

Ziua Internațională a Bolilor Rare

28 februarie 2018

Anul 2018 marchează cel de-al unsprezecelea an în care comunitatea internațională a bolilor rare celebrează Ziua Bolilor Rare.



RAREDISEASEDAY.ORG

Ziua Bolilor Rare 2018

Au fost progrese importante în cercetarea bolilor rare, în mare parte datorită activității de suport public a comunității de pacienți cu boală rară. Pacienții participă deja la cercetare. Și, în unele cazuri, pacienții au luat inițiativa de a-și finanța propria cercetare. Cu toate acestea, rămâne faptul că există peste 6000 de boli rare, aproximativ 30 de milioane de persoane care trăiesc cu o boală rară în Europa și 300 de milioane în întreaga lume, dar sunt puține tratamente disponibile pentru majoritatea acestor boli. Pentru a contribui la schimbarea acestui aspect, implicarea pacientului în cercetare trebuie să fie adusă la nivelul următor.

Ziua Bolilor Rare 2018 oferă participanților posibilitatea de a face parte dintr-un apel global la factorii de decizie politică, cercetători, companii și profesioniștii din domeniul sănătății pentru a implica din ce în ce mai mult și mai eficient pacienții în cercetarea bolilor rare. Sunt depuse eforturi importante pentru a se realiza cercetarea privind bolile rare la nivel internațional. Doar prin acest lucru putem garanta că cercetarea bolilor rare va fi cu adevărat eficientă. La rândul său, acest lucru va contribui la diagnosticarea sporită și mai rapidă a bolilor rare și prin urmare, la reducerea numărului de persoane din întreaga lume care se confruntă cu provocarea zilnică de a trăi cu o boală rară nediagnosticată.

Scopul campaniei:

De Ziua Bolilor Rare 2018, mii de oameni de pretutindeni se vor alătura pentru a pleda pentru mai multă cercetare în domeniul bolilor rare. De-a lungul ultimelor decenii, fondurile dedicate cercetării bolilor rare au crescut, dar se dorește o continuare a dezvoltării. Ziua Bolilor Rare este o oportunitate de a face apel la universități, cercetători, studenți, companii, firme de

asigurări și clinicieni, de a face mai multă muncă de cercetare și de a conștientiza importanța cercetării în domeniul bolilor rare. În acord cu tema acestui an Fundația BLACKSWAN a lansat o petiție pentru mai mult suport în cercetarea bolilor rare. Ziua Bolilor Rare 2018 este de asemenea o oportunitate de a recunoaște rolul crucial al pacientului în cercetare. Implicarea pacientului în cercetare are ca rezultat dezvoltarea cercetării, având o orientare mai mult spre nevoile pacienților. Pacienții nu numai că beneficiază de roadele cercetării, ei sunt parteneri cu drepturi și apreciați de la începutul până la sfârșitul procesului de cercetare.

Tema campaniei Ziua Bolilor Rare 2018 este cercetarea.

Cercetarea în domeniul bolilor rare este crucială, deoarece oferă pacientului răspunsurile și soluțiile de care au nevoie, fie că este vorba de tratamente sau de îmbunătățirea îngrijirii.

Slogan: ”IMPLICAREA PACIENTULUI: CERCETARE”

Cercetarea bolilor rare este esențială pentru a oferi pacienților răspunsurile și soluțiile de care au nevoie, fie că este vorba de tratament, vindecare sau îmbunătățirea condițiilor de îngrijire.

