

Ziua Internațională a Bolilor Rare

29 februarie 2016



Anul 2016 marchează cel de-al nouălea an în care comunitatea internațională a bolilor rare celebrează Ziua Bolilor Rare.

Scopul campaniei:

La 29 februarie 2016, persoanele care suferă de o boală rară, familiile acestora, organizațiile de pacienți, politicienii, profesioniștii din sistemul sanitar, cercetătorii se reunesc în spirit de solidaritate pentru a sensibiliza opinia publică în legătură cu bolile rare.

Tema din acest an a zilei Bolilor Rare - *Vocea pacientului* - recunoaște rolul crucial pe care pacienții îl joacă în exprimarea nevoilor lor și îndeamnă la schimbarea care le va îmbunătăți atât viața lor, cât și a celor din familie.

Sloganul din anul acesta, dedicat zilei Bolilor Rare „*Veniți alături de noi să facem auzită vocea bolilor rare*” face apel la un public mai larg, la cei care nu trăiesc sau nu sunt afectați direct de o boală rară, să se alature comunității cu boli rare, cu scopul de a face cunoscut impactul acestora. Oamenii care trăiesc cu o boală rară și familiile lor sunt de multe ori izolați. O comunitate mai numeroasă îi poate ajuta să iasă din această izolare.

Obiective:

Pacienții și susținătorii acestora își fac auzită vocea pentru a produce schimbarea care:

- să asigure faptul că politicienii conștientizează și recunosc bolile rare ca fiind o problemă prioritară de sănătate publică, atât la nivel național, cât și internațional.
- să dezvolte și să îmbunătățească cercetarea în domeniul bolilor rare și a medicamentelor orfane.
- să asigure accesul egal la tratamente și îngrijiri de calitate la nivel local, național și european, precum și diagnosticarea rapidă și cât mai precisă a bolilor rare.
- să sprijine dezvoltarea și punerea în aplicare a planurilor naționale și a politicilor privind bolile rare în mai multe țări.
- să ajute la reducerea izolării, pe care o simt uneori persoanele care trăiesc cu o boală rară și familiile acestora.

Date statistice la nivel internațional, european și național privind nivelul și dinamica fenomenului

Deoarece 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.

O boală rară este considerată orice afecțiune prezentă la mai puțin de 1 din 2000 de persoane. În general, bolile rare sunt în mare măsură lipsite de tratament, recunoaștere și îngrijire adecvată. Deși numărul de pacienți afectați de fiecare maladie rară este mic sau foarte mic, per total, afecțiunile rare ar trebui să constituie o problemă de sănătate publică în orice țară civilizată. Acest deziderat este corelat cu numărul mare de maladii rare: peste 8.000. Conform datelor Comunității Europene, 6-8% din populație prezintă una din aceste boli, ceea ce raportat la populația României ar reprezenta un număr de minimum 1.000.000 de persoane.

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 paleative 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, nu este de mirare că 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.

Impulsul politic al sărbătoririi Zilei Bolilor Rare vizează tot sensibilizarea opiniei publice, contribuind în special la dezvoltarea de planuri naționale și politici pentru bolile rare într-o serie de țări.

Campania a început ca un eveniment european și a devenit treptat un fenomen mondial, SUA aderând în 2009. În 2015, la campanie, au participat 80 de 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 2016. Unele țări au decis să crească și mai mult gradul de conștientizare a bolilor rare. De exemplu, Spania a declarat anul 2013 Anul Național al Bolilor Rare.

O boală sau tulburare este considerată ca fiind rară în SUA, când aceasta afectează mai puțin de 200.000 de americani, la un moment dat.

O boală rară poate afecta doar câteva persoane în UE (Uniunea Europeană), și o alta poate atinge peste 245.000 de persoane. În UE, cel puțin 30 de milioane de persoane ar putea fi afectate de una din cele peste 6.000 de boli rare existente.

80% din bolile rare au origini genetice în timp ce altele sunt rezultatul infecțiilor (bacteriene sau virale), alergiilor și factorilor de mediu. Pot fi degenerative și proliferative.

50% din bolile rare afectează și copiii.

În țările din UE, este considerată rară orice boală care afectează mai puțin de 5 persoane din 10.000, o cifră care poate părea ne semnificativă, însă, la nivelul celor 28 de state membre ale UE vorbim de aproximativ 246.000 de cazuri. Majoritatea pacienților suferă de boli cu o prevalență și mai scăzută (1 caz la 100.000 de persoane sau chiar mai multe).

Se estimează că la ora actuală, în UE, un număr de 5.000 până la 8.000 de boli rare afectează 6-8% din populație (27-36 de milioane de cetățeni).

În România trăiesc peste 1.000.000 de pacienți afectați de boli rare.

Ce știm despre ei?

