



PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME

Bolile rare si sistemele medicale din Romania si Europa

- Dr. Irina Herghelegiu,
- Prof. Dr. Maria Puiu,
- Universitatea de Medicina si Farmacie Victor Babes, Timisoara,
Presedinte SRGM, Vicepresedinte ANBRaRo, Presedinte CNBR



PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME

Istoria bolilor rare și a politicilor europene în domeniu



Interviu cu Dr. Ségolène Ayme, director al Orphanet și membru al comitetului de monitorizare a planului național de Boli Rare



- **"Bolile rare necesită un sistem de sănătate performant dar și răspunsuri și acțiuni specifice"**
- Franța este prima țară europeană care a derulat un plan național pentru BR.
- Justificare: din perspectiva sănătății publice:
 - chiar dacă bolile sunt rare, pacienții sunt mulți.
 - boli importante, invalidante și cu repercusiuni puternice pentru bolnavi și familiile lor.
- Primul plan a adus progrese în 3 domenii bine identificate:



PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME

Primul plan francez a adus progrese in 3
domenii bine identificate:

1. Informația

2. Organizarea îngrijirii

3. Cercetarea



Primul plan a adus progrese in 3 domenii bine identificate:

1. Informația:



- **Lipsa instruirii in universitățile medicale**
- Profesioniștii din domeniul sanatații au nevoie de acces la informații atunci când au nevoie de ele.
- Din 1997, Orphanet a devenit sursa resursă pentru bolile rare la nivel global.
- Aceasta este o consecință directă a planului, prin finanțarea obținută.
- **Orphanet a dezvoltat o enciclopedie publică** popularizată și un instrument de diagnosticare on-line, recomandări pentru practica clinică ...



**Primul plan a adus progrese in 3 domenii
bine identificate:**

2. Organizarea îngrijirii:

- prin înființarea de **centre naționale și regionale de referință**, ceea ce a permis o abordare multidisciplinară și dezvoltarea unor ghiduri de bune practici.
- Abordarea franceză este pe **termen lung**, deoarece fiecare centru a stabilit obiective de îmbunătățire peste 5 ani.
- Îndeplinirea obiectivelor a dus la îmbunătățirea practicilor și a reprezentat un plus real pentru pacienți.





**Primul plan a adus progrese in 3 domenii
bine identificate:**

3. Cercetarea:



- Bolile rare prezintă nevoi specifice în acest sens, inclusiv necesitatea colaborării, în special la nivel internațional.
- Franța a format astfel de rețele și a inițiat o colaborare de finanțare între șapte țări importante.
- ***Nici o țară nu este în măsură să finanțeze cercetarea singură.***



Lipsuri ale Planului național francez:

- Acreditarea centrelor de referință nu a fost optimă pentru că a fost bazată pe un sistem de licitație deschisă, **care a dus la un număr excesiv de centre, suprapuneri și o distribuție inegală a dotărilor (aceste structuri nu toate au aceleași nevoi).**
- **Ar fi fost mai bine să avem o abordare mai organizată. Alte țări care vor să copie sistemul francez trebuie să aibă în vedere o abordare a tuturor bolilor rare.**
- **Epidemiologia și instrumentele de cercetare clinică nu au fost suficient dezvoltate** iar colectarea datelor de referință nu a fost realizată conform așteptărilor.



Așteptările pentru al doilea plan BR 2010-2014

- *Consolidarea aspectelor care funcționează, repararea celor care sunt imperfecte și dezvoltarea celor care lipsesc.*
- Sub aspect epidemiologic s-a planificat **un registru național cu datele minime pentru copii, utilizat de centrele de referință**. Acest lucru va permite monitorizarea longitudinală a pacienților care au fost evaluați în aceste centre.
- Acesta ar trebui să îmbunătățească, cunoștințele privind **impactul bolilor rare**.



Așteptările pentru al doilea plan BR 2010-2014

- Sub aspect epidemiologic s-a planificat un registru național cu datele minime pentru copii, utilizat de centrele de referință. Acest lucru va permite monitorizarea longitudinală a pacienților care au fost evaluați în aceste centre.
- Acesta ar trebui să îmbunătățească, cunoștințele privind impactul bolilor rare.
- Îmbunătățirea codurilor utilizate pentru BR. Clasificarea internațională a bolilor (ICD-10) se dovedește insuficientă și nu pot fi utilizate datele MS. Se lucrează la codurile Orpha.
- Revizuire a ICD-10; ediția următoare este așteptată în 2017.
- Intensificarea cercetării, parteneriate public-privat.



PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME



**Ruxandra Draghia-Akli, Director DE SĂNĂTATE la DG
cercetare, COMISIA EUROPEANA**

- **«Statele membre ar trebui să-și consolideze cooperarea în domeniul cercetării-dezvoltării BR»**



Belgia

- ***"Sistemul nostru sănătate are nevoie de un check-up! »***
- Organizarea îngrijirii medicale în Belgia nu este potrivit pentru managementul BR și a bolilor cronice în general.
- ***Modelul nostru de îngrijire a fost dezvoltat pentru a gestiona de manieră reactivă, punctuală și izolată, afecțiunile acute de scurtă durată.*** Acest model are nevoie de un check-up! El trebuie să efectueze o mutație și să se îndrepte spre îngrijirea preventivă, multidisciplinară și planificată a tuturor bolilor cronice.
- Este esențial să se facă tot posibilul pentru a preveni BR, complicațiile legate de BR și evitarea situațiilor în care acești pacienți necesită asistență medicală inutil de costisitoare pentru comunitate.



PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME

Health at a Glance: Europe 2014

[Executive summary \(available in 23 languages\)](#)

http://ec.europa.eu/health/reports/european/health_glance_2014_en.htm

Raportul prezintă cele mai recente date privind starea de sănătate, factorii de risc pentru sănătate, precum și accesul la servicii medicale de calitate în toate statele membre ale UE, în țările candidate (cu excepția Albaniei, din cauza disponibilității limitate a datelor) și în țările membre ale Asociației Europene a Liberului Schimb (AELS).

Alegerea indicatorilor se bazează în principal pe Indicatorii europeni principali privind sănătatea (ECHI), elaborați de Comisia Europeană.



Speranța de viață a continuat să crească, însă decalajele persistă

- REZUMAT
- Țările europene au realizat progrese semnificative în domeniul sănătății populației, ***însă există în continuare mari decalaje în ceea ce privește starea de sănătate, atât între țări, cât și în interiorul acestora.***
- Speranța de viață la naștere în statele membre ale Uniunii Europene a crescut din 1990 cu mai mult de cinci ani în medie, cu toate că diferența dintre țările cu cea mai ridicată și cu cea mai scăzută speranță de viață rămâne de aproximativ opt ani.



Speranța de viață a continuat să crească, însă decalajele persistă

REZUMAT

- De asemenea, există în mod constant ***mari decalaje în interiorul țărilor între persoane din diferite grupuri socioeconomice***, cu persoane cu niveluri superioare de educație și venit care se bucură de o mai bună sănătate și mai mulți ani de viață decât persoanele mai dezavantajate.
- Aceste diferențe sunt legate de numeroși factori, inclusiv unele din afara sistemelor de sănătate, cum ar fi mediul în care trăiesc oamenii, stilurile de viață și comportamentele individuale, precum și diferențele în ceea ce privește accesul la îngrijiri medicale și calitatea asistenței.



Cheltuielile pentru sănătate au scăzut sau s-au încetinit ca urmare a crizei economice

- Această situație a fost cauzată de reducerile de forță de muncă în domeniul sănătății și de reducerea salariilor, reduceri ale taxelor plătite către furnizorii de servicii de sănătate, prețuri mai mici ale produselor farmaceutice, și mai mulți pacienți.
- În timp ce **cheltuielile pentru sănătate au crescut într-un ritm moderat în 2012 în mai multe țări** (inclusiv în Austria, Germania și Polonia), ele au continuat să scadă în Grecia, Italia, Portugalia și Spania, precum și în Republica Cehă și Ungaria.



Asigurarea medicală universală a protejat accesul la îngrijiri medicale

- Majoritatea țărilor UE au menținut o acoperire universală (sau aproape universală) pentru un set de bază de servicii de sănătate, cu excepția Bulgariei, Greciei și Ciprului, unde o parte semnificativă a populației este neasigurată.
- Cu toate acestea, chiar și în aceste țări, au fost luate măsuri pentru a oferi acoperire pentru persoanele neasigurate.



Asigurarea medicală universală a protejat accesul la îngrijiri medicale

- ***Asigurarea unui acces real la serviciile de sănătate necesită numărul, diversitatea și distribuția adecvate de furnizori de îngrijiri medicale.***
- Numărul de medici și de asistenți medicali pe cap de locuitor a continuat să crească în aproape toate țările europene, deși există temeri în legătură cu penuria de anumite categorii de medici, cum ar fi medicii generalişti în regiunile rurale și în cele îndepărtate, ***geneticieni!***



Asigurarea medicală universală a protejat accesul la îngrijiri medicale

- În medie, în țările UE, numărul de medici pe cap de locuitor a crescut de la 2,9 medici la 1 000 de locuitori în anul 2000 la 3,4 medici în anul 2012.
- Această creștere a fost deosebit de rapidă în Grecia (în cea mai mare parte înainte de criza economică) și în Regatul Unit (o creștere de 50 % între 2000 și 2012).



