



MINISTERUL SĂNĂTĂȚII



INSTITUTUL NAȚIONAL
DE SĂNĂTATE PUBLICĂ



CENTRUL NAȚIONAL DE EVALUAREA ȘI
PROMOVAREA STĂRII DE SĂNĂTATE



CENTRUL REGIONAL DE SĂNĂTATE
PUBLICĂ SIBIU



CAMPANIA

pentru celebrarea

Zilei Internaționale a Bolilor Rare 28 februarie 2019

INFORMARE CAMPANIE

- ✘ O boală rară este o boală care afectează mai puțin de 5 din 10000 de indivizi. Astăzi sunt înregistrate peste 7000 de boli rare, dintre care 80% sunt de origine genetică și 75% din bolile rare afectează copiii.



"O zi rară, pentru a aduce în prim-plan bolile rare!"

Ziua Bolilor Rare este organizată pentru a crește conștientizarea despre bolile rare inclusiv despre impactul lor asupra vieții pacienților și familiilor lor.

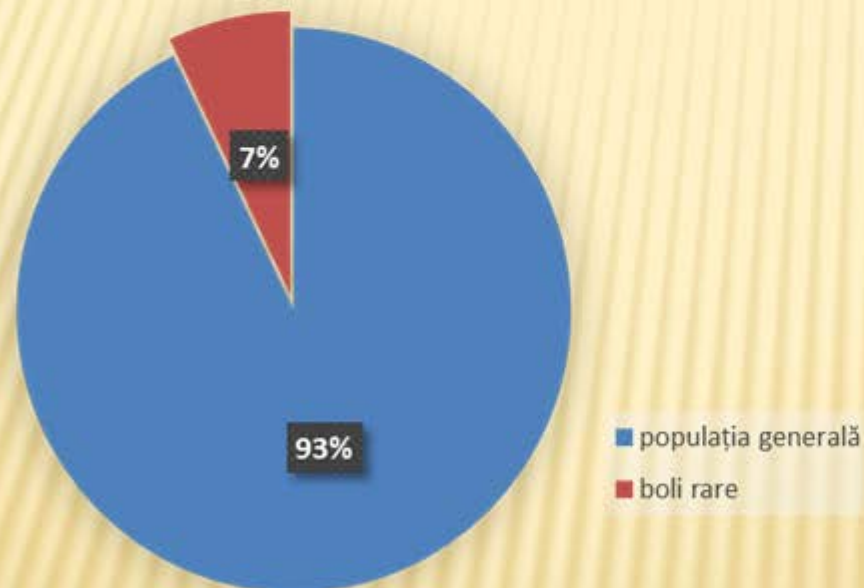
Dinamica și nivelul fenomenului în România în context european



Aceste boli afectează aproximativ 1,3 milioane de persoane în România și 25 de milioane în Europa