- Majoritatea sunt încă nediagnosticați. Alții sunt diagnosticați greșit sau incomplet;
- Acești pacienți sunt în mod special izolați și vulnerabili, și au nevoie de o abordare specifică pentru a le asigura serviciile de care au nevoie, pentru a crește calitatea vieții lor.
- Momentan există servicii insuficiente la nivel național, iar problematica abordării bolilor rare este complexă și interdisciplinară. Faptul că pacienții cu boli rare sunt răspândiți la nivel național, în diferite regiuni, necesită o intervenție centralizată.
- Un element esențial pentru îmbunătățirea diagnosticării și asistenței medicale în domeniul bolilor rare este furnizarea și diseminarea de informații exacte, într-o formă adaptată nevoilor profesioniștilor și persoanelor afectate (Comunicarea Comisiei 2008). În informarea din domeniul bolilor rare, o importanță majoră o au HelpLine-urile și bazele de date.
- 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, tratament, terapii, servicii sociale specializate, instruire și informare, asigurând eficientizarea alocării resurselor pentru îngrijire medicală și socială.

- 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)

- Lipsa politicilor specifice de sănătate privind bolile rare și deficitul de expertiză în domeniu, au drept consecință diagnosticarea întârziată și accesul dificil la asistența medicală. Această situație are drept rezultate neajunsuri suplimentare de natură fizică, psihologică și intelectuală, tratamente inadecvate sau chiar dăunătoare.

Rezultate relevante din studiile naționale, europene și internaționale

Planul Național de Boli Rare (PNBR) își propune să furnizeze o serie de măsuri concrete care să permită o structurare și organizare coerente a sistemului de diagnostic, tratament, îngrijire și profilaxie a bolilor rare, capabil să răspundă doleanțelor legitime ale celor afectați și ale familiilor din care aceștia fac parte. Acest plan reprezintă rezultatul unui amplu proces consultativ, care a implicat participarea experților în boli rare (geneticieni sau din alte specialități), a asociațiilor de pacienți cu boli rare, respectiv a specialiștilor în politici sanitare din cadrul Ministerului Sănătății, Ministerului Finanțelor Publice și a Ministerului Muncii, Familiei și Protecției Sociale. Principalele priorități ale planului sunt:

- realizarea cadrului organizatoric, prin înființarea unei rețele de centre de referință, cu filiale în principalele centre universitare medicale și susținerea financiară (fermă și de durată) pentru o funcționare continuă;
- realizarea unor studii epidemiologice și crearea unui registru național în domeniul bolilor rare;

- stabilirea unei strategii naționale adecvate pentru asigurarea măsurilor de prevenire și diagnostic,
- stabilirea unei strategii naționale pentru asigurarea tratamentului și reabilitării pacienților cu boli rare;
- recunoașterea particularităților bolilor rare de către organismele medicale și de protecție socială;
- ameliorarea pregătirii profesionale a personalului medical și a altor specialiști pentru a fi capabili să recunoască o boală rară și să asigure o îngrijire adecvată pacienților cu o astfel de maladie;
- îmbunătățirea accesului la informare al pacienților, specialiștilor din domeniul medical și al publicului larg în domeniul bolilor rare;
- recunoașterea nevoilor speciale ale persoanelor afectate de boli rare și dezvoltarea unor măsuri de sprijin a asociațiilor de pacienți;
- stimularea cercetării în domeniul managementului bolilor rare, cu scopul ameliorării metodelor de diagnostic și a procedurilor de tratament în maladiile rare;
- colaborarea cu organizații, rețele EU și internaționale.

Luând cunoștință despre acest demers, care implică o colaborare între medici de diverse specialități, organisme decidente în domeniul politicilor de sănătate și asociații de pacienți, Colegiul Medicilor din România salută eforturile făcute în direcția modernizării sistemului sanitar românesc. În plus, ca reprezentant al tuturor medicilor din România, Colegiul Medicilor din România are o datorie morală să se implice în orice activitate care îmbunătățește modul de diagnostic, tratament și profilaxie a oricărei boli umane, indiferent dacă aceasta este comună sau rară.

Proiectul European pentru Boli Rare (EUROPLAN) a fost un proiect de trei ani, derulat în cadrul Programului de acțiune comunitară în domeniul sănătății publice (2003 - 2008), care a început în aprilie 2008.

Scopul principal al proiectului a fost acela de a oferi autorităților naționale de sănătate instrumente de suport pentru dezvoltarea și implementarea planurilor naționale și strategiilor în domeniul bolilor rare, conform Recomandărilor Consiliului European privind bolile rare.

Obiectivele au fost:

- Descrierea inițiativelor statelor membre UE privind bolile rare;

- Lista de domenii prioritare și acțiuni de intervenție incluse într-un Plan Național sau Strategie pentru bolile rare;
- Elaborarea de indicatori pentru monitorizarea punerii în aplicare și evaluarea impactului Planului Național sau Strategia pentru bolile rare;
- Identificarea experiențelor anterioare și actuale;
- Elaborarea documentului de orientare care conține recomandări pentru proiectarea planurilor naționale sau strategii de combatere a bolilor rare;

Rezultatele așteptate au fost:

- stimularea dezbaterilor pentru atingerea consensului cu privire la importanța planurilor naționale în domeniul bolilor rare;

- promovarea dezvoltării de planuri naționale sau Strategii pentru bolile rare în statele membre ale UE (SM).

Liderul proiectului a fost EUROPLAN, coordonat de Centrul Național pentru Boli Rare Roma (Istituto Superiore di Sanita, Italia).

