

# PLANUL NAȚIONAL PENTRU BOLILE RARE ROMÂNIA PENTRU PERIOADA 2021-2027

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

**Bolile rare reprezintă o problemă de sănătate publică în Comunitatea europeană**

## Abrevieri

ANDPDCA - Autoritatea Națională pentru Drepturile Persoanelor cu Dizabilități, Copii și Adopții  
BR – boli rare  
CNAS – Casa Națională de Asigurări de Sănătate  
CNBR - Consiliul Național pentru Bolile Rare  
EUCERD - The European Union Committee of Experts on Rare Diseases  
EURORDIS – Rare Diseases Europe, Vocea pacienților cu BR din Europa  
IRDIRC - International Rare Diseases Research Consortium  
MS – Ministerul Sănătății  
MM – Ministerul Muncii și Protecției Sociale  
ORPHANET - Site web european care oferă informații despre medicamentele orfane și bolile rare  
PNBR – Plan Național de Boli Rare  
SPAS - Serviciile publice de asistență socială  
UE – Uniunea Europeană

## SCOPUL elaborării PLANULUI NAȚIONAL pentru BOLILE RARE

**Îmbunătățirea calității vieții și a gradului de autonomie a persoanelor afectate de boli rare din România** prin acces echitabil și permanent la servicii de diagnostic, tratament și îngrijiri integrate personalizate.

## PREAMBUL

**Definiție:** Conform normelor europene (definite de Regulamentul Uniunii Europene în Regulamentul privind produsele medicamentoase orfane<sup>1</sup> preluat și de Orphanet) o boală este considerată rară dacă afectează mai puțin de 5 persoane la o populație de 10.000 de indivizi.

---

<sup>1</sup> Regulamentul (CE) nr. 141/2000 al Parlamentului European și al Consiliului din 16 decembrie 1999 privind produsele medicamentoase orfane - <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/RO/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&from=EN>

Numărul de boli rare (BR) este estimat la 6000-8000 (majoritatea de cauză genetică), toate având anumite **caracteristici comune**:

- deși fiecare entitate este rară, luate în ansamblu BR sunt frecvente, afectând 6-8% din populația europeană;
- debutul poate fi manifest în orice perioadă a vieții: de la naștere (congenital), din copilărie (majoritatea BR) sau la adult;
- diagnosticul definitiv este, deseori, dificil și tardiv;
- pacienții cu BR au afectare multisistemică și risc de transmitere la descendenți;
- multe BR nu au un tratament specific, dar pot beneficia de măsuri de profilaxie primară (prevenirea bolii), secundară (prevenirea manifestărilor bolii) sau terțiară (prevenirea complicațiilor);
- BR reduc calitatea vieții prin dizabilitățile fizice și/sau intelectuale pe care le produc și constituie o cauză majoră de mortalitate prematură;
- persoanele afectate de BR sunt persoane vulnerabile din punct de vedere medical și social;
- cancerelor rare sunt boli rare, toate bolile oncologice pediatrice sunt rare;
- BR noi/necunoscute până în prezent, sunt descoperite/descrise/inventariate continuu, fără soluții/ghiduri/terapii specifice.

### **Impact medical, social, economic:**

- din cauza numărului redus de persoane cu BR cunoașterea și expertiza medicală sunt limitate și insuficiente;
- testele de diagnostic sunt, deseori, absente sau în număr limitat; diagnosticul BR poate fi întârziat, eronat sau chiar absent, BR fiind în majoritate genetice (cu risc mare de recurență), diagnosticul tardiv duce, de fapt, la forme complicate ale bolii la proband, dar și la apariția de cazuri noi în familie;
- tratamentele aplicate în BR sunt deseori simptomatice, paliative sau chiar inadecvate;
- lipsa tratamentelor medicale adecvate și personalizate conduc la instalarea unor dizabilități permanente, pacienții adulți având șanse reduse de integrare/reintegrare pe piața muncii.
- accesul pacienților cu BR la serviciile de specialitate și medicamentele orfane este dificil, limitat și, deseori, inechitabil;
- lipsa politicilor de sănătate adecvate BR limitează fondurile alocate acestui domeniu;
- toate cele enumerate mai sus generează pierderea încrederii pacienților cu boli rare și a familiilor acestora în sistemul de sănătate publică, cu accentuarea izolării lor;
- în condițiile unor evenimente globale care limitează accesul la servicii medicale și sociale (ex. pandemia cu virusul SARS-Cov2), pacienții cu BR sunt în categoria cea mai afectată.

EURORDIS a publicat rezultatele **studiului Rare Barometer Voices privind impactul bolilor rare asupra vieții de zi cu zi**<sup>2</sup> arătând că:

- la nivel european pentru 52% dintre pacienții și familiile evaluate, boala are un impact sever (30%), sau foarte sever (22%), asupra vieții de zi cu zi (ex. capacitatea de a îndeplini sarcini zilnice, funcții motorii și senzoriale, autoîngrijire). În România, rezultatele arată că pentru 85% dintre pacienții și familiile evaluate, boala are un impact sever (44%) sau foarte sever (41%) asupra vieții de zi cu zi.
- timpul necesar îngrijirii este substanțial pentru majoritatea persoanelor care trăiesc cu o boală complexă și pentru aparținătorii care le poartă de grijă, mai ales din cauza nevoilor de îngrijire zilnică și de coordonare a îngrijirilor. În România, timpul alocat îngrijirii zilnice depășește 6 ore /zi pentru 38 % dintre respondenți.