Date referitoare la prevalența bolilor rare în România

Prevalența bolilor rare în populația României

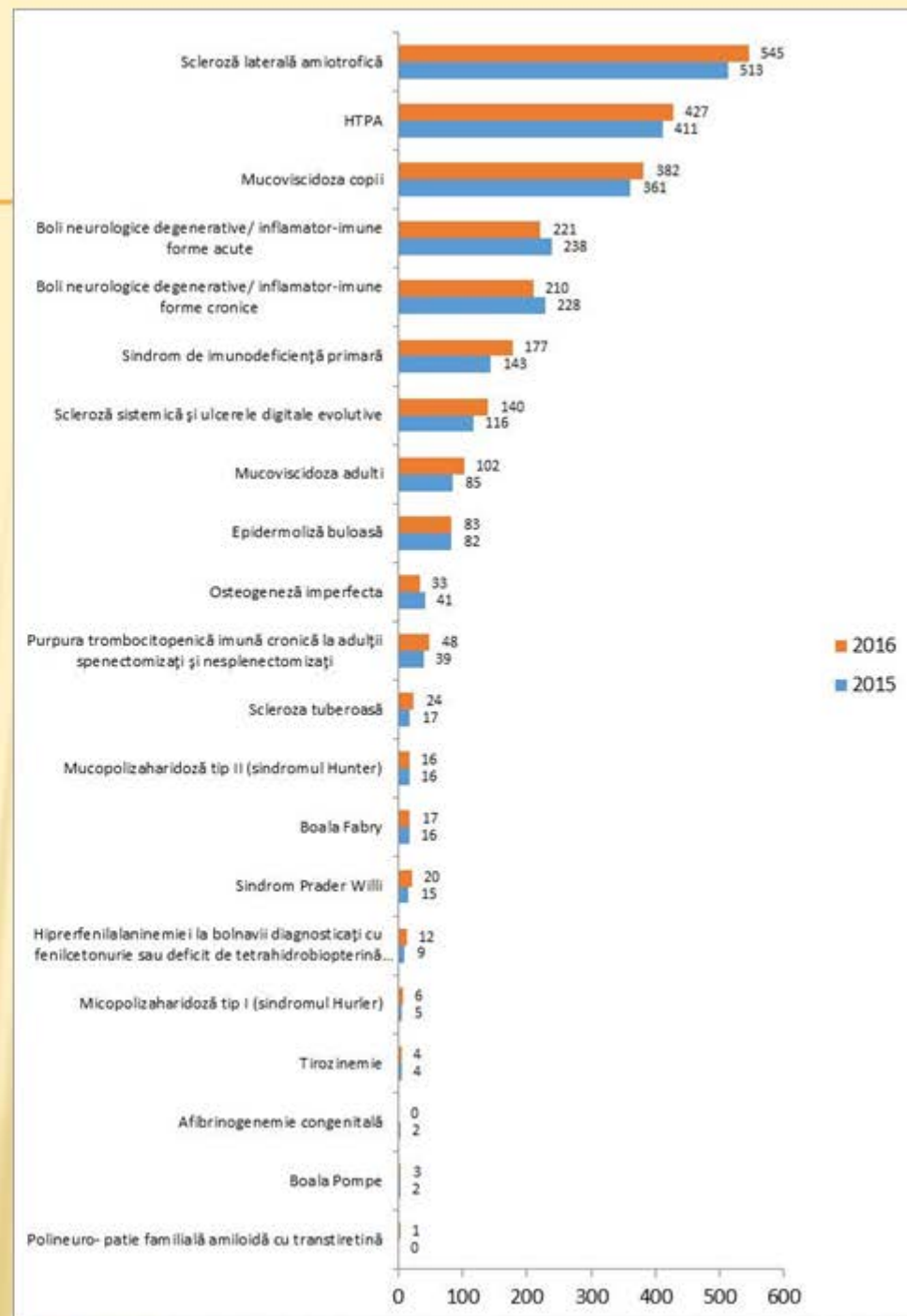


Sursa:

[http://www.euoplanproiect.eu/DocumentationAttachment/NATIONALPLAN
S ROMANIA_ROPlan_ro.pdf](http://www.euoplanproiect.eu/DocumentationAttachment/NATIONALPLAN%20ROMANIA_ROPlan_ro.pdf) Data publicării: ian. 2010

Dinamica și nivelul fenomenului în România

Numărul total de pacienți tratați în programul național de tratament pentru bolile rare, pe tipuri de boli rare 2015-2016

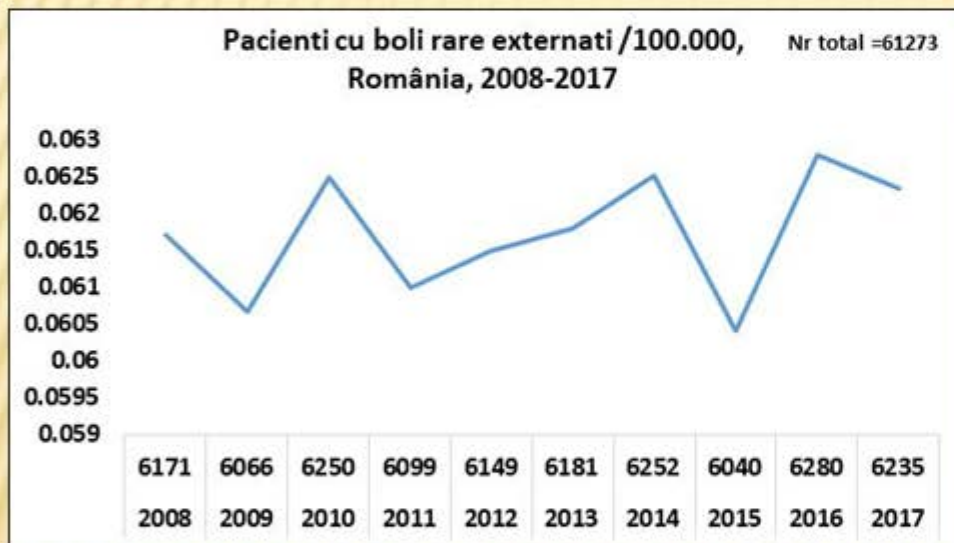


Dinamica și nivelul fenomenului în România



RARE DISEASE DAY.ORG

Date referitoare la numărul de cazuri noi de boli rare externate din spital (spitalizare continuă) în perioada 2008-2018