Partenerii din România au fost: Asociația Prader Willi din România și Alianța Națională pentru Boli Rare.

Conferința EUROPLAN a fost organizată în București la Palatul Parlamentului, în zilele de 18-19 iunie 2010, în parteneriat cu Ministerul Sănătății, sub patronajul Comisiei de Sănătate din Camera Deputaților de către ANBRaRo – Alianța Națională pentru Boli Rare România, SRGM – Societatea Română de Genetică Medicală, Orphanet România și UMFT – Universitatea de Medicină și Farmacie Timișoara au adoptat la final o rezoluție care a fost transmisă Ministerului Sănătății pentru includerea Planului Național de Boli Rare în Strategia Națională de Sănătate Publică. Acest lucru va avea ca rezultat creșterea calității vieții pacienților cu boli rare dar și eficientizarea economică a sistemului sanitar. În cadrul conferinței s-a organizat și un eveniment de promovare a proiectului „Parteneriat Norvegiano-Român pentru progres în Bolile Rare” la care au participat reprezentanți ai partenerilor din proiect și un reprezentant din partea Innovation Norway.

Evidențe utile pentru intervenții la nivel național, european și internațional

EURORDIS, a cărei misiune este de a fi vocea a aproximativ 30 de milioane de europeni care trăiesc cu o boală rară, sprijină pacienții ca vocea lor să fie mai puternică prin diverse inițiative și activități.

EURORDIS Access Campaign îi invită pe toți cei care trăiesc cu o boală rară să își exprime dificultățile pe care le-au întâmpinat în accesarea tratamentului sau a îngrijirilor medicale, prin intermediul unui chestionar.

Facilitarea participării organizațiilor care vin în sprijinul pacienților în numeroase comitete științifice și grupuri de lucru la nivelul Agenției Europene a Medicamentului și nu numai.

EURORDIS ExPRESS Summer School vizează emanciparea reprezentanților pacienților prin instruire în domenii, cum ar fi: cercetarea clinică, evaluarea tehnologiilor medicale etc.

EURORDIS Patient Voices Programme a fost creat pentru a culege părerile pacienților cu privire la diverse teme și să le includă în politicile, procesul de luare a deciziilor și alte consultări periodice cu pacienții.

RareConnect, rețeaua online a comunităților pacienților cu boli rare asigură forum pentru aceștia, unde persoanele care suferă de boli rare își împărtășesc experiențele și întâlnesc alte persoane cu aceleași afecțiuni.

Site-ul de informare al campaniei internaționale dedicate Zilei Bolilor Rare: www.rarediseaseday.org

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).

Planul Național de Boli Rare (PNBR) își propune să furnizeze o serie de măsuri concrete care să permită o structurare și organizare coerente a sistemului de diagnostic, tratament, îngrijire și profilaxie a bolilor rare, capabil să răspundă doleanțelor legitime ale celor afectați și ale familiilor din care aceștia fac parte

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
 - a. 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;
 - b. tratamentul bolnavilor cu osteogeneză imperfectă;
 - c. tratamentul bolnavilor cu boala Fabry;
 - d. tratamentul bolnavilor cu boala Pompe;
 - e. tratamentul bolnavilor cu tirozinemie;
 - f. tratamentul bolnavilor cu mucopolizaharidoză tip II (sindromul Hunter);
 - g. tratamentul bolnavilor cu mucopolizaharidoză tip I (sindromul Hurler);
 - h. tratamentul bolnavilor cu afibrinogenemie congenitală;
 - i. tratamentul bolnavilor cu sindrom de imunodeficiență primară;
 - j. tratamentul bolnavilor cu epidermoliză buloasă;
 - k. tratamentul sclerozei sistemice și ulcerelor digitale evolutive;
 - l. tratamentul purperei trombocitopenice imune cronice la adulții splenectomizați și nesplenectomizați;
 - m. tratamentul hiperfenilalaninemiei la bolnavii diagnosticați cu fenilcetonurie sau deficit de tetrahidrobiopterină (BH4);
 - n. tratamentul sclerozei tuberoase);
- 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
 - a. tratamentul bolnavilor cu scleroză laterală amiotrofică;
 - b. tratamentul bolnavilor cu mucoviscidoză;
 - c. 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

Platforma www.edubolirare.ro a fost creată de Asociația Prader Willi din România în cadrul proiectului „Parteneriat Norvegiano-Român (NoRo) pentru progres în bolile rare”. Proiectul cu o durată de doi ani a început în aprilie 2009. Lansarea oficială a site-ului a fost în 26 aprilie 2011.

www.edubolirare.ro este o inițiativă inovatoare a Asociației Prader Willi din România care își propune să pună în valoare potențialul încă insuficient exploatat al resurselor web în ceea ce înseamnă formarea și informarea în domeniul bolilor rare.

De ce www.edubolirare.ro?

- Pentru că există un deficit de informații și competențe în domeniul bolilor rare.
- Oferta de formare în acest domeniu este aproape inexistentă.
- Programele de training trebuie să fie, de asemenea, „speciale”, disponibile indiferent de spațiu și timp, accesibile din punct de vedere financiar.

