Ministerul Sănătății Publice

Alianța Națională pentru Boli Rare România

PLANUL NAŢIONAL DE BOLI RARE ROMÂNIA
2010- 2014

DRAFT NOIEMBRIE 2011

Ministerul Sănătății Publice

Alianța Națională pentru Boli Rare România

Parteneriat "Bolile rare, o prioritate pentru Sănătatea Publică din România"

încheiat între

Ministerul Sănătății Publice (MSP) şi Alianța Națională pentru Boli Rare România (ANBRaRo)

Ministerul Sănătății Publice şi **Alianța Națională pentru Boli Rare România (ANBRaRo)** au hotărât încheierea unui parteneriat în vederea elaborării **primului Plan Național de Boli Rare în România**. Planul Național de Boli Rare (PNBR) elaborat în cadrul acestui parteneriat va sta la baza deciziilor cu privire la alocarea de resurse dedicate Programelor de Boli Rare începând cu 2008. Responsabilitățile părților în cadrul parteneriatului sunt următoarele:

Ministerul Sănătății Publice:

- numeşte o persoană responsabilă în vederea implementării **Planului Național de Boli Rare;** personana numită colaborează cu reprezentantul ANBRaRo;
- asigură expertiză de specialitate atât prin echipa sa cât şi prin echipele de specialitate în diferite domenii: Ex: planificare financiară, sănătate publică, genetică, pediatrie, recuperare, enocrinologie, neurologie, neonatologie, obstetrică-ginecologie, neuropsihiatrie, cardiologie, oftalmologie, ORL, ortopedie, oncologie, psihologie, sisteme informaționale în serviciile de sănătate, comunicare; bolile rare necesită abordare în echipe multidisciplinare;
- comunică cu ANBRaRo şi cu alți parteneri instituționali, direcțiile de acțiune identificate şi culege opiniile acestora cu privire la aceste direcții;
- previzionează implicațiile financiare şi facilitează procesul de alegere a unor opțiuni strategice;
- include prevederi ale PNBR în ordinea priorităților în actele normative ce vor fi elaborate începând cu 2008;

- participă prin mijloace specifice la identificarea resurselor materiale şi umane existente şi necesare în implementarea PNBR;
- include PNBR în Strategia Naţională de Sănătate Publică;

Alianța Națională pentru Boli Rare România (ANBRaRo)

- numeşte o persoană responsabilă pentru monitorizarea implementării **Planului Național de Boli Rare;** personana numită colaborează cu reprezentantul MSP;
- informează/ consultă asociațiile de pacienți în legatură cu direcțiile principale de acțiune pentru PNBR prin responsabili de la nivelul asociațiilor de pacienți;
- evaluează activ nevoile membrilor lor şi le transmit MSP;
- se implică şi lansează propuneri de acte normative vizând managementul bolilor rare, pornind de la nevoile reale ale pacienților;
- contribuie la activitățile de informare, educare a populației, cu privire la problematica legată de bolile rare, prevenție primară şi secundară.
- se implică în atragerea de fonduri prin proiecte specifice bolilor rare.

Ministrul Sănătății Publice

Eugen Nicolăescu

Preşedinte Alianța Națională pentru Boli Rare Romania

Dan Dodu MĂLĂU

Bucureşti, 29.02.2008

SCOPUL elaborării Planului Naţional de Boli Rare

Îmbunătăţirea calităţii vieţii persoanelor afectate de boli rare din România prin acces echitabil la diagnosticare precoce, tratamente de calitate şi servicii de reabilitare a persoanelor cu boli rare.

„SĂNATATEA ESTE UN DREPT FUNDAMENTAL AL OMULUI,
FIE CĂ BOALA ESTE COMUNĂ SAU RARĂ"

PREAMBUL:

O boală rară este boala care afectează mai puţin de 5 din 10.000 de persoane din Uniunea Europeană. Denumirea sinonimă de „boală orfelină", utilizată în special în Franţa, conferă bolilor rare dimensiuni politice şi sociale, încercând să transmită solicitarea bolnavilor de a se ţine cont de existenţa lor, oricât de rară ar fi boala. Totodată, bolile rare sunt încă în mare măsură orfane de tratament, recunoaştere şi îngrijire adecvată.

În 1995 OMS a recenzat 5000 de boli rare. Astăzi se vorbeşte de existenţa a peste 8000 de astfel de boli. În funcţie de boală, bolile rare înregistrează de la câteva cazuri la câteva mii

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

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

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

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

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

Bolile rare diferă, de asemenea, din punctul de vedere al gravităţii şi al formei de manifestare. Speranţa de viată a pacienţilor cu BR este redusă în mod semnificativ. Multe dintre

acestea sunt boli complexe, degenerative şi care provoacă o invaliditate cronică, în timp ce altele sunt compatibile cu o viaţă normală dacă sunt diagnosticate la timp, urmărite şi/sau tratate în mod adecvat. Acestea afectează capacităţile fizice, abilităţile psihice, capacităţile comportamentale şi senzoriale şi provoacă invalidităţi. Unele invalidităţi sunt însoţite, adesea, de numeroase **consecinţe funcţionale** (definite ca polihandicap sau plurihandicap). Aceste invalidităţi intensifică sentimentul de izolare, pot reprezenta o **sursă de discriminare** şi pot reduce posibilităţile educaţionale, profesionale sau sociale.

Cunoaşterea medicală şi ştiinţifică a acestor boli este încă în fază embrionară. Din cele 8000 boli recenzate doar o mică parte beneficiază de o înţelegere 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 calităţii vieţii 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 educaţie a corpului medical, a bolnavilor şi a populaţiei generale, cu scopul declarat de a se asigura condiţii pentru diagnosticul corect şi precoce al acestor boli, evitarea recurenţei lor în familie şi asigurarea unei vieţi mai bune pentru aceşti bolnavi.

În acest sens sunt agreate şi stimulate grupurile de suport pentru pacienţi – asociaţiile de pacienţi, care sunt cele mai motivate şi au şi cele mai importante succese în activităţile de advocacy, reuşind să influenţeze politicile şi să stimuleze cercetarea medicală, datorită „implicării personale". Acestea sunt conduse şi constituite de către părinţii unor copii afectaţi de boli rare sau de către pacienţii înşişi, colaborează eficient cu specialiştii şi constituie „motorul cercetării" în bolile rare.

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

Într-o astfel de organizaţie, pacienţii îşi unesc eforturile în strângerea informaţiilor despre boală, tratamente accesibile, servicii medicale şi specialiştii existenţi în lume, iar experienţa fiecăruia dintre ei este preţuită la adevărata ei valoare.

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

PROBLEMATICA

Bolile rare (BR) sunt boli care pun în pericol viaţa 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, malformaţii congenitale, boli toxice şi infecţioase. Acestea necesită o abordare globală bazată pe eforturi combinate deosebite în vederea prevenirii unei morbidităţi semnificative sau a unei mortalităţi premature care poate fi evitată, precum şi în

vederea îmbunătăţirii calităţii vieţii sau a potenţialului socio-economic al persoanelor afectate.

