



Ministerul Sănătății Publice



PLANUL NAȚIONAL DE BOLI RARE ROMÂNIA 2010- 2014



DRAFT NOIEMBRIE 2011

Alianța Națională pentru Boli Rare România

Asociația Prader Willi din România

SCOPUL elaborării Planului Național de Boli Rare

Îmbunătățirea calității vieții persoanelor afectate de boli rare din România prin acces echitabil la diagnosticare precoce, tratamente de calitate și servicii de reabilitare a persoanelor cu boli rare.

*„SĂNĂTATEA ESTE UN DREPT FUNDAMENTAL AL OMULUI,
FIE CĂ BOALA ESTE COMUNĂ SAU RARĂ”*

PREAMBUL:

O boală rară este boala care afectează mai puțin de 5 din 10.000 de persoane din Uniunea Europeană. Denumirea sinonimă de „boală orfelină”, utilizată în special în Franța, conferă bolilor rare dimensiuni politice și sociale, încercând să transmită solicitarea bolnavilor de a se ține cont de existența lor, oricât de rară ar fi boala. Totodată, bolile rare sunt încă în mare măsură orfane de tratament, recunoaștere și îngrijire adecvată.

În 1995 OMS a recensat 5000 de boli rare. Astăzi se vorbește de existența a peste 8000 de astfel de boli. În funcție de boală, bolile rare înregistrează de la câteva cazuri la câteva mii

Numeroase și complexe, ele sunt greu de cunoscut de către corpul medical și de către oficialii din sistemul de sănătate. Ele privesc toate specialitățile medicale necesitând întotdeauna abordări coordonate interdisciplinar și sunt de gravitate extrem de variabilă, în funcție de boală și pacient.

Pot fi manifeste de la naștere sau din primii ani ai copilăriei. În peste 50% dintre bolile rare primele semne clinice se instalează la vârsta adultă și se însoțesc în general de dificultăți motorii și/sau senzoriale, care sunt grave și determină un important handicap.

Considerate nerentabile de către laboratoarele farmaceutice, ele fac puțin sau deloc obiectul cercetării, nu dispun decât în mică măsură de tratament, iar diagnosticarea lor se poate întinde pe mai mulți ani. Susținerea economică și socială a acestor boli rămâne lacunară.

80% dintre bolile rare sunt de cauză genetică. Ele sunt în general ereditare și sunt transmise de la o generație la alta. Pot fi de asemenea rezultatul unei mutații spontane, noi, fără ca în familie să fi existat înainte un caz asemănător.

Printre celelalte 20% din boli se includ boli infecțioase și altele de diverse cauze (factori de mediu etc).

Bolile rare diferă, de asemenea, din punctul de vedere al gravității și al formei de manifestare. Speranța de viață a pacienților cu BR este redusă în mod semnificativ. Multe dintre

acestea sunt boli complexe, degenerative și care provoacă o invaliditate cronică, în timp ce altele sunt compatibile cu o viață normală dacă sunt diagnosticate la timp, urmărite și/sau tratate în mod adecvat. Acestea afectează capacitățile fizice, abilitățile psihice, capacitățile comportamentale și senzoriale și provoacă invalidități. Unele invalidități sunt însoțite, adesea, de numeroase **consecințe funcționale** (definite ca polihandicap sau plurihandicap). Aceste invalidități intensifică sentimentul de izolare, pot reprezenta o **sursă de discriminare** și pot reduce posibilitățile educaționale, profesionale sau sociale.

Cunoașterea medicală și științifică a acestor boli este încă în fază embrionară. Din cele 8000 boli recenzate doar o mică parte beneficiază de o înțelegere mai profundă a mecanismelor fiziologice interesate. Cele mai multe nu beneficiază astăzi de un tratament specific. Doar în câteva dintre boli măsurile de îngrijire permit ameliorarea calității vieții bolnavilor.

Întrucât bolile rare afectează peste 25 milioane de persoane în Europa, comisia de sănătate a UE pare din ce în ce mai 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 recurenței lor în familie și asigurarea unei vieți mai bune pentru acești bolnavi.

În acest sens sunt agreeate și stimulate grupurile de suport pentru pacienți – asociațiile de pacienți, care sunt cele mai motivate și au și cele mai importante succese în activitățile de advocacy, reușind să influențeze politicile și să stimuleze cercetarea medicală, datorită „implicării personale”. Acestea sunt conduse și constituite de către părinții unor copii afectați de boli rare sau de către pacienții înșiși, colaborează eficient cu specialiștii și constituie „motorul cercetării” în bolile rare.

În lume există diverse forme de organizare a pacienților, de la grupuri foarte mici, la organizații foarte mari, care pot fi concentrate pe sprijinirea pacienților afectați de o singură boală sau de mai multe, au membri dintr-o țară sau sunt organizate la nivel european sau mondial.

Într-o astfel de organizație, pacienții își unesc eforturile în strângerea informațiilor despre boală, tratamente accesibile, servicii medicale și specialiștii existenți în lume, iar experiența fiecăruia dintre ei este prețuită la adevărata ei valoare.

Apreciind că în România frecvența bolilor rare este de 6-8%, la fel ca în restul țărilor europene, aceste boli afectează în țara noastră aproximativ 1.300.000 persoane, dintre care aproximativ 1.250.000 pacienți nu au încă diagnosticul corect sau complet și nici tratament și îngrijire adecvată.

PROBLEMATICA

Bolile rare (BR) sunt boli care pun în pericol viața sau provoacă o invaliditate cronică, având un grad ridicat de complexitate. Majoritatea bolilor rare sunt boli genetice, restul fiind, printre altele, cancere rare, boli autoimune, malformații congenitale, boli toxice și infecțioase. Acestea necesită o abordare globală bazată pe eforturi combinate deosebite în vederea prevenirii unei morbidități semnificative sau a unei mortalități premature care poate fi evitată, precum și în

vederea îmbunătățirii calității vieții sau a potențialului socio-economic al persoanelor afectate.

Lipsa **politicilor specifice de sănătate privind BR** și deficitul de expertiză în domeniu au drept consecință diagnostice întârziate, eronate și un acces limitat la îngrijirea medicală. Acest lucru conduce la deficiențe fizice și psihice suplimentare, uneori nașteri de frați/surori afectați/afectate, tratamente inadecvate sau chiar dăunătoare, precum și pierderea încrederii în sistemul de asistență medicală.

Cu toate acestea, unele BR sunt compatibile cu o viață normală dacă sunt diagnosticate la timp și urmărite în mod adecvat. Diagnosticarea greșită și nediagnosticarea constituie principalele impedimente în calea îmbunătățirii calității vieții a mii de pacienți care suferă de o boală rară.

Interesul acordat bolilor rare reprezintă un **fenomen relativ nou** în majoritatea statelor membre ale UE. Până nu demult, autoritățile de sănătate publică și factorii de decizie politică au ignorat, în mare parte, aceste provocări, datorită divizării dezbaterilor politice în jurul numărului ridicat de BR diferite, în defavoarea recunoașterii aspectelor comune ale tuturor BR.

Serviciile naționale de asistență medicală pentru diagnosticul, tratamentul și reabilitarea persoanelor afectate de boli rare diferă în mod semnificativ în ceea ce privește disponibilitatea și calitatea acestora. Cetățenii din statele membre și/sau din regiuni din cadrul statelor membre dispun de un **acces inegal** la servicii de specialitate și medicamente orfane. Câteva state membre au abordat cu succes unele dintre problemele ridicate de raritatea bolilor, în timp ce altele nu au preconizat încă soluții posibile.

Rolul Comunității Europene în materie de sănătate este să încurajeze cooperarea dintre statele membre și, dacă este necesar, să sprijine acțiunile lor în acest sens. Caracteristicile specifice ale bolilor rare – număr limitat de pacienți și cunoștințe și expertiză insuficiente în domeniu – le individualizează ca un domeniu aparte cu o valoare adăugată foarte ridicată la nivel european.

Un **program de acțiune comunitară cu privire la bolile rare, inclusiv bolile genetice**, a fost adoptat pentru perioada 1 ianuarie 1999 - 31 decembrie 2003. Acest program a definit o prevalență ca fiind redusă atunci când boala afectează **mai puțin de 5 din 10.000 de persoane** din Uniunea Europeană.