Platforma a fost creată de o echipă multidisciplinară (medici, psihologi, asistenți sociali, traineri și specialiști IT) și este bazată pe nevoile de formare și informare ale pacienților cu boli rare, ale aparținătorilor acestora, ale specialiștilor din domeniul medical, social, psiho-social și educațional.

www.edubolirare.ro urmărește creșterea calității vieții persoanelor afectate de boli rare și creșterea calității serviciilor (sociale, socio-medicale, educaționale) furnizate persoanelor afectate de boli rare.

Platforma are două componente, una de informare și una de formare.

Componenta de informare poate fi accesată de oricine, fără înregistrare pe site. Cuprinde știri, evenimente în domeniul bolilor rare; catalog cu peste 100 de boli rare; proiecte, programe și strategii în domeniul bolilor rare, inclusiv Planul Național și Europlanul pentru Boli Rare; reviste pentru pacienți și specialiști; ghid de servicii disponibile în cadrul Asociației Prader Willi; Întrebări și răspunsuri frecvente atunci când suspectăm o boală rară.

Componenta de formare poate fi accesată doar de către cei care se înregistrează/se înscriu la cursuri. Oferim trei tipuri de cursuri:

1. Clasice (față în față): animator socio-educativ, pedagog de recuperare, lucrător prin arte combinate, asistent personal al persoanei cu handicap, evaluator de competențe;
2. Online: Managementul bolilor rare, Integritatea socială a persoanelor cu handicap;
3. Blended learning (mixează formarea online cu cea față în față).

Calități pe care ni le-am dorit site-ului:

- simplitate

- accesibilitate
- atractivitate
- acuratețe și exactitate în transmiterea informațiilor
- interactivitate
- rapiditate în utilizare
- operabilitate pe orice platformă

Politici, strategii, planuri de acțiune și programe existente la nivel european și național

Contextul românesc în domeniul bolilor rare diferă major de cel european, ceea ce necesită o serie de măsuri concrete prin care România să reducă decalajul în raport cu alte țări, în beneficiul sutelor de mii de pacienți. Acest demers este de maximă stringență în condițiile în care la o estimare grosieră putem aprecia că mai mult de 95% din acești pacienți nu au încă un diagnostic corect și/sau complet și nu beneficiază nici de tratament sau îngrijire adecvată.

În România, prin implicarea a numeroase persoane inimoase, făcând parte din diverse segmente sociale (asociații de pacienți, medici, alți specialiști) a fost posibilă înființarea 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 (un draft al Planului Național de Boli Rare este atașat).

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).

Planul Național de Boli Rare (PNBR) își propune să furnizeze o serie de măsuri concrete care să permită o structurare și organizare coerente a sistemului de diagnostic, tratament, îngrijire și profilaxie a bolilor rare, capabil să răspundă doleanțelor legitime ale celor afectați și ale familiilor din care aceștia fac parte. Acest plan reprezintă rezultatul unui amplu proces consultativ, care a implicat participarea experților în boli rare (geneticieni sau din alte specialități), a asociațiilor de pacienți cu boli rare, respectiv a specialiștilor în politici sanitare din cadrul Ministerului Sănătății, Ministerului Finanțelor Publice și a Ministerului Muncii, Familiei și Protecției Sociale. Principalele priorități ale planului sunt:

- realizarea cadrului organizatoric, prin înființarea unei rețele de centre de referință, cu filiale în principalele centre universitare medicale și susținerea financiară (fermă și de durată) pentru o funcționare continuă;
- realizarea unor studii epidemiologice și crearea unui registru național în domeniul bolilor rare;
- stabilirea unei strategii naționale adecvate pentru asigurarea măsurilor de prevenire și diagnostic,
- stabilirea unei strategii naționale pentru asigurarea tratamentului și reabilitării pacienților cu boli rare;
- recunoașterea particularităților bolilor rare de către organismele medicale și de protecție socială;
- ameliorarea pregătirii profesionale a personalului medical și a altor specialiști pentru a fi capabili să recunoască o boală rară și să asigure o îngrijire adecvată pacienților cu o astfel de maladie;
- îmbunătățirea accesului la informare al pacienților, specialiștilor din domeniul medical și al publicului larg în domeniul bolilor rare;
- recunoașterea nevoilor speciale ale persoanelor afectate de boli rare și dezvoltarea unor măsuri de sprijin a asociațiilor de pacienți;
- stimularea cercetării în domeniul managementului bolilor rare, cu scopul ameliorării metodelor de diagnostic și a procedeeleor de tratament în maladiile rare;
- colaborarea cu organizații, rețele EU și internaționale;

Ce măsuri ia UE?

