

Συμμετοχή ασθενών – Η συμβολή των οργανώσεων ασθενών σε ένα μητρώο σπάνιων παθήσεων

Εισαγωγή

Συμμετοχή των ευρωπαϊκών οργανώσεων ασθενών με σύνδρομο οζώδους σκλήρυνσης (E-TSC) στη δημιουργία ενός ευρωπαϊκού μητρώου ασθενών που ζουν με σύνδρομο οζώδους σκλήρυνσης (TSC) για την κάλυψη ορισμένων κενών στην κατανόηση της κλινικής πορείας του συνδρόμου οζώδους σκλήρυνσης και των θεραπευτικών εκβάσεων.

Περιγραφή της υπόθεσης

Το σύνδρομο οζώδους σκλήρυνσης (ΣΟΣ) είναι μια αυτοσωμική επικρατούσα γενετική διαταραχή με επίπτωση 1 στις 6000 γεννήσεις.

- Πρόκειται για μια πολυσυστηματική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από καλοήθεις όγκους (αμαρτώματα) που εμφανίζονται σε πολλαπλά όργανα, όπως είναι ο εγκέφαλος, οι νεφροί, το δέρμα, τα μάτια, οι πνεύμονες, η καρδιά και το ήπαρ.
- Παρόλο που έχουν αντληθεί σημαντικές πληροφορίες σχετικά με το σύνδρομο οζώδους σκλήρυνσης μέσω της πρόσφατης έρευνας, εξακολουθούν να υπάρχουν κενά στην κατανόηση της πορείας των εκδηλώσεων της ΣΟΣ και του προγνωστικού τους ρόλου, των σπάνιων συμπτωμάτων και των συννοσηροτήτων, των παρεμβάσεων, των θεραπειών και των εκβάσεών τους, καθώς και της ποιότητας ζωής.
- Δεν υπάρχουν δεδομένα μεγάλης κλίμακας σχετικά με την οζώδη σκλήρυνση και τα διαχρονικά δεδομένα είναι πολύ

περιορισμένα. Ως εκ τούτου, πολύ λίγα είναι γνωστά για τη φυσική ιστορία της ΣΟΣ κατά τη διάρκεια της ζωής.

- Το Μητρώο Οζώδους Σκλήρυνσης για την Αύξηση της Ευαισθητοποίησης για τη Νόσο (TOSCA) έχει σχεδιαστεί για να καλύψει ορισμένα από αυτά τα κενά μέσω της συλλογής δεδομένων από ασθενείς σε πολλές χώρες παγκοσμίως.

Από την πρώτη συνάντηση των ερευνητών για το σχεδιασμό του μητρώου συμμετείχαν εκπρόσωποι της Ε-ΣΟΣ (Ευρωπαϊκή Ένωση για το Σύνδρομο Οζώδους Σκλήρυνσης).

Τύποι συμμετεχόντων ασθενών (ή συνηγόρων ασθενών)

- Εμπειρογνώμονες ασθενείς/συνήγορος ασθενών με καλή τεχνογνωσία της νόσου, αλλά με μικρή εμπειρία στην Ε&Α.

Οφέλη από τη συμμετοχή των ασθενών

Υπήρξε σαφής ομοφωνία για τη δημιουργία ενός ευρωπαϊκού μητρώου προκειμένου να καλυφθούν ορισμένα από τα κενά στην κατανόηση του ΣΟΣ μέσω της συλλογής δεδομένων από ασθενείς σε όλη την Ευρώπη.

Η συνεργασία με μια ακαδημαϊκή διευθύνουσα επιτροπή, 3 εκπροσώπους της Ε-ΣΟΣ (Ηνωμένο Βασίλειο, Ιταλία, Γαλλία) και τη φαρμακευτική εταιρεία αποτέλεσε βασικό στοιχείο στη δημιουργία του μητρώου. Το TOSCA είναι:

- Ένα πολυκεντρικό, διεθνές μητρώο ασθενειών.
- Σχεδιασμένο για τη συλλογή δεδομένων από ασθενείς με ΣΟΣ σε πολλές χώρες παγκοσμίως.
- Στοχεύει στην κάλυψη των κενών αναφορικά με την κατανόηση της κλινικής πορείας του ΣΟΣ και των θεραπευτικών εκβάσεων.

