

**Υποψήφια διδάκτορας:** Ελένη Κατσομίτη

**Περίληψη ερευνητικής πρότασης:**

*«Θεραπευτικό & οικονομικό αποτόπωμα (burden of disease) της Νευρικής Δυστροφίας Duchenne από την οπτική του ασφαλιστικού φορέα»*

Η νευρομυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) είναι μία σπάνια κληρονομική φιλοσύνδετη διαταραχή, που μέσω μυϊκής ατροφίας και σταδιακής έκπτωσης ζωτικών λειτουργιών καταλήγει σε θάνατο. Το προσδόκιμο επιβίωσης, (αρχικά στα 20 χρόνια), σήμερα, μέσω παρεμβάσεων φτάνει τα 30 χρόνια ζωής. Η πολυπαραγοντική αντιμετώπιση της ασθένειας, έχει ως αποτέλεσμα πολύ μεγάλο κόστος διαχείρισης της. Σχετικές διενεργηθείσες μελέτες οριοθετούν το ετήσιο κατά κεφαλήν κόστος της ασθένειας σε αρκετές χιλιάδες ευρώ (δημόσιο και ιδιωτικό), ενώ μελέτες μέτρησης της ποιότητας ζωής καταδεικνύουν χαμηλή ποιότητα ζωής ασθενών και φροντιστών τους. Η καλή γνώση της ασθένειας από την επιστημονική κοινότητα, έχει οδηγήσει στην ανάπτυξη δοκιμαζόμενων θεραπειών, κυρίως προηγμένων. Στην Ευρώπη και την Αμερική, οι πρώτες αδειοδοτημένες θεραπείες χορηγούνται στους κατάλληλους ασθενείς, δεν καλύπτουν όμως, το σύνολο αυτών λόγω της φύσης της ασθένειας. Η τυπική αντιμετώπιση με κορτικοστεροειδή παραμένει κυρίαρχη, ενώ στο κατώφλι της αδειοδότησης κυκλοφορίας βρίσκονται γονιδιακές θεραπείες με καλή πρόβλεψη ωστόσο οδηγούν σε υψηλό κόστος θεραπείας και με δεδομένο των περιορισμένων διαθέσιμων πόρων των συστημάτων υγείας απαιτείται ιεράρχηση των υγειονομικών αναγκών. Για το λόγο αυτό χρειάζεται η αξιολόγηση αυτών των θεραπειών ως προς το αποτέλεσμα τους και η εκπόνηση σχετικών μελετών. Η παρούσα διδακτορική διατριβή θέτει ως στόχο τη διερεύνηση της θεραπευτικής παρέμβασης, στους Έλληνες ασθενείς με (DMD) ως προς το υγειονομικό κόστος και το όφελος με απώτερο στόχο την συνεισφορά στη λήψη αποφάσεων για την αποζημίωση των θεραπειών υπό το πρίσμα της κοινωνικής ασφάλισης υγείας (ΕΟΠΥΥ).

***"Therapeutic & financial burden of disease for Duchenne muscular dystrophy (DMD) from the perspective of the social health insurance"***

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a rare inherited X-linked disorder, which leads to death through muscle atrophy and gradual loss of vital functions. Today's life expectancy, after several interventions, reaches 30 years of life while initially was 20 years. The management of the disease is very costly due to multifactorial need for treatment. Relevant studies delimit the annual cost per capita of the disease to several thousand of euros (both public and private). While quality of life measurements demonstrate low quality of life for patients and their caregivers, the need for treatment has to be sought. The good knowledge of the disease, has led to the development of tested therapies, mainly advanced ones. Both in Europe and America, the first licensed treatments have emerged, but they do not cover the DMD patients in total due to the nature of the disease. Typical corticosteroids' treatment remains predominant, and well-anticipated gene therapies are on the verge of marketing

authorization. Given the limited available resources of health systems and prioritization of needs, this positive scenario in the treatment armament of the disease is overshadowed by the inconceivable costs of these new treatments. That is the reason why relevant cost-effective studies have to be carried out. The present dissertation aims to investigate the therapeutic intervention in Greek patients with DMD in terms of health costs and benefits with the ultimate goal of contributing to decision-making for the reimbursement of these treatments in the light of social health insurance (EOPYY).