Lipsa **politicilor specifice de sănătate privind BR** şi deficitul de expertiză în domeniu au drept consecinţă diagnostice întârziate, eronate şi un acces limitat la îngrijirea medicală. Acest lucru conduce la deficienţe fizice si psihice suplimentare, uneori naşteri de fraţi/surori afectaţi/afectate, tratamente inadecvate sau chiar dăunătoare, precum şi pierderea încrederii în sistemul de asistenţă medicală.

Cu toate acestea, unele BR sunt compatibile cu o viată normală dacă sunt diagnosticate la timp şi urmărite în mod adecvat. Diagnosticarea greşită şi nediagnosticarea constituie principalele impedimente în calea îmbunătăţirii calităţii vieţii a mii de pacienţi care suferă de o boală rară.

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

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

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

Un **program de acţiune 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 prevalenţă ca fiind redusă atunci când boala afectează **mai puţin de 5 din 10.000 de persoane** din Uniunea Europeană.

Pe baza cunoştinţelor ştiinţifice actuale, **între 5.000 şi 8.000 de BR diferite** afectează un procent de până la 6% din populaţia totală a UE într-un anumit moment al vieţii. Cu alte cuvinte, **aproximativ 29 milioane** de cetăţeni din Uniunea Europeană sunt afectaţi sau vor fi afectaţi de o BR.

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

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

- Împărtăşirea evaluărilor asupra valorii clinice adăugate a medicamentelor orfane;
- Încurajarea iniţiativei pacienţilor prin implicarea lor şi a reprezentaţilor acestora în toate etapele proceselor decizionale;
- Asigurarea sustenabilităţii infrastructurii dezvoltate pentru bolile rare.

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

EURORDIS (European Organization for Rare Diseases) şi alianţele naţionale ale pacienţilor cu boli rare sunt în centrul acestui proces, făcând cunoscute cererile pacienţilor 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 şi cu adoptarea Recomandării Consiliului asupra acţiunii europene din domeniul bolilor rare, fiecare pas realizat a demonstrat importanţa vitală a acţiunii europene şi a cooperării dintre statele membre.

Acum că există instrumentele politice, EURORDIS, împreună cu toate celelalte organizaţii interesate, va urmări implementarea Recomandării Consiliului atât la nivel european, cât şi la nivel naţional.

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

SITUAŢIA 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 specialişti de genetică medicală şi a absenţei centrelor specializate de diagnostic;

2. Nici specialiştii, nici pacienţii nu au informaţiile necesare legate de bolile rare pentru a facilita diagnosticarea corectă şi aplicarea modalităţilor existente de tratament, reabilitare şi integrare;

3. Nu există o reţea naţională de centre medicale specializate în care să se facă depistarea, diagnosticarea şi urmărirea pacienţilor 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. Mulţi dintre pacienţii identificaţi nu sunt bine monitorizaţi datorită lipsei protocoalelor şi a ghidurilor de bună practică;

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

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

pacienţii români sau sunt disponibile, dar se administrează cu intermitenţă;

8. Serviciile sociale care pot îmbunătăţi viaţa pacienţilor cu boli rare sunt puţine şi nu există încă servicii specializate pe boli rare;

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

10. Colaborarea cu reţeaua europeană de centre specializate în boli rare este sporadică şi nesistematizată.

CUM ESTE POSIBIL ACEST PLAN NAŢIONAL DE BOLI RARE?

Asociaţia Prader Willi din România a reunit în august 2007 un număr de 32 de organizaţii şi grupuri de pacienţi afectaţi de boli rare din România în Alianţa Naţională pentru Boli Rare din România şi a implicat un grup larg de specialişti din toată ţara, în special membrii Societăţii Române de Genetică Medicală.

Implicarea reprezentanţilor Ministerului Sănătăţii în cadrul grupurilor de lucru şi a grupurilor de experţi, precum şi consultarea celorlalte ministere în cadrul unor mese rotunde organizate în proiectul finanţat de CEE Trust a condus la accepţiunea tuturor ca bolile rare sunt şi trebuie considerate o prioritate de sănătate publică şi în România.

Acţiunile comunitare vor sprijini în mod cert statele membre în asigurarea unei integrări şi organizări eficiente a resurselor reduse din domeniul bolilor rare şi pot ajuta pacienţii şi profesioniştii din diverse state membre să colaboreze în vederea schimbului de informaţii şi 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 naţional este necesară o cooperare strânsă între aceste grupuri pentru a dezvolta obiectivele şi activităţile prevăzute în plan, ca ele să fie dezvoltate în proiecte comune la nivel naţional.

METODOLOGIE DE LUCRU

Elaborarea PLANULUI NAŢIONAL DE BOLI RARE a fost realizată în şase etape:

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

2. Etapa propriu-zisă de elaborare a planului;

3. Etapa de dezbatere publică şi de ajustare în conformitate cu opiniile exprimate în cadrul întâlnirilor organizate de Grupurile de Lucru cu Ministerul Sănătăţii, Ministerul Muncii, Agenţia Naţională a Medicamentelor, Autoritatea Nationala pentru Persoane cu Handicap, Autoritatea Naţională pentru Protecţia Copilului şi Adopţie, reprezentanţi ai Ministerului Sănătăţii Bulgaria şi EURORDIS (European Organization for Rare Diseases), comentariile formulate de Grupul de experţi Europeni, şi concluziile exprimate în cadrul Conferinţei Naţionale de Boli Rare, 2-3 noiembrie 2007: ***„Bolile rare, de la identificarea nevoilor la stabilirea priorităţilor”;***

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

5. Detalierea obiectivelor şi activităţilor Planului Naţional de Boli Rare în cadrul Comitetului Naţional de Boli Rare;

6. Includerea Planului Naţional de Boli Rare în Strategia Naţională de Sănătate Publică

Pentru prima etapă, în cadrul unei întâlniri de consens şi formare a Grupului de Lucru, la care au participat 32 de reprezentanţi ai pacienţilor cu boli rare şi ai specialiştilor, au fost identificate domeniile componente ale planului strategic şi o listă preliminară a problemelor de sănătate cu care se confruntă pacienţii cu boli rare din România, o listă a problemelor cu care se confruntă specialiştii din ţara noastră în diagnosticarea şi managementul bolilor rare.

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

Pentru elaborarea documentului final au fost utilizate unele date statistice preluate din statistici EU şi naţionale, legislaţia şi strategiile sectoriale existente. Au mai fost organizate întâlniri ale Grupului de Lucru şi a funcţionat o comunicare permanentă cu Grupul de Experţi constituit.