Pe baza cunoștințelor științifice actuale, **între 5.000 și 8.000 de BR diferite** afectează un procent de până la 6% din populația totală a UE într-un anumit moment al vieții. Cu alte cuvinte, **aproximativ 29 milioane** de cetățeni din Uniunea Europeană sunt afectați sau vor fi afectați de o BR.

La data de **09.06.2009**, Consiliul Ministerelor Sănătății din Uniunea Europeană a adoptat o strategie europeană prin care statele membre UE sunt solicitate să implementeze planurile naționale pentru boli rare, până la finalul anului 2013. Recomandarea Consiliului este importantă deoarece face apel la o acțiune comună, concentrată la nivel european și național, ce are ca obiective următoarele:

- Asigurarea codificării și clasificării adecvate a bolilor rare;
- Intensificarea cercetării în domeniul bolilor rare;
- Identificarea Centrelor de Expertiză și includerea lor în cadrul Rețelelor Europene de Referință;
- Sprijinirea comasării expertizei la nivel european;

- Împărtășirea evaluărilor asupra valorii clinice adăugate a medicamentelor orfane;
- Încurajarea inițiativei pacienților prin implicarea lor și a reprezentanților acestora în toate etapele proceselor decizionale;
- Asigurarea sustenabilității infrastructurii dezvoltate pentru bolile rare.

Adoptarea acestei strategii europene reprezintă apogeul unei serii de acte declarativ-legislative care au facilitat recunoașterea bolilor rare ca o prioritate de sănătate publică și concentrarea eforturilor comunității europene pe acest domeniu.

EURORDIS (European Organization for Rare Diseases) și alianțele naționale ale pacienților cu boli rare sunt în centrul acestui proces, făcând cunoscute cererile pacienților privind necesitatea unui cadru legislativ pentru bolile rare. Începând cu succesul înregistrat în urma Consultării publice asupra bolilor rare din noiembrie 2007, continuând cu adoptarea Comunicatului Comisiei privind bolile rare din noiembrie 2008 și cu adoptarea Recomandării Consiliului asupra acțiunii europene din domeniul bolilor rare, fiecare pas realizat a demonstrat importanța vitală a acțiunii europene și a cooperării dintre statele membre.

Acum că există instrumentele politice, EURORDIS, împreună cu toate celelalte organizații interesate, va urmări implementarea Recomandării Consiliului atât la nivel european, cât și la nivel național.

Cercetarea bolilor rare a jucat un rol esențial în identificarea majorității genelor umane identificate până în prezent, precum și la descoperirea unui sfert din medicamentele inovatoare care au fost autorizate pe piața UE (**medicamente orfane**). Cercetarea bolilor rare s-a dovedit a fi utilă pentru o mai bună înțelegere a mecanismului afecțiunilor comune precum obezitatea și diabetul, acestea reprezentând un model de disfuncție a unui proces biologic. Cu toate acestea, cercetarea bolilor rare este nu numai insuficientă, ci și dispersată în diverse laboratoare în întreaga UE.

SITUAȚIA ACTUALĂ ÎN ROMÂNIA

1. Multe dintre bolile rare sunt nediagnosticate/sunt diagnosticate târziu datorită faptului că nu sunt cunoscute de medicii din teritoriu, datorită numărului mic de specialiști de genetică medicală și a absenței centrelor specializate de diagnostic;

2. Nici specialiștii, nici pacienții nu au informațiile necesare legate de bolile rare pentru a facilita diagnosticarea corectă și aplicarea modalităților existente de tratament, reabilitare și integrare;

3. Nu există o rețea națională de centre medicale specializate în care să se facă depistarea, diagnosticarea și urmărirea pacienților cu boli rare;

4. Testele de laborator pentru confirmarea diagnosticului genetic sunt efectuate frecvent în străinătate iar costurile pe care le implică sunt foarte mari;

5. Mulți dintre pacienții identificați nu sunt bine monitorizați datorită lipsei protocoalelor și a ghidurilor de bună practică;

6. Serviciile preventive care ar presupune depistarea și consilierea genetică a pacienților și rudelor acestora sunt servicii care lipsesc în mare parte;

7. În cazul bolilor pentru care există medicamente orfane, ele nu sunt disponibile pentru

pacienții români sau sunt disponibile, dar se administrează cu intermitență;

8. Serviciile sociale care pot îmbunătăți viața pacienților cu boli rare sunt puține și nu există încă servicii specializate pe boli rare;

9. Nu există studii statistice privind frecvența acestor boli în România;

10. Colaborarea cu rețeaua europeană de centre specializate în boli rare este sporadică și nesistematizată.

CUM ESTE POSIBIL ACEST PLAN NAȚIONAL DE BOLI RARE?

Asociația Prader Willi din România a reunit în august 2007 un număr de 32 de organizații și grupuri de pacienți afectați de boli rare din România în Alianța Națională pentru Boli Rare din România și a implicat un grup larg de specialiști din toată țara, în special membrii Societății Române de Genetică Medicală.

Implicarea reprezentanților Ministerului Sănătății în cadrul grupurilor de lucru și a grupurilor de experți, precum și consultarea celorlalte ministere în cadrul unor mese rotunde organizate în proiectul finanțat de CEE Trust a condus la acceptiunea tuturor ca bolile rare sunt și trebuie considerate o prioritate de sănătate publică și în România.

Acțiunile comunitare vor sprijini în mod cert statele membre în asigurarea unei integrări și organizări eficiente a resurselor reduse din domeniul bolilor rare și pot ajuta pacienții și profesioniștii din diverse state membre să colaboreze în vederea schimbului de informații și coordonării expertizei.

Comisia Europeană va stimula o cooperare consolidată între programele UE, în scopul de a maximaliza resursele disponibile pentru bolile rare la nivel comunitar. Pe plan național este necesară o cooperare strânsă între aceste grupuri pentru a dezvolta obiectivele și activitățile prevăzute în plan, ca ele să fie dezvoltate în proiecte comune la nivel național.

METODOLOGIE DE LUCRU

Elaborarea PLANULUI NAȚIONAL DE BOLI RARE a fost realizată în șase etape:

1. Identificarea nevoilor, domeniilor de intervenție și a problemelor componente în cadrul grupurilor de lucru formate;

2. Etapa propriu-zisă de elaborare a planului;

3. Etapa de dezbateră publică și de ajustare în conformitate cu opiniile exprimate în cadrul întâlnirilor organizate de Grupurile de Lucru cu Ministerul Sănătății, Ministerul Muncii, Agenția Națională a Medicamentelor, Autoritatea Națională pentru Persoane cu Handicap, Autoritatea Națională pentru Protecția Copilului și Adopție, reprezentanți ai Ministerului Sănătății Bulgaria și EURORDIS (European Organization for Rare Diseases), comentariile formulate de Grupul de experți Europeni, și concluziile exprimate în cadrul Conferinței Naționale de Boli Rare, 2-3 noiembrie 2007: „*Bolile rare, de la identificarea nevoilor la stabilirea priorităților*”;

4. Semnarea acordului de parteneriat cu Ministerul Sănătății la 29.02.2008: **“Bolile rare, o prioritate pentru Sănătatea Publică din România”**;

5. Detalierea obiectivelor și activităților Planului Național de Boli Rare în cadrul Comitetului Național de Boli Rare;

6. Includerea Planului Național de Boli Rare în Strategia Națională de Sănătate Publică

Pentru prima etapă, în cadrul unei întâlniri de consens și formare a Grupului de Lucru, la care au participat 32 de reprezentanți ai pacienților cu boli rare și ai specialiștilor, au fost identificate domeniile componente ale planului strategic și o listă preliminară a problemelor de sănătate cu care se confruntă pacienții cu boli rare din România, o listă a problemelor cu care se confruntă specialiștii din țara noastră în diagnosticarea și managementul bolilor rare.

Selectarea problemelor prioritare pentru elaborarea **PLANULUI NAȚIONAL DE BOLI RARE** s-a realizat în cadrul unui proces participativ activ la care au luat parte toți membrii Grupului de lucru.

Pentru elaborarea documentului final au fost utilizate unele date statistice preluate din statistici EU și naționale, legislația și strategiile sectoriale existente. Au mai fost organizate întâlniri ale Grupului de Lucru și a funcționat o comunicare permanentă cu Grupul de Experți constituit.