Sursa datelor INSP-CNSISP

Cazurile noi de pacienți externați în funcție de afecțiune pot fi vizualizate în analiza de situație.

Număr pacienți cu boli rare externați în perioada 2008-2017



Factorii de risc, Mecanismul de acțiune



- ✘ 80% dintre bolile rare au originea genetică identificată, cauzate direct de modificări ale genelor sau cromozomilor. În unele cazuri, modificările genetice care cauzează boala sunt transferate de la o generație la alta. În alte cazuri, ele apar întâmplător la o persoană care este prima dintr-o familie care urmează să fie diagnosticată.
- ✘ 20% dintre bolile rare sunt rezultatul infecțiilor (bacteriene sau virale), alergii și cauze de mediu sau sunt degenerative și proliferative. (Sursa: <https://www.rare-diseaseday.org/article/what-is-a-rare-disease> și <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/pages/31/faqs-about-rare-diseases>)
- ✘ Exemple de boli rare cu origine genetică ce sunt afecțiuni care afectează fizic sau psihic: boala Huntington, spina bifida, sindromul fragil X, sindromul Guillain-Barré, boala Crohn, fibroza chistică și distrofia musculară Duchenne.
- ✘ ***Principalul motiv al abordării limitate a bolilor rare prin prisma sănătății publice, este faptul că pacienții sunt puțini și disipați în rândul populațiilor. Dar un alt motiv este că abordările bazate pe identificarea și eliminarea factorilor de risc nu sunt, în general, adecvate pentru bolile a căror factori de risc primari sunt congenitali și, prin urmare, nemodificabili.*** (Sursa: PMCJournal <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4714940/>)

Informații despre factorii de risc, bolile rare (grupuri populaționale la risc prevenire, semne, simptome, tratament). (I)



RAREDISEASEDAY.ORG

- ✘ În majoritatea cazurilor, afecțiunile rare sunt puțin cunoscute (și implicit recunoscute) de către corpul medical și de către oficialii din sistemul de sănătate, particularitate conferită de frecvența mică, numărul mare și complexitatea patogenică. Absența cunoștințelor referitoare la aceste maladii generează frecvent erori de diagnostic și întârzierea aplicării îngrijirilor specifice, ceea ce constituie o sursă secundară de suferință pentru pacienți și familiile acestora. În plus, majoritatea acestor boli sunt multisistemice, necesitând o îngrijire pluridisciplinară și au o etiologie genetică, ceea ce se corelează cu riscul de transmitere a mutației și, implicit a prezenței bolii la alți membri ai aceleiași familii.
- ✘ Gravitatea bolilor rare este extrem de variabilă, dar deseori ele cauzează dificultăți motorii, psihice și/sau senzoriale. În plus, bolile rare sunt cronice și în majoritatea cazurilor nu au un tratament specific, ci doar o serie de măsuri paliative care permit ameliorarea stării pacienților.
- ✘ Cunoașterea medicală și științifică a acestor boli este lacunară, mecanismul patogenic fiind cunoscut doar în circa 10% din afecțiuni. Astfel, deseori stabilirea unui diagnostic corect poate dura luni sau ani de zile, generând cheltuieli inutile familiei și societății.
- ✘ Întrucât bolile rare afectează peste 25 milioane de persoane în Europa, Comisia de Sănătate a UE este preocupată de revigorarea cercetării în acest domeniu, de crearea unui climat de educație a corpului medical, a bolnavilor și a populației generale, cu scopul declarat de a se asigura condiții pentru diagnosticul corect și precoce al acestor boli, evitarea transmiterii ereditare și asigurarea unei vieți mai bune pentru acești bolnavi.

