την κατάλληλη διαχείριση τους,
3. την ενίσχυση της συνεργασίας και της δικτύωσης με άλλα ΚΕ σε εθνικό, ευρωπαϊκό ή και διεθνές επίπεδο⁵ και,
4. την ανάπτυξη συνεργασίας με τους συλλόγους των ασθενών.

Στο ΚΕ διεξάγεται επίσης επιστημονικό έργο: εκπαιδευτικό και ερευνητικό.

ΔΟΜΗ ΚΑΙ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ

Το ΚΕ λειτουργεί καθημερινά, με ραντεβού, στο χώρο του Ιατρείου Σπανίων Νόσων και χρησιμοποιεί τη δομή του και την οργάνωσή του. Οι ασθενείς παραπέμπονται στο ΚΕ από τα εξωτερικά ιατρεία και τις κλινικές του νοσοκομείου καθώς και από συνεργαζόμενους ιατρούς άλλων νοσοκομείων, πανεπιστημιακών ή κρατικών. Λειτουργεί καθημερινά και αναλαμβάνει ασθενείς όλων των ηλικιών, ενώ τα ραντεβού κλείνονται τηλεφωνικά.

Η 13-μελής βασική πολυεπιστημονική ομάδα περιλαμβάνει εκτός από τον Συντονιστή Διευθυντή που είναι και ο Επιστημονικά Υπεύθυνος και την Αναπληρώτρια Επιστημονικά Υπεύθυνη, 5 Δερματολόγους-Αφροδισιολόγους, 1 Στοματολόγο, 1 Βιοπαθολόγο, 1 Ακτινοδιαγνώστη, 1 Κλινική Διαιτολόγο-Διατροφολόγο, 1 νοσηλεύτη και 1 επισκέπτρια υγείας για γραμματειακή υποστήριξη. Η διευρυμένη επιστημονική ομάδα περιλαμβάνει 9 ακόμη μέλη μεταξύ των οποίων, οφθαλμίατρο, νευρολόγο, καρδιολόγο, παθολογοανατόμο, γενετιστή.

Ο Συντονιστής Διευθυντής και Επιστημονικά Υπεύθυνος συγκαλεί κάθε 2 μήνες συμβούλιο, ή συχνότερα εφόσον χρειαστεί, με σχετικό ενημερωτικό σημείωμα σε όλα τα μέλη. Στα συμβούλια παρευρίσκονται και συμμετέχουν με στοιχεία/δεδομένα όλα τα μέλη της «βασικής ομάδας». Μία φορά το χρόνο συνεδριάζει η διευρυμένη πολυεπιστημονική ομάδα. Η θεματολογία περιλαμβάνει: ανεπιθύμητα συμβάντα που προέκυψαν το προηγούμενο διάστημα, διορθωτικές και προληπτικές ενέργειες που αποφασίστηκαν και υλοποιήθηκαν ή πρόκειται να υλοποιηθούν, τις ανάγκες του ΚΕ σε πόρους, την επίτευξη των στόχων ποιότητας, αναθεώρηση των κατευθυντηρίων οδηγιών, νέες διαγνωστικές εξετάσεις που δημοσιεύτηκαν, ανασκόπηση (ετήσια ή μη) των διαδικασιών που ακολουθεί το ΚΕ κλπ. Τηρούνται έντυπα και ηλεκτρονικά πρακτικά των συναντήσεων.

Κάθε Δερματολόγος Αφροδισιολόγος της βασικής ομάδας παρακολουθεί συγκεκριμένους ασθενείς και αν χρειαστεί παραπέμπει σε άλλο μέλος της πολυεπιστημονικής ομάδας. Το ιατρικό ιστορικό λαμβάνεται και καταγράφεται ηλεκτρονικά σε τυποποιημένο έντυπο. Ο ασθενής υπογράφει τα κατάλληλα έντυπα συναίνεσης και συμπληρώνει ερωτηματολόγιο που αφορά στην ποιότητα ζωής (DLQI) σε τυποποιημένο έντυπο. Κατά την επίσκεψη και μετά τη λήψη του ατομικού και οικογενειακού ιατρικού ιστορικού, πραγματοποιείται κλινική εξέταση του ασθενούς. Επίσης γίνεται φωτογράφιση, διάγνωση, καταγραφή και ταξινόμηση

των νέων περιστατικών, εκτίμηση των παραγόντων κινδύνου και σταδιοποίηση της νόσου. Αποστέλλεται διαγνωστικός έλεγχος όπου κρίνεται απαραίτητο (όπως απεικονιστικός και γενετικός έλεγχος και ιστολογικές και μικροβιολογικές εξετάσεις). Όλα τα αποτελέσματα συγκεντρώνονται στον ηλεκτρονικό φάκελο του ασθενούς. Παρέχονται γραπτώς συμβουλευτικές/θεραπευτικές οδηγίες στους ασθενείς και παραπέμπονται στο κατάλληλο εξειδικευμένο κέντρο ή γιατρό όταν απαιτείται. Σε περιπτώσεις σοβαρών επιπλοκών ή μη αναμενόμενων συμβάντων ειδοποιείται η πολυεπιστημονική ομάδα. Ο ιατρός αποφασίζει, κοινοποιεί και διαχειρίζεται τις αλλαγές στην κλινική πρακτική. Η κλινική αξιολόγηση/επαναξιολόγηση των ασθενών γίνεται ετησίως ή/και συχνότερα, ανάλογα με την κλινική εικόνα του ασθενούς, αλλά και τα εργαστηριακά/απεικονιστικά δεδομένα.