După definitivarea Planului Național de Boli Rare, acesta a devenit accesibil pe site-ul Asociației Prader Willi din România. Concomitent, a fost dezbătut cu reprezentanți ai Ministerului Sănătății, iar rezumate ale acestui plan au fost trimise Comisiei Europene – DG Sanco, EURORDIS, ORPHANET, principalelor instituții de sănătate publică din țară, a fost prezentat la diverse conferințe naționale și internaționale, s-a solicitat în mod explicit punctul acestora de vedere, pentru domeniile în care ele au competență. Pe baza tuturor acestor reacții și comentarii a fost definitivată varianta finală a **PLANULUI NAȚIONAL DE BOLI RARE**.

La nivel European a fost elaborat un **Comunicat al Comisiei Europene privind Bolile Rare, Recomandările Consiliului Europei pentru o acțiune în domeniul bolilor rare**, iar PLANUL NAȚIONAL dobândește o nouă perspectivă europeană, pentru că urmărește direcțiile Comisiei Europene privind politicile naționale pentru abordarea bolilor rare.

În anul 2011, Comitetul de Experți al Comisiei Europene EUCERD a adoptat recomandările privind criteriile de desemnare a Centrelor de Expertiză din Europa.

GRUPURI ȚINTĂ:

- Pacienții cu boli rare – aprox. 6-8% din populația țării, aproximativ 1.300.000 de români;
- Specialiștii de la toate nivelele sistemului sanitar, asistenți sociali, educatori și alți specialiști implicați în diagnosticarea și managementul bolilor rare;
- ONG-uri din domeniu, asociațiile de pacienți;
- Comunitatea în general;

OBIECTIVE GENERALE ALE PLANULUI NATIONAL DE BOLI RARE:

1. Dezvoltarea cadrului instituțional
2. Dezvoltarea serviciilor pentru diagnosticul, tratamentul, reabilitarea și profilaxia în domeniul bolilor rare
3. Îmbunătățirea accesului la informare privind bolile rare
4. Dezvoltarea resurselor umane
5. Stimularea cercetării în domeniul bolilor rare
6. Creșterea rolului organizațiilor de pacienți

ACTIVITĂȚI:

1. Dezvoltarea cadrului instituțional

1.1. Înființarea Comitetului Național pentru Boli Rare - CNBR;

CNBR reunește specialiști, reprezentanți ai Alianței Naționale pentru Boli Rare România (ANBRaRo), a Societății Române de Genetică Medicală (SRGM), a Ministerului Sănătății și ai celorlalte ministere și instituții implicate. Comitetul se va întruni trimestrial, va inventaria nevoile și va propune măsuri ce trebuie luate pentru îmbunătățirea calității vieții pacienților cu boli rare, va stabili criteriile de desemnare și evaluare a centrelor de expertiză / inventarierea resurselor.

Evaluarea situației existente (2011-2012)

Accentul se va pune pe criteriile care se vor lua în considerare și la acreditarea centrelor de expertiză / de competență.

Misiunea și scopul Centrelor de expertiză (CE) pentru boli rare (BR):

1. CE abordează bolile care necesită îngrijiri specifice datorită dificultăților în stabilirea unui diagnostic, pentru a preveni complicațiile și/sau pentru a iniția tratamente.
2. CE sunt structuri experte pentru managementul și îngrijirea pacienților cu BR dintr-o zonă bine definită, de preferință națională, sau internațională, dacă este necesar.
3. Scopul final al tuturor CE este să acopere nevoile tuturor pacienților cu BR, chiar dacă acestea nu pot furniza o gamă completă de servicii de același nivel de expertiză pentru fiecare boală rară.
4. CE unesc sau coordonează în cadrul sectorului de asistență medicală specializată competențe / abilități multidisciplinare, inclusiv competențe paramedicale și servicii sociale, pentru a servi nevoile specifice - medicale, de reabilitare, paliative – ale pacienților cu boli rare.
5. CE contribuie la construirea traseelor de îngrijire medicală începând de la îngrijirea primară.
6. CE au legături cu laboratoare specializate și alte facilități.
7. CE colaborează cu organizațiile de pacienți pentru a folosi perspectiva pacienților.

8. CE contribuie la elaborarea ghidurilor de bună practică și la diseminarea acestora.
9. CE furnizează educație și formare pentru cadrele medicale din toate domeniile, inclusiv pentru specialiștii paramedicali și specialiștii non-medicali (cum ar fi cadrele didactice, asistenții personali sau îngrijitorii la domiciliu) ori de câte ori este posibil.
10. CE contribuie la crearea și furnizarea informațiilor accesibile, adaptate la nevoile specifice ale pacienților și ale familiilor acestora, ale profesioniștilor din domeniul medical și social, în colaborare cu organizațiile de pacienți și cu Orphanet.
11. CE răspund nevoilor pacienților din diferite culturi și grupuri etnice (ex. au o sensibilitate culturală).
12. Potrivit cadrului etic și juridic național / internațional, centrele de expertiză din Europa trebuie să asigure protejarea pacienților cu BR împotriva discriminării și stigmatizării, în limitele lor de competențe.
13. CE contribuie la cercetare, pentru a îmbunătăți înțelegerea bolilor și pentru a optimiza diagnosticarea, îngrijirea și tratamentul, inclusiv evaluarea clinică a efectelor tratamentelor noi pe termen lung.
14. Bolile care intră sub incidența fiecărui CE, sau a CE la nivel național, vor varia în funcție de mărimea țării și de structura sistemului național de sănătate.
15. CE colaborează cu alte CE la nivel național și european atunci când este cazul.
16. Se întocmește o listă națională a CE oficial desemnate, care va fi publică, și se va regăsi și pe portalul Orphanet.

Criterii de desemnare a CE pentru BR :

1. Capacitatea de a produce și de a folosi ghiduri de bună practică pentru diagnosticare și îngrijire.
2. Aplică sistem de management al calității pentru a asigura calitatea îngrijirii, corespund cerințelor legislative naționale și internaționale și participă în sisteme de calitate interne și externe când este cazul.
3. Capacitate de a propune indicatori de calitate a îngrijirii și de evaluare a rezultatelor, inclusiv satisfacția pacientului.
4. Nivel ridicat de expertiză și experiență, documentat de exemplu prin volumul anual de trimiteri/recomandări și opinii secundare, cât și prin publicații revizuite, granturi, poziții, activități de educare și de formare.
5. Capacitate corespunzătoare de a gestiona pacienții cu BR și de a oferi consultanță de specialitate.
6. Contribuție la cercetarea situației existente (state-of-the-art research).
7. Capacitate de a participa la colectare de date pentru cercetare clinică și cercetări în domeniul sănătății publice.
8. Capacitate de a participa la studii clinice (clinical trial), dacă este cazul.
9. Demonstrează abordare multi-disciplinară, când este cazul, integrând nevoile medicale, paramedicale, psihologice și sociale.
10. Organizarea colaborării pentru a asigura continuitatea îngrijirii din copilărie, adolescență și maturitate, dacă este cazul.

11. Organizarea colaborării pentru a asigura continuitatea îngrijirii în toate stadiile bolii.
12. Legături și colaborări cu alte CE la nivel național, European și internațional.
13. Legături și colaborări cu organizații de pacienți, unde există.
14. Măsuri adecvate pentru trimeri între statele membre, în/din alte țări ale UE, dacă este cazul.
15. Măsuri adecvate pentru a îmbunătăți furnizarea serviciilor de îngrijire și în special pentru scurtarea timpului necesar pentru a primi un diagnostic corect.
16. Evaluarea soluțiilor E-Health (ex. sisteme comune de management de caz, sisteme speciale pentru tele-expertiză și schimb de informații privind cazurile)

1.2. Definirea cadrului instituțional

Se va folosi o structură ierarhică în care, sub coordonarea CNBR și a Ministerului Sănătății, se creează o rețea, formată din centre de expertiză (nivel național), centre de competență (nivel regional) și cabinete medicale județene de boli rare.

1.2.1. Centrul de Expertiză este unic pe țară pentru o boală sau un grup de boli.

Selecția Centrelor de Expertiză se face prin competiție națională și revizuire periodică (la 5 ani) a activității.