Informații despre factorii de risc, bolile rare (grupuri populaționale la risc prevenire, semne, simptome, tratament).(II)



- ✘ Orphanet oferă o descriere clinică a bolilor rare utilizând un set de semne și simptome clinice (anomalii fenotipice). Această descriere, bazată pe cazuri publicate în literatura biomedicală, utilizează anomaliile fenotipice menționate în Ontologia Fenotipului Uman (HPO).

- ✘ Fiecare anomalie fenotipică este prezentată prin ordinea frecvenței de apariție la populația de pacienți, care poate fi :
 - întotdeauna prezentă: 100%
 - foarte frecvente: 99% -80%
 - frecvente: 79% -30%
 - ocazionale: 29% -5%
 - rare: 4% -1%

Informații despre factorii de risc, bolile rare (grupuri populaționale la risc prevenire, semne, simptome, tratament).(III)



Anormalitatea fenotipică poate fi definită ca fiind una dintre următoarele:

- × **Semn patognomonic:** un semn a cărui prezență indică faptul că o anumită boală este prezentă fără nici o îndoială. Absența acestui semn nu exclude posibilitatea prezenței bolii, dar prezența semnului patognomonic o afirmă cu certitudine.
- × **Criteriul de diagnosticare:** anomaliile fenotipice observate ca "criteriu de diagnosticare" sunt cele incluse în seturile de criterii stabilite pentru stabilirea diagnosticului unei anumite boli care a fost publicată într-un jurnal revizuit de colegi.
- × **Criteriul de excludere:** anomaliile fenotipice consemnate ca "criteriu de excludere" sunt cele care sunt întotdeauna absente într-o anumită boală și care, prin urmare, exclud diagnosticul acesteia.

Ziua Internațională a Bolilor Rare și istoric



RARE DISEASE DAY.ORG

- ✘ Bolile rare sunt boli cronice, adesea degenerative, multe sunt incurabile sau cu un tratament dificil de condus. Absența informației despre boală, accesul dificil la un diagnostic corect sau întârzierea diagnosticului prezintă consecințe sociale dificile pentru pacienți și familiile acestora.
- ✘ Ziua de 29 februarie, o zi specială care există doar odată la patru ani, a fost aleasă să reprezinte Ziua Bolilor Rare. În anii în care nu există acesta zi, Ziua Bolilor Rare este organizată pe 28 februarie.
- ✘ Ziua Bolilor Rare fost lansată pentru prima dată de EURORDIS și Council of National Alliances (Consiliul Alianțelor Naționale) în anul 2008, mii de evenimente au avut loc în întreaga lume, ajungând la sute de mii de oameni, cu o importantă acoperire mass-media.
- ✘ Campania a început ca un eveniment european și a devenit treptat un fenomen mondial, SUA aderând în 2009. An de an, la campanie participă tot mai multe țări din întreaga lume. Sute de orașe continuă să ia parte la Ziua Bolilor Rare și sperăm, că un număr și mai mare de orașe se va alătura în 2019. Unele țări au decis să crească și mai mult gradul de conștientizare despre bolilor rare. De exemplu, Spania a declarat anul 2013 Anul Național al Bolilor Rare.

De ce Ziua Internațională a Bolilor Rare?



RAREDISEASEDAY.ORG

- ✘ Pentru că acționând simultan în întreaga lume, vocea pacienților cu boli rare va fi cu siguranță auzită de mai mulți oameni.
- ✘ Pentru că bolile rare sunt o prioritate azi și în Uniunea Europeană.
- ✘ Pentru că o zi dedicată bolilor rare poate aduce speranță și informație persoanelor afectate de boli rare, aparținătorilor lor și familiilor lor.
- ✘ Pentru că este nevoie în mod constant de o creștere a nivelului de conștientizare asupra bolilor rare în rândul factorilor de decizie, al profesioniștilor din sănătate și al publicului general. Informarea este esențială pentru a îmbunătăți calitatea vieții pentru pacienții cu boli rare; creșterea conștientizării este prin urmare unul din principalele noastre obiective.
- ✘ Ziua Bolilor Rare este un eveniment anual coordonat la nivel internațional de către EURORDIS, iar la nivel național de către Ministerul Sănătății ca reprezentant al autorităților Publice și Alianța Națională pentru Boli Rare din partea organizațiilor neguvernamentale.
- ✘ EURORDIS reprezintă o alianță nonguvernamentală a asociațiilor de pacienți cu boli rare, care activează la nivel european în vederea creșterii calității vieții persoanelor cu boli rare.
- ✘ Există peste 1700 de organizații de pacienți în Europa, care oferă informații și asistență pacienților.