După definitivarea Planului Naţional de Boli Rare, acesta a devenit accesibil pe site-ul Asociației Prader Willi din România. Concomitent, a fost dezbătut cu reprezentanţi ai Ministerului Sănătăţii, iar rezumate ale acestui plan au fost trimise Comisiei Europene – DG Sanco, EURORDIS, ORPHANET, principalelor instituţii de sănătate publică din ţară, a fost prezentat la diverse conferinţe naţionale şi internaţionale, s-a solicitat în mod explicit punctul acestora de vedere, pentru domeniile în care ele au competenţă. Pe baza tuturor acestor reacţii şi comentarii a fost definitivată varianta finală a **PLANULUI NAŢIONAL 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 NAŢIONAL dobândeşte o nouă perspectivă europeană, pentru că urmăreşte direcţiile Comisiei Europene privind politicile naţionale 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 ŢINTĂ:

- Pacienţii cu boli rare – aprox. 6-8% din populaţia ţării, aproximativ 1.300.000 de români;
- Specialiştii de la toate nivelele sistemului sanitar, asistenţi sociali, educatori şi alţi specialişti implicaţi în diagnosticarea şi managementul bolilor rare;
- ONG-uri din domeniu, asociațiile de pacienți;
- Comunitatea în general;

OBIECTIVE GENERALE ALE PLANULUI NATIONAL DE BOLI RARE:

1. **Dezvoltarea cadrului institutional**
2. **Dezvoltarea serviciilor pentru diagnosticul, tratamentul, reabilitarea şi profilaxia în domeniul bolilor rare**
3. **Îmbunătăţirea accesului la informare privind bolile rare**
4. **Dezvoltarea resurselor umane**
5. **Stimularea cercetării în domeniul bolilor rare**
6. **Creşterea rolului organizaţiilor de pacienţi**

ACTIVITĂŢI:

1. Dezvoltarea cadrului instituţional

1.1. Înfiinţarea Comitetului Naţional pentru Boli Rare - CNBR;

CNBR reuneşte specialişti, reprezentanţi ai Alianţei Naţionale pentru Boli Rare România (ANBRaRo), a Societăţii Române de Genetică Medicală (SRGM), a Ministerului Sănătăţii şi ai celorlalte ministere şi instituţii implicate. Comitetul se va întruni trimestrial, va inventaria nevoile şi va propune măsuri ce trebuiesc luate pentru îmbunătăţirea calităţii vieţii pacienţilor cu boli rare, va stabili criteriile de desemnare şi evaluare a centrelor de expertiză / inventarierea resurselor.

Evaluarea situaţiei existente (2011-2012)

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

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

1. CE abordează bolile care necesită îngrijiri specifice datorită dificultăţilor în stabilirea unui diagnostic, pentru a preveni complicaţiile şi/sau pentru a iniţia tratamente.

2. CE sunt structuri experte pentru managementul şi îngrijirea pacienţilor cu BR dintr-o zonă bine definită , de preferinţă naţională, sau internaţională, dacă este necesar.

3. Scopul final al tuturor CE este să acopere nevoile tuturor pacienţilor cu BR, chiar dacă acestea nu pot furniza o gamă completă de servicii de acelaşi nivel de expertiză pentru fiecare boală rară.

4. CE unesc sau coordonează în cadrul sectorului de asistenţă medicală specializată competenţe / abilităţi multidisciplinare, inclusiv competenţe paramedicale şi servicii sociale, pentru a servi nevoile specifice - medicale, de reabilitare, paliative – ale pacienţilor cu boli rare.

5. CE contribuie la construirea traseelor de îngrijire medicală începând de la îngrijirea primară.

6. CE au legături cu laboratoare specializate şi alte facilităţi.

7. CE colaborează cu organizaţiile de pacienţi pentru a folosi perspectiva pacienţilor.

8. CE contribuie la elaborarea ghidurilor de bună practică şi la diseminarea acestora.

9. CE furnizează educaţie şi formare pentru cadrele medicale din toate domeniile, inclusiv pentru specialiştii paramedicali şi specialiştii non-medicali (cum ar fi cadrele didactice, asistetnții 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 pacienţilor şi ale familiilor acestora, ale profesioniştiilor din domeniul medical şi social, în colaborare cu organizaţiile de pacienţi şi cu Orphanet.

11. CE răspund nevoilor pacienţilor din diferite culturi şi grupuri etnice (ex. au o sensibilitate culturală).

12. Potrivit cadrului etic şi juridic naţional / internaţional, centrele de expertiză din Europa trebuie să asigure protejarea pacienţilor cu BR împotriva discriminării şi stigmatizării, în limitele lor de competenţe.

13. CE contribuie la cercetare, pentru a îmbunătăţi înţelegerea bolilor şi pentru a optimiza diagnosticarea, îngrijirea şi tratamentul, inclusiv evaluarea clinică a efectelor tratamentelor noi pe termen lung.

14. Bolile care intră sub incidenţa fiecărui CE, sau a CE la nivel naţional, vor varia în funcţie de mărimea ţării şi de structura sistemului naţional de sănătate.

15. CE colaborează cu alte CE la nivel naţional şi 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. Demonstreaza 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 trimiteri între statele membre, în/din alte tări 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 instituţional

Se va folosi o structură ierarhică în care, sub coordonarea CNBR şi a Ministerului Sănătăţii, se creează o reţea, formată din centre de expertiză (nivel naţional), centre de competenţă (nivel regional) şi cabinete medicale judeţene de boli rare.

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

Selecţia Centrelor de Expertiză se face prin competiţie naţională şi revizuire periodică (la 5 ani) a activităţii.

Principalele atribuţii ale Centrelor de Expertiză:

- Gestionarea Registrului Naţional de Boli Rare pentru boala sau grupul de boli pentru care a fost acreditat;
- Diagnosticare clinică şi prin investigaţii performante de specialitate, iniţiere tratament şi elaborarea de indicaţii privind urmărirea şi tratamentul pacienţilor în centrele de competenţă;
- Colaborare la elaborarea ghidurilor clinice;
- Monitorizarea pacienţilor cu o anumită boală din grupul de boli specific;
- Corelare a cercetării;
- Coordonarea şi promovarea ghidurilor de bună practică;
- Managementul programelor de sănătate pe grupul de boli (coordonare, planificare, evaluare atât în domeniul resurselor umane cât şi în cel al finanţelor şi a altor aspecte legate de acesta);
- Organizarea procesului de management al bolilor rare - abordare multidisciplinară, expertiză, colaborare cu organizaţiile de pacienţi.
- Definirea de proceduri si protocoale pentru realizarea programelor de screening
- Organizarea prescripţiei şi urmărirea Produselor Medicinale Orfane foarte scumpe.
- Informare/instruire (pacienţi, profesionişti din sănătate, reţele).
- Informare periodică a Ministerul Sănătăţii, CNBR, CNAS, Ministerul Muncii,

Ministerul Educaţiei etc.

- Colaborarea cu Retelele de Referinta Europene
- **Colaborarea activă cu instituţiile echivalente europene prin**:
  - Participare la reţeaua de referinţă la nivel European;
  - Identificarea metodelor de diagnostic şi a centrelor europene de referinţă ce oferă astfel de metode pentru diagnosticul bolilor foarte rare;
  - Identificarea surselor de finanţare care să permită rambursarea cheltuielilor de diagnostic şi tratament efectuate în străinătate;
  - Stimularea participării părţii române în proiecte de cercetare europeană în domeniul bolilor rare şi cofinanţarea 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 Competenţă oferă servicii la nivel regional.