---

<sup>2</sup> Juggling care and daily life - The balancing act of the rare disease community - A Rare Barometer survey, [http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017\\_05\\_09\\_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf](http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf)

- majoritatea persoanelor care trăiesc cu o boală rară este nevoită să țină legătura cu diferite servicii de sănătate, sociale și comunitare în același timp (în România, 82% efectuează în intervale scurte de timp vizite la diferite servicii și specialiști) și această situație li se pare greu de gestionat. În România, pentru 64% dintre respondenți, organizarea îngrijirilor este dificil de gestionat și necesită foarte mult timp (18%), relativ mult timp (36%) și puțin timp (10%).
- majoritatea persoanelor afectate de boli rare și îngrijitorii acestora consideră că specialiștii din serviciile sociale sunt slab pregătiți pentru a le oferi suport (în România, 26% consideră că sunt foarte prost pregătiți și 33% destul de prost pregătiți) și că există o lipsă evidentă de comunicare între furnizorii de servicii. În România, 64% dintre respondenți sunt de părere că se comunică foarte prost (34%) sau destul de prost (30%);
- există o preferință pentru servicii de îngrijire care sprijină autonomia pacienților și a persoanelor care le poartă de grijă (ex. suport psihologic, servicii de reabilitare) iar un număr semnificativ de respondenți declară nevoi nesatisfăcute în acest sens;
- pentru cazurile foarte complexe sunt adesea necesare servicii specializate, de multe ori inaccesibile;
- echilibrul în viața profesională este o provocare majoră pentru persoanele afectate de boli rare și îngrijitorii acestora: flexibilitatea și adaptarea locurilor de muncă sunt necesare (ex. reorganizarea sarcinilor sau a orelor de lucru);
- absența de la locul de muncă din cauza problemelor legate de sănătate este o provocare serioasă pentru persoanele afectate de boli rare și îngrijitorii acestora;
- boala are efecte serioase asupra vieții sociale și de familie ducând la izolare.

## CONTEXTUL GLOBAL

Obiectivele de dezvoltare durabilă<sup>3</sup> ale Națiunilor Unite reprezintă planul de realizare a unui viitor mai bun și mai durabil pentru toți, pentru a nu lăsa pe nimeni în urmă. La multe dintre cele 17 obiective interconectate care transformă lumea persoanelor cu dizabilități aplicând principiul „nimeni să nu fie lăsat în urmă, nici măcar bolile rare”. O soluție recomandată este asigurarea universală de sănătate (universal health coverage - UHC. La 23 septembrie 2019, la Adunarea Generală a Organizației Națiunilor Unite a avut loc o reuniune la nivel înalt privind asigurarea universală de sănătate, unde a fost acceptată declarația politică<sup>4</sup> în care bolile rare sunt menționate ca fiind boli ce trebuie incluse în asigurarea universală de sănătate.

## CONTEXTUL EUROPEAN<sup>5</sup>

Consiliul UE / 2009 a recomandat Statelor Membre să elaboreze, adopte și implementeze planuri sau strategii naționale în domeniul BR sau să includă măsuri în cadrul altor strategii de sănătate publică prin care să garanteze persoanelor afectate **ACCESUL ECHITABIL** la **SERVICII MEDICALE** (diagnostic și terapie) și **SOCIALE** de înaltă calitate la nivel local,

<sup>3</sup> <https://www.un.org/sustainabledevelopment/sustainable-development-goals/>

<sup>4</sup> <https://www.un.org/pga/73/wp-content/uploads/sites/53/2019/07/FINAL-draft-UHC-Political-Declaration.pdf>

<sup>5</sup> Acte normative: Decizia nr.1295/1999 a Parlamentului și Consiliului European; Reglementările privind medicamentele orfane - CE nr.141/2000; Decizia Comisiei Europene nr.192/ 25 febr.2004; Programele de acțiune comunitară în domeniul BR; Comunicatul Comisiei PE / 2008: BR – o provocare pentru Europa; Recomandările Consiliului European /8 iunie 2009 bazate pe recomandările Proiectului EUROPLAN ([www.euoplanproject.eu](http://www.euoplanproject.eu)); Decizia CE nr.872/2009 (<http://www.eucerd.eu>).

regional, național și în întreg spațiul european. Recomandările au în vedere direcțiile de dezvoltare ale politicilor de sănătate în Statele Membre.

Proiectul european de **DEZVOLTARE** a **PLANURILOR NAȚIONALE** în domeniul BR (EUROPLAN) a promovat schimbul de experiență relevantă între Statele Membre, corelând eforturile naționale cu o strategie comună la nivel european spre un progres global în domeniul BR (inclusiv cancere rare).

Recomandările EUROPLAN vizau **7 obiective prioritare**:

1. Dezvoltarea planurilor și strategiilor în domeniul BR
2. Definirea, codificarea și inventarierea corectă, adecvată a BR
3. Cercetarea științifică în domeniul BR
4. Înființarea centrelor de expertiză (regionale, naționale) și încorporarea acestora în rețelele europene de referință în domeniul BR
5. Reunirea la nivel european a expertizei în domeniul BR
6. Implicarea activă, decizională și responsabilizarea organizațiilor de pacienți
7. Menținerea unei finanțări publice adecvate care să asigure sustenabilitatea politicilor sanitare în BR pe termen lung.

Conform **documentului de poziție Obținerea îngrijirii holistice centrate pe persoană pentru a nu lăsa pe nimeni în urmă**<sup>6</sup> elaborat de EURORDIS, strategia de a asigura o îngrijire holistică și integrată pentru bolile rare trebuie să se bazeze pe următorii factori de schimbare:

- calitate, servicii sociale și politici adecvate
- îngrijire integrată – conectarea îngrijirii medicale și sociale
- echitatea drepturilor și oportunităților.