Principalele atribuții ale Centrelor de Expertiză:

- Gestionarea Registrului Național de Boli Rare pentru boala sau grupul de boli pentru care a fost acreditat;
- Diagnosticare clinică și prin investigații performante de specialitate, inițiere tratament și elaborarea de indicații privind urmărirea și tratamentul pacienților în centrele de competență;
- Colaborare la elaborarea ghidurilor clinice;
- Monitorizarea pacienților cu o anumită boală din grupul de boli specific;
- Corelare a cercetării;
- Coordonarea și promovarea ghidurilor de bună practică;
- Managementul programelor de sănătate pe grupul de boli (coordonare, planificare, evaluare atât în domeniul resurselor umane cât și în cel al finanțelor și a altor aspecte legate de acesta);
- Organizarea procesului de management al bolilor rare - abordare multidisciplinară, expertiză, colaborare cu organizațiile de pacienți.
- Definirea de proceduri și protocoale pentru realizarea programelor de screening
- Organizarea prescripției și urmărirea Produselor Medicinale Orfane foarte scumpe.
- Informare/instruire (pacienți, profesioniști din sănătate, rețele).
- Informare periodică a Ministerul Sănătății, CNBR, CNAS, Ministerul Muncii, Ministerul Educației etc.

- Colaborarea cu Rețelele de Referință Europene
- **Colaborarea activă cu instituțiile echivalente europene prin:**
 - Participare la rețeaua de referință la nivel European;
 - Identificarea metodelor de diagnostic și a centrelor europene de referință ce oferă astfel de metode pentru diagnosticul bolilor foarte rare;
 - Identificarea surselor de finanțare care să permită rambursarea cheltuielilor de diagnostic și tratament efectuate în străinătate;
 - Stimularea participării părții române în proiecte de cercetare europeană în domeniul bolilor rare și cofinanțarea acestei participări;
 - Participarea activă la studiile epidemiologice efectuate în comunitatea europeană pentru stabilirea parametrilor specifici în diverse boli rare.

În prima etapă se va realiza inventarierea resurselor și va fi propusă Ministerului Sănătății procedura de acreditare a Centrelor de Expertiză, urmând ca ministerul să deruleze selecția acestora.

Se va propune simplificarea procedurilor de acces la programele naționale de sănătate și descentralizarea bugetului programului pe DSP-uri, crearea unei comisii de etică la nivelul Ministerului Sănătății și reprezentarea pacienților la nivelul comisiilor de specialitate ale Ministerului Sănătății.

1.2.2. Centrele de Competență oferă servicii la nivel regional.

Atribuțiile Centrelor de Competență:

- Aplicarea ghidurilor de bună practică agreate împreună cu toate Centrele de Expertiză;
- Monitorizarea furnizării de servicii și transmiterea informațiilor către Centrele de Expertiză și Cabinetele medicale județene de boli rare;
- Organizarea/implementarea screeningului;
- Constituirea unei baze de date cu specialiștii de referință în colaborare cu Centrele de Expertiză și Cabinetele medicale județene de boli rare;
- Prevenție, diagnosticare, tratament, recuperare;
- Colaborare în programe europene;
- La un Centru de Expertiză se vor aronda câte 3-4 Centre de competență.

1.2.3. Cabinetele medicale județene de boli rare

Cabinetele medicale județene de boli rare sunt organizate la nivel județean – au în componență măcar un genetician.

Atribuțiile cabinetelor medicale județene de boli rare:

- Implementarea screeningului;

- Depistarea, direcționarea diagnosticarea și monitorizarea cazurilor simple. Direcționarea cazurilor complexe spre Centrele de competență;
- Rol în informare și educare a pacienților, familiilor, populației;
- Stabilirea și păstrarea legăturii cu asociațiile de pacienți;
- Aplicarea, supravegherea tratamentelor și a procedurilor de recuperare și integrare;
- Evidență a bolnavilor și a resurselor.

1.2.4. Crearea unor registre naționale pentru bolile rare

Centrele de Expertiză au sarcina de a înființa Registrele de Boli Rare și de a dezvolta o politică coerentă pentru supravegherea epidemiologică organizată pentru bolile rare.

Obiectiv:

Să ofere suportul informațional necesar pentru dezvoltarea unei politici coerente în vederea supravegherii epidemiologice organizate a bolilor rare.

Activități:

- Colectarea unor date epidemiologice sigure și reprezentative pentru pacienții cu boli rare;
- Definirea unui set de date de bază ce vor fi incluse în registru – protocoale standard de colectare;
- Informarea și implicarea centrelor medicale interesate;
- Informarea tuturor pacienților participanți și obținerea acordului lor;
- Colaborarea cu Registrele de boli rare ținute la nivel European.

Dezvoltarea registrelor de boli rare se va face prin:

- Definirea metodelor epidemiologice de supraveghere a acestor parametri;
- Acordarea de asistență de specialitate pentru asigurarea unei supravegheri epidemiologice corecte și anume:
 - Susținerea colectării eficiente și corecte a datelor epidemiologice;
 - Utilizarea unor metode statistice adecvate în colaborare cu serviciile regionale de sănătate publică;
 - Organizarea unei rețele de transmitere a acestor date între părțile implicate;
 - Asigurarea asistenței logistice pentru analiza și sinteza datelor colectate în cursul supravegherii epidemiologice a bolilor rare;
 - Realizarea unui studiu epidemiologic global referitor la mortalitatea prin boli rare;
 - Colectarea datelor referitoare la gradul de handicap, posibilitățile de adaptare socială, educațională și profesională a pacienților cu boli rare;
 - Înregistrarea periodică a evoluției bolnavilor incluși în registru, identificarea și organizarea evaluării persoanelor cu risc din familie.

Definirea unei strategii și a unor protocoale de comunicare în domeniu, între

nivelurile de responsabilitate locală, regională și națională.

Registrele de Boli Rare reprezintă instrumente esențiale în vederea îmbunătățirii cunoștințelor privind bolile rare și a dezvoltării cercetării clinice. Acestea constituie singurul mijloc de reunire a datelor necesare pentru a obține o mărime a eșantionului suficientă pentru cercetarea epidemiologică și/sau cercetarea clinică.

Registrele de Boli Rare vor asigura colectarea și păstrarea datelor în conformitate cu legislația în vigoare referitoare la protecția datelor personale.

1.3. Etape premergătoare de realizare a cadrului instituțional

- Înființarea CNBR, cu participarea organismelor guvernamentale cu atribuții în domeniu (Ministerul Sănătății, Ministerul Educației, Ministerul Muncii, Autoritatea Națională pentru Persoanele cu Handicap...), a Asociațiilor de pacienți, și a organizațiilor de profesioniști;
- Definirea criteriilor de acreditare și a procedurilor de evaluare pentru Centrele de Expertiză, de competență și medicale județene;
- Criteriile stabilite se fac publice;
- Centrele întocmesc dosare de candidatură;
- Dosarele se transmit către Ministerul Sănătății, care face selecția și autorizarea pe baza criteriilor stabilite.

1.4. Implementarea în timp a rețelei nominalizate

Vor fi sprijinite și dezvoltate, în primul rând, serviciile existente și care și-au dovedit eficiența de acțiune. Cabinetele medicale județene de boli rare vor fi înființate prin sprijinul spitalelor județene.

1.5. Asigurarea finanțării continue a rețelei

Se va asigura o finanțare fermă și constantă a acestor centre de expertiză / competență/ cabinete medicale județene de boli rare astfel încât să fie eliminate blocajele în activitate cauzate de lipsa de lichidități. Finanțarea se va asigura din diferite surse: plata unor activități, programe naționale, activități de învățământ sau de expertiză, studii epidemiologice etc.

1.6. Evaluarea rețelei

CNBR va realiza un formular de evaluare.

- Evoluția activităților de la desemnare;

- Evaluare și reevaluare periodică a Centrelor.

1.7. Actualizarea cadrului legislativ

Se urmărește crearea unui cadru instituțional de abordare a bolilor rare la nivel european și național, și adoptarea unor planuri naționale pentru boli rare până la finalul anului 2013, în concordanță cu legislația europeană și internațională și în parteneriat cu EURORDIS, Consiliul Alianțelor Naționale – prin proiectul EuroPlan finanțat de Comisia Europeană/ DG Sanco.

Statele membre au un angajament comun privind asigurarea accesului universal la asistență medicală de înaltă calitate pe baza principiilor de echitate și solidaritate. Dar, în cazul în care bolile sunt rare, expertiza este, de asemenea, limitată. Unele centre de expertiză (denumite în câteva state membre și centre de referință sau de excelență) au dezvoltat o expertiză care este intens folosită de alți profesioniști din țara respectivă sau chiar pe plan internațional și care poate ajuta la asigurarea accesului la asistență medicală adecvată pentru pacienții care suferă de boli rare. Și în țara noastră există câteva centre care s-au dezvoltat (chiar dacă în prezent nu se numesc centre de expertiză/ excelență/ referință). Acestea trebuie inventariate, sprijinite în dezvoltarea lor pentru desemnarea lor ca centre de expertiză conform criteriilor europene.