Atribuţiile Centrelor de Competenţă:

- Aplicarea ghidurilor de bună practică agreate împreună cu toate Centrele de Expertiză;
- Monitorizarea furnizării de servicii şi transmiterea informaţiilor către Centrele de Expertiză şi Cabinetele medicale judeţene de boli rare;
- Organizarea/implementarea screeningului;
- Constituirea unei baze de date cu specialiştii de referinţă în colaborare cu Centrele de Expertiză şi Cabinetele medicale judeţene de boli rare;
- Prevenţie, 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 judeţene de boli rare

Cabinetele medicale judeţene de boli rare sunt organizate la nivel judeţean – au în componenţă măcar un genetician.

Atribuţiile cabinetelor medicale judeţene de boli rare:

- Implementarea screeningului;
- Depistarea, direcţionarea diagnosticarea şi monitorizarea cazurilor simple. Direcţionarea cazurilor complexe spre Centrele de competenţă;
- Rol în informare şi educare a pacienţilor, familiilor, populaţiei;
- Stabilirea şi păstrarea legăturii cu asociaţiile de pacienţi;
- Aplicarea, supravegherea tratamentelor şi a procedurilor de recuperare şi integrare;
- Evidenţă a bolnavilor şi a resurselor.

1.2.4. Crearea unor registre naţionale pentru bolile rare

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

Obiectiv:

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

Activităţi:

- Colectarea unor date epidemiologice sigure şi reprezentative pentru pacienţii cu boli rare;
- Definirea unui set de date de bază ce vor fi incluse în registru – protocoale standard de colectare;
- Informarea şi implicarea centrelor medicale interesate;
- Informarea tuturor pacienţilor participanţi şi obţinerea acordului lor;
- Colaborarea cu Registrele de boli rare ţinute la nivel European.

Dezvoltarea registrelor de boli rare se va face prin:

- Definirea metodelor epidemiologice de supraveghere a acestor parametri;
- Acordarea de asistenţă de specialitate pentru asigurarea unei supravegheri epidemiologice corecte şi anume:
    - Susţinerea colectării eficiente şi corecte a datelor epidemiologice;
    - Utilizarea unor metode statistice adecvate în colaborare cu serviciile regionale de sănătate publică;
    - Organizarea unei reţele de transmitere a acestor date între părţile implicate;
    - Asigurarea asistenţei logistice pentru analiza şi 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, posibilităţile de adaptare socială, educaţională şi profesională a pacienţilor cu boli rare;
    - Înregistrarea periodică a evoluţiei bolnavilor incluşi în registru, identificarea şi organizarea evaluării persoanelor cu risc din familie.

Definirea unei strategii şi a unor protocoale de comunicare în domeniu, între nivelurile de responsabilitate locală, regională şi naţională.

Registrele de Boli Rare reprezintă instrumente esenţiale în vederea îmbunătăţirii cunoştinţelor privind bolile rare şi a dezvoltării cercetării clinice. Acestea constituie singurul mijloc de reunire a datelor necesare pentru a obţine o mărime a eşantionului suficientă pentru cercetarea epidemiologică şi/sau cercetarea clinică.

Registrele de Boli Rare vor asigura colectarea şi păstrarea datelor în conformitate cu legislaţia în vigoare referitoare la protecţia datelor personale.

1.3. Etape premergătoare de realizare a cadrului instituţional

- Înfiinţarea CNBR, cu participarea organismelor guvernamentale cu atribuţii în domeniu (Ministerul Sănătăţii, Ministerul Educaţiei, Ministerul Muncii, Autoritatea Naţională pentru Persoanele cu Handicap...), a Asociaţiilor de pacienţi, şi a organizaţiilor de profesionişti;
- Definirea criteriilor de acreditare şi a procedurilor de evaluare pentru Centrele de Expertiză, de competenţă şi medicale judeţene;
- Criteriile stabilite se fac publice;
- Centrele întocmesc dosare de candidatură;
- Dosarele se transmit către Ministerul Sănătăţii, care face selecţia şi autorizarea pe baza criteriilor stabilite.

1.4. Implementarea în timp a reţelei nominalizate

Vor fi sprijinite şi dezvoltate, în primul rând, serviciile existente şi care şi-au dovedit eficienţa de acţiune. Cabinetele medicale judeţene de boli rare vor fi înfiinţate prin sprijinul spitalelor judeţene.

1.5. Asigurarea finanţării continue a reţelei

Se va asigura o finanţare fermă şi constantă a acestor centre de expertiză / competenţă/ cabinete medicale judeţene de boli rare astfel încât să fie eliminate blocajele în activitate cauzate de lipsa de lichidităţi. Finanţarea se va asigura din diferite surse: plata unor activităţi, programe naţionale, activităţi de învăţământ sau de expertiză, studii epidemiologice etc.

1.6. Evaluarea reţelei

CNBR va realiza un formular de evaluare.

- Evoluţia activităţilor de la desemnare;
- Evaluare şi reevaluare periodică a Centrelor.

1.7. Actualizarea cadrului legislativ

Se urmăreşte crearea unui cadru instituţional de abordare a bolilor rare la nivel european şi naţional, şi adoptarea unor planuri naţionale pentru boli rare până la finalul anului 2013, în concordanţă cu legislaţia europeană şi internaţională şi în parteneriat cu EURORDIS, Consiliul Alianţelor Naţionale – prin proiectul EuroPlan finanţat de Comisia Europeană/ DG Sanco.

Statele membre au un angajament comun privind asigurarea accesului universal la asistenţă medicală de înaltă calitate pe baza principiilor de echitate şi solidaritate. Dar, în cazul în care bolile sunt rare, expertiza este, de asemenea, limitată. Unele centre de expertiză (denumite în câteva state membre şi centre de referinţă sau de excelenţă) au dezvoltat o expertiză care este intens folosită de alţi profesionişti din ţara respectivă sau chiar pe plan internaţional şi care poate ajuta la asigurarea accesului la asistenţă medicală adecvată pentru pacienţii care suferă de boli rare. Şi în ţara noastră există câteva centre care s-au dezvoltat (chiar dacă în prezent nu se numesc centre de expertiză/ excelenţă/ referinţă). Acestea trebuiesc inventariate, sprijinite în dezvoltarea lor pentru desemnarea lor ca centre de expertiză conform criteriilor europene.

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

2.1. Îmbunătăţirea accesului la un diagnostic corect şi rapid

- Informarea despre existenţa Centrelor de expertiză atât în rândul specialiştilor cât şi la nivelul populaţiei;
- Dotarea Centrelor de expertiză cu echipamente şi materialele necesare pentru diagnostic;
- Asigurarea personalului calificat şi 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 şi reabilitare pentru pacienţii cu boli rare

Înfiinţarea şi susţinerea de centre (servicii de reabilitare în cadrul centrelor de competenţă) de reabilitare specializate pe tipuri de dizabilităţi produse de bolile genetice rare, susţinerea activităţii centrelor de consiliere şi informare.

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

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

Iniţierea unui Plan Naţional de Servicii Sociale în colaborare cu Ministerul Muncii Solidarităţii Sociale şi Familiei.

Stabilirea unui **traseu al serviciilor (circuitul de îngrijire a pacienţilor)** ce pot fi oferite (în funcţie de particularităţile fiecărei boli) şi al centrelor care oferă aceste servicii.