Asigurarea medicală universală a protejat accesul la îngrijiri medicale

- În toate țările, densitatea medicilor este mai mare în regiunile urbane. ***Multe țări europene oferă stimulente financiare pentru a atrage și a păstra medicii în zone insuficient deservite.***
- Perioadele ***lungi de așteptare pentru serviciile de sănătate este un aspect de politică important în multe țări europene.*** Există variații considerabile în ceea ce privește timpii de așteptare pentru intervențiile chirurgicale fără caracter de urgență.



Concluzie.....

- **Pe fondul constrângerilor bugetare severe, provocarea va fi aceea de a menține accesul la servicii medicale de calitate pentru întreaga populație la un cost rezonabil.**



PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME



8-10 May 2014 Berlin

European Conference on Rare Diseases & Orphan Products

The Rare Disease Puzzle: Bringing the Picture to Life



- În ultimele două decenii, am identificat piesele care se adresează nevoilor comunității bolilor rare.
- Combinarea acestor piese într-o imagine care conduce acțiunile cu energie și claritate, într-un plan strategic coerent și durabil...

8-10 mai 2014, Berlin, Germania



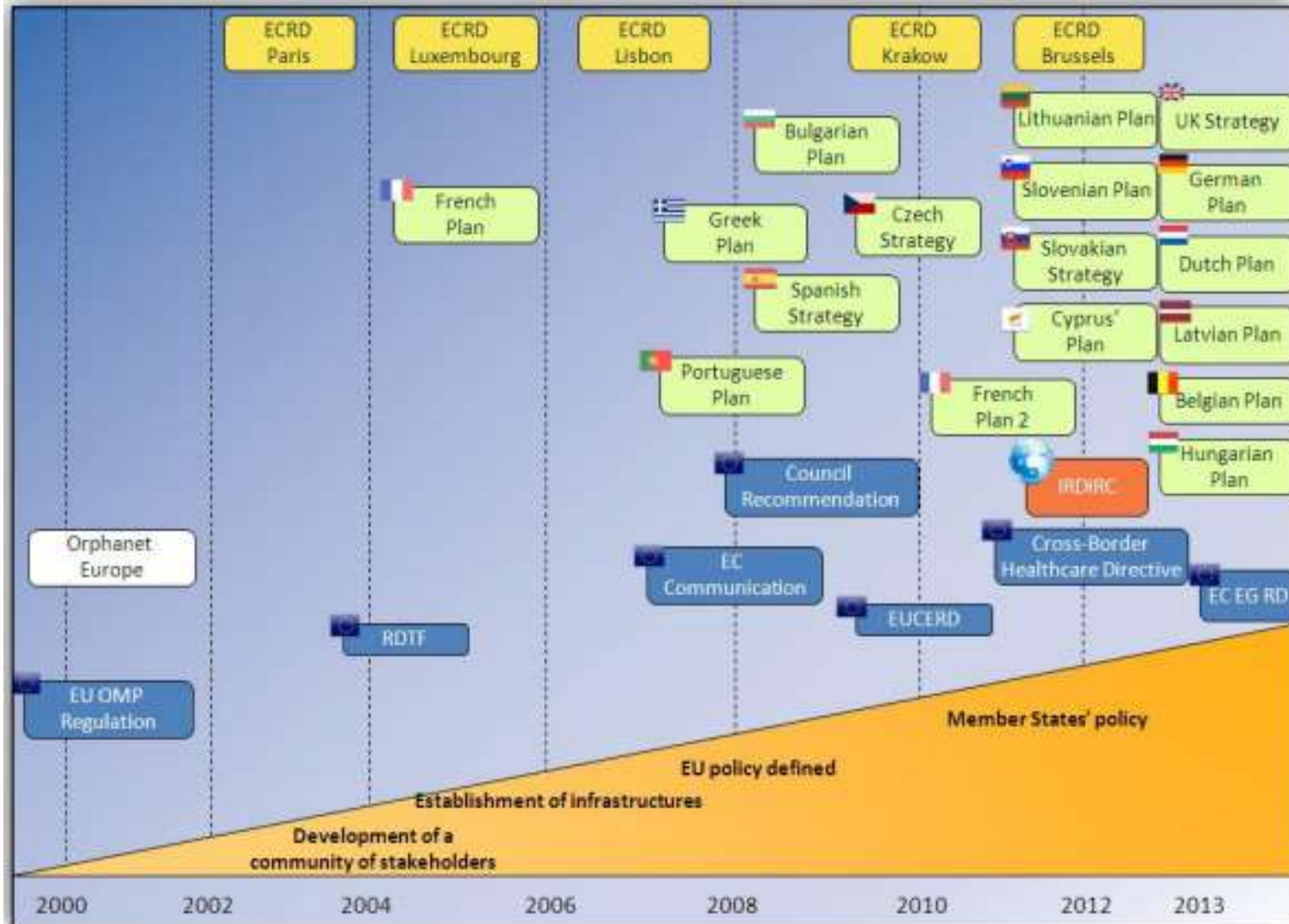
PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME





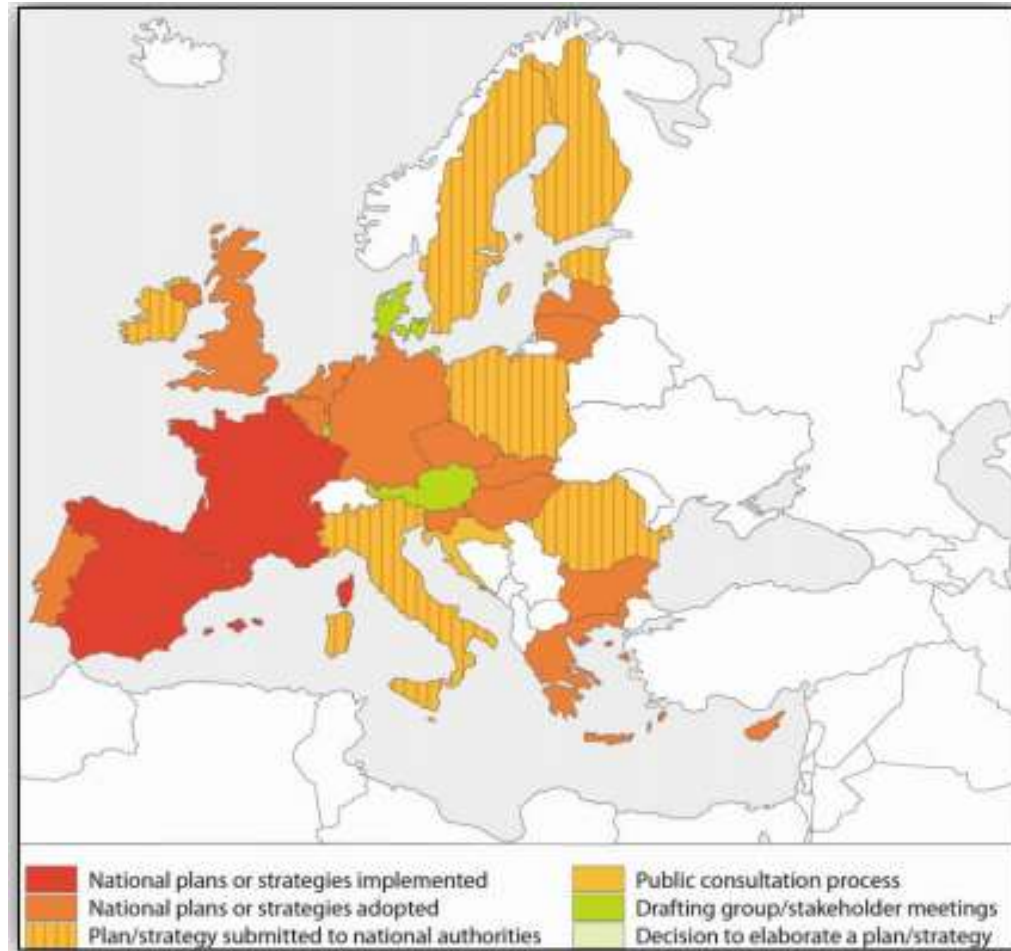
PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME

Apariția de noi concepte și inițiative a bolilor rare în Europa





**etape de dezvoltare a
planurilor la nivel national
pentru boli rare in UE in
decembrie 2013**





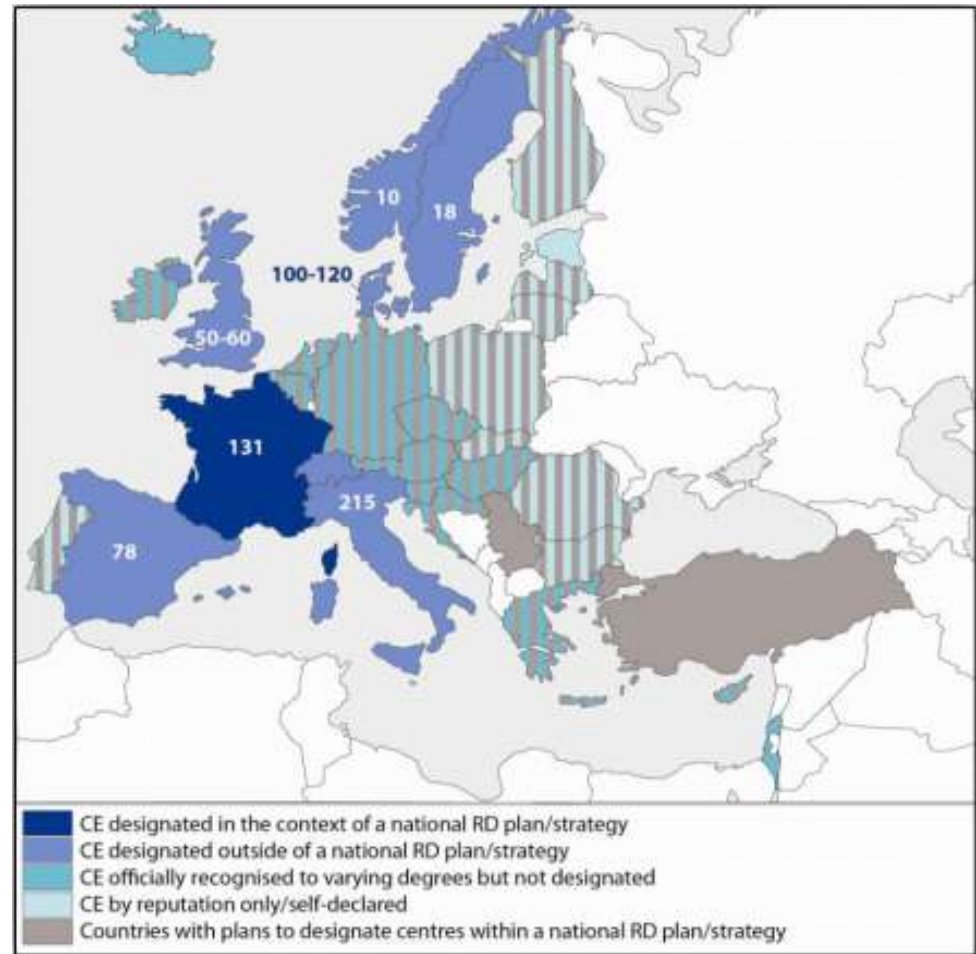
PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME

etape de dezvoltare a planurilor la nivel national pentru boli rare in UE in decembrie 2013