UE contribuie la punerea în comun a resurselor care în prezent sunt fragmentate la nivelul statelor membre. Acțiunile comune îi ajută pe pacienți și pe specialiști să facă schimb de cunoștințe și informații peste hotare. O serie de măsuri specifice au ca scop:

- să asigure o mai bună recunoaștere și vizibilitate a bolilor rare
- să garanteze că bolile rare fac obiectul unei codificări și trasabilități adecvate în toate sistemele de informare privind sănătatea
- să sprijine planurile naționale privind bolile rare
- să consolideze cooperarea și coordonarea la nivel european
- să creeze rețele europene de referință care să stabilească legături între centrele de expertiză și specialiștii din diferite țări pentru a-i ajuta să facă schimb de cunoștințe și să identifice centrele de specialitate cărora li se pot adresa pacienții pentru investigații care nu se efectuează în țara lor
- să încurajeze cercetarea în domeniul bolilor rare
- să evalueze metodele de depistare la care face apel populația
- să susțină crearea unor registre privind bolile rare și să pună la dispoziție o platformă europeană pentru înregistrarea bolilor rare.

Baza juridică pentru măsurile UE:

- Comunicarea Comisiei „Bolile rare: o provocare pentru Europa” - COM(2008) 679 final.pdf
- Recomandarea Consiliului privind o acțiune în domeniul bolilor rare (2009/C 151/02)pdf
- Raport privind punerea în aplicare a comunicării Comisiei și a recomandării Consiliului privind bolile rare.pdf(328 KB)

Situația campaniilor IEC la nivel național în anii anteriori

Toate lucrurile au un început. Să ne amintim cum a început „povestea” Zilei Bolilor Rare.

De ce 2008?

- Pentru că, în acel moment, Comisia Europeană pregătea un Comunicat pentru bolile rare și o Recomandare a Consiliului pentru bolile rare. Comunicatul și recomandarea

sunt cele mai importante evenimente pentru bolile rare în Europa, de la Regulamentul privind medicamentele orfane din 1999.

- S-a reușit ca bolile rare să fie o prioritate de sănătate publică în Uniunea Europeană, și trebuie să milităm pentru ca ele să rămână o prioritate.
- Pentru că Alianțele Naționale erau pregătite să colaboreze la un eveniment de anvergură pentru pacienții cu boli rare.

Motto-ul pentru Ziua Europeană a Bolilor Rare din 2008 a fost:

„O zi rară pentru oameni foarte speciali”

Tema pentru Ziua Europeană a Bolilor Rare din 2008 a fost:

„Bolile rare: o prioritate de sănătate publică”

Prima zi a Bolilor Rare în România

Zalău (25 februarie) – Deschiderea oficială a Campaniei “Bolile rare, o prioritate de sănătate publică”: conferința de presă, prezentarea filmului „Oameni rari și bolile rare”, premiarea câștigătorilor concursului „O zi rară pentru oameni speciali”, spectacol oferit de copiii și voluntarii BBBS și expoziție de materiale informative.

În toată luna februarie, în școlile din mai multe județe s-au ținut lecții de dirigenție pe tema „Educația incluzivă” – în parteneriat cu Inspectoratele școlare; 3 city lights în București, Cluj și Iași – 01-29 februarie;

Târgu Mureș (19-22 februarie) – workshop „Dezvoltarea unui sistem complex de comunicare între actorii implicați în managementul bolilor rare în România și Europa” / Universitatea de Medicină și Farmacie Târgu Mureș

Cluj – Napoca (27 Februarie) – Simpozion „Posibilități de diagnostic și tratament al bolilor rare în România” – Clinica Pediatrie I, SRGM ;

Iași (28 februarie 2008) – prezentarea campaniei și prezentări de cazuri (boli rare) la Spitalul de copii și Maternitatea Cuza Vodă, UMF Iasi, Orphanet Romania;

Oradea (28 februarie) - Seminar „Prima zi Europeană a Bolilor Rare”; Parteneri: UMF Oradea, Societatea de Scleroză Multiplă România, Asociația PKU Life ;

Timișoara (29 februarie) – Seminarul: „Împreună pentru bolile rare”; UMF Timișoara, Asociația „Salvați copiii”/ Timiș – distribuire materiale informative la UMF, pe stradă și în Piață, Închiderea festivă a campaniei;

București (29 februarie) – Masa Rotundă „Bolile rare – o prioritate de sănătate publică în UE” Ministerul Sănătății; Prezentare în cadrul întâlnirii medicilor de familie – Rolul Medicului de Familie în prevenirea, identificarea și managementul bolilor rare; Sesiune de comunicări științifice pe problema bolilor rare (28.02.08) – Asociația Adulților cu Boli Congenitale Cardiace, UMF Carol Davila, Institutul de Antropologie, Institutul Victor Babeș, IOMC și Institutul Cantacuzino;

TVR2 – Autostrada TVR – 26.02.2008, apariții în presă;

Distribuire de materiale informative în 28 de orașe cu sprijinul voluntarilor de la Corpul Păcii.

În ziua de 29.02.08 au apărut știri despre activitatea organizației și reportaje privind bolile rare pe 6 posturi de TV naționale.

Anul 2013

Tema: Solidaritate

Sloganul: „Boli rare fără frontiere”

Zalău:

- 1 februarie, lansarea campaniei;

- 25 februarie, marșul de solidaritate la care au participat copii din diferite școli din localitate, părinți, pacienți cu boli rare cât și autoritățile locale și angajații Centrului NoRo. A fost întinsă Pânza Solidarității, iar trecătorii și-au desenat conturul palmelor pe ea în semn de solidaritate cu persoanele afectate de boli rare;

- 28 februarie, s-a amplasat un stand în centrul orașului Zalău, iar trecătorii au fost invitați să-și deseneze palma și să scrie un mesaj de solidaritate, cu pacienții afectați de boli rare, pe Pânza Solidarității;

- 07 Martie, a fost organizat un concurs de desen pe tema „bolilor rare”, iar cele mai bune desene au fost premiate.