Intervenții și servicii disponibile

- ✘ **Centrele de expertiză** sunt structuri specializate pentru managementul și îngrijirea pacienților cu boli rare. EUCERD a elaborat criteriile de calitate pentru Centrele de expertiză în domeniul bolilor rare, care ajută statele membre în dezvoltarea legislației naționale. Centrele de expertiză sunt concepute pentru o abordare holistică a pacienților cu boli rare, pentru a asigura continuitatea îngrijirii, de la diagnosticare la tratament, terapii, servicii sociale specializate, instruire și informare, asigurând eficientizarea alocării resurselor pentru îngrijire medicală și socială.
- ✘ **Rețelele Europene de Referință.** Cooperarea și schimbul de cunoștințe între centrele de expertiză s-au dovedit a fi abordarea cea mai eficientă pentru a gestiona bolile rare în Europa. Valoarea adăugată comunitară a Rețelelor Europene de Referință este extrem de importantă, în special pentru bolile rare. Reunirea expertizei la nivel european este, prin urmare, primordială pentru a asigura un acces egal la informații exacte, la un diagnostic pertinent și în timp util și la asistența medicală de înaltă calitate pentru pacienții care suferă de boli rare. (Rec. 2009/C 151/02). Aceste calități ale Rețelelor Europene de Referință sunt evidențiate și de Directiva privind asistența medicală transfrontalieră, care subliniază și importanța acestor rețele în formarea și cercetarea medicală, diseminarea informațiilor și evaluare. (Dir. 2011/24/UE)
- ✘ Pentru informarea din domeniul bolilor rare, sunt importante **HelpLine-urile și bazele de date** pentru îmbunătățirea diagnosticării și asistenței medicale în domeniul bolilor rare prin care sunt furnizate și diseminate informații exacte, într-o formă adaptată nevoilor profesioniștilor și persoanelor afectate (Comunicarea Comisiei 2008).

Politici și programe naționale



- ✘ Programul Național de Tratament pentru Boli Rare CNAS
- ✘ Centrele de Expertiză pentru Bolile Rare
- ✘ Registrele de date și colectare a datelor

Programul Național de Tratament pentru Boli Rare CNAS

Implementarea politicilor de sănătate pentru boli rare se face prin Programul Național de Boli Rare (PNBR) care o serie de intervenții prin intermediul CNAS, în conformitate cu prevederile Ordinului 1332/2018

Sursa: <http://www.cnas.ro/page/programul-national-de-tratament-pentru-boli-rare.html>

✘ Programul Național de Tratament pentru Boli Rare CNAS

Activități:

1. asigurarea, în spital și în ambulatoriu, prin farmaciile cu circuit închis a medicamentelor specifice pentru boli rare
 - tratamentul bolnavilor cu boli neurologice degenerative/inflamator-imune: forme cronice (polineuropatie cronică inflamatorie demielinizantă, neuropatie motorie multifocală cu bloc de conducere, neuropatie demielinizantă paraproteinică, sindroame neurologice paraneoplazice, miopatie inflamatorie, scleroză multiplă - forme cu recăderi și remisiuni la copii sub 12 ani, encefalita Rasmussen) și forme acute - urgențe neurologice (poliradiculonevrite acute, sindrom Guillain-Barre, miastenia - crize miastenice), tratamentul polineuropatiei familiale amiloide cu transtiretină;
 - tratamentul bolnavilor cu osteogeneză imperfectă;
 - tratamentul bolnavilor cu boala Fabry;
 - tratamentul bolnavilor cu boala Pompe;
 - tratamentul bolnavilor cu tirozinemie;
 - tratamentul bolnavilor cu mucopolizaharidoză tip II (sindromul Hunter);
 - tratamentul bolnavilor cu mucopolizaharidoză tip I (sindromul Hurler);
 - tratamentul bolnavilor cu afibrinogenemie congenitală;
 - tratamentul bolnavilor cu sindrom de imunodeficiență primară;
 - tratamentul bolnavilor cu epidermoliză buloasă;
 - tratamentul sclerozei sistemice și ulcerelor digitale evolutive;
 - tratamentul purperei trombocitopenice imune cronice la adulții splenectomizați și nesplenectomizați;
 - tratamentul hiperfenilalaninemiei la bolnavii diagnosticați cu fenilcetonurie sau deficit de tetrahidrobiopterină (BH4);
 - tratamentul sclerozei tuberoase);



