

ΟΜΙΛΗΤΕΣ – ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΕΣ

Αθανασίου Δημήτρης Πρόεδρος Ένωσης Σπανίων Ασθενών Ελλάδος Rare Diseases Greece, European Medicines Agency Μέλος PDCO, μέλος Δ.Σ. Παγκόσμιας Οργάνωσης Duchenne μέλος Δ.Σ. European Patient Forum, μέλος Δ.Σ. Ένωσης Ασθενών Ελλάδος, "95^η Ελληνική Συμμαχία για τα Σπάνια Νοσήματα, Διαχειριστής εκπροσώπ.ασθενών

Αναστασάκης Άρης Καρδιολόγος MD PhD Επιστημονικός Υπεύθυνος μονάδας κληρονομικών και σπανίων καρδιολογικών παθήσεων, Αν. Διευθυντής Καρδιο/κού Τμήματος Ονάσειου Κέντρου Καρδιοχειρ/γικής Κλινικής

Αυγουστίδου-Σαββοπούλου Περσεφόνη Ομότιμη Καθηγήτρια Ιατρικής Σχολής Α.Π.Θ. Πρόεδρος "ΚΡΙΚΟΥ ΖΩΗΣ"

Βακουφτάση Βασιλική Πρόεδρος Συλλόγου ν. Σροη και Ελκώδη Κολίτιδα Ελλάδος, Αν.Γραμματέας Ένωση Ασθενών Ελλάδος

Βέρβερη Αθηνά MSc PhD MRCP(UK), Ιατρός Κλινική Γενετιστρία, Μονάδα Γενετικής, Α' Μαιευτική-Γυναικολογική Κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου

Γραφάκου Όλγα Παιδίατρος Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ, Λευκωσία, Κύπρος, Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας για τη Μελέτη Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων

Θεοχάρη Αικατερίνη Πρόεδρος Πανελληνίου Συλλόγου για τα Λυσοσωμικά Νοσήματα «ΑΛΛΗΛΕΓΥΗ»

Καρατζιάς Βασίλειος Διευθυντής Γραφείου Νομικού Συμβούλου NATO RAPID DEPLOYABLE CORPS – GREECE Πρόεδρος ΔΣ, Ελληνικός Σύλλογος για την Αταξία του Φρίντριχ, Μέλος EUROATAXIA

Καραθάνας Κων/νος Πάσχων από Κυστίωση, Αν.Μέλος Δ.Σ. ΚΡΙΚΟΥ ΖΩΗΣ

Καραπάνου Χριστίνα Ψυχολόγος Υγείας, Γνωσιακή- Συμπεριφορική Ψυχοθεραπεύτρια, PhD, CIPD, εξειδίκευση στη διαχείριση των χρόνιων παθήσεων και διαταραχών λειτουργικότητας ασθενών

Καρασιώτου Παυλίνα, Γεν.Γραμματέας Κοινωνικών Ασφαλίσεων, Υπουργείο Εργασίας και Κοινωνικών Υποθέσεων

Καρποδίνη Θεανώ Διοικήτρια Ε.Ο.Π.Υ.Υ.

Καττάμης Αντώνης Καθηγητής, Υπεύθυνος Μονάδας Αιματολογίας-Ογκολογίας Α' Παιδ/κής Κλινικής ΕΚΠΑ και Κέντρων Εμπειρογνομοσύνης για Σπάνια Νοσήματα - EuroBloodNet, Genturis – PaedCan, Γ.Ν.Παιδών 'Η Αγία Σοφία'

Κοντοπίδης Δημήτρης Αντιπρόεδρος και Υπ. Ψηφιακής Υγείας Ένωσης Ασθενών Ελλάδας, European Lung Foundation Chair 2023-26, Μέλος επιτροπής Μητρώου Κυστικής Ίνωσης, Σπανίων Παθήσεων Ιδρυτής Patients Hub

Κούμψη Καλλιόπη Προϊσταμένη Γενικής Διεύθυνσης Οικονομικών Υποθέσεων Ε.Ο.Π.Υ.Υ.

