

28 februarie 2019



RAREDISEASEDAY.ORG

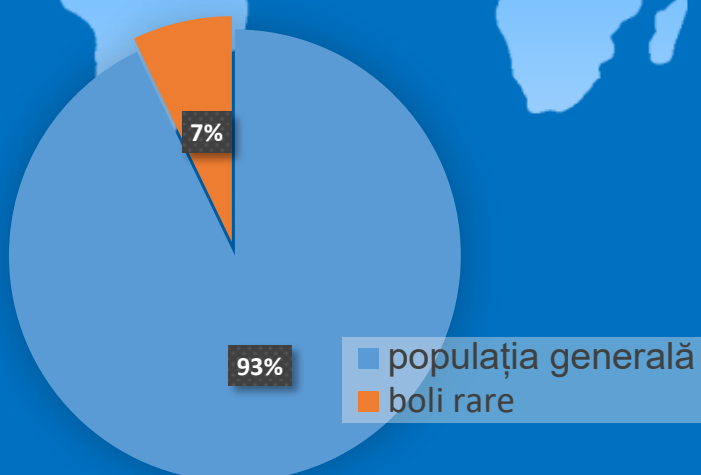
# Ziua Bolilor Rare

În Europa bolile rare afectează **6-8%** din populație,  
în total **27-36 milioane** de oameni.

Sursa: European Commission

[https://ec.europa.eu/health/non\\_communicable\\_diseases/rare\\_diseases\\_e](https://ec.europa.eu/health/non_communicable_diseases/rare_diseases_e)

Prevalența bolilor rare în populația României



## Bolile rare, arată că îți pasă!

*Îngrijiri mai bine organizate, coordonate, de  
calitate și la timp furnizate!*

250 de boli rare noi sunt  
identificate anual

95 %

nu beneficiază de un  
tratament aprobat de FDA

80 %

sunt boli genetice

65 %

au manifestări grave și  
invalidante clinic

30 %

din copiii cu boli rare nu vor  
trăi până la vârsta de 5 ani

Material destinat informării profesioniștilor în sănătate



MINISTERUL SĂNĂTĂȚII



INSTITUTUL NAȚIONAL DE SĂNĂTATE  
PUBLICĂ



CENTRUL NAȚIONAL DE EVALUAREA ȘI  
PROMOVAREA STĂRII DE SĂNĂTATE



CENTRUL REGIONAL DE SĂNĂTATE  
PUBLICĂ SIBIU

SIGLA ȘI NUME DSP

# Ziua Bolilor Rare



**Obiectivele campaniei "Integrarea și coordonarea serviciilor sociale și de sănătate":**

**Creșterea nivelului de informare și conștientizare despre:**

- Organizarea mai bună a îngrijirilor
- Gestionarea sarcinilor legate de îngrijiri
- Coordonarea îngrijirilor sociale și de sănătate

**Gestionarea sarcinilor legate de îngrijirile pentru pacienții cu boli rare**

Pentru majoritatea persoanelor care trăiesc cu o boală rară, precum și pentru membrii familiei sau îngrijitori, realitatea vieții cotidiene poate include orice combinație dintre următoarele:

- colectarea și administrarea medicamentelor,
- participarea la întâlniri,
- participarea la terapia fizică,
- utilizarea echipamentului specializat și accesarea diverselor servicii de asistență socială și comunitară.

Gestionarea acestor sarcini legate de îngrijire, alături de activitățile zilnice obișnuite, cum ar fi munca, școala și timpul liber, poate fi o provocare.

**Organizarea mai bună a îngrijirilor:**

- Evaluarea nevoilor pacienților cu boli rare
- Cercetarea și evaluarea serviciilor locale
- Elaborarea de recomandări pentru reorganizarea și adaptarea serviciilor în funcție de nevoile pacienților
- Îmbunătățirea comunicării între profesioniștii care furnizează diferitele servicii trebuie, astfel încât serviciile să fie livrate eficient pentru a satisface interesele pacientului
- Îmbunătățirea accesului la tratamentele
- Adaptarea spațiului de acasă sau de lucru.