✘ Programul Național de Tratament pentru Boli Rare CNAS

- 2) asigurarea, în spital, a tratamentului specific pentru bolnavii cu HTAP
- 3) asigurarea, în ambulatoriu, prin farmaciile cu circuit deschis a medicamentelor specifice pentru boli rare
 - tratamentul bolnavilor cu scleroză laterală amiotrofică;
 - tratamentul bolnavilor cu mucoviscidoză;
 - tratamentul bolnavilor cu Sindrom Prader Willi;
- 4) asigurarea, în spital și în ambulatoriu, prin farmaciile cu circuit închis a materialelor sanitare pentru tratamentul bolnavilor cu epidermoliză buloasă
- 5) asigurarea în spital a tijelor telescopice pentru bolnavii cu osteogeneză imperfectă

Activitățile Programului Național de Tratament Pentru Boli Rare cuprind asigurarea în spital și în ambulatoriu, prin farmaciile cu circuit închis a medicamentelor specifice pentru o serie importantă dintre bolile rare, a materialelor sanitare pentru tratamentul bolnavilor și asigurarea în spital a tijelor telescopice pentru bolnavii cu osteogeneză imperfectă.

Detalii despre bolile rare care beneficiază de acest program național:

<http://www.cnas.ro/page/programul-national-de-tratament-pentru-boli-rare.html>



✘ Centrele de Expertiză pentru Bolile Rare

Centrele de expertiza completează Registrele de date și colectare a datelor pentru evidența bolilor rare. În România există 14 Centre de Expertiză pentru Bolile Rare.

Centrele de Expertiză pentru Bolile Rare în România, certificate conform Ordinului MS nr. 540/2016 privind organizarea, funcționarea și metodologia de certificare a centrelor de expertiză pentru boli rare:

- 1. Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul malformațiilor, anomalii ale dezvoltării și dizabilității intelectuale rare** din cadrul Centrului Regional de Genetică Medicală structură a Spitalului Clinic Municipal „Dr. Gavril Curteanu” Oradea;
- 2. Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul malformații congenitale asociate cu retard mental** din cadrul Centrului Regional de Genetică Medicală Timiș structură a Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii “Dr. Louis Turcanu” Timișoara;
- 3. Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul malformațiilor congenitale** din cadrul Centrului de Expertiză în Prevenția, Diagnosticul Genetic și Managementul Managementul Congenitale structură a Spitalului Clinic Județean de Urgență Craiova;

✘ Centrele de Expertiză pentru Bolile Rare

Centrele de Expertiză pentru Bolile Rare în România, certificate conform Ordinului MS nr. 540/2016 privind organizarea, funcționarea și metodologia de certificare a centrelor de expertiză pentru boli rare:

4. Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul boli rare și boli din spectrul autist a Centrului de Referință pentru Boli Rare NoRo Zalău.

5. Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul malformațiilor/anomaliilor de dezvoltare și dizabilităților intelectuale rare din cadrul Centrului Regional de Genetică Medicală, structură a Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii Sf. Maria Iași;

6. Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul neurologiei pediatrice din cadrul Secției Clinice Neurologie Pediatrică structură a Spitalului Clinic de Psihiatrie prof. Dr. Alex. Obregia București;

7. Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul bolilor hepatice pediatrice rare din cadrul Secției Clinice Pediatrie II, structură a Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii Cluj Napoca;

✘ Centrele de Expertiză pentru Bolile Rare

Centrele de Expertiză pentru Bolile Rare în România, certificate conform Ordinului MS nr. 540/2016 privind organizarea, funcționarea și metodologia de certificare a centrelor de expertiză pentru boli rare:

8. Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul bolilor cardiovasculare rare din cadrul Secției Cardiologie III, structură a Institutului de Urgență pentru Boli Cardiovasculare prof. C.C. Iliescu București;

9. Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul cancerului tiroidian, tumorilor paratiroidiene și tumorilor neuroendocrine din cadrul Laboratorului de medicină nucleară și Cabinetului de endocrinologie, structură a Institutului Oncologic “Prof. Dr. Ion Chiricuță” Cluj Napoca.