Pornind de la aceștia, pot fi obținute îmbunătățiri semnificative dacă:

- Îngrijirea și sprijinul sunt organizate într-o abordare holistică, centrată pe persoană, multidisciplinară, continuă și participativă, având în vedere atât persoanele care trăiesc cu o boală rară, cât și aparținătorii care îi îngrijesc;
- Furnizorii de servicii din toate sectoarele au cunoștințele necesare, folosesc bune practici și strategii de coordonare a îngrijirii care le permit să țină cont de particularitățile bolilor rare;
- Îngrijirea integrată este furnizată în mod adecvat, eficient și în timp util, prin colaborare în cadrul și între serviciile de sănătate, sociale, comunitare și organizațiile care reprezintă persoanele cu boli rare;
- Se stabilesc mecanisme care să implice în mod semnificativ persoanele care trăiesc cu o boală rară și organizațiile lor în elaborarea, implementarea și monitorizarea politicilor și serviciilor;
- Politicile sociale și cele privind dizabilitatea țin cont în mod eficient de particularitățile afecțiunilor și dizabilităților complexe, cum ar fi cele întâlnite în bolile rare;
- Persoanele care trăiesc cu o boală rară și familiile lor sunt informate și împuternicite să cunoască și să-și gestioneze starea de sănătate.

Uniunea Europeană, prin **Programul UE în domeniul sănătății** dorește să se asigure că sănătatea umană este protejată în cadrul tuturor domeniilor sale de politică și să coopereze cu statele membre pentru a îmbunătăți sănătatea publică, pentru a preveni bolile și pentru a elimina sursele de pericol la adresa sănătății fizice și mintale. Programul „UE pentru sănătate” 2021-2027 - O viziune pentru o Uniune Europeană mai sănătoasă”. Se continuă eforturile pentru accesul grupurilor vulnerabile la asistență medicală, inclusiv prin **asigurarea îngrijirii**

---

<sup>6</sup> Position paper: Achieving Holistic Person-Centred Care to Leave No One Behind - A position paper by EURORDIS and its members - May 2019 - <https://www.eurordis.org/carepaper>

**medicale transfrontaliere**<sup>7</sup>, prin încurajarea dezvoltării continue a **rețelelor europene de referință**<sup>8</sup> în cadrul cărora se realizează schimbul de expertiză medicală și prin extinderea cooperării între țările UE, cu avantaje suplimentare în materie de evaluare a tehnologiei medicale și de e-sănătate.

ERN Board of Member States a adoptat la 25 iunie 2019<sup>9</sup> o declarație privind integrarea Rețelelor Europene de Referință în sistemele de sănătate ale statelor membre.

**Pilonul european al drepturilor sociale**<sup>10</sup> conține, de asemenea, elemente importante pentru a îmbunătăți calitatea vieții persoanelor afectate de boli rare.

**Recomandările proiectului european Rare 2030**<sup>11</sup> fac referire la 8 tematici care trebuie avute în vedere de UE și de Statele membre:

1. *Planuri și strategii europene și naționale integrate și pe termen lung*, care să asigure un cadru de politici europene pentru bolile rare, definit de responsabilitate socială și echitate, condus de nevoile persoanelor care trăiesc cu o boală rară, care să ghideze punerea în aplicare a planurilor și strategiilor naționale.

2. *Diagnosticare timpurie, mai rapidă și mai precisă* prin utilizarea mai eficientă a tehnologiilor disponibile în prezent și armonizarea standardelor și programelor la nivel european (și nu numai).

3. *Acces la îngrijire medicală de calitate* care să nu lase nicio persoană afectată de o boală rară cu incertitudine în ceea ce privește diagnosticul, îngrijirea și tratamentul.

4. *Îngrijire integrată, centrată pe persoană* implicând toate părțile interesate, care să garanteze integrarea socială și economică a persoanelor care trăiesc cu o boală rară, permițându-le să trăiască viața la întregul lor potențial, prin implementarea de soluții inovatoare și îngrijire centrată pe persoană de-a lungul întregii vieți. Garantarea egalității de șanse și accesul pe piața muncii, sprijin activ pentru ocuparea forței de muncă, condiții de muncă echitabile, protecție socială, incluziune, îngrijire integrată și centrată pe persoană pe termen lung pentru persoanele care trăiesc cu o boală rară și familiile lor.

5. *Parteneriatul cu pacienții* care să asigure o cultură generală, reflectată în politici și finanțare, care încurajează participarea semnificativă și implicarea persoanelor care trăiesc cu o boală rară la cercetarea și dezvoltarea instrumentelor de diagnostic, a tratamentelor și a soluțiilor inovatoare pentru îmbunătățirea sănătății, statutului social, asistenței medicale, autonomiei, calității vieții și bunăstării persoanelor care trăiesc cu o boală rară.

6. *Cercetare/dezvoltare inovativă și bazată pe nevoi* prin menținerea ca prioritate a cercetării de bază - clinică, socială și translațională - privind bolile rare, prin creșterea fondurilor pentru cercetare competitivă și precompetitivă, stabilind stimulente mai mari în zone mai neglijate (sau în zone cu nevoi mari nesatisfăcute). De asemenea, trebuie promovate cercetările în domeniul sănătății publice, științelor sociale, organizării asistenței medicale, economiei sănătății și cercetării politicii de sănătate, pentru a se asigura că rezultatele cercetărilor sunt aplicate în beneficiul persoanelor care trăiesc cu o boală rară.

7. *Optimizarea datelor pentru beneficiul pacientului și al societății* - date epidemiologice, de asistență medicală, cercetare, calitatea vieții, legate de tratament ar trebui să fie legate la nivel global acolo unde este posibil. Schimbul de date pentru îngrijire și cercetare ar trebui optimizat între infrastructuri și țări, bazându-se pe sisteme de codificare adoptate în mod obișnuit

<sup>7</sup> Directiva 2011/24/UE privind aplicarea drepturilor pacienților în cadrul asistenței medicale transfrontaliere - <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/RO/TXT/PDF/?uri=CELEX:32011L0024&from=RO>

<sup>8</sup> [https://ec.europa.eu/health/ern\\_ro](https://ec.europa.eu/health/ern_ro)

<sup>9</sup> [https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/integration\\_healthcaresystems\\_en.pdf](https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/integration_healthcaresystems_en.pdf)

<sup>10</sup> [https://ec.europa.eu/commission/sites/beta-political/files/social-summit-european-pillar-social-rights-booklet\\_ro.pdf](https://ec.europa.eu/commission/sites/beta-political/files/social-summit-european-pillar-social-rights-booklet_ro.pdf)

<sup>11</sup> [http://download2.eurordis.org/rare2030/Rare2030\\_recommendations.pdf](http://download2.eurordis.org/rare2030/Rare2030_recommendations.pdf)

(Orphanet), standarde armonizate și cerințe de interoperabilitate care să fie dezvoltate către un ecosistem european integrat, respectând legislația cu privire la protecția datelor și a vieții private.