Κυπραίου-Μπούτλα Ελένη Αντιπρόεδρος ΚΡΙΚΟΥ ΖΩΗΣ

Κυριακόπουλος Κων/νος Διευθυντής ΕΣΥ Παθολόγος με εξειδίκευση στο Σακχαρώδη Διαβήτη, μέλος της Ειδικής Επιστημονικής Επιτροπής για τον Ε.Π.Π.Α

Κωνσταντοπούλου Βασιλική MD, Ειδική Παιδίατρος Ενδογενών Διαταραχών Μεταβολισμού, Διευθύντρια του τμήματος ενδογενών διαταραχών μεταβολισμού της Παν/κής Παιδ/κής Κλινικής Βιέννης, Κλινική διευθύντρια του Αυστριακού προγράμματος προληπτικού ελέγχου νεογνών

Λυκοπούλου Λίλια Παιδίατρος Ενδογενών Διαταραχών Μεταβολισμού, Διευθύντρια ΕΣΥ Νοσ.Παιδών «ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ», Αθήνα

Μπάτζιος Σπύρος Δρ MD, MSc, PhD Ειδικός Παιδίατρος στα Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα, Διευθυντής Τμήματος Ενδογενών Διαταραχών Μεταβολισμού, Great Ormond St Hospital, Λονδίνο, ΗΒ

Παλιοδήμου Λίνα Νευρολόγος, Επιστημ. Συνεργάτης Β' Νευρολογικής Κλινικής ΕΚΠΑ, Νοσ."Αττικόν" Αθήνα.

Παλλίδης Θάνος Πάσχων από ομόζυγο οικογενή υπερποχοληστεριναμία

Παπαδήμας Γεώργιος Νευρολόγος, Υπεύθυνος Τμήματος Μυϊκών Παθήσεων, Α' Νευρολογική Κλινική, Αιγινήτειο Νοσοκομείο

Πλατής Δημήτρης MSc, PhD Βιολόγος, Εργαστηριακός Υπεύθυνος Εθνικού Προγράμματος Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών, Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού

Πετροπούλου Ελεάνα Διαιτολόγος MSc, RD, Ινστιτούτου Υγείας του Παιδιού, Αθήνα

Σιδηρά Χριστίνα Σπυριδούλα MD, PhD, MRCPCH, Εξειδικευμένη Παιδίατρος στα Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα, Τμήμα Ενδογενών Διαταραχών του Μεταβολισμού, Great Ormond Street Hospital, Λονδίνο, ΗΒ

Σκούμα Αναστασία Παιδίατρος Ενδογενών Διαταραχών Μεταβολισμού και Νεογνικού Screening, Επιμελήτρια Α' ΕΣΥ, Ινστιτούτου Υγείας του Παιδιού

Στεργίου Ελισσάβετ-Μαρία Πάσχων από ανεπάρκεια MCADD

Χατζής Ευθύμιος Σκηνοθέτης

ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΚΑΙ ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟΥ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΟΣ

Περσεφόνη Αυγουστίδου-Σαββοπούλου

ΟΡΓΑΝΩΤΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

Π. Αυγουστίδου-Σαββοπούλου Ε. Κυπραίου

Μ. Γιαννάκου-Πεφτουλίδου Ν. Καλαθού

Β. Γερογιάννης



ΧΟΡΗΓΟΙ



ΥΒΡΙΔΙΚΗ ΗΜΕΡΙΔΑ

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΑ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

ΝΕΟΙ ΟΡΙΖΟΝΤΕΣ

Σάββατο 1 Ιουλίου 2023

Σχολη Δημόσιας Υγείας
Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής
Λεωφόρος Αλεξάνδρας 196

Με την Ευγενική Υποστήριξη



ΣΧΟΛΗ ΔΗΜΟΣΙΑΣ ΥΓΕΙΑΣ
Πανεπιστήμιο
Δυτικής Αττικής



Διοργανωτής ΚΡΙΚΟΣ ΖΩΗΣ
www.krikoszois.gr

Δωρεάν Εγγραφή

ΠΡΟΣΚΛΗΣΗ

Φίλοι Προσκεκλημένοι

Με μεγάλη χαρά το Διοικητικό Συμβούλιο του Συλλόγου Ασθενών και Φίλων Πασχόντων από Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα "ΚΡΙΚΟΣ ΖΩΗΣ", σας προσκαλεί στην **9η Ημερίδα** του ΚΡΙΚΟΥ ΖΩΗΣ που φέτος θα πραγματοποιηθεί στην Αθήνα το **Σάββατο 1 ΙΟΥΛΙΟΥ** στη **Σχολή Διεύθυνσης Υγείας του Πανεπιστημίου Δυτικής Αττικής**. Η ημερίδα θα διεξαχθεί υβριδικά, δίνοντας τη δυνατότητα παρακολούθησης είτε με φυσική παρουσία, είτε διαδικτυακά.