Η φροντίδα υγείας είναι ασθenoκεντρική. Υπάρχει διαθέσιμο υλικό πληροφόρησης, που ανταποκρίνεται στα διαφορετικά μορφωτικά επίπεδα προκειμένου να βοηθήσει τους ασθενείς/εξεταζόμενους να κατανοήσουν τις διάφορες πτυχές της ασθένειας, καθώς επίσης και μεταφρασμένο υλικό (στην αγγλική γλώσσα) για τους αλλοδαπούς.

Διατίθενται έντυπα ικανοποίησης/παραπόνων σε εμφανές σημείο στο χώρο του ιατρείου.

Το ΚΕ συμμετέχει στην εκπαίδευση σε προπτυχιακό και μεταπτυχιακό επίπεδο (σε 4ετείς και 5ετείς φοιτητές της Ιατρικής σχολής του ΕΚΠΑ καθώς και σε ειδικευόμενους ιατρούς του νοσοκομείου «Ανδρέας Συγγρός»).

Επιπρόσθετα πραγματοποιούνται δημοσιεύσεις, ανακοινώσεις, μετεκπαιδευτικά μαθήματα, ενημερωτικά σεμινάρια, ημερίδες, και διοργανώνονται συνέδρια με διεθνή συμμετοχή.

Το ΚΕ είναι ανοικτό σε συνεργασίες με άλλα ΚΕ, συμμετέχει σε ευρωπαϊκά και διεθνή ερευνητικά προγράμματα, υποβάλλει ερευνητικές προτάσεις και διεκδικεί χρηματοδοτήσεις για την διεξαγωγή τους.

Για την διατήρηση της ποιότητας και την συνεχή βελτίωση των παρεχόμενων υπηρεσιών έχει συγκροτηθεί ομάδα αυτοαξιολόγησης η οποία διενεργεί σε ετήσια βάση εκτίμηση/αξιολόγηση των ενδοεργαστηριακών ελέγχων ποιότητας με σκοπό τη διασφάλιση της εγκυρότητας και της αξιοπιστίας των αποτελεσμάτων, που συμβάλλουν στην ορθή διάγνωση των περιστατικών. Τα αποτελέσματα των ποιοτικών ελέγχων τηρούνται για 2 έτη.

Στα κριτήρια για την ετήσια αξιολόγηση απόδοσης της ομάδας περιλαμβάνονται τα περιστατικά που εξετάστηκαν ή συζητήθηκαν, οι σημαντικές ασυμφωνίες σε κλινικά ευρήματα και τα αποτελέσματα κλινικού ελέγχου. Το ΚΕ τηρεί αρχείο με τις εκθέσεις αξιολόγησης.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Οι ασθενείς με ιχθυάσεις, κερατοδερμίες παλαμών - πελμάτων και τις σχετικές κληρονομικές δερματοπάθειες μπορούν πλέον μέσα από το ΚΕ να απολαμβάνουν υψηλής ποιότητας διαγνωστική και θεραπευτική φροντίδα, να έχουν πρόσβαση σε πολυεπιστημονικές ομάδες, με εξειδίκευση στο πρόβλημά τους, να ενημερώνονται για τις νέες θεραπείες και ιατρικές προσεγγίσεις που αφορούν τη νόσο τους, ισότιμα και υπεύθυνα. Επιπλέον μπορούν να συνεργάζονται, να συμμετέχουν μέσω των συλλόγων τους αλλά και να έχουν λόγο για την ποιότητα της παρεχόμενης φροντίδας από το ΚΕ.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Βοσυνιώτη Β, Κατσαρού Α. Γενετικές Νόσοι: Ιχθυάσεις, Πασχαλίδης Broken Hill Publishers Ltd 2022
2. Mazereeuw-Hautier J, Granier Tournier C, Hernandez-Martin A, et al. Biologics in congenital ichthyosis: are they effective? Br J Dermatol. 2025 Jan 24;192(2):327-334.
3. Bodemer C, Steijlen P, Mazereeuw-Hautier J, O'Toole EA. Treatment of hereditary palmoplantar keratoderma: a review by analysis of the literature. Br J Dermatol. 2021 Mar;184(3):393-400.
4. Υπουργική απόφαση Γ.Π.Σχ./οικ.55139/21.10.2024 ΦΕΚ 5940/Β/25.10.2024
5. European Reference Networks (ERNs) [http://ec.europa.eu/health/ ern](http://ec.europa.eu/health/ern)

Συγγραφέας Αλληλογραφίας

Ευτυχία Ζουριδάκη

ezouridaki2010@gmail.com