Arad:

- s-au adunat în centrul oraşului în jur de 400 de persoane cu suflet mare, pentru a fi solidari cu persoanele cu boli rare. Au format o inimă mare în centrul căreia au lăsat un mesaj: „boli rare fără frontiere”.

Bucureşti:

- elevii de la şcolile generale nr.25 şi şcoala nr.39 au creat o pânză a solidarităţii, pe care au scris diferite mesaje de solidaritate pe care au expus-o în curtea şcolii.

- studenţii UMF „Carol Davila ” Bucureşti au iniţiat o mini campanie în facultatea lor, pentru a marca Ziua Internaţională a BR.

Carei:

- atât persoane diagnosticate cu boli rare cât şi elevi ai defertelor şcoli şi licee din localitate au organizat un marş de solidaritate afişând şi ei mesaje de susţinere şi încurajare pentru persoanele afectate de boli rare.

Câmpina:

- un grup de elevi ai Colegiului Naţional „Nicolae Grigorescu” au creat o inimă formată de conturul palmelor lor, pentru a-şi arata solidaritatea faţă de “cei rari”

Timişoara:

- alături de „cei rari” au fost şi studenţii Universităţii de Medicină, elevi ai şcolilor generale cât şi un număr de voluntari care au organizat un marş de solidaritate la care au participat un număr de aproximativ 250 persoane.

Alte activităţi din campanie:

- Lansarea concursului pentru jurnalişti: RARE în continuare;

- Conferinţe de presă Zalău, Timişoara şi Bucureşti – solidaritate internaţională pentru bolile rare;

- workshop pe tema: Reţelele Europene de Referinţă în bolile rare, Centrele de expertiză din România?;

- două Conferințe pe tema bolilor rare, organizate la București;
- au fost organizate lecții de dirigenție și educație civică speciale, workshopuri de abilitați/dizabilități; lansare concurs în școlile din Zalău pentru cel mai inspirat desen pe tema „bolilor rare”;
- distribuirea de materiale informative, interviuri și apariții în presa scrisă și audio-video locală, organizarea de conferințe în București, Iasi, Cluj Napoca, 1 workshop la București, videoconferință pe tema Planului Național de Boli Rare.

Alianța Națională pentru Boli Rare România a organizat, la București, în data de 21 februarie 2013, un workshop cu tema „Rețele europene de referință pentru pacienții cu boli rare”.

Conferința Națională de Boli Rare organizată de Alianța Națională pentru Boli Rare România în parteneriat cu Societatea Română de Genetică Medicală, a avut loc la București, în data de 2 martie 2013. Cu această ocazie a fost semnat un nou parteneriat între Ministerul Sănătății (MS) și Alianța Națională pentru Boli Rare din România (ANBRaRo). Prin încheierea acestui parteneriat se urmărește o colaborare instituțională, definitivarea unui comitet național de boli rare. De asemenea, se dorește crearea unui set de criterii pe baza cărora să se înființeze centrele de expertiză în managementul bolilor rare. Un alt obiectiv ar fi redefinirea direcțiilor prioritare de acțiune pentru continuitatea îngrijirii pacienților cu boli rare, dar și realizarea Planului național de boli rare, care să poată fi inclus în Strategia națională de sănătate 2014–2020.

Forumul Național al Asociațiilor de Pacienți, 12-13 martie 2013

„Forumul Național al Asociațiilor de Pacienți”, organizat de către Coaliția Organizațiilor Pacienților cu Afecțiuni Cronice din România (COPAC) și Uniunea Națională a Organizațiilor Persoanelor Afectate de HIV/SIDA, în parteneriat cu Colegiul Medicilor din România, sub înaltul Patronaj al Guvernului României s-a desfășurat în perioada 12-13 martie la București. Temele discutate în cadrul Forumului au fost: Procesul de reformă al sistemului sanitar pe înțelesul pacienților, Mecanisme de consultare ale asociațiilor de pacienți, Sistemul informatic al CNAS în relația cu pacientul, Accesul pacienților la tratament și servicii medicale – perspective 2013-2014, Protecția socială a pacienților în România, Planificare strategică și dezvoltare instituțională în rândul asociațiilor de pacienți din România, Directiva Cardul de sănătate. De asemenea, în cadrul Forumului a fost lansat primul Cod Etic al organizațiilor de pacienți.

Programul Fondul ONG în România, 18 aprilie 2013

Fundația pentru Dezvoltarea Societății Civile (FDSC), alături de Fundația pentru Parteneriat (FP) și Centrul de Resurse pentru Comunitățile de Romi (CRCR), a lansat la București Programul Fondul ONG în România, parte a schemei mai largi de finanțare, granturile SEE și norvegiene 2009 – 2014.