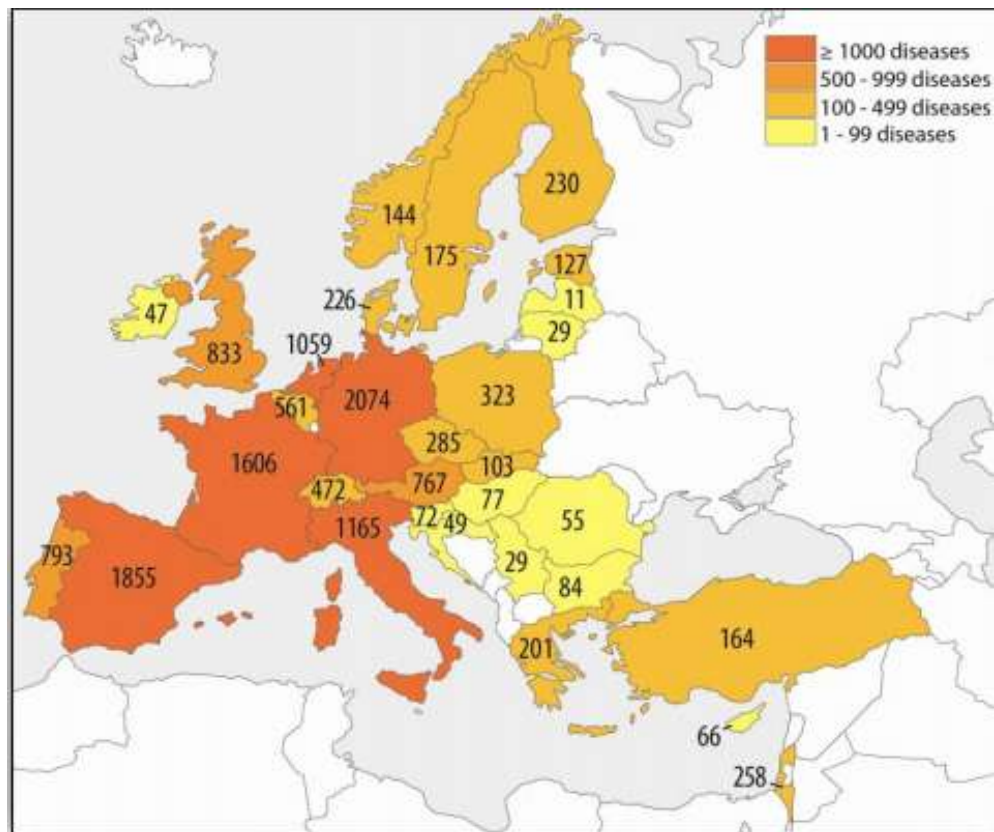


**centre de expertiza la nivel
national in europa si numarul lor
acolo unde exista (decembrie
2013)**



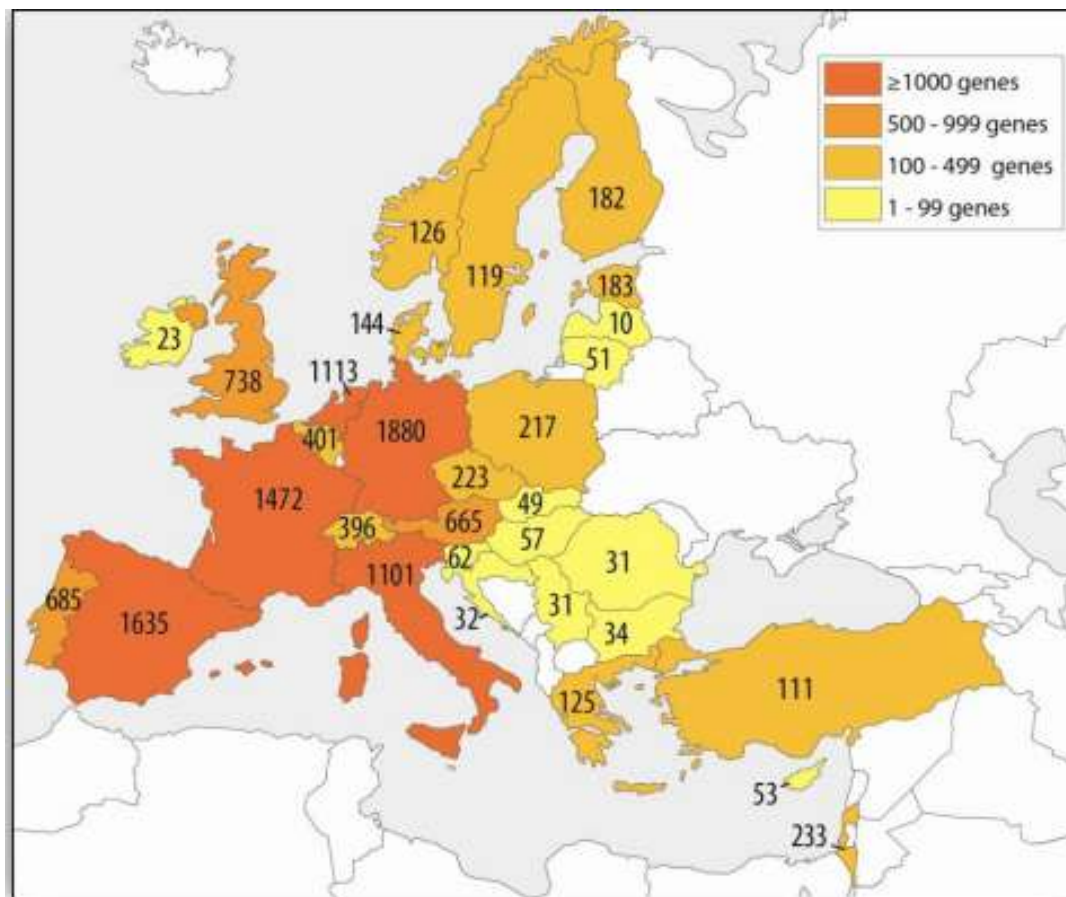


**numarul de boli rare testate
in laboratoarele fiecarui
stat membru (Orphanet ,
ianuarie 2014)**





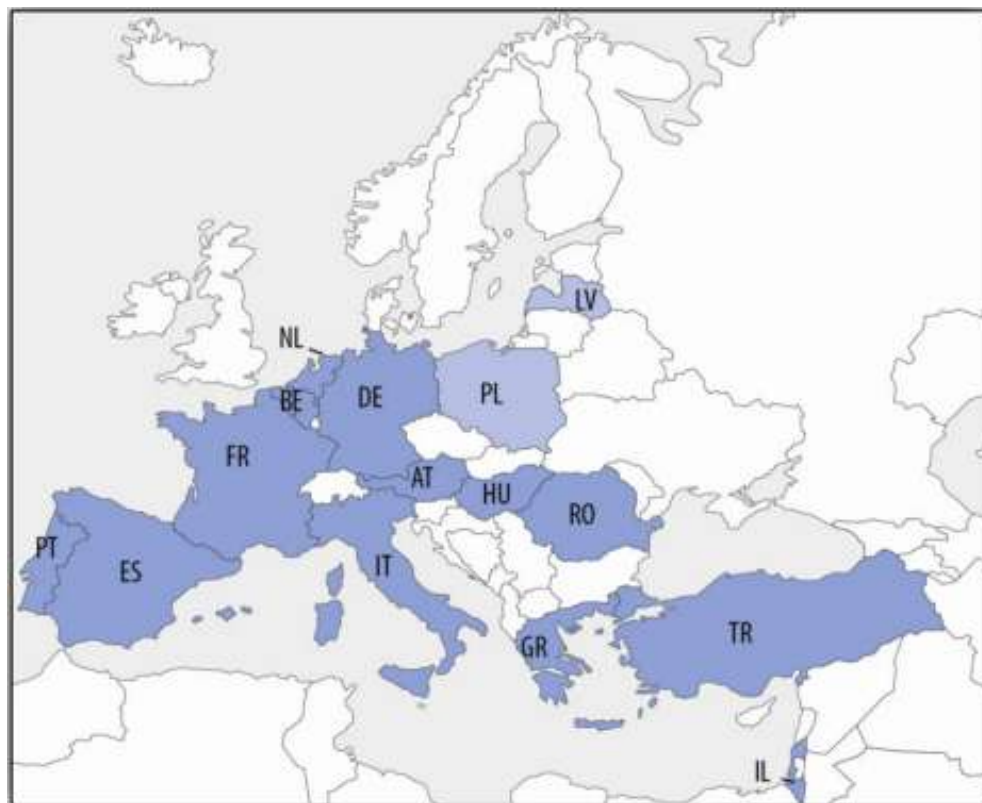
**numarul de gene testate in
laboratoarele fiecarui stat