8. *Tratamente disponibile și accesibile* prin stabilirea unor politici eficiente de reglementare, de stabilire a prețurilor și de rambursare, care să încurajeze generarea continuă de dovezi de-a lungul întregului ciclu de viață al unui produs sau tehnologie.

## CONTEXTUL NAȚIONAL

### Populația afectată

Fără a exista studii epidemiologice certe privitoare la BR în România, putem estima că valorile valide în Europa sunt adecvate și pentru țara noastră, astfel încât minimum 6% din populație prezintă o maladie rară.

### Cadrul organizatoric

- crearea în 2008 a unui parteneriat între Ministerul Sănătății și Alianța Națională pentru BR din România în vederea implementării primului PNBR;
- primul PNBR elaborat pentru perioada 2010-2014 a întâmpinat dificultăți de implementare din cauza unor probleme organizatorice, de cooperare și coordonare în cadrul unei strategii globale la nivel național;
- constituirea în 2013 a Consiliului Național pentru BR prin Ordinul 1215/2013 al MS ca organism științific multidisciplinar format din experți în domeniul BR, cu rol consultativ pe lângă MS, având ca scop coordonarea metodologică și științifică în domeniul BR și monitorizarea implementării PNBR;
- înființarea rețelei de genetică medicală prin Ordinul MS nr. 1.358/2014, care dispune și constituirea Registrului Național de Boli Genetice;
- acreditarea Centrelor de Expertiză conform Ordinului MS nr. 540/2016 privind organizarea, funcționarea și metodologia de certificare a centrelor de expertiză pentru boli rare;
- colaborarea dintre furnizorii de servicii medicale, asociații profesionale (ex. Societatea Română de Genetică Medicală), asociații de pacienți și Alianța Națională pentru BR din România (organizația "umbrelă") în vederea creării unui grup operațional care participă activ și responsabil la implementarea PNBR;
- participarea României la proiectul european RD-CODE pentru introducerea codurilor Orpha la raportarea cazurilor de boli rare;
- colaborarea cu organisme și organizații europene în domeniul BR (EUCERD, EURORDIS, ORPHANET);

### Programele de sănătate ale MS

- În momentul de față în cadrul diferitelor programe, MS asigură finanțare pentru diagnosticul pre- și postnatal al unui număr mic de BR, precum și pentru screening neonatal al fenilcetonuriei și hipotiroidiei congenitale. Finanțarea este insuficientă nevoilor de extindere a screening-ului postnatal și a metodelor specifice de investigație;
- Programul național de tratament pentru boli rare, finanțat prin CNAS, asigură terapia specifică cu medicamente, materiale și dispozitive medicale pentru un număr limitat de pacienți cu anumite BR<sup>12</sup>,

---

<sup>12</sup> <http://www.cnas.ro/page/program-national-de-tratament-al-hemofiliei-si-talasemiei.html>,  
<http://www.cnas.ro/page/programul-national-de-tratament-pentru-boli-rare.html>



- Programul național al MS asigură tratamentul cu alimente medicament în boli metabolice la copil / adult fără a exista o finanțare alocată investigațiilor pentru monitorizarea rezultatelor intervențiilor dietetice<sup>13</sup>.

### **Servicii și specialiști**

- serviciile medicale existente (publice sau private) sunt puține, insuficient specializate, insuficient dotate și inegal distribuite geografic;
- specialiștii sunt puțini, cu expertiză limitată, iar medicii de familie au cunoștințe și informații insuficiente despre BR; rezidenții din specialitatea Genetică medicală au posibilități reduse de angajare după susținerea examenului de medic specialist, neavând posturi asigurate în teritoriu în sistemul public de sănătate;
- nu există o rețea națională de centre de expertiză care să depisteze, diagnosticeze, trateze și urmărească pacienții cu BR;
- testele de laborator pentru confirmarea diagnosticului și, în special, testele genetice sunt cu disponibilitate și accesibilitate limitate; acestea sunt efectuate de multe ori în străinătate, cu costuri excesive, frecvent plătite de pacienți;
- mulți dintre pacienții cu BR nu sunt bine monitorizați din cauza lipsei protocoalelor și a ghidurilor de diagnostic și tratament specifice;
- lipsa capacității de asistență integrată spital-comunitate cu servicii medicale și medico-sociale de proximitate care să reducă necesitatea deplasărilor la distanțe mari ale pacienților cu boli rare;
- în cazul bolilor pentru care există medicamente orfane, ele sunt disponibile în mică măsură, existând și situații în care sunt administrate cu intermitențe;
- serviciile preventive de depistare și consiliere genetică a pacienților și rudelor acestora lipsesc în mare parte;
- serviciile sociale care pot îmbunătăți calitatea vieții pacienților cu BR sunt puține, iar serviciile sociale specializate pentru BR sunt inexistente;
- din cauza accesului limitat la informații despre BR, specialiști din diferite specialități evită să trateze pacienți cu boli rare. Ex: stomatologi, kinezioterapeuți, etc.
- din cauza lipsei accesului la informații specifice și a numărului redus de personal în instituții și servicii, mulți copii cu boli rare sunt excluși din activitățile specifice vârstei lor;
- nu există servicii specializate de suport pentru accesul pe piața muncii a tinerilor cu boli rare, sau de re-insertie/reprofilare profesională a adulților cu BR;
- pentru multe boli rare nu există criterii de acordare a gradului de invaliditate sau de încadrare în grad de handicap adaptate nevoilor pacienților cu BR;