Stabilirea unei liste a serviciilor necesare.

Evaluarea performanţelor sistemelor de îngrijire şi a modalităţilor de îngrijire şi suport psihosocial.

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

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

2.3. Servicii sociale specializate

Vor fi susţinute serviciile sociale specializate existente şi se vor iniţia servicii noi. Vor fi organizate filiere de asistenţă medicală pentru pacienţi, prin instituirea unei cooperări cu experţii în cauză din ţară sau din străinătate. Va fi promovată o abordare multidisciplinară a asistenţei medicale atunci când sunt confruntate cu afecţiuni diverse şi complexe cum sunt bolile rare şi va fi încurajată integrarea serviciilor medicale şi sociale, ţinând seama în mod corespunzător de nevoile pacienţilor.

Ameliorarea îngrijirii specializate a persoanelor cu boli rare:

- Colaborare între centrele de expertiză şi competenţă în diagnosticul şi îngrijirea pacienţilor cu boli rare şi Direcţiile Judeţene de Asistenţă Socială, astfel încât monitorizarea pacienţilor cu boli rare să fie făcută de o echipă multidisciplinară specializată în raport cu nevoile reale ale pacientului;
- Crearea unor reţele de îngrijire medicală şi de asistenţă socială grupate în jurul centrelor de expertiză, pentru a asigura continuitatea îngrijirii;
- Organizarea unei reţele de transport care să permită transportul persoanelor cu boli

rare către centrele de expertiză;.

- Organizarea unor servicii de consiliere psihologică şi 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 şi familiilor acestora;
- Îmbunătăţirea comunicării dintre personalul medical, personalul paramedical, pacienţi şi asociaţiile de pacienţi pentru o mai bună îngrijire a bolnavilor cu boli rare;
- Stabilirea, prin colaborarea între medicii specializaţi în boli rare şi Direcţiile Judeţene de Asistenţă Socială a unor ghiduri de monitorizare a pacienţilor cu boli rare, care să includă posibilităţile de diagnostic şi tratament, dar şi măsurile sociale necesare integrării pacienţilor în societate;
- Dezvoltarea centrelor de tip respiro pentru a veni în sprijinul pacienţilor şi a familiilor acestora.

Asigurarea conexiunii între asociaţiile de pacienţi şi Sistemul Naţional de Asigurări de Sănătate (via Ministerul Sănătăţii) astfel încât să devină operativ un sistem rapid de rambursare a cheltuielilor de tratament şi îngrijire a pacienţilor cu boli rare.

2.4. Intensificarea eforturilor în favoarea medicamentelor orfane

2.4.1. Asigurarea disponibilităţii medicamentelor orfane şi compensarea costurilor / compensarea medicamentelor orfane prin sistemul de asigurări de sănătate;

- Se va susţine introducerea medicamentelor orfane în lista de medicamente gratuite;
- Îmbunătăţirea sistemului de furnizare a medicamentelor pentru pacienţii care suferă de boli rare, înainte de aprobarea şi/sau rambursarea noilor medicamente (aşa numitul „uz compasional”);
- Evaluarea valorii terapeutice adăugate a tuturor medicamentelor orfane de către MS şi 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 şi îngrijire de către MS şi centrele de referinţă: finanţare pentru medicamentele fără autorizaţie de marketing, suplimentele nutritive, alimentele medicament, creme şi bandaje, îngrijire dentară specială, îmbrăcăminte (ex. epidermoliza buloasa) conform modelelor de bună practică actuale şi nevoilor pacienţilor. Înființarea unui Oficiu al Medicamentelor Orfane la Ministerul Sănătății pentru rezolvarea problemelor temporare de aprovizionare cu medicamente.

Recunoaşterea bolilor rare ca afecţiuni cronice ceea ce impune următoarele abordări:

- Simplificarea procedurilor de rambursare prin recunoaşterea bolilor rare ca fiind maladii cronice invalidante;
- Introducerea pe listele de medicamente gratuite şi compensate a tuturor preparatelor

utilizate specific, în terapia bolilor rare, inclusiv a produselor similare sau echivalente din aceeaşi grupă terapeutică, pentru cazurile care nu răspund la terapia recomandată ca standard;

- Introducerea unor proceduri simplificate de rambursare a cheltuielilor de călătorie spre şi dinspre centrele de expertiză;
- Îmbunătăţirea cunoştinţelor despre bolile rare şi recunoaşterea particularităţilor acestor afecţiuni, de către personalul medical care lucrează în cadrul sistemului naţional de asigurări de sănătate, astfel încât să fie limitat la maxim refuzul nejustificat al rambursărilor.

Măsuri:

- Ministerul Sănătăţii stabileşte criteriile pe baza cărora o boală rară poate fi inclusă în lista de boli cronice şi să identifice centrele de expertiză abilitate să stabilească diagnosticul şi să iniţieze procedurile de terapie sau îngrijire a pacienţilor cu boli rare;
- Certifică utilizarea în tratamentul acestor afecţiuni a unor medicamente şi să impună Casei de Asigurări Medicale rambursarea cheltuielilor cu aceste terapii, chiar dacă acelaşi medicament utilizat într-o boală comună nu beneficiază de compensare;
- Realizează protocoale de diagnostic şi tratament în bolile rare, astfel încât rambursarea cheltuielilor să se facă în mod justificat;
- Realizează protocoale de diagnostic şi tratament în bolile rare, astfel încât rambursarea cheltuielilor să se facă în mod justificat;
- Stabileşte arondarea regională a pacienţilor cu o anumită afecţiune şi să găsească soluţii pentru decontarea cheltuielilor de transport;
- Include reprezentanţi ai organizaţiilor de pacienţi în comisiile de specialitate, astfel încât deciziile referitoare la bolile rare să fie luate în sprijinul pacientului.

Impactul social şi economic al bolilor rare a impus eforturi considerabile în studiul etiopatogeniei şi posibilităţilor terapeutice, în ultimii ani descoperindu-se medicamente inovatoare autorizate pe piaţa Uniunii Europene ca agenţi terapeutici eficienţi pentru o serie de boli rare. Conform Recomandărilor Forumului Farmaceutic UE– *"Îmbunătăţirea accesului la medicamente orfane pentru toţi cetăţenii UE afectaţi"* – adoptate de Statele Membre pe 2 octombrie 2008, obiectivul principal actual este promovarea dezvoltării sustenabile a medicamentelor orfane de valoare şi îmbunătăţirea accesului sustenabil la aceste medicamente pentru toţi cetăţenii afectaţi în UE.

Există eforturi susţinute pentru identificarea de noi medicamente, numite medicamente „orfane", în condiţiile în care au aplicabilitate în afecţiuni prezente la mai puţin 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 Agenţiei 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 ţările Uniunii Europene şi cert dovedite ca fiind eficiente şi benefice pentru o serie de boli rare şi foarte rare.