10. Centrul de expertiză pentru boli rare musculo-schelatale autoimune și autoinflamatorii din cadrul Secției Clinice Reumatologice a Spitalului Clinic Județean de Urgență Cluj Napoca

✘ Centrele de Expertiză pentru Bolile Rare

Centrele de Expertiză pentru Bolile Rare în România, certificate conform Ordinului MS nr. 540/2016 privind organizarea, funcționarea și metodologia de certificare a centrelor de expertiză pentru boli rare:

11. Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul imunodeficienței primare din cadrul Compartimentului de Alergologie- Imunologie și Cabinete de specialitate din ambulatoriul integrat structură a Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii “Dr. Louis Turcanu” Timișoara;

12. Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul angioedema ereditar din cadrul SC Centru Clinic Mediquest SRL – Sângeorzu de Mureș

13. Centrul de expertiză pentru boli hematologice rare din cadrul Secției Clinice Hematologice structura a Spitalului Universitar de Urgență București

14. Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul neurologiei pediatrice din cadrul Secției Clinice Neurologice Pediatrice a Spitalului Clinic de Copii Dr. Victor Gomoiu, București



✘ Registrele de date și colectare a datelor

Registrele de date pentru bolile rare la nivel național

Registrele de pacienți și bazele de date constituie instrumente-cheie pentru dezvoltarea cercetării clinice în domeniul bolilor rare, pentru îmbunătățirea îngrijirii pacienților și a planificării asistenței medicale. Acestea sunt singura modalitate de colectare a datelor pentru a obține o dimensiune exactă a eșantionului pentru cercetarea epidemiologică și / sau clinică. Ele sunt vitale pentru a evalua fezabilitatea studiilor clinice, pentru a facilita planificarea studiilor clinice adecvate și pentru a sprijini înscrierea pacienților.

Registrele pacienților tratați cu medicamente orfane sunt deosebit de relevante, deoarece permit colectarea de dovezi privind eficacitatea tratamentului și despre posibilele efecte secundare ale acestuia, având în vedere că autorizația de introducere pe piață este acordată în mod obișnuit într-un moment în care dovezile sunt încă limitate, deși deja într-o oarecare măsură convingătoare.

Aceste informații sunt colectate de Orphanet și sunt esențiale pentru colectarea sistematică de date pentru o anumită boală sau un grup de boli.

În România există două registre naționale de date pentru bolile rare:

Registrul Român de atrezie biliară - cu caracter public.

Registrul pacienților cu fibroză chistică (pentru registrul Eurocare CF) - cu caracter privat non-profit.

Sursa: <https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>

Politici și programe naționale



RAREDISEASEDAY.ORG

- ✘ În România, prin implicarea numeroaselor persoane inimoase, făcând parte din diverse segmente sociale (asociații de pacienți, medici, alți specialiști) a fost posibilă înființarea în anul 2007 a Alianței Naționale pentru Boli Rare – ANBRaRo, care a stabilit colaborări cu Ministerul Sănătății și Societatea Română de Genetică Medicală.
- ✘ În acest context, trebuie menționat parteneriatul tripartit între Asociația Prader Willi din România, Ministerul Sănătății din România și statul norvegian, care a permis implementarea proiectului "Parteneriat Norvegiano- Român (NoRo) pentru progres în Bolile Rare", cu sprijin financiar din partea guvernului norvegian, printr-un grant al Programului de Cooperare Economică și Dezvoltare Sustenabilă în România.
- ✘ În cadrul acestui proiect a fost organizat un Comitet Național pentru Boli Rare format din reprezentanți ai organizațiilor de pacienți cu boli rare, specialiști (medici, psihologi, asistenți sociali, profesori, etc.) și recent, reprezentanți ai Ministerului Sănătății. Un obiectiv important al acestui comitet este acela de finalizare a Planului Național de Boli Rare pentru a putea fi introdus în Strategia Națională de Sănătate Publică.
- ✘ În sprijinul acestui demers intervine și proiectul EUROPLAN, care își propune să furnizeze Autorităților Naționale de Sănătate Publică instrumente utile pentru dezvoltarea și implementarea Planurilor Naționale de Boli Rare, urmând atent Recomandările agreate la nivel European de toate statele membre (2009/C 151/02).

Sursa: www.bolirareromania.ro