membru in raport cu cele 2362
de gene testate in europa
(Orphanet , ianuarie 2014)**





PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME

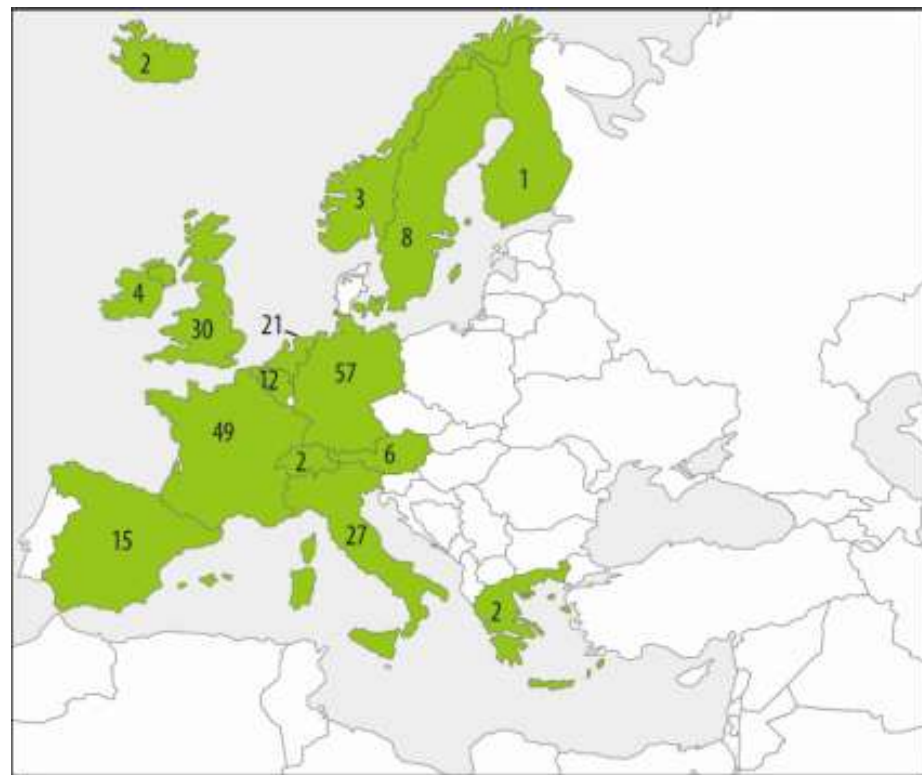
European countries with national research agencies participating in the E-Rare 2 (ERANET for rare diseases) consortium and observers (May 2014)