2. Dezvoltarea serviciilor pentru diagnosticul, tratamentul, reabilitarea și profilaxia în domeniul bolilor rare

2.1. Îmbunătățirea accesului la un diagnostic corect și rapid

- Informarea despre existența Centrelor de expertiză atât în rândul specialiștilor cât și la nivelul populației;
- Dotarea Centrelor de expertiză cu echipamente și materialele necesare pentru diagnostic;
- Asigurarea personalului calificat și specializat în boli rare în aceste centre;
- Dezvoltarea muncii în echipe multidisciplinare în aceste centre;
- Organizarea de cursuri de instruire pentru specialiști;
- Elaborarea de ghiduri de bună practică și protocoale de tratament;
- Organizarea de centre de tratament pentru grupe de boli rare și decontarea tratamentului din aceste centre;
- Acreditarea, evaluarea și monitorizarea centrelor de screening;
- Recunoașterea nevoilor complexe ale pacienților cu boli rare, medicale și sociale, acreditarea de centre de expertiză socio-medicale specializate în rețeaua centrelor de expertiză naționale.

2.2. Dezvoltarea de servicii continue / intersectoriale de tratament și rehabilitare pentru pacienții cu boli rare

Înființarea și susținerea de centre (servicii de rehabilitare în cadrul centrelor de competență) de rehabilitare specializate pe tipuri de dizabilități produse de bolile genetice rare, susținerea activității centrelor de consiliere și informare.

Crearea de recomandări de îngrijire sau protocoale de către Centrele de expertiză.

Diseminarea de modele de bună practică, urmărirea pacientului și familiei la diferitele nivele.

Inițierea unui Plan Național de Servicii Sociale în colaborare cu Ministerul Muncii Solidarității Sociale și Familiei.

Stabilirea unui **traseu al serviciilor (circuitul de îngrijire a pacienților)** ce pot fi oferite (în funcție de particularitățile fiecărei boli) și al centrelor care oferă aceste servicii.

Stabilirea unei liste a serviciilor necesare.

Evaluarea performanțelor sistemelor de îngrijire și a modalităților de îngrijire și suport psihosocial.

Crearea de secții / centre în care să fie tratate un grup restrâns de afecțiuni cu trăsături identice sau foarte asemănătoare. Pregătirea specifică a cadrelor (pe grupuri de boli).

Dezvoltarea și funcționarea unei **echipe multidisciplinare** (stabilirea specialiștilor din cadrul echipei multidisciplinare). Se propune retehnologizarea bazei materiale a centrelor de recuperare județene care ar putea asigura un număr suficient de locuri la tratament pentru pacienții cu boli rare.

2.3. Servicii sociale specializate

Vor fi susținute serviciile sociale specializate existente și se vor iniția servicii noi. Vor fi organizate filiere de asistență medicală pentru pacienți, prin instituirea unei cooperări cu experți în cauză din țară sau din străinătate. Va fi promovată o abordare multidisciplinară a asistenței medicale atunci când sunt confruntate cu afecțiuni diverse și complexe cum sunt bolile rare și va fi încurajată integrarea serviciilor medicale și sociale, ținând seama în mod corespunzător de nevoile pacienților.

Ameliorarea îngrijirii specializate a persoanelor cu boli rare:

- Colaborare între centrele de expertiză și competență în diagnosticul și îngrijirea pacienților cu boli rare și Direcțiile Județene de Asistență Socială, astfel încât monitorizarea pacienților cu boli rare să fie făcută de o echipă multidisciplinară specializată în raport cu nevoile reale ale pacientului;
- Crearea unor rețele de îngrijire medicală și de asistență socială grupate în jurul centrelor de expertiză, pentru a asigura continuitatea îngrijirii;
- Organizarea unei rețele de transport care să permită transportul persoanelor cu boli rare către centrele de expertiză;
- Organizarea unor servicii de consiliere psihologică și socială arondate centrelor de

expertiză sau în colaborare cu centrul de expertiză socio-medical astfel încât să se acorde o cât mai bună îngrijire a persoanelor cu boli rare și familiilor acestora;

- Îmbunătățirea comunicării dintre personalul medical, personalul paramedical, pacienți și asociațiile de pacienți pentru o mai bună îngrijire a bolnavilor cu boli rare;
- Stabilirea, prin colaborarea între medicii specializați în boli rare și Direcțiile Județene de Asistență Socială a unor ghiduri de monitorizare a pacienților cu boli rare, care să includă posibilitățile de diagnostic și tratament, dar și măsurile sociale necesare integrării pacienților în societate;
- Dezvoltarea centrelor de tip respiro pentru a veni în sprijinul pacienților și a familiilor acestora.

Asigurarea conexiunii între asociațiile de pacienți și Sistemul Național de Asigurări de Sănătate (via Ministerul Sănătății) astfel încât să devină operativ un sistem rapid de rambursare a cheltuielilor de tratament și îngrijire a pacienților cu boli rare.

2.4. Intensificarea eforturilor în favoarea medicamentelor orfane

2.4.1. Asigurarea disponibilității medicamentelor orfane și compensarea costurilor / compensarea medicamentelor orfane prin sistemul de asigurări de sănătate;

- Se va susține introducerea medicamentelor orfane în lista de medicamente gratuite;
- Îmbunătățirea sistemului de furnizare a medicamentelor pentru pacienții care suferă de boli rare, înainte de aprobarea și/sau rambursarea noilor medicamente (așa numitul „uz compasional”);
- Evaluarea valorii terapeutice adăugate a tuturor medicamentelor orfane de către MS și ANM;
- Costurile produselor medicinale orfane vor fi acoperite din bugetul general al asigurărilor sociale, nu din bugetul spitalelor sau al centrelor de expertiză;
- Stabilirea de protocoale de diagnostic și îngrijire de către MS și centrele de referință: finanțare pentru medicamentele fără autorizație de marketing, suplimentele nutritive, alimentele medicament, creme și bandaje, îngrijire dentară specială, îmbrăcăminte (ex. epidermoliza buloasa) conform modelelor de bună practică actuale și nevoilor pacienților. Înființarea unui Oficiu al Medicamentelor Orfane la Ministerul Sănătății pentru rezolvarea problemelor temporare de aprovizionare cu medicamente.

Recunoașterea bolilor rare ca afecțiuni cronice ceea ce impune următoarele abordări:

- Simplificarea procedurilor de rambursare prin recunoașterea bolilor rare ca fiind maladii cronice invalidante;
- Introducerea pe listele de medicamente gratuite și compensate a tuturor preparatelor utilizate specific, în terapia bolilor rare, inclusiv a produselor similare sau echivalente din aceeași grupă terapeutică, pentru cazurile care nu răspund la terapia recomandată

ca standard;

- Introducerea unor proceduri simplificate de rambursare a cheltuielilor de călătorie spre și dinspre centrele de expertiză;
- Îmbunătățirea cunoștințelor despre bolile rare și recunoașterea particularităților acestor afecțiuni, de către personalul medical care lucrează în cadrul sistemului național de asigurări de sănătate, astfel încât să fie limitat la maxim refuzul nejustificat al rambursărilor.

Măsuri:

- Ministerul Sănătății stabilește criteriile pe baza cărora o boală rară poate fi inclusă în lista de boli cronice și să identifice centrele de expertiză abilitate să stabilească diagnosticul și să inițieze procedurile de terapie sau îngrijire a pacienților cu boli rare;
- Certifică utilizarea în tratamentul acestor afecțiuni a unor medicamente și să impună Casei de Asigurări Medicale rambursarea cheltuielilor cu aceste terapii, chiar dacă același medicament utilizat într-o boală comună nu beneficiază de compensare;
- Realizează protocoale de diagnostic și tratament în bolile rare, astfel încât rambursarea cheltuielilor să se facă în mod justificat;
- Realizează protocoale de diagnostic și tratament în bolile rare, astfel încât rambursarea cheltuielilor să se facă în mod justificat;
- Stabilește arondarea regională a pacienților cu o anumită afecțiune și să găsească soluții pentru decontarea cheltuielilor de transport;
- Include reprezentanți ai organizațiilor de pacienți în comisiile de specialitate, astfel încât deciziile referitoare la bolile rare să fie luate în sprijinul pacientului.