Με στόχο την παροχή σύγχρονης επιστημονικής γνώσης από κορυφαίους στο αντικείμενό τους ομιλητές, επιλέχθηκε και φέτος ποικιλία θεμάτων που άπτονται των αναγκών των πασχόντων από Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα (ΚΜΝ). Ο τίτλος της φετινής ημερίδας «**Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα: Νέοι Ορίζοντες**» αντικατοπτρίζει την ανάγκη ευρύτερης πληροφόρησης για τα άλματα που έχουν σημειωθεί 1) στην πρόληψη με διεύρυνση του νεογνικού βιοχημικού προκαταρκτικού ελέγχου (screening) από το Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού καθώς και του πιλοτικού προγράμματος νεογνικού γονιδιακού ελέγχου με συνεργασία φορέα του εξωτερικού και 2) στην θεραπευτική αντιμετώπιση με νέες θεραπείες και κλινικές δοκιμές που αποτελούν ελπιδοφόρες εξελίξεις για οριστική θεραπεία ολοένα αυξανόμενο αριθμό ΚΜΝ.

Θα ακουστούν μαρτυρίες για το τι σημαίνει κληρονομικό μεταβολικό νόσημα για την οικογένεια και για τον ασθενή που πλέον αρμόδιοι είναι οι ίδιοι καθώς και η αναγκαία παράλληλη υποστήριξη της ψυχο-συναισθηματικής λειτουργικότητας του ασθενή. Προτεραιότητά μας επίσης είναι η ενθάρρυνση της συνηγορίας ασθενών ιδιαίτερα των νεαρών ασθενών με στόχο τη δημιουργία πυρήνα συνηγορίας νεαρών ασθενών (young patient advocacy) με σπάνια νοσήματα γιατί αποτελούν το μέλλον μας. Έχουν σημειωθεί ελπιδοφόρα βήματα νεαρών μελών μας στην κατεύθυνση αυτή κατόπιν συνεργασίας του Κρίκου Ζωής με ανάλογα Ευρωπαϊκά κέντρα.

Χαιρόμαστε ιδιαίτερα που θα μας τιμήσουν και φέτος ανώτατα στελέχη του ΕΟΠΥΥ και του Υπουργείου Εργασίας και Κοινωνικών Υποθέσεων δίνοντας την ευκαιρία να ακουστούν από πρώτο χέρι οι εξελίξεις και ο μελλοντικός σχεδιασμός στον τομέα των ασφαλιστικών θεμάτων. Θα ακολουθήσει διαδραστική συζήτηση με την υποβολή ερωτήσεων για πρακτικά θέματα που απασχολούν τους πάσχοντες.

Το Διοικητικό Συμβούλιο του ΚΡΙΚΟΥ ΖΩΗΣ θεωρεί τη συμμετοχή σας τιμητική και καθοριστική για την επιτυχία της Ημερίδας. Σας ευχαριστούμε εκ των προτέρων για την παρουσία σας και ευχόμαστε μια ιδιαίτερα παραγωγική συμμετοχή!

Οφείλουμε επίσης να ευχαριστήσουμε τους χορηγούς για την οικονομική υποστήριξη της ημερίδας μας.