Pentru îmbunătăţirea accesului pacienţilor români cu boli rare la medicamente

orfane propunem stabilirea unei strategii naţionale pentru asigurarea tratamentului şi reabilitării pacienţilor cu boli rare care să cuprindă:

- Realizarea şi punerea în circulaţie a protocoalelor de diagnostic, tratament şi îngrijire în principalele boli rare (sau grupuri de boli rare) în asociere cu Ministerul Sănătăţii, Casa Naţională de Asigurări de Sănătate şi Ministerul Muncii, Familiei şi Protecţiei Sociale;
- Actualizarea bianuală şi diseminarea protocoalelor terapeutice şi a listei EMEA de medicamente orfane în întreaga reţea medicală, indiferent de specializare, prin intermediul Casei Naţionale de Sănătate, a reprezentanţelor din teritoriu şi a Direcţiilor Sanitare Judeţene;
- Facilitarea întocmirii şi fluidizarea transferului documentaţiei necesare obţinerii accesului la medicamentul specific pentru o anumită boală rară;
- Primirea în program a pacienţilor nou diagnosticaţi, imediat după întocmirea documentaţiei necesare de către medicul curant şi a înregistrării acestora în registrul de boli rare, în secţiunea cu terapie specifică valabilă;
- Rambursarea, în anumite situaţii*, a costurilor terapiei pentru pacienţii care, îndeplinind toate criteriile de selecţie pentru programul terapeutic specific (conform documentaţiei întocmite de medicul curant în acord cu protocolul de terapie) şi-au achiziţionat din fonduri proprii medicamentul necesar. (*- urgenţă terapeutică, imposibilitatea continuării terapiei prin absenţa 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 evidenţă exactă a complianţei şi eficienţei terapeutice şi de a permite raportările necesare studiilor epidemiologice şi grupului de lucru al EMEA.

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

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

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

- Proteze;
- Proteze auditive;
- Lentile şi lupe;
- Orteze;
- Aparatură şi materiale ajutătoare compensatorii;
- Mijloace tiflotehnice;
- Aparate ortopedice;

- Dispozitive de mers;
- Dispozitive asistive pentru facilitarea activităţilor vieţii de zi cu zi;
- Verticalizatoare - cadre de verticalizare;
- Fotolii rulante pentru copii de mărimi diferite , cu componente ajustabile;
- Fotolii rulante înclinabile pentru pacienţii cu afecţiuni cardiovasculare și respiratorii;
- Fotolii rulante pliabile;
- Fotolii rulante cu facilităţi motrice optimizate şi extinse - ex. cu posibilitate de verticalizare;
- Dispozitive şi sisteme ortetice complexe;
- Dispozitive destinate suportului respirator;
- Susţinerea financiară a alimentelor medicament pentru diverse boli (ex. PKU), suplimenţi alimentari;
- Bandaje speciale non-adezive (EB), sonde nasogastrice (EB).

2.5. Dezvoltarea de servicii preventive pentru bolile rare

Implementarea la nivel naţional a screeningului neonatal pentru fenilcetonurie şi hipotiroidism congenital.

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

Este necesară implementarea şi monitorizarea programelor de screening pentru depistarea fenilcetonuriei şi a hipotiroidismului congenital în toate judeţele ţării cât mai repede posibil, aşa cum prevede şi Programul naţional de sănătate la intervenţia 11 din Programul naţional de sănătate a femeii şi copilului.

Obiective

- Introducerea unei politici coerente pentru aplicarea screeningului bolilor rare, bazate pe definirea clară a priorităţilor 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 reţele de screening în bolile rare prin organizarea şi implementarea programelor de screening populaţional:

- Stabilirea unei proceduri generale de control care să definească exact etapele de implementare şi modalităţile de evaluare a corectitudinii aplicării metodelor de screening;
- O evaluare sistematică înainte şi după aplicarea programului de screening din partea tuturor organismelor interesate (Ministerul Sănătăţii, Institutul de Sănătate Publică, Societatea Română de Genetică Medicală, Asociaţiile de pacienţi etc.);
- Realizarea de către Ministerul Sănătăţii a unui ghid metodologic pentru evaluarea calităţii programelor de screening;
- Instituirea unui comitet consultativ independent, care să analizeze eficienţa programelor de screening şi să ofere soluţii pentru ameliorarea aplicării acestora;
- Formarea şi pregătirea unor echipe de evaluatori care să permită dezvoltarea şi implementarea de noi metode şi programe de screening în bolile rare;
- Realizarea cadrului legal şi a normelor metodologice necesare implementării programelor de screening în bolile rare.

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

Îmbunătăţirea modalităţilor de testare genetică prin:

- Identificarea laboratoarelor capabile să efectueze teste de citogenetică, citogenetică moleculară şi genetică moleculară - prin colaborarea dintre Comisia de Genetică Medicală din cadrul Ministerului Sănătăţii şi 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 Sănătăţii şi Societatea Română de Genetică Medicală a unui grup de 50 – 100 de boli rare pentru care să fie efectuată testarea moleculară în România;
- Susţinerea 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 Sănătăţii şi stabilirea unor parteneriate cu laboratoare din Comunitatea europeană care să poată realiza testarea moleculară în bolile pentru care nu există posibilităţi în România;
- Decontarea de către Ministerul Sănătăţii a serviciilor medicale efectuate în străinătate pe baza avizării de către o comisie de specialişti;
- Acordarea pre- şi posttestare a unui sfat genetic corect şi 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 şi/sau mortalitate crescute.

Îmbunătăţirea modalităţilor de propagare către specialişti şi publicul larg a informaţiilor referitoare la programele de screening şi a modalităţilor de diagnostic în bolile rare prin:

- Realizarea unor programe de sensibilizare a personalului medical şi a opiniei publice referitoare la programele de screening prin folosirea de materiale tipărite şi utilizarea canalelor de mass-media (ziare, radio, TV);
- Organizarea unor programe de educaţie medicală continuă a personalului sanitar în domeniul programelor de screening în bolile rare.

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

3. Îmbunătăţirea accesului la informare privind bolile rare

3.1. Promovarea Planului Naţional de Boli Rare în rândul autorităților, specialiştilor și pacienţilor:

- Realizarea de broşuri informative despre **Planul Naţional de Boli Rare** şi difuzarea acestora către personalul medical, centrele medicale implicate în îngrijirea pacienţilor cu boli rare şi asociaţiile de pacienţi;
- Difuzarea pe plan european de informaţii referitoare la Planul Naţional de Boli Rare;
- Organizarea de conferinţe, simpozioane şi mese rotunde (de exemplu conferinţe EuroPlan);
- Implicarea mass-media în promovarea Planului Național de Boli Rare.

3.2. Îmbunătăţirea accesului la informaţii generale cu privire la bolile rare

Un element esenţial pentru îmbunătăţirea diagnosticării şi asistenţei de specialitate în domeniul bolilor rare este furnizarea şi diseminarea de informaţii exacte, într-o formă adaptată nevoilor profesioniştilor şi persoanelor afectate.