Impactul social și economic al bolilor rare a impus eforturi considerabile în studiul etiopatogeniei și posibilităților terapeutice, în ultimii ani descoperindu-se medicamente inovatoare autorizate pe piața Uniunii Europene ca agenți terapeutici eficienți pentru o serie de boli rare. Conform Recomandărilor Forumului Farmaceutic UE– *“Îmbunătățirea accesului la medicamente orfane și pentru toți cetățenii UE afectați de ele”* – adoptate de Statele Membre pe 2 octombrie 2008, obiectivul principal actual este promovarea dezvoltării sustenabile a medicamentelor orfane de valoare și îmbunătățirea accesului sustenabil la aceste medicamente pentru toți cetățenii afectați în UE.

Există eforturi susținute pentru identificarea de noi medicamente, numite medicamente „orfane”, în condițiile în care au aplicabilitate în afecțiuni prezente la mai puțin de 5 / 10.000 de indivizi. La nivel european, cercetările în acest domeniu sunt controlate de Comitetul pentru produse farmaceutice orfane (Committee for Orphan Medicinal Products) din cadrul Agenției Europene a Medicamentului (European Medicines Agency - EMEA). Acest comitet a analizat în ultimii 10 ani mai mult de 800 de propuneri de medicamente, avizând favorabil utilizarea a 50 de astfel de preparate valabile în toate țările Uniunii Europene și cert dovedite ca fiind eficiente și benefice pentru o serie de boli rare și foarte rare.

Pentru îmbunătățirea accesului pacienților români cu boli rare la medicamente orfane propunem stabilirea unei strategii naționale pentru asigurarea tratamentului și reabilitării pacienților cu boli rare care să cuprindă:

- Realizarea și punerea în circulație a protocoalelor de diagnostic, tratament și îngrijire în principalele boli rare (sau grupuri de boli rare) în asociere cu Ministerul Sănătății, Casa Națională de Asigurări de Sănătate și Ministerul Muncii, Familiei și Protecției Sociale;
- Actualizarea bianuală și diseminarea protocoalelor terapeutice și a listei EMEA de medicamente orfane în întreaga rețea medicală, indiferent de specializare, prin intermediul Casei Naționale de Sănătate, a reprezentanțelor din teritoriu și a Direcțiilor Sanitare Județene;
- Facilitarea întocmirii și fluidizarea transferului documentației necesare obținerii accesului la medicamentul specific pentru o anumită boală rară;
- Primirea în program a pacienților nou diagnosticați, imediat după întocmirea documentației necesare de către medicul curant și a înregistrării acestora în registrul de boli rare, în secțiunea cu terapie specifică valabilă;
- Rambursarea, în anumite situații*, a costurilor terapiei pentru pacienții care, îndeplinind toate criteriile de selecție pentru programul terapeutic specific (conform documentației întocmite de medicul curant în acord cu protocolul de terapie) și-au achiziționat din fonduri proprii medicamentul necesar. (*- urgență terapeutică, imposibilitatea continuării terapiei prin absența aprovizionării cu medicamentul specific);
- Monitorizarea fiecărui pacient care urmează o terapie specifică, pe baza raportărilor întocmite de medicul curant, cu scopul de a avea o evidență exactă a compliancei și eficienței terapeutice și de a permite raportările necesare studiilor epidemiologice și grupului de lucru al EMEA.

2.4.2. Suplimentarea numărului și a categoriilor de produse incluse în contractul cadru de asigurări de sănătate; diversificarea dispozitivelor de asistare

Colaborarea cu Ministerul Muncii și ANPH în vederea pregătirii unor documente comune în acest sens.

Completarea listei de dispozitive necesare recuperării/ameliorării deficiențelor, suportate din fonduri CNAS:

- Proteze;
- Proteze auditive;
- Lentile și lupe;
- Orteze;
- Aparatură și materiale ajutătoare compensatorii;
- Mijloace tiflotehnice;
- Aparare ortopedice;
- Dispozitive de mers;
- Dispozitive asistive pentru facilitarea activităților vieții de zi cu zi;

- Verticalizatoare - cadre de verticalizare;
- Fotolii rulante pentru copii de mărimi diferite , cu componente ajustabile;
- Fotolii rulante înclinabile pentru pacienții cu afecțiuni cardiovasculare și respiratorii;
- Fotolii rulante pliabile;
- Fotolii rulante cu facilități motrice optimizate și extinse - ex. cu posibilitate de verticalizare;
- Dispozitive și sisteme ortetice complexe;
- Dispozitive destinate suportului respirator;
- Susținerea financiară a alimentelor medicament pentru diverse boli (ex. PKU), suplimenți alimentari;
- Bandaje speciale non-adezive (EB), sonde nasogastrice (EB).

2.5. Dezvoltarea de servicii preventive pentru bolile rare

Implementarea la nivel național a screeningului neonatal pentru fenilcetonurie și hipotiroidism congenital.

Screeningul neonatal pentru depistarea fenilcetonuriei și a hipotiroidismului congenital reprezintă o practică curentă în Europa și s-a dovedit deosebit de eficient în prevenirea handicapurilor la copiii afectați. Pe măsura dezvoltării tehnologiei, în prezent se pot realiza multe teste, inclusiv testarea realizată prin sisteme automate și la preț redus a unei game largi de boli rare, în special a afecțiunilor metabolice și a bolilor genetice, în general.

Este necesară implementarea și monitorizarea programelor de screening pentru depistarea fenilcetonuriei și a hipotiroidismului congenital în toate județele țării cât mai repede posibil, așa cum prevede și Programul național de sănătate la intervenția 11 din Programul național de sănătate a femeii și copilului.

Obiective

- Introducerea unei politici coerente pentru aplicarea screeningului bolilor rare, bazate pe definirea clară a priorităților în urma unei analize riguroase a beneficiilor sociale în contrapartidă cu eforturile financiare impuse de o astfel de politică;
- Ameliorarea testelor de diagnostic;
- Participarea la elaborarea unei politici europene comune în domeniul screeningului bolilor rare.

2.5.1. Realizarea unei rețele de screening în bolile rare prin organizarea și implementarea programelor de screening populațional:

- Stabilirea unei proceduri generale de control care să definească exact etapele de implementare și modalitățile de evaluare a corectitudinii aplicării metodelor de

screening;

- O evaluare sistematică înainte și după aplicarea programului de screening din partea tuturor organismelor interesate (Ministerul Sănătății, Institutul de Sănătate Publică, Societatea Română de Genetică Medicală, Asociațiile de pacienți etc.);
- Realizarea de către Ministerul Sănătății a unui ghid metodologic pentru evaluarea calității programelor de screening;
- Instituirea unui comitet consultativ independent, care să analizeze eficiența programelor de screening și să ofere soluții pentru ameliorarea aplicării acestora;
- Formarea și pregătirea unor echipe de evaluatori care să permită dezvoltarea și implementarea de noi metode și programe de screening în bolile rare;
- Realizarea cadrului legal și a normelor metodologice necesare implementării programelor de screening în bolile rare.

2.5.2. Ameliorarea accesului la tehnicile de diagnostic genetic și acordarea de sfat genetic:

Îmbunătățirea modalităților de testare genetică prin:

- Identificarea laboratoarelor capabile să efectueze teste de citogenetică, citogenetică moleculară și genetică moleculară - prin colaborarea dintre Comisia de Genetică Medicală din cadrul Ministerului Sănătății și Societatea Română de Genetică Medicală;
- Acreditarea acestor laboratoare conform standardelor în vigoare la nivel European;
- Identificarea de către Comisia de Genetică Medicală din cadrul Ministerului Sănătății și Societatea Română de Genetică Medicală a unui grup de 50 – 100 de boli rare pentru care să fie efectuată testarea moleculară în România;
- Susținerea financiară constantă a acestor laboratoare pentru testarea moleculară a bolilor rare cu fonduri de la bugetul de stat sau prin diverse sponsorizări;
- Identificarea de către Comisia de Genetică Medicală din cadrul Ministerului Sănătății și stabilirea unor parteneriate cu laboratoare din Comunitatea europeană care să poată realiza testarea moleculară în bolile pentru care nu există posibilități în România;
- Decontarea de către Ministerul Sănătății a serviciilor medicale efectuate în străinătate pe baza avizării de către o comisie de specialiști;
- Acordarea pre- și posttestare a unui sfat genetic corect și competent;
- Diagnostic prenatal atunci când există risc semnificativ de sarcină cu făt bolnav de o boală rară, introducerea pe lista de boli genetice pentru care se poate practica avortul terapeutic a unor boli cu morbiditate și/sau mortalitate crescute.