**Organizarea de evenimente pentru conștientizarea bolilor rare**

Pacienții cu boli rare și familiile, organizațiile de pacienți, politicieni, îngrijitori, personalul medical, cercetătorii și industria pot participa pentru a crește gradul de informare și conștientizare despre bolile rare la evenimentele organizate în cadrul campaniei.

**”O zi rară, pentru a pune bolile rare în prim plan”**

Instrumente destinate profesioniștilor în sănătate, pentru îmbunătățirea serviciilor de sănătate a pacienților cu bolile rare:

# Ziua Bolilor Rare



## Programul Național de Tratament pentru Boli Rare.

CNAS prezintă lista completă a unităților spitalicești și a farmaciilor care derulează Programul Național de Tratament pentru Boli Rare, astfel că medicii pot direcționa pacienții către aceste unități.

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

**Centrele de Expertiză pentru Bolile Rare.** În România există 14 Centre de Expertiză pentru Bolile Rare, care au ca obiective prevenirea, diagnosticul precoce și tratamentul bolilor rare dar și completarea Registrelor de date pentru evidența bolilor rare.

## Principalele atribuții ale Centrelor de Expertiză:

- Gestionarea Registrului Național de Boli Rare
- Diagnosticare clinică și prin investigații performante de specialitate, inițiere tratament și elaborarea de indicații privind urmărirea și tratamentul pacienților.
- Colaborare la elaborarea ghidurilor clinice și promovarea lor.
- Monitorizarea pacienților cu o anumită boală
- Corelarea cercetării
- Managementul programelor de sănătate pe grupul de boli
- Definirea de proceduri și protocoale pentru realizarea programelor de screening
- Informare/instruire (pacienți, profesioniști din sănătate, rețele).
- Informare periodică a Ministerul Sănătății, CNBR, CNAS, Ministerul Muncii, Ministerul Educației etc.

## Registrele de date pentru bolile rare la nivel național.

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

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

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

- Registrul Român de atrezie biliară - cu caracter public.
- Registrul pacienților cu fibroză chistică (pentru registrul Eurocare CF) - cu caracter privat non-profit.

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

## Ghidurile de diagnostic și tratament în cazul bolilor rare

Este important pentru medicii specialiști de medicină de familie și alte specialități, să fie cât mai informați asupra bolilor rare. Familia, medicii de familie sau pediatri dar și alți furnizori de îngrijiri primare de sănătate, joacă un rol important în asistența pe termen lung a pacienților cu boli rare.

Ghidurile NORD Online pentru medici sunt o resursă pentru clinicieni, despre afecțiuni rare specifice, cu scopul de a facilita diagnosticarea și tratamentul în timp util al pacienților. Ghidurile de urgență Orphanet sunt articole elaborate de autori experți și revizuite. Acestea sunt destinate să îndrume personalul medical în situații de urgență care apar la pacienții afectați de unele dintre bolile rare enumerate.

**Ghidurile online pot fi descărcate la adresa:**

<https://rarediseases.org/for-patients-and-families/information-resources/physician-guides/>

### Lista bolilor rare care au elaborate ghiduri NORD online pentru medici:

- Leucemie mieloidă acută (AML)
- Sindromul hemolitic uremic atipic (aHUS)
- Limfom cutanat cu celule T (CTCL)
- Boala Gaucher
- Carcinom hepatocelular (HCC)
- Hipercolesterolemia familială homozigotă (HoFH)
- Spasme infantile
- Lipodistrofii
- Deficit de lipoprotein lipază (LPLD)
- Miopatia mitocondrială (MM)
- Mileofibroza
- Boala pulmonară micobacteriană netuberculoasă (NTM)
- Hemoglobinuria Nocturnă paroxistică (PNH)
- Sinovita Vilonodulară pigmentară
- Boala Pompe (boala de stocare a glicogenului, tip II; deficiența de acid maltazic)
- Tulburări ale ciclului ureic (UCD)