- Crearea şi dezvoltarea unor surse sigure de informare şi creşterea accesului la acestea a specialiştilor din domeniul bolilor rare prin implicarea organizaţiilor de specialişti şi a Ministerului Sănătăţii;
- Crearea şi dezvoltarea unor surse sigure de informare despre bolile rare şi creşterea accesului la acestea pentru pacienţi şi familiile acestora, ex. prin asociaţiile de pacienţi, **Helpline, Centre de informare pentru boli rare, etc.**
- Sprijinirea eforturilor de informare a asociaţiilor de pacienţi cu boli rare;
- Informare cu privire la servicii legate de bolile rare pentru pacienţi şi specialişti;
- Dezvoltarea şi oferirea accesului la harta serviciilor pentru pacienţi şi specialişti;
- Accesibilizarea informaţiilor sigure (ex. Orphanet) în limba română.

3.3. Sensibilizarea publicului larg

Susţinerea desfăşurării de campanii de conştientizare şi/sau sensibilizare a opiniei publice inclusiv pentru a combate stereotipiile şi prejudecăţile existente despre persoanele cu boli genetice rare şi pentru a susţine receptivitatea faţă de drepturile acestora.

Cooperarea Alianţei Naţionale pentru Boli Rare cu Ministerul Sănătăţii în organizarea Campaniei Naţionale **Ziua internaţională a bolilor rare**-anual, în ultima zi a lunii februarie.

3.4. Reţele de informare privind bolile rare

Priorităţile de acţiune privind reţelele de informare existente privind bolile specifice sunt următoarele:

- Garantarea schimbului de informaţii prin intermediul reţelelor de informare naţionale și europene existente;
- Dezvoltarea de strategii şi de mecanisme pentru schimbul de informaţii între factorii interesaţi;
- Sprijinirea schimbului de bune practici şi elaborarea de măsuri destinate grupurilor de pacienţi;
- Crearea şi difuzarea unor ghiduri de bună practică, adaptate pentru pacienţi, pentru personalul medical şi pentru personalul paramedical (psihologi, asistenţi medicali, asistenţi sociali, kinetoterapeuţi, logopezi etc.) cu informaţii despre:
    - posibilităţile de diagnostic;
    - reţeaua de laboratoare în care se poate certifica diagnosticul;
    - modalităţile particulare de îngrijire şi tratament a pacienţilor cu boli rare;
    - accesul la studii clinice şi/sau terapeutice deschise în centre de referinţă din ţară şi străinătate;
    - reţeaua de unităţi care oferă aceste servicii;
- Dezvoltarea accesului pacienţilor, personalului medical şi paramedical la informaţii despre:
    - îngrijirea pacienţilor şi accesul la diverse modalităţi de tratament;
    - reţeaua de experţi în domeniul bolilor rare şi posibilităţile de contact a acestora;
- Îmbunătăţirea accesului la informaţie a persoanelor cu necesităţi speciale (probleme lingvistice sau sociale, cei care fac parte din minorităţi cu integrare socială deficitară) prin educarea şi implicarea personalului ce lucrează în astfel de comunităţi (doctori, asistenţi medicali, asistenţi sociali, psihologi etc.);
- Consiliere pentru orientarea profesională şi accesul pe piaţa forţei de muncă;
- Dezvoltarea unui parteneriat cu serviciile de telefonie şi trusturile de mass media pentru promovarea problematicii bolilor rare către publicul larg.

Promovarea informaţiilor prin Serviciul de evaluare complexă din cadrul Direcţiilor generale de asistenţă socială şi protecţie a copilului.

4. Dezvoltarea resurselor umane

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

Obiective:

- Introducerea unor cursuri de boli rare în curricula universitară, cursuri opționale;
- Schimburi de experienţă;
- Programe de masterat, cursuri postuniversitare;
- Includerea bolilor rare în curricula tuturor specialităţilor medicale (la fiecare fiind prezentată patologia specifică);
- Elaborarea de curricule pentru personalul angajat în îngrijirea pacienţilor;
- Realizarea de schimburi de experienţă naţionale şi internaţionale între resursele umane ce doresc a se pregăti în domeniu (iar cei care participă la aceste schimburi în alte ţări să devină formatori în ţara noastră).

Măsuri:

- Identificarea nevoilor de instruire;
- Identificarea potenţialilor beneficiari ai programelor de instruire (stabilirea unei echipe interdisciplinare de specialişti ce contribuie în diagnosticarea şi intervenţia în boli rare şi care ar putea ulterior sa formeze alţi specialişti din domeniul lor de acţiune);
- Identificarea potenţialilor formatori;
- Constituirea unui grup interdisciplinar care să elaboreze o programă şcolară pe tema lucrului cu persoane ce suferă de boli rare (să aibă un caracter mai general şi să vizeze o pregătire fundamentală a tuturor celor implicaţi în diagnostic şi intervenţie);
- Înaintarea programei către Ministerul Educaţiei, Cercetării şi Inovării şi către Ministerul Sănătăţii pentru aprobare şi validare;
- Organizarea unor programe de instruire pentru specialiştii implicaţi în diagnosticarea şi intervenţia în boli rare, programe acreditate şi recunoscute de către Ministerul Educaţiei, Cercetării şi Inovării şi Ministerul Sănătăţii;
- Organizarea de workshopuri care sa aibă ca principal obiectiv dobândirea unor competente de lucru cu persoanele ce suferă de boli rare (workshopuri cu caracter general pentru toţi cei implicaţi în diagnostic şi intervenţie sau workshopuri specifice, adaptate în funcţie de specializările cursanţilor);
- Constituirea unui sistem pe credite pentru managementul perfecţionării;

- Selectarea de pe băncile facultăţii a unor studenţi ce vor să lucreze în aria bolilor rare şi care să fie incluşi în programe de formare profesională şi să facă practica în domeniu.

La nivelul fiecărui judeţ (sau la nivelul fiecărei reşedinţe de judeţ) vor fi instruiţi/ formaţi **consilieri sau mediatori** pentru persoanele diagnosticate cu boli rare. Alianţa de Boli Rare şi Centrul de Boli Rare vor fi implicate în pregătirea şi coordonarea acestor mediatori.

Rolul consilierilor/ mediatorilor:

- Informare şi consiliere cu privire la infrastructura socială locală, regională, naţională, europeană disponibilă pentru nevoile identificate împreună cu beneficiarul;
- Propunerea de alternative de intervenţie împreună cu beneficiarul (persoana diagnosticată cu boli rare);
- Oferirea de asistenţă pentru problemele întâmpinate de aceasta (acces la informaţii, documente necesare pentru a beneficia de drepturile stipulate prin lege etc.);
- Organizarea de seminarii de informare, evenimente (racordate cu cele de nivel naţional - aşa cum este Ziua Bolilor Rare) dar şi locale;
- Identificarea de posibili parteneri în vederea implementării de proiecte cu finanţare internă sau externă, consiliere pentru cei care vor să aplice pentru granturi/programe de finanţare naţionale/internaţionale;
- Activităţi de informare/ sesiuni de informare destinate grupurilor de specialişti diverse, cu informaţia elaborată în funcţie de domeniul de specialitate (de exemplu pentru cadre didactice din învăţământ: planificare, proiectare didactică, etc., pentru medicii de familie, pentru copiii din grădiniţe şi şcoli,- proiecte educaţionale etc.);

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

În raport cu tipurile de servicii medico-sociale: geneticieni, medici specialişti, biologi, asistente medicale, laboranţi, asistenţi sociali, psihologi, instructori de ergoterapie, kinetoterapeuţi, logopezi, psihopedagogi, cadre didactice de sprijin, educatori specializaţi, sociologi etc.