Îmbunătățirea modalităților de propagare către specialiști și publicul larg a informațiilor referitoare la programele de screening și a modalităților de diagnostic în bolile rare prin:

- Realizarea unor programe de sensibilizare a personalului medical și a opiniei publice referitoare la programele de screening prin folosirea de materiale tipărite și utilizarea

canalelor de mass-media (ziare, radio, TV);

- Organizarea unor programe de educație medicală continuă a personalului sanitar în domeniul programelor de screening în bolile rare.

2.5.3. Participarea la efortul concertat al Comunității Europene de stabilire a unei politici comune referitoare la screeningul bolilor rare

3. Îmbunătățirea accesului la informare privind bolile rare

3.1. Promovarea Planului Național de Boli Rare în rândul autorităților, specialiștilor și pacienților:

- Realizarea de broșuri informative despre **Planul Național de Boli Rare** și difuzarea acestora către personalul medical, centrele medicale implicate în îngrijirea pacienților cu boli rare și asociațiile de pacienți;
- Difuzarea pe plan european de informații referitoare la Planul Național de Boli Rare;
- Organizarea de conferințe, simpozioane și mese rotunde (de exemplu conferințe EuroPlan);
- Implicarea mass-media în promovarea Planului Național de Boli Rare.

3.2. Îmbunătățirea accesului la informații generale cu privire la bolile rare

Un element esențial pentru îmbunătățirea diagnosticării și asistenței de specialitate în domeniul bolilor rare este furnizarea și diseminarea de informații exacte, într-o formă adaptată nevoilor profesioniștilor și persoanelor afectate.

- Crearea și dezvoltarea unor surse sigure de informare și creșterea accesului la acestea a specialiștilor din domeniul bolilor rare prin implicarea organizațiilor de specialiști și a Ministerului Sănătății;
- Crearea și dezvoltarea unor surse sigure de informare despre bolile rare și creșterea accesului la acestea pentru pacienți și familiile acestora, ex. prin asociațiile de pacienți, **Helpline, Centre de informare pentru boli rare, etc.**
- Sprijinirea eforturilor de informare a asociațiilor de pacienți cu boli rare;
- Informare cu privire la servicii legate de bolile rare pentru pacienți și specialiști;
- Dezvoltarea și oferirea accesului la harta serviciilor pentru pacienți și specialiști;
- Accesibilizarea informațiilor sigure (ex. Orphanet) în limba română.

3.3. Sensibilizarea publicului larg

Susținerea desfășurării de campanii de conștientizare și/sau sensibilizare a opiniei publice inclusiv pentru a combate stereotipiile și prejudecățile existente despre persoanele cu boli genetice rare și pentru a susține receptivitatea față de drepturile acestora.

Cooperarea Alianței Naționale pentru Boli Rare cu Ministerul Sănătății în organizarea Campaniei Naționale **Ziua internațională a bolilor rare**-anual, în ultima zi a lunii februarie.

3.4. Rețele de informare privind bolile rare

Prioritățile de acțiune privind rețelele de informare existente privind bolile specifice sunt următoarele:

- Garantarea schimbului de informații prin intermediul rețelelor de informare naționale și europene existente;
- Dezvoltarea de strategii și de mecanisme pentru schimbul de informații între factorii interesați;
- Sprijinirea schimbului de bune practici și elaborarea de măsuri destinate grupurilor de pacienți;
- Crearea și difuzarea unor ghiduri de bună practică, adaptate pentru pacienți, pentru personalul medical și pentru personalul paramedical (psihologi, asistenți medicali, asistenți sociali, kinetoterapeuți, logopezi etc.) cu informații despre:
 - posibilitățile de diagnostic;
 - rețeaua de laboratoare în care se poate certifica diagnosticul;
 - modalitățile particulare de îngrijire și tratament a pacienților cu boli rare;
 - accesul la studii clinice și/sau terapeutice deschise în centre de referință din țară și străinătate;
 - rețeaua de unități care oferă aceste servicii;
- Dezvoltarea accesului pacienților, personalului medical și paramedical la informații despre:
 - îngrijirea pacienților și accesul la diverse modalități de tratament;
 - rețeaua de experți în domeniul bolilor rare și posibilitățile de contact a acestora;
- Îmbunătățirea accesului la informație a persoanelor cu necesități speciale (probleme lingvistice sau sociale, cei care fac parte din minorități cu integrare socială deficitară) prin educarea și implicarea personalului ce lucrează în astfel de comunități (doctori, asistenți medicali, asistenți sociali, psihologi etc.);
- Consiliere pentru orientarea profesională și accesul pe piața forței de muncă;
- Dezvoltarea unui parteneriat cu serviciile de telefonie și trusturile de mass media pentru promovarea problematicii bolilor rare către publicul larg.

Promovarea informațiilor prin Serviciul de evaluare complexă din cadrul Direcțiilor generale de asistență socială și protecție a copilului.

4. Dezvoltarea resurselor umane

4.1. Programe de instruire pentru specialiștii din diverse domenii privind abordarea bolilor rare

Obiective:

- Introducerea unor cursuri de boli rare în curricula universitară, cursuri opționale;
- Schimburi de experiență;
- Programe de masterat, cursuri postuniversitare;
- Includerea bolilor rare în curricula tuturor specialităților medicale (la fiecare fiind prezentată patologia specifică);
- Elaborarea de curricule pentru personalul angajat în îngrijirea pacienților;
- Realizarea de schimburi de experiență naționale și internaționale între resursele umane ce doresc a se pregăti în domeniu (iar cei care participă la aceste schimburi în alte țări să devină formatori în țara noastră).

Măsuri:

- Identificarea nevoilor de instruire;
- Identificarea potențialilor beneficiari ai programelor de instruire (stabilirea unei echipe interdisciplinare de specialiști ce contribuie în diagnosticarea și intervenția în boli rare și care ar putea ulterior să formeze alți specialiști din domeniul lor de acțiune);
- Identificarea potențialilor formatori;
- Constituirea unui grup interdisciplinar care să elaboreze o programă școlară pe tema lucrului cu persoane ce suferă de boli rare (să aibă un caracter mai general și să vizeze o pregătire fundamentală a tuturor celor implicați în diagnostic și intervenție);
- Înaintarea programei către Ministerul Educației, Cercetării și Inovării și către Ministerul Sănătății pentru aprobare și validare;
- Organizarea unor programe de instruire pentru specialiștii implicați în diagnosticarea și intervenția în boli rare, programe acreditate și recunoscute de către Ministerul Educației, Cercetării și Inovării și Ministerul Sănătății;
- Organizarea de workshopuri care să aibă ca principal obiectiv dobândirea unor competente de lucru cu persoanele ce suferă de boli rare (workshopuri cu caracter general pentru toți cei implicați în diagnostic și intervenție sau workshopuri specifice, adaptate în funcție de specializările cursanților);
- Constituirea unui sistem pe credite pentru managementul perfecționării;
- Selectarea de pe băncile facultății a unor studenți ce vor să lucreze în aria bolilor rare și

care să fie incluși în programe de formare profesională și să facă practica în domeniu.

La nivelul fiecărui județ (sau la nivelul fiecărei reședințe de județ) vor fi instruiți/ formați **consilieri sau mediatori** pentru persoanele diagnosticate cu boli rare. Alianța de Boli Rare și Centrul de Boli Rare vor fi implicate în pregătirea și coordonarea acestor mediatori.

Rolul consilierilor/ mediatorilor:

- Informare și consiliere cu privire la infrastructura socială locală, regională, națională, europeană disponibilă pentru nevoile identificate împreună cu beneficiarul;
- Propunerea de alternative de intervenție împreună cu beneficiarul (persoana diagnosticată cu boli rare);
- Oferirea de asistență pentru problemele întâmpinate de aceasta (acces la informații, documente necesare pentru a beneficia de drepturile stipulate prin lege etc.);
- Organizarea de seminarii de informare, evenimente (racordate cu cele de nivel național - așa cum este Ziua Bolilor Rare) dar și locale;
- Identificarea de posibili parteneri în vederea implementării de proiecte cu finanțare internă sau externă, consiliere pentru cei care vor să aplice pentru granturi/programe de finanțare naționale/internaționale;
- Activități de informare/ sesiuni de informare destinate grupurilor de specialiști diverse, cu informația elaborată în funcție de domeniul de specialitate (de exemplu pentru cadre didactice din învățământ: planificare, proiectare didactică, etc., pentru medicii de familie, pentru copiii din grădinițe și școli,- proiecte educaționale etc.);

4.2. Asigurarea de personal specializat angajat în sistemul de asistență a persoanelor cu boli rare

În raport cu tipurile de servicii medico-sociale: geneticieni, medici specialiști, biologi, asistente medicale, laboranți, asistenți sociali, psihologi, instructori de ergoterapie, kinetoterapeuți, logopezi, psihopedagogi, cadre didactice de sprijin, educatori specializați, sociologi etc.