### **Resurse Financiare**

- resursele financiare sunt reduse, insuficiente și inegal distribuite;

### **Colaborarea internațională**

- 10 Centre de Expertiză din România au aderat la Rețelele Europene de Referință în prima rundă de înscrieri (2016), dar numărul Rețelelor în care România nu are încă un membru este foarte mare;
- o parte din Centrele de expertiză acreditate au solicitat aderarea la Rețelele Europene de Referință în runda 2 (2019);
- colaborarea cu Rețelele Europene de Referință necesită resurse materiale și umane care momentan nu sunt sprijinite financiar de sistemul național de sănătate;

---

<sup>13</sup> [www.insmc.ro](http://www.insmc.ro)

- transferul de expertiză din Rețelele Europene este sporadic și nesistematizat.

Strategiile Naționale care urmează a fi adoptate trebuie să includă nevoile pacienților cu boli rare și măsuri de implementare concrete, instituțiile responsabile și sursele de finanțare, inclusiv prevederi pentru cadru legal de colaborare intersectorială.

## METODOLOGIA DE LUCRU

PNBR pentru perioada 2021-2030 propune soluții concrete pentru politicile de sănătate și acțiuni de îmbunătățire a calității vieții pacienților cu BR.

Etape în elaborarea PNBR:

1. Identificarea nevoilor, definirea obiectivelor și acțiunilor prioritare, evaluarea contextului național actual în cadrul grupurilor de lucru inițiate de CNBR;
2. Redactarea unei schițe a proiectului PNBR;
3. Dezbaterea proiectului PNBR în cadrul CNBR, consultarea factorilor interesați, inclusiv Ministerul Sănătății, Agenția Națională a Medicamentelor, Ministerul Muncii și Protecției Sociale, Autoritatea Națională pentru Drepturile Persoanelor cu Dizabilități, Copii și Adopții (ANDPDCA), asociațiile de pacienți;
4. Documentul final al PNBR elaborat printr-un proces participativ activ este adoptat de către CNBR și trimiterea acestuia spre avizare/aprobare la MS;
5. Integrarea PNBR în Strategia națională de sănătate publică (2021 – 2027) printr-un document oficial (Hotărâre de Guvern).

## GRUPURI ȚINTĂ

- Pacienții cu boli rare și familiile acestora;
- Specialiștii din sistemul sanitar public sau privat, asistenți sociali, psihologi, terapeuți, pedagogi și alte persoane specializate în diagnosticul și managementul BR;
- ONG-uri din domeniul BR, asociațiile de pacienți;
- Furnizorii de servicii medicale (în special Centrele de Expertiză), furnizorii de servicii sociale și servicii integrate (inclusiv de sănătate digitală);
- Comunitatea în general.

## OBIECTIVE GENERALE ALE PNBR:

1. Dezvoltarea cadrului legislativ și organizatoric național pentru boli rare prin implementarea și adaptarea cadrului legislativ European și prin transferul de bune practici în sistemul național de sănătate;
2. Dezvoltarea serviciilor din managementul integrat al BR (prevenirea, diagnosticul, tratamentul, reabilitarea, îngrijirea, monitorizarea pe termen lung);
3. Îmbunătățirea accesului la informare privind BR;
4. Dezvoltarea resurselor umane implicate în managementul BR;
5. Educație pentru sănătate;
6. Stimularea cercetării în domeniul BR;
7. Creșterea rolului organizațiilor de pacienți;
8. Finanțarea adecvată, pe termen lung, a activităților PNBR.



## ACTIVITĂȚILE PNBR în acord cu obiectivele sale

1. Coordonarea științifică și metodologică în domeniul BR pentru promovarea unei strategii globale, integrate prin următoarele acțiuni:

- asigurarea funcționării CNBR;
- continuarea acreditării Centrelor de Expertiză în BR;
- susținerea activității Centrelor de Expertiză acreditate prin acordarea de resurse potrivite activităților desfășurate, inclusiv a celor de telemedicină;
- integrarea Centrelor de Expertiză în Rețelele Europene de Referință pentru BR;
- crearea rețelelor naționale de Centre de Expertiză prin colaborarea Centrelor de Expertiză care lucrează cu aceeași patologie sau patologii asemănătoare;
- stabilirea/actualizarea criteriilor de evaluare periodică a centrelor de expertiză în BR în concordanță cu standardele europene (utilizarea unor criterii comune/particulare în acord cu cele la nivel european, pentru evaluarea periodică a structurilor teritoriale ale REȚELEI NAȚIONALE de BR);
- înființarea și asigurarea funcționării Centrului Național de Coordonare pentru Boli Rare;
- crearea unor structuri interregionale de servicii de asistență medicală (multidisciplinară) și socială omogene și integrate;
- eficientizarea legăturilor funcționale, operative (acorduri, protocoale de colaborare, cooperare) prin sisteme informaționale între structurile centrale (CNBR), regionale-locale (centre de expertiză, cabinete medicale) pentru a garanta continuitatea serviciilor medicale oferite pacienților și pentru trasee clare de îngrijire;
- orientarea politicilor de sănătate și acțiunile Guvernului prin monitorizarea și evaluarea funcționalității rețelei medicale pentru diagnosticul și tratamentul BR pe baza indicatorilor sanitari dar și a satisfacției pacientului pentru serviciile primite;
- formarea echipelor multidisciplinare prin atragerea de resurse umane competente în toate compartimentele Centrelor de Expertiză;
- facilitarea transferului de bune practici de la nivelul Rețelelor Europene de Referință către Centrele de Expertiză și către tot sistemul medical din România;
- dezvoltarea unui Plan Național de Cancere Rare; și includerea acestuia în Planul National de Cancer;
- identificarea resurselor și mecanismelor de finanțare pentru garantarea **sustenabilității PNBR**.