Τα οφέλη για την Ε-ΣΟΣ ήταν:

- Η Ε-ΣΟΣ πάντοτε πίστευε ότι η συλλογή δεδομένων είναι θεμελιώδης και πρέπει να προηγείται όλων των άλλων.
- Μέχρι σήμερα, οι ποιοτικές πληροφορίες που συλλέγονται σε όλη την επικράτεια είναι εξαιρετικά ελλιπείς με αποτέλεσμα να προκύπτουν προβλήματα και να μην υπάρχει δυνατότητα πρόσβασης και σύγκρισης μεταξύ των ομοιοτήτων των περιπτώσεων.
- Με την ενσωμάτωση των ασθενών με ΣΟΣ σε ολόκληρη την ΕΕ, θα αυξηθούν η γνώση και η εποπτεία σχετικά με μια σπάνια πάθηση καθώς και τα ορφανά φάρμακα, θα καταγραφούν τα αποτελέσματα και θα αξιολογηθεί η αποτελεσματικότητα της θεραπείας.
- Αυτό το μητρώο θα μπορούσε να αποτελέσει ένα εξαιρετικό εργαλείο έρευνας για τους επαγγελματίες υγείας.

Προκλήσεις και εμπόδια

Η μόνη πρόκληση ήταν να εντοπιστούν εντός της Ε-ΣΟΣ οι κατάλληλοι εκπρόσωποι που θα μπορούσαν να εκφράσουν την άποψη των ασθενών. Όλοι οι εκπρόσωποι της συγκεκριμένης ασθένειας είναι γονείς/φροντιστές.

Η δυναμική και ο τρόπος επικοινωνίας των διάφορων μελών του διοικητικού συμβουλίου που συναντήθηκαν για να συζητήσουν για το μητρώο έπρεπε να προσαρμοστούν στις διαφορετικές επιστημονικές γνώσεις και στην κατανόηση των τριών συνιστωσών (ερευνητές, εκπρόσωποι της εταιρείας και της οργάνωσης ασθενών).

Διδάγματα

Η έγκαιρη συμμετοχή είχε θετικά οφέλη. Ένα τμήμα του μητρώου είναι αφιερωμένο στις ανάγκες των ασθενών και συγκεκριμένα:

- Στη δημιουργία ενός ειδικού κοινωνικοοικονομικού ερωτηματολογίου που αφορά το ΣΟΣ για τους ασθενείς/την οικογένεια.

- Στην αξιολόγηση των επιπτώσεων της νόσου στην καθημερινότητα των εμπλεκόμενων οικογενειών.
- Στη μέτρηση της ποιότητας ζωής των ασθενών με ΣΟΣ με τη χρήση σταθμισμένων ερωτηματολογίων.



Σύνολο βασικών δεδομένων μητρώου ΣΟΣ

Απεικόνιση του συνόλου βασικών δεδομένων του μητρώου για την κάλυψη των κενών γνώσης στη διαχείριση του συνδρόμου της οζώδους σκλήρυνσης (ΣΟΣ).

Θα ήταν πολύ χρήσιμο στο μέλλον να συμμετέχουν εκπρόσωποι των ασθενών που έχουν ήδη εκπαιδευτεί από την Πλατφόρμα της EURPATI.

Συνημμένα

- Έκθεση με συμμετοχή ασθενών: Συμβολή των οργανώσεων ασθενών σε ένα μητρώο σπάνιων παθήσεων

Μέγεθος: 1.148.541 bytes, Μορφή: .pdf

Ενημερωτικό γράφημα που περιγράφει μια περίπτωση συμμετοχής οργανώσεων ασθενών στη δημιουργία ενός ευρωπαϊκού μητρώου ασθενών που πάσχουν από το Σύνδρομο Οζώδους Σκλήρυνσης (ΣΟΣ).