- cursuri de instruire pentru toți specialiștii implicați în diagnosticarea și managementul bolilor rare, adaptarea curriculei universitare, autorizarea și acreditarea de cursuri de specializare, inițierea de proiecte pe această tematică, tipărirea de materiale educaționale actualizate.

Adaptarea pregătirii medicale de bază:

- Introducerea bolilor rare ca materie de studiu obligatorie în unul din anii terminali ai facultăților de medicină și de asistenți medicali;
- Introducerea de prelegeri cu tematica bolilor rare în pregătirea profesională de bază a specialiștilor paramedicali (psihologi, kinetoterapeuți, asistenți sociali etc.) implicați în îngrijirea pacienților cu maladii rare;

Organizarea pregătirii medicale continue în domeniul bolilor rare:

- Scoaterea la concursurile de rezidențiat din următorii ani a unui număr adecvat de locuri de pregătire în specialitatea de Genetică medicală (în condițiile în care 80% din afecțiunile rare sunt afecțiuni genetice);
- Introducerea de module referitoare la bolile rare în pregătirea specialităților implicate în îngrijirea acestor pacienți (neonatologie, pediatrie, psihiatrie, neurologie, medicină internă, endocrinologie, cardiologie, dermatologie, oftalmologie, ORL, medicină de familie) în colaborare cu Centrul Național de Perfecționare în Domeniul Sanitar;
- Programe de masterat în domeniul bolilor rare;
- Organizarea de seminarii, mese rotunde, cursuri de pregătire postuniversitară ținute pe un anumit domeniu al bolilor rare în colaborare cu asociațiile de pacienți, Societatea Română de Genetică Medicală și universitățile de profil din România;
- Realizarea de materiale de documentare în domeniul bolilor rare, care să fie disponibile pe site-urile de internet ale organismelor implicate în boli rare (Ministerul Sănătății, Societatea Română de Genetică Medicală, asociații de bolnavi etc.).

Creșterea ponderii problematicei bolilor rare în pregătirea profesiiilor paramedicale implicate în îngrijirea pacienților cu boli rare:

- modificare programelor de pregătire de bază și pregătire postuniversitară continuă a personalului paramedical: asistente medicale, terapeuți (ergoterapeuți, logopezi, kinetoterapeuți) asistenți sociali, psihologi.

Ameliorarea circuitului informației medicale referitoare la pacienții cu boli rare, respectând principiile confidențialității.

5. Stimularea cercetării în domeniul bolilor rare

Pentru stimularea cercetării în domeniul bolilor rare în România este necesară implicarea Ministerului Sănătății, a companiilor farmaceutice și a altor sponsori pentru asigurarea cofinanțării proiectelor. Rețeaua de cercetare a bolilor rare trebuie să fie atașată Centrelor de expertiză.

5.1. Îmbunătățirea capacității de accesare de proiecte de cercetare a bolilor rare, parteneriate internaționale

- organizarea de cursuri de instruire privind scrierea cererilor de finanțare, consiliere în accesarea fondurilor de finanțare naționale și europene;

5.2. Stimularea cercetării științifice a bolilor rare în România

Încurajarea colaborării în proiecte de cercetare, rețele europene și internaționale;

- proiecte FP7; etc. (bolile rare – una din priorități)

Considerarea bolilor rare ca prioritate în cercetarea medicală românească:

- Susținerea logistică și financiară a proiectelor de cercetare ce vizează identificarea de noi metode de diagnostic și de noi produse terapeutice pentru afecțiunile rare prin realizarea unei competiții naționale pentru programe de cercetare în acest domeniu;

Coordonarea eforturilor de cercetare în domeniul bolilor rare.

- Realizarea unui parteneriat cu structurile abilitate în domeniul cercetării de la Ministerul Educației, Cercetării și Inovării (Consiliul Național al Cercetării Științifice din Învățământul Superior, Autoritatea Națională pentru Cercetare Științifică etc.) prin stabilirea unui plan multianual de cercetare în domeniul bolilor rare, care să aibă susținere financiară și să permită lansarea în fiecare an a unei competiții pentru proiecte de cercetare.

Stabilirea domeniilor prioritare în cercetarea bolilor rare:

- *Epidemiologie* – promovarea proiectelor de cercetare care vizează analiza parametrilor epidemiologici a bolilor rare (prevalență, incidență, morbiditate, mortalitate, evoluție naturală, nosologie clinică etc.).
- *Genetică* – realizarea de studii etiopatogenice în bolile rare pentru o mai bună înțelegere a mecanismelor de producere a acestor boli, ceea ce ar permite găsirea de noi metode de diagnostic.
- *Farmacologie* – descoperirea de noi preparate terapeutice, în special cu acțiune la nivel celular sau molecular ar trebui să constituie un obiectiv de lungă durată; din păcate, absența interesului companiilor farmaceutice ar putea constitui un impediment major în cercetarea bolilor rare, impunând noi abordări pentru a stimula producătorii de medicamente să investească într-un astfel de demers.
- *Tratament și îngrijire* – formarea de echipe de cercetare care să includă personal calificat și din domeniul științelor sociale, pentru a studia impactul noilor terapii și a identifica noi măsuri pentru ameliorarea îngrijirii pacienților cu boli rare
- *Cercetare socială* – pentru evaluarea calității vieții pacienților cu boli rare și a nevoilor existente în tratament, îngrijire și suport. Demararea unor proiecte de cercetare privind evaluarea impactului activităților organizațiilor de pacienți.

Stimularea companiilor farmaceutice pentru investiții în cercetarea bolilor rare:

- Stabilirea unui parteneriat între Ministerul Sănătății și companiile farmaceutice pentru realizarea de studii clinice, pentru validarea acțiunii acestor medicamente, respectând cu strictețe legile în domeniu, precum și drepturile pacienților cu boli rare;

Identificarea nevoilor de cercetare în domeniul bolilor rare (la nivel medical, psihologic, social etc.)

Stabilirea priorităților de cercetare în domeniul BR.

Colaborarea centrelor de cercetare cu organizațiile de pacienți în vederea identificării subiecților cercetării.

Crearea unei baze de date cu lucrările de referință în domeniul bolilor rare. Publicarea rezultatelor cercetării în reviste științifice cu renume în domeniu. Disseminarea rezultatelor cercetării către profesioniști și asociațiile de pacienți. Dezvoltarea infrastructurii necesare

cercetării.

Elaborarea modelelor animale de cercetare în bolile rare . Elaborarea protocoalelor de cercetare, de colaborare. Inițierea unor proiecte comune de cercetare.

Promovarea unei politici voluntare și angajate de cercetare în special în domeniul studiilor clinice.

Dezvoltarea unor teste pentru diagnostic.

Colaborarea Ministerului Sănătății în proiecte precum E-rare / ERA-net, Joint Action, etc.

6. Creșterea rolului organizațiilor de pacienți

6.1. Sprijinirea dezvoltării organizațiilor de pacienți, asigurarea sustenabilității organizațiilor de pacienți

- Susținerea financiară a unor acțiuni de promovare, campanii de informare de interes național, ex: Ziua Bolilor Rare;
- Colaborarea în organizarea de evenimente naționale și internaționale;
- Inițierea de parteneriate în proiecte strategice.

6.2. Asigurarea reprezentării organizațiilor de pacienți în forurile decizionale la nivelul instituțiilor publice (național și local)

- Includerea reprezentanților organizațiilor de pacienți în comisiile de specialitate a Ministerului Sănătății;
- Includerea reprezentanților organizațiilor de pacienți în toate deciziile legate de pacienți cu boli rare și de serviciile oferite pentru ei;
- Susținerea organizațiilor cu activitate relevantă în domeniu în procesul de recunoaștere de utilitate publică.