- cursuri de instruire pentru toţi specialiştii implicaţi în diagnosticarea şi managementul bolilor rare, adaptarea curriculei universitare, autorizarea şi acreditarea de cursuri de specializare, iniţierea de proiecte pe această tematică, tipărirea de materiale educaţionale actualizate.

Adaptarea pregătirii medicale de bază:

- Introducerea bolilor rare ca materie de studiu obligatorie în unul din anii terminali ai facultăţilor de medicină şi de asistenţi medicali;
- Introducerea de prelegeri cu tematica bolilor rare în pregătirea profesională de bază a specialiştilor paramedicali (psihologi, kinetoterapeuţi, asistenţi sociali etc.) implicaţi în îngrijirea pacienţilor cu maladii rare;.

Organizarea pregătirii medicale continue în domeniul bolilor rare:

- Scoaterea la concursurile de rezidenţiat din următorii ani a unui număr adecvat de locuri de pregătire în specialitatea de Genetică medicală (în condiţiile în care 80% din afecţiunile rare sunt afecţiuni genetice);
- Introducerea de module referitoare la bolile rare în pregătirea specialităţilor implicate în îngrijirea acestor pacienţi (neonatologie, pediatrie, psihiatrie, neurologie, medicină internă, endocrinologie, cardiologie, dermatologie, oftalmologie, ORL, medicină de familie) în colaborare cu Centrul Naţional de Perfecţionare în Domeniul Sanitar;
- Programe de masterat în domeniul bolilor rare;
- Organizarea de seminarii, mese rotunde, cursuri de pregătire postuniversitară ţintite pe un anumit domeniu al bolilor rare în colaborare cu asociaţiile de pacienţi, Societatea Română de Genetică Medicală şi universităţile 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 Sănătăţii, Societatea Română de Genetică Medicală, asociaţii de bolnavi etc.).

Creşterea ponderii problematicii bolilor rare în pregătirea profesiilor paramedicale implicate în îngrijirea pacienţilor cu boli rare:

- modificare programelor de pregătire de bază şi pregătire postuniversitară continuă a personalului paramedical: asistente medicale, terapeuţi (ergoterapeuţi, logopezi, kinetoterapeuţi) asistenţi sociali, psihologi.

Ameliorarea circuitului informaţiei medicale referitoare la pacienţii cu boli rare, respectând principiile confidenţialităţii.

5. Stimularea cercetării în domeniul bolilor rare

Pentru stimularea cercetării în domeniul bolilor rare în Romania 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. Îmbunătăţirea capacităţii de accesare de proiecte de cercetare a bolilor rare, parteneriate internaţionale

- organizarea de cursuri de instruire privind scrierea cererilor de finanţare, consiliere în accesarea fondurilor de finanţare naţionale şi europene;

5.2. Stimularea cercetării ştiinţifice a bolilor rare în România

Încurajarea colaborării în proiecte de cercetare, reţele europene şi internaţionale;

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

Considerarea bolilor rare ca prioritate în cercetarea medicală românească:

- Susţinerea logistică şi financiară a proiectelor de cercetare ce vizează identificarea de noi metode de diagnostic şi de noi produse terapeutice pentru afecţiunile rare prin realizarea unei competiţii naţionale 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 Educaţiei, Cercetării şi Inovării (Consiliul Naţional al Cercetării Ştiinţifice din Învăţământul Superior, Autoritatea Naţionala pentru Cercetare Ştiinţifica etc.) prin stabilirea unui plan multianual de cercetare în domeniul bolilor rare, care să aibă susţinere financiară şi să permită lansarea în fiecare an a unei competiţii pentru proiecte de cercetare.

Stabilirea domeniilor prioritare în cercetarea bolilor rare:

- *Epidemiologie* – promovarea proiectelor de cercetare care vizează analiza parametrilor epidemiologici a bolilor rare (prevalenţă, incidenţă, morbiditate, mortalitate, evoluţie naturală, nosologie clinică etc.).
- *Genetică* – realizarea de studii etiopatogenice în bolile rare pentru o mai bună înţelegere a mecanismelor de producere a acestor boli, ceea ce ar permite găsirea de noi metode de diagnostic.
- F*armacologie* – descoperirea de noi preparate terapeutice, în special cu acţiune la nivel celular sau molecular ar trebui să constituie un obiectiv de lungă durată; din păcate, absenţa 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 şi îngrijire* – formarea de echipe de cercetare care să includă personal calificat şi din domeniul ştiinţelor sociale, pentru a studia impactul noilor terapii şi a identifica noi măsuri pentru ameliorarea îngrijirii pacienţilor cu boli rare
- *Cercetare socială* – pentru evaluarea calităţii vieţii pacienţilor cu boli rare şi a nevoilor existente în tratament, îngrijire şi suport. Demararea unor proiecte de cercetare privind evaluarea impactului activităţilor organizaţiilor de pacienţi.

Stimularea companiilor farmaceutice pentru investiţii în cercetarea bolilor rare:

- Stabilirea unui parteneriat între Ministerul Sănătăţii şi companiile farmaceutice pentru realizarea de studii clinice, pentru validarea acţiunii acestor medicamente, respectând cu stricteţe legile în domeniu, precum şi drepturile pacienţilor cu boli rare;

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

Stabilirea priorităţilor de cercetare în domeniul BR.

Colaborarea centrelor de cercetare cu organizaţiile de pacienţi în vederea identificării subiecţilor cercetării.

Crearea unei baze de date cu lucrările de referinţă în domeniul bolilor rare. Publicarea rezultatelor cercetării în reviste ştiinţifice cu renume în domeniu. Diseminarea rezultatelor

cercetării către profesionişti şi asociaţiile de pacienţi. Dezvoltarea infrastructurii necesare cercetării.

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

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

Dezvoltarea unor teste pentru diagnostic.

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

6. Creşterea rolului organizaţiilor de pacienţi

6.1. Sprijinirea dezvoltării organizaţiilor de pacienţi, asigurarea sustenabilităţii organizaţiilor de pacienţi

- Susţinerea financiară a unor acţiuni de promovare, campanii de informare de interes naţional, ex: Ziua Bolilor Rare;
- Colaborarea în organizarea de evenimente naţionale şi internaţionale;
- Iniţierea de parteneriate în proiecte strategice.

6.2. Asigurarea reprezentării organizaţiilor de pacienţi în forurile decizionale la nivelul instituţiilor publice (naţional şi local)

- Includerea reprezentanţilor organizaţiilor de pacienţi în comisiile de specialitate a Ministerului Sănătăţii;
- Includerea reprezentanţilor organizaţiilor de pacienţi în toate deciziile legate de pacienţii cu boli rare şi de serviciile oferite pentru ei;
- Susţinerea organizaţiilor cu activitate relevantă în domeniu în procesul de recunoaştere de utilitate publică.