Με φιλικούς χαιρετισμούς
Για το Διοικητικό Συμβούλιο

Η Πρόεδρος

Περσεφόνη Αυγουστίδου-Σαββοπούλου

Η Γενική Γραμματέας

Μαρία Γιαννάκου-Πεφτουλίδου

ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

10.30-11.00	Προσέλευση – Εγγραφές
11.00-11.15	Χαιρετισμοί Π. Αυγουστίδου-Σαββοπούλου, Πρόεδρος ΚΡΙΚΟΥ ΖΩΗΣ Θ. Καρποδίνη Διοικήτρια Ε.Ο.Π.Υ.Υ. Ο. Γραφάκου Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας για τη Μελέτη των Ενδογενών Διαταραχών του Μεταβολισμού Δ. Αθανασίου Πρόεδρος Ένωσης Σπανίων Ασθενών Ελλάδος (Rare Diseases Greece) Κήρυξη έναρξης
11.15-12.10	ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ Προληπτικός Έλεγχος Νεογνών Προεδρείο: Β. Κωνσταντοπούλου, Α. Σκούμα - Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών: Νέες δυνατότητες Δ. Πλατής - Πρόγραμμα προληπτικού γονιδιακού ελέγχου (WGS) νεογνών στην Ελλάδα: Δυνατότητες, Προκλήσεις Α. Βέρβερη Συζήτηση
12.10-13.50	ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ Αντιμετώπιση/Θεραπεία Προεδρείο: Ο. Γραφάκου, Λ. Λυκοπούλου - Αρθροϊστικά Αυσοσωμικά Νοσήματα: Νεότερα Δεδομένα Σ. Μπάτζιος - Φαινυλκετονουρία: Νεότερα Δεδομένα στην Παιδική Ηλικία Χ. Σιδηρά - Φαινυλκετονουρία: Η μετάβαση στον Ιατρό Ενηλίκων και Αντιμετώπιση Λ. Παλαιοδήμου - Ενδιάμεσος Μεταβολισμός: Νεότερα δεδομένα και τελευταίες θεραπευτικές εξελίξεις Β. Κωνσταντοπούλου - Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα: Στιςτικές Προκλήσεις Ε. Πετροπούλου Συζήτηση
13.50-14.50	ΔΙΑΛΕΙΜΜΑ με ΕΛΑΦΡΥ ΓΕΥΜΑ
14.50-15.35	ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ Ευρωπαϊκά Δίκτυα Αναφοράς και Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης στην Ελλάδα Προεδρείο: Γ. Παπαδήμας - Η Ελληνική Πραγματικότητα Γ. Παπαδήμας - Συζήτηση Πάνελ Α. Αναστασάκης, Α. Καττάμας
15.35-17.15	ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ Το Ταξίδι του Ασθενή Προεδρείο: Δ. Κοντοπίδης, Αικ. Θεοχάρη - Ζώντας με την Ομόζυγο Οικογενή Υπερχοληστεριναίμια Θ. Παλλίδης - Ζώντας με την ανεπάρκεια MCAD E-M Στεργίου και μήνυμα γονιού - Προβολή Ταινίας «Rare Land» για τη Διαγνωστική και Θεραπευτική Οδύσσεια Ασθενή με Κληρονομικό Μεταβολικό Νόσημα Σκηνοθέτης Ε. Χατζής - Συνηγορία Ασθενών - Προκλήσεις και Ευκαιρίες Β. Βακουφσή - Συνηγορία Νεαρών Ασθενών Κ. Καραθάνας - Η Διαχείριση της Ψυχο-συναισθηματικής Λειτουργικότητας του Ασθενή Χ. Καραπάνου Συζήτηση
17.15-17.30	ΔΙΑΛΕΙΜΜΑ με ΚΑΦΕ
17.30-18.30	ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ Ασφαλιστικά Ζητήματα Προεδρείο: Κ. Κυριακόπουλος, Β. Καρατζιάς - ΕΟΠΥΥ: Η Συμβολή του ΕΟΠΥΥ Στη Διασυνორιακή Φροντίδα Υγείας Κ. Κούμπη - ΚΕΠΑ: Αξιολόγηση της Αναπηρίας: Νεότερα Δεδομένα Π. Καρασιώτου - ΚΕΠΑ: Πρακτικά Ζητήματα από τη Ματιά του Ασθενή Ε.Κυπραίου Ερωτήσεις/Απαντήσεις- ΣΥΖΗΤΗΣΗ
18.30	Συμπεράσματα – Λήξη Ημερίδας Π. Αυγουστίδου-Σαββοπούλου