CONFERINȚĂ EUROPLAN, fost organizată de către ANBRaRo sub înaltul patronaj al Ministerului Sănătății, în perioada 24-25 mai 2013, la București.

Scopul conferinței: facilitarea dialogului, participarea și implicarea tuturor părților interesate în domeniul bolilor rare din România (pacienți, specialiști, autorități, politicieni, industrie, media etc.) pentru a aborda soluțiile care se impun a fi adoptate pentru actualizarea propunerilor din Planul Național de Boli Rare.

Pentru informarea și instruirea în domeniul bolilor au fost identificate platforma www.edubolirare.ro. Funcționează în prezent HelpLine NoRo (rețea acreditată pentru toate bolile rare) și AM-RO (helpline adresat pacienților cu miastenia gravis, bine organizat, dar neacreditat deocamdată), ambele integrate în rețeaua europeană de Help Line Eurordis. Rețeaua Orphanet se adresează specialiștilor. Pentru o bună funcționare este nevoie de o finanțare minimă, care să acopere funcționarea 24h/7 zile/ săptămână. O mică parte din organizațiile membre au website-uri informative și servicii acreditate.

Evaluarea stării de sănătate, efectuată de către medicul de familie, ar trebui făcută printr-o grilă creată de SRGM. O astfel de grilă a fost realizată la nivelul Ministerului Sănătății și am putea să introducem în această grilă și riscul genetic – riscograma. Ar fi bine ca aceasta să apară în pachetul de bază de servicii medicale, dar și în măsurile Planului Național de Boli Rare.

Centrele de expertiză sunt structuri specializate pentru managementul și continuitatea îngrijirii 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.

Cooperarea și schimbul de cunoștințe între centrele de expertiză, integrarea serviciilor sociale specializate în componenta Centrelor de expertiză în vederea asigurării continuității îngrijirii pacienților au fost prezentate ca fiind o abordare eficientă pentru a gestiona bolile rare.

„Circuitul pacienților” este drumul parcurs de pacient din momentul primei consultații la medic în vederea diagnosticării, orientarea sa între serviciile medicale, sociale și educaționale, până la completarea (finalizarea) tratamentului și integrarea sa în comunitate. În acest fel, se asigură continuitatea îngrijirii. Circuitul pacientului ne oferă informații privind ceea ce s-ar putea întâmpla în acest parcurs al pacientului în accesul său la serviciile medicale și sociale, aceste informații putând fi folosite pentru pacient dar și pentru planificarea și organizarea serviciilor.

Pentru că majoritatea BR nu au un tratament specific, accesul la terapii și tratamente de recuperare este foarte important pentru menținerea și îmbunătățirea calității vieții. Întâlnirile pacienților cu BR care suferă de același diagnostic, pentru schimb de experiență, instruirea pacienților, asistenților personali și formarea de grupuri de suport este esențială. În momentul de față nu există o procedură specială de aprobare a medicamentelor orfane și se propun 2 soluții potențiale de proceduri rapide:

- AUT – elaborata de HAS - medicamente rambursate înaintea obținerii APP, atunci când patologia este severă și nu există alternative;
- PTT = protocoale terapeutice temporare;

Realizarea unui circuit al pacienților și identificarea serviciilor accesibile pentru pacienți, realizarea de ghiduri clinice, programe de instruire a pacienților și specialiștilor rămân în continuare obiective majore ale PNBR.

Este necesară identificarea corectă a nevoilor de cercetare și stabilirea unei strategii pentru cercetarea națională în bolile rare. Strategia este esențială pentru a identifica proiecte în care putem deveni parteneri sau să fie inițiate proiecte. Propunerea lansată în cadrul conferinței este aceea că cercetarea pe sănătate publică-prevenție și infrastructură în scop de diagnostic să fie acoperită de Ministerul Sănătății, cuprinsă în Planul Național de Boli Rare, restul cercetărilor fiind obiectul programelor de cercetare derulate ca și până acum prin ANCS. Pentru perioada 2014-2020, există o largă paletă de oportunități de cercetare, bolile rare fiind prioritare.

Seminarul „Mecanisme de consultare între autorități și asociațiile de pacienți”, 25-28 iunie 2013

În perioada 25-28 iunie 2013, ANBRaRo a participat la Sinaia, la cel de-al II-lea seminar organizat pentru asociațiile de pacienți, în vederea dezvoltării capacității acestora de a derula programe în sprijinul pacienților, de a promova și apăra interesele acestora.

Proiecte derulate

ASPAC.ro

ASPAC.ro este un proiect dezvoltat de Alianța Națională pentru Boli Rare România, cu sprijinul companiei GlaxoSmithKline, în parteneriat cu COPAC.

Scopul platformei www.aspac.ro este acela de dezvoltare organizațională și profesionalizare a asociațiilor de pacienți.