2. Dezvoltarea de soluții digitale pentru domeniul bolilor rare. Colectarea datelor epidemiologice corecte și reprezentative pentru pacienții cu BR prin crearea REGISTRELOR NAȚIONALE pentru diferite BR sau grupuri de boli rare:

- adoptarea unor măsuri de îmbunătățire a calității informațiilor colectate (utilizând facilitățile specifice bazelor de date electronice: definirea și setarea specifică a câmpurilor: obligativitate/limite logice/);
- adoptarea unor măsuri de îmbunătățire a securității datelor/ informațiilor colectate;
- asigurarea funcționării registrelor în conformitate cu reglementările și bunele practici existente, având acordul explicit al pacientului informat pentru prelucrarea datelor cu caracter personal în condiții de siguranță;

- uniformizarea și standardizarea procedurilor, a conținutului și termenelor scadente înregistrării datelor (protocoale standard, software/web-based) în registre regionale / interregionale / național;
- crearea de șabloane specifice pentru fiecare BR (date clinice/biologice/genetice), pentru a fi completate unanim la nivel național;
- utilizarea unui protocol de unificare și standardizare pentru codificarea BR, prin folosirea codurilor ORPHA pentru identificare BR în diferitele sisteme de colectare a datelor și a clasificării internaționale a mutațiilor HGNC / OMIM code;
- extinderea folosirii codurilor Orpha (inițiată prin Proiectul RD CODE) pentru raportarea cazurilor de BR în vederea cunoașterii situației reale a BR din România;
- informarea și implicarea centrelor medicale interesate, inclusiv asigurarea de training-uri de utilizator;
- colaborarea cu Registrele de boli rare create la nivel European;
- asigurarea compatibilității bazelor de date pentru realizarea data sharing;
- facilitarea raportării rapide folosind posibilitățile de export / centralizare rapidă a bazelor de date;
- crearea unui registru național de boli rare cu obligativitatea raportării în registru de către Centrele de Expertiză și alte servicii medicale pentru pacienții cu boli rare pe care îi au în servicii, pentru a asigura suportul informațional în luarea deciziilor de către autorități și pentru facilitarea cercetării și a identificării rapide a pacienților candidați la anumite tipuri de terapii;
- asigurarea finanțării necesare dezvoltării și implementării registrelor atât la nivel național cât și la nivel local (mentenanță, specialiști, registratori, etc.)
- introducerea în sistemul național de sănătate a soluțiilor digitale: consultații online, monitorizare pacienți la distanță, management de caz, etc.
- asigurarea suportului tehnic pentru activități tip telemedicină;
- reglementarea și dezvoltarea teleconsultației /analizei dosarelor medicale de către centrele de expertiză pentru evaluarea regulată sau la solicitarea medicului curant, analiza pe baza evaluării realizate de medicul specialist curant și a rezultatelor examenelor paraclinice (transmitere informații în format electronic, standardizat pentru fiecare patologie);
- dezvoltarea capacității de asistență la distanță sau de tip out-reach pentru a reduce la minimum deplasările și internarea în spitale;
- crearea de platforme de monitorizare în rețea cu interfața cu platformele conexe (de ex RNCCR și platformele pentru cancere pediatrice)

### 3. Diagnosticul corect și la timp al pacienților cu BR :

- garantarea accesului la diagnostic corect și în timp;
- crearea infrastructurii și a instrumentelor prin care medicii de familie, asistența medicală comunitară și alți specialiști să orienteze către servicii medicale specializate cazurile cu suspiciune de BR;
- încadrarea de personal calificat în domeniul BR în centrele de expertiză (specializate);
- realizarea investigațiilor (inclusiv cele moleculare) necesare diagnosticului corect în cadrul unor laboratoare acreditate, performante și specializate la nivelul cărora să ajungă în timp util probe recoltate în orice zonă a țării;
- stabilirea diagnosticului de certitudine pe baza examenului clinic și a investigațiilor paraclinice prin discuții în cadrul echipelor medicale multidisciplinare ținând cont de indicațiile ghidurilor de bună practică;

- asigurarea decontării tuturor investigațiilor necesare diagnosticării bolilor rare (examene clinice și paraclinice);
- folosirea serviciilor medicale la distanță, a telemedicinii pentru urgentarea diagnosticului prin intermediul tehnologiei informației, ajungând în zone unde serviciile medicale tradiționale nu au accesibilitate;
- dezvoltarea Programului Național de diagnostic și profilaxie a anomaliilor congenitale și a bolilor genetice, inclusiv prin introducerea de tehnici noi de diagnostic;
- servicii de consiliere psihologică și socială pentru pacienți și/sau aparținători la primirea unui diagnostic de boală rară;
- direcționarea pacientului și a familiei după diagnostic către asociații de pacienți;
- formarea profesioniștilor din sănătate pentru anunțul diagnosticului;
- elaborarea unui plan de management al pacientului și familiei, plan ce va fi distribuit pacientului și medicului de familie/curant;