Obiective:

- La 28 februarie 2018, a unsprezecea ediție a Zilei Bolilor Rare mii de oameni din întreaga lume se reunesc pentru a pleda pentru mai multe cercetări privind bolile rare. De-a lungul ultimelor decenii, fondurile dedicate cercetării de boli rare au crescut. Dar se dorește o creștere și mai mare a fondurilor pentru cercetare.
- Ziua Bolilor Rare 2018 este o oportunitate de a face apel la cercetători, universități, studenți, companii, factorii de decizie politică și medici, de a face mai multe cercetări și sublinia importanța cercetării bolilor rare pentru comunitate.
- Pacienții cu boli rare și familiile, organizațiile de pacienți, politicieni, îngrijitori, personalul medical, cercetătorii și industria se vor alătura pentru a crește gradul de conștientizare a bolilor rare prin mii de evenimente din întreaga lume.
- Ziua Bolilor Rare 2018 este, o oportunitate de a recunoaște rolul esențial pe care pacienții îl joacă în cercetare.
Implicarea pacientului în cercetare a avut ca rezultat creșterea cercetării, care este mai bine orientată spre nevoile pacienților. Pacienții culeg beneficiile cercetării, dar sunt împuterniciți și considerați ca parteneri de la începutul până la sfârșitul procesului de cercetare.

Implicarea activă și rolul pacienților:

- **Pacienții încep să studieze**
Pacienții conving cercetătorii și companiile să finanțeze sau să se angajeze în cercetare. Ei, de asemenea, colectează în mod proactiv fonduri pentru cercetare prin intermediul propriilor rețele.
- **Pacienții conduc cercetările**
Pacienții stabilesc agenda strategică pentru proiectele de cercetare, contribuind la asigurarea faptului că cercetarea este cu adevărat relevantă pentru nevoile pacienților. De exemplu, aceștia participă la proiectarea studiilor clinice pentru a se asigura că siguranța și eficacitatea medicamentelor sunt măsurate în termenii beneficiului real pe care îl aduc pacienților.
- **Pacienții organizează cercetări**
Pacienții lucrează neobosit pentru a construi o rețea în jurul bolii lor. Ele se conectează online, de exemplu, prin grupuri de pacienți și prin conferințe. În acest fel, se creează masa critică de pacienți necesari pentru a avea loc cercetarea bolii lor.
De asemenea, pacienții creează o comunitate de părți interesate relevante, axate pe boala

lor specifică. Ele se află în centrul unui ecosistem și leagă toate părțile interesate relevante din cercetare, inclusiv cercetătorii, companiile, furnizorii de servicii medicale și factorii de decizie politică.

▪ **Pacienții furnizează în mod proactiv date**

Pacienții furnizează cercetătorilor datele pentru a identifica bolile rare (care furnizează dezvoltarea instrumentelor de diagnostic) și trebuie să învețe despre modul în care progresa boala (ajutându-i să determine cum să oprească boala sau cum să dezvolte o terapie).

Pacienții se înscriu în datele registrelor și, de asemenea, înființează și ajută la întreținerea registrelor. Ele furnizează, de asemenea, date direct cercetătorilor cu privire la starea lor de sănătate (rezultatele raportate de pacient).

▪ **Pacienții:**

- Pledează pentru cercetare cu privire la o anumită boală sau boli interconectate. Ei știu unde este nevoie de cercetare și implicare pentru a influența organismele de cercetare și companiile să acorde prioritate acestor domenii în cercetarea lor.
- Fondul de cercetare. Persoanele fizice sau organizațiile de pacienți, cum ar fi AFM-Téléthon, obțin fonduri pentru studii sau proiecte de cercetare clinică, pe cont propriu sau în parteneriat cu inițiative de finanțare privată.
- Sunt parteneri în proiecte de cercetare și sunt incluși în coordonarea cercetării.
- Participă ca subiecți în studiile clinice și, de asemenea, în proiectarea studiilor clinice. Prin urmare, contribuie la asigurarea că dezvoltarea unui medicament ia în considerare nevoile reale ale acestora, astfel încât perspectiva pacientului nu este trecută cu vederea.

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

Deoarece Ziua Bolilor Rare a 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 paliative care permit ameliorarea stării pacienților.

Cunoașterea medicală și științifică a acestor boli este lacunară, mecanismul patogenetic 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.

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.

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;

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 agreeate 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.

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.