Oferta de cursuri:

Managementul bolii

Managementul proiectelor

Comunicare și Relații Publice în organizațiile neguvernamentale

Managementul voluntarilor

Cursuri pentru jurnaliștii medicali, 28-29 noiembrie 2013. Alianța Națională pentru Boli Rare România în parteneriat cu Asociația Română de Cancere Rare și Asociația Prader Willi din România au organizat în perioada 28-29 noiembrie 2013, la București, cursuri pentru jurnaliștii medicali, ediția a II a. Tema din acest an a fost „Boli rare, fără frontiere”. La curs au avut posibilitatea să participe atât jurnaliști care activează în domeniul medical, cât și cei care scriu ocazional pe teme de sănătate, dar sunt interesați să aprofundeze cunoștințe legate de bolile rare.

Anul 2014

Tema: Îngrijiri de sănătate

Sloganul: „Veniți alături de noi pentru un tratament mai bun!”

Lansarea campaniei la Zalău, în data de 4 februarie (Ziua Mondială de Luptă împotriva Cancerului) – în semn de solidaritate cu pacienții afectați de cancere rare în lupta lor pentru o îngrijire mai bună;

Trei marșuri de solidaritate, unde au participat reprezentanți ai asociațiilor pacienților afectați de boli rare, cadre didactice, specialiști, elevi – în Carei, Timișoara și Zalău, în zilele de 27 și 28 februarie. Mesajul acestor marșuri a fost acela că, deși bolile sunt rare, pacienții nu sunt puțini și au nevoie de îngrijire și tratament. Materialele de campanie au cuprins fluturași, pliante, semne de carte, mărtișoare cu informații despre Ziua Internațională a Bolilor Rare 2014, Planul Național de Boli Rare și centrele de expertiză. Mesaje simbolice de solidaritate au fost transmise de participanți prin strângerea și ridicarea mâinilor, mesaje pe pânza solidarității etc.;

Workshopuri și Conferințe în: București – 19.02.2014, Cluj-Napoca – 21.02.2014, Timișoara – 15.02.2014 și 23.02.2014, București – 27.02.2014, Sibiu și Zalău – 28.02.2014; tema conferințelor și seminariilor organizate a abordat nevoile pacienților cu boli rare, serviciile de îngrijire, tratamentele accesibile, strategia națională și necesitatea organizării și acreditării centrelor de expertiză la nivel național

Participare la evenimentul european, organizat de EURORDIS la Bruxelles, în data de 25.02.2014;

Campanii de informare stradală organizate în peste zece orașe din țară (Zalău, Carei, Oradea, Timișoara, Alba Iulia, București, Turda, Iași, Târgu Mureș, Arad, Sighișoara, Cluj etc.)

Activități de conștientizare în școli și grădinițe; implicarea studenților în campanie la Cluj-Napoca și Timișoara; un concurs de artă pentru elevi pe tema „Împreună, pentru o îngrijire mai bună în bolile rare”; expoziție de fotografii din activitățile organizațiilor de pacienți;

Concurs pentru jurnaliști. Premiul va fi oferit în cadrul Conferinței Europlan 2014, organizată la începutul lunii iunie;

Campanie online lansată pe Facebook, website și bloguri; promovarea evenimentelor la nivel național și european. Campania online demarată a colectat informații referitoare la opiniile populației privind complexitatea îngrijirii pacienților cu boli rare;

Un mesaj video lansat în 27 februarie, la miezul nopții. Mesajul este unul de solidaritate între centrele-resursă pentru pacienții cu boli rare la nivel european;

În România, numărul pacienților afectați de boli rare este de peste un milion, majoritatea încă nediagnosticsați sau diagnosticsați greșit. Recenta includere a Planului Național de Boli Rare în

Strategia Națională de Sănătate Publică este un pas înainte în creșterea calității îngrijirii pacienților din țară.

Anul 2015

Tema: A trăi cu o boală rară

Sloganul: „Zi de zi împreună”

Programul evenimentelor ocazionate de Ziua Internațională a Bolilor rare, desfășurate în Timișoara:

23 februarie 2015 - Sesiune informativă privind abordarea bolilor rare și crearea centrelor de expertiză în bolile rare în Spitalul Clinic de Urgență pentru copii Louis Turcanu, Timișoara,

25 februarie 2015 - Campanie de informare în școli,

24 și 26 februarie 2015 - Sesiune informativă privind bolile rare pentru studenții din cadrul Universității de Medicină și Farmacie Victor Babeș, Timișoara,

27 februarie 2015 – Marș de informare și solidaritate cu pacienții afectați de bolile rare, ora 12, punct de plecare Universitatea de Medicină și Farmacie Victor Babeș Timișoara, Piața E. Murgu, 2 – Piața Victoriei – Primăria Timișoara - Filarmonica Banatul unde va avea loc un concert susținut de tenorul Costel Busuioc.

Se estimează prezența a peste 200 de persoane, printre care și bolnavi cu boli rare și familiile lor. Cei prezenți vor purta veste albe inscripționate cu „Ziua bolilor rare, Voluntari pentru bolile rare”.

Ziua Internațională a Bolilor Rare este în fiecare an o oportunitate pentru a celebra diversitatea comunității bolilor rare în România și în întreaga lume.

Seminarul: „Zi de zi, mână-n mână”, organizat în cadrul Campaniei de Ziua Bolilor Rare 2015 sub auspiciile Ministerului Sănătății și Comisiei pentru Sănătate Publică din Senat în data de 26.02.2015