#### 4. Asigurarea serviciilor continue / intersectoriale de tratament și reabilitare pentru pacienții cu BR:

- elaborarea recomandărilor și protocoalelor de îngrijire medicală de către Centrele de Expertiză în colaborare cu organizațiile de pacienți în vederea aplicării unitare la nivel național a standardelor de îngrijire; revizuirea periodică a acestora în funcție de progresele din domeniu;
- participarea societăților profesionale în elaborarea de protocoale și ghiduri de bună practică specifice, adecvate situației din România, dar în concordantă cu cele europene (ex. elaborate de Rețelele Europene de Referință) și mondiale;
- creșterea accesului egal și în timp util la servicii de calitate, sustenabile și accesibile printr-o mai bună coordonare și comunicare între serviciile medicale, de reabilitare și recuperare, servicii sociale și de educație (management de caz);
- organizarea de servicii mixte față-n față și online pentru a ajunge la cât mai mulți pacienți și a îmbunătăți astfel accesibilitatea, eficacitatea și adaptabilitatea sistemelor de sănătate și a serviciilor de îngrijire pe termen lung;
- utilizarea terapiei personalizate în schemele terapeutice pentru fiecare pacient;
- dezvoltarea și difuzarea recomandărilor de bune practici în situații de urgență specifice BR, ex. card de urgență al pacientului cu o anumită boală, elaborat de Centrul de Expertiză;
- stimularea colaborării dintre specialistul curant, medicul de familie și Centrul de Expertiză (formarea unei rețele naționale orizontale de servicii complementare);
- servicii stomatologice integrate (ex. stomatologie generală, pedodonție, ortodonție, paradontologie, chirurg oro-maxilo-facial, etc.) accesibile pentru pacienții cu BR (inițiere Program Național de Ingrijire Stomatologică Specifică);
- înființarea și găsirea resurselor pentru susținerea financiară a unor centre de reabilitare specializate pe tipuri de dizabilitate care să fie arondate centrelor de expertiză în BR;
- susținerea activității de consiliere și informare a pacienților și personalului sanitar în cadrul centrelor de reabilitare;
- identificarea **circuitelor de îngrijire a pacienților cu diverse BR;**
- stabilirea și diseminarea modelelor de bună practică la nivelul pacienților, a medicinei primare și a diverșilor specialiști;
- organizarea perioadei de tranziție de la pacientul pediatric la pacientul adult și/sau urmărirea pacienților adulți în Centrele de Expertiza cu profil pediatric în anumite situații; dezvoltarea conceptului AYA ( Adolescent and Young Adult care)
- garantarea unei terapii medicamentoase orfane în acord cu diagnosticul;

- colaborarea dintre MS, Ministerul Muncii, ANDPDCA și ANBRaRo pentru adaptarea criteriilor de încadrare în grad de handicap pentru dizabilități create de boli rare;

### **Stabilirea unui pachet de servicii sociale și medico-sociale integrate necesare persoanelor afectate de BR:**

- evaluarea performanțelor sistemelor de îngrijire și a modalităților de îngrijire și suport psihosocial;
- implicarea Ministerului Muncii și Protecției Sociale și a ANDPDCA în dezvoltarea de măsuri de susținere a programelor de îngrijire integrată pentru bolile rare
- asigurarea calității și cantității serviciilor necesare - atât a serviciilor de reabilitare / recuperare, cât și a serviciilor de îngrijiri la domiciliu, paliative și îngrijiri pe termen lung, etc.
- încorporarea modelelor de succes pentru servicii integrate;
- adaptarea cadrului legal și organizatoric pentru tratamente perfuzabile sau injectabile la domiciliu pentru pacienții eligibili pe baza protocoalelor și experiențelor de bune practici din alte țări;
- crearea unui pachet de servicii / program care să asigure îngrijiri paliative și îngrijiri la domiciliu pentru pacienții cu BR;
- crearea de servicii de informare, consiliere și acompaniere în vederea integrării/reintegrării pe piața muncii a persoanelor cu BR, în locuri de muncă adaptate și potrivite pentru aceștia (program flexibil de muncă în funcție de nevoile pacienților);

### 5. Organizarea serviciilor specializate pentru persoanele cu boli rare:

- crearea unor rețele naționale de îngrijire medicală și de asistență socială în colaborare cu Centrele de Expertiză, pentru a asigura continuitatea îngrijirii, folosind metoda managementului de caz în domeniul BR;
- dezvoltarea de programe pilot și valorizarea experienței ONG în domeniu;
- colaborare între centrele de expertiză, Direcțiile Generale de Asistență Socială și autoritățile locale (inclusiv prin SPAS-uri și asistenți medicali comunitari) și organizațiile de pacienți, astfel încât, monitorizarea pacienților cu BR să fie făcută de o echipă multidisciplinară specializată în raport cu nevoile reale ale pacientului;
- organizarea unei rețele de transport care să permită transportul persoanelor cu boli rare către centrele de expertiză și centrele de reabilitare;
- organizarea unor servicii de consiliere psihologică și socială arondate centrelor de expertiză sau în colaborare cu centrul de expertiză, astfel încât să se acorde o cât mai bună îngrijire a persoanelor cu BR și familiilor acestora;
- îmbunătățirea comunicării dintre personalul medical, cel paramedical, pacienți și asociațiile de pacienți pentru o mai bună îngrijire a pacienților cu BR;
- Includerea personalului încadrat pe poziții de cercetare, care lucrează în instituții de asistență medicală, în echipele de îngrijire pentru pacienții cu BR;
- dezvoltarea serviciilor respiro (în centre sau la domiciliu), locuințe protejate, ateliere protejate, centre de zi pentru a veni în sprijinul pacienților și a familiilor acestora.

### 6. Asigurarea disponibilității medicamentelor orfane și compensarea costurilor / compensarea medicamentelor orfane prin sistemul de asigurări de sănătate.

- îmbunătățirea permanentă a accesului la tratamente orfane;

- crearea cadrului legislativ pentru acces la medicația off-label;
- utilizarea de metode moderne de investigare, intervenție, tratament (ex. terapii celulare inovative/ terapii genetice, etc.
- îmbunătățirea legislației privind HTA pentru a asigura acces mai facil la tratamente persoanelor afectate de boli rare.
- îmbunătățirea accesului la medicamente folosite în teste diagnostice, inclusiv folosind legislația pentru nevoi speciale;
- îmbunătățirea accesului la trialuri clinice pentru pacienții cu boli rare;
- încurajarea adoptării mecanismelor de plată pentru medicamente orfane pentru cât mai multe boli rare.
- asigurarea vizibilității informațiilor privind indicațiile și contraindicațiile terapeutice, dozele, efectele adverse și interacțiunile medicamentoase referitoare la medicamentele orfane, astfel încât ele să fie utilizate în mod optim;

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

- inventarierea nevoilor de dispozitive medicale sau/și de asistare necesare pacienților cu BR și asigurarea acestora prin sistemul de sănătate ;
- suplimentarea numărului și a categoriilor de produse incluse în contractul cadru de asigurări de sănătate; diversificarea dispozitivelor de asistare;
- colaborarea dintre autorități, asociațiile de pacienți, instituții de cercetare și companii IT pentru dezvoltarea de echipamente asistive pentru pacienții cu BR;
- lărgirea paletelor de alimente medicament asigurate pentru tratamentul dietetic al persoanelor cu boli metabolice;

#### 8. Prevenirea BR :

- promovarea consultului pre-concepțional și monitorizarea sarcinii în rândul cuplurilor de vârstă fertilă care și-au planificat sarcina;
- servicii accesibile de consiliere și testare genetică;
- continuarea sensibilizării personalului din sănătate și a publicului asupra activităților de depistare a bolilor rare;
- dezvoltarea și finanțarea programelor de screening populațional și familial și includerea lor în cadrul consultației genetice;
- promovarea reuniunilor de discuție multidisciplinară a situațiilor în care este evocat un diagnostic antenatal de boală severă cu implicații asupra prognosticului vital sau dezvoltării intelectuale a viitorului copil;
- asigurarea diagnosticului precoce (clinic, clinico-genetic, prenatal și neonatal) și asigurarea serviciilor care previn agravarea bolii;
- creșterea numărului de boli rare pentru care există screening pre- și/sau postnatal la nivel național.

#### 9. Asigurarea formării specialiștilor, pacienților, persoanelor implicate în îngrijirea pacienților cu BR și a voluntarilor:

## **Specialiști**

- identificarea nevoilor de formare, a beneficiarilor și formatorilor;
- actualizarea programelor pentru formarea medicală de bază (programa universitară, cursuri obligatorii și opționale), formarea medicală de specialitate (rezidențiat, competențe), conform modelelor de bună practică europene;
- formare profesională continuă în domenii relevante pentru BR: medici și asistenți medicali (din toate specialitățile, inclusiv medicină de urgență, stomatologie, anestezie...), biologi, farmaciști, asistenți sociali, terapeuți, psihologi, psihopedagogi, bioinformaticieni, manageri de caz, asistenți personali ai persoanei cu handicap grav etc.
- transfer de bune practici și instruire către alte servicii oferite de Centrele de Expertiză specialiștilor din teritoriu
- dezvoltarea de pachete educaționale de tip Formare Continuă pentru implementarea serviciilor de asistență integrată, bazate pe managementul de caz și lucrul în echipa multidisciplinară;
- derularea de programe de formare profesională (ex. cursuri, schimburi de experiență, stagii de pregătire profesională, master, PhD, Post Doc în colaborare cu parteneri instituționali din învățământul superior de specialitate) și organizarea de evenimente de cooperare între partenerii implicați în proiectele de cercetare.
  - o *derularea de programe de instruire, cu accent pe utilizarea abordărilor inovative*
  - o *sprijin în procesul de acreditare națională și internațională.*

## **Pacienți și asociații de pacienți**

- programe specifice pentru dobândirea de cunoștințe și competențe pentru gestionarea propriei afecțiuni, sau a afecțiunii membrului de familie;
- formarea pacienților în domenii precum: leadership, comunicare, lobby și advocacy pentru a deveni reprezentanți ai grupurilor/asociațiilor de pacienți, pentru a putea pleda pentru cauza și satisfacerea nevoilor persoanelor cu BR;
- sprijinirea și consilierea persoanelor care doresc să înființeze organizații de pacienți noi, chiar și în situația bolilor cu număr foarte mic de pacienți identificați;

## **Membrii de familie, persoane care îngrijesc pacienții cu BR, voluntari**

- programe formative pentru acordarea de asistență specifică persoanelor cu BR.

## **10. Accesul la informații legate de BR:**

- dezvoltarea de rețele de informare în domeniul BR;
- adoptarea unor sisteme de verificare / control a informațiilor pentru diseminarea lor către specialiști, pacienți, etc.
- organizarea de campanii naționale de informare;
- crearea/dezvoltarea unor surse de informare clare, complexe și permanent actualizate (ex. subdomeniu website MS, platforma Orphanet, help line-uri recunoscute la nivel internațional) care să includă informațiile necesare pacienților și specialiștilor (inclusiv despre Centre de Expertiză, asociații de pacienți, alte servicii relevante) și asigurarea sustenabilității acestora;



- Asigurarea vizibilității rețelei naționale de diagnostic și management în domeniul BR prin facilitarea înregistrării CdE în baze de date în domeniu (ex. Orphanet) și a actualizării anuale a datelor;

#### 11. Stimularea cercetării în domeniul BR:

- stimularea abordării inovative în cercetarea din domeniul medical
- identificarea necesităților și stabilirea priorităților cercetării medicale în domeniul BR la nivel național;
- stimularea cercetării multidisciplinare a BR în parteneriate naționale și internaționale (ex. eRare, IRDiRC, EJP etc.);
- asigurarea unei finanțări sigure și punctuale a cercetării;
- dezvoltarea unui sistem de diseminare a rezultatelor și de transfer în practica clinică;
- stimularea companiilor farmaceutice de a face investiții în cercetarea BR;
- creșterea capacității de colaborare și participare la studiile clinice internaționale în domeniul bolilor rare, inclusiv prin scurtarea timpului de aprobare a studiului în România;
- măsuri pentru implementarea operațiunilor în domeniul cercetării medicale la toate nivelurile, inclusiv medicina personalizată
- transfer de tehnologie și cooperare între întreprinderi, centre de expertiză, asociații de pacienți, cercetare și sectorul învățământului superior;
- cercetare/analiza cost-eficiență a diferitelor aspecte din domeniul BR;
- cercetare operațională și evaluativă pentru validarea formulelor organizaționale și de management eficace și eficiente în România.