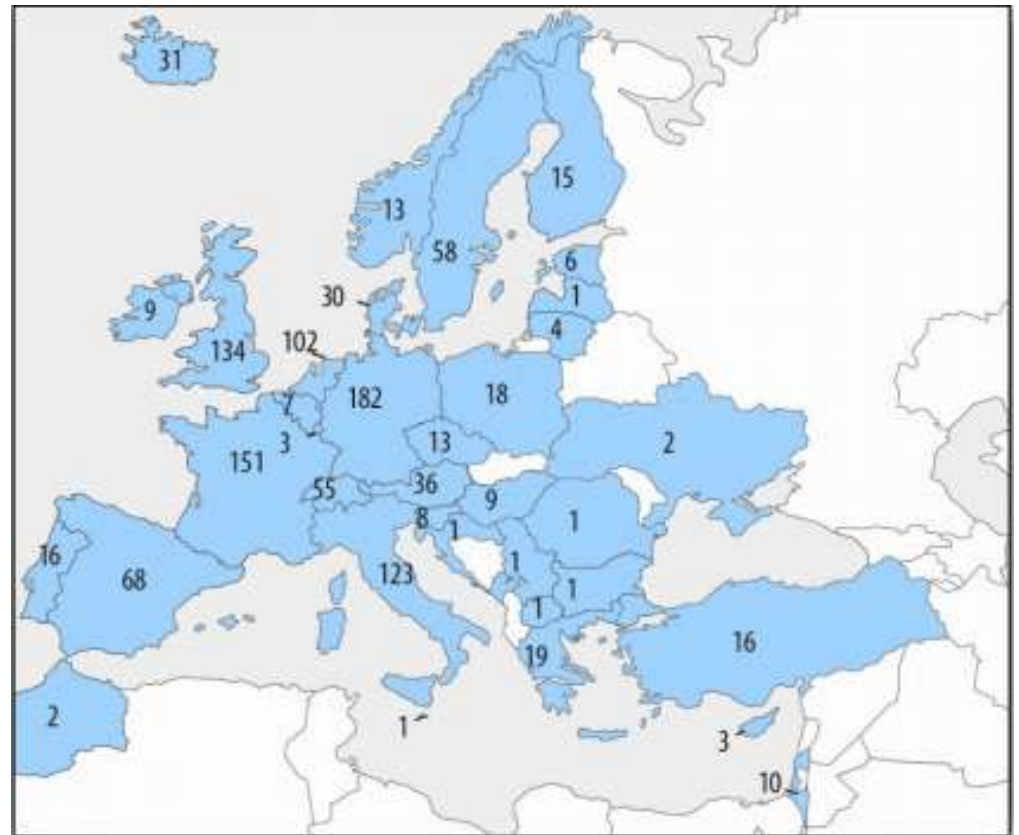
PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME

Number of FP7 rare disease related projects in which research groups in European countries have participated as leading partner (Orphanet data extraction, February 2014)





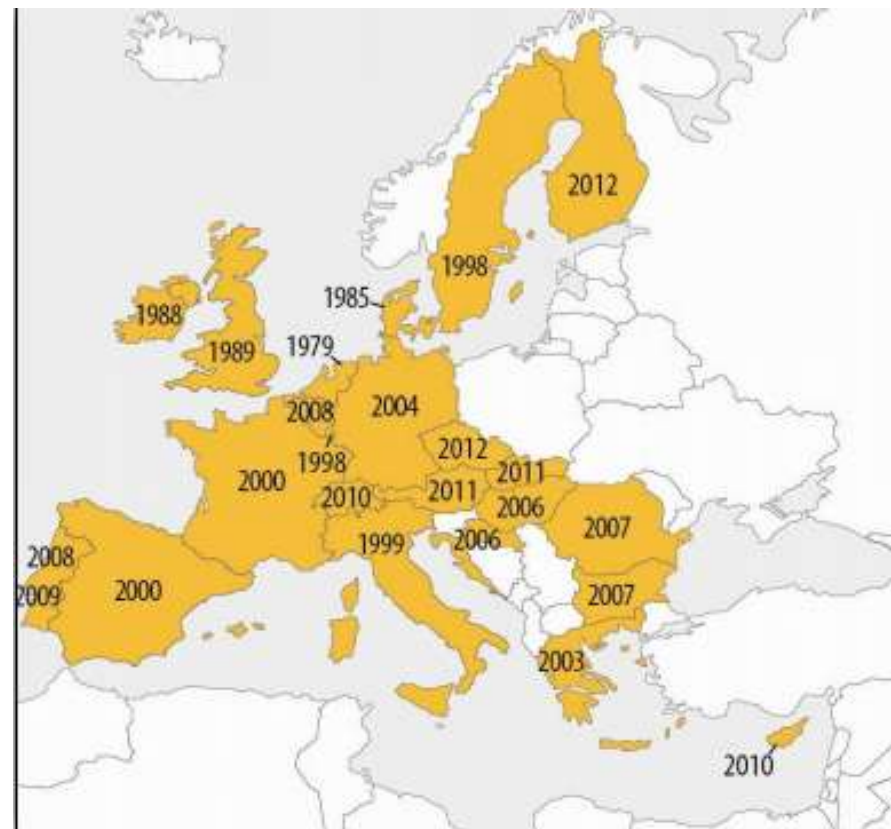
**Number of FP7 rare disease related projects
in which research groups in European
countries are participating partners
(Orphanet data extraction, February
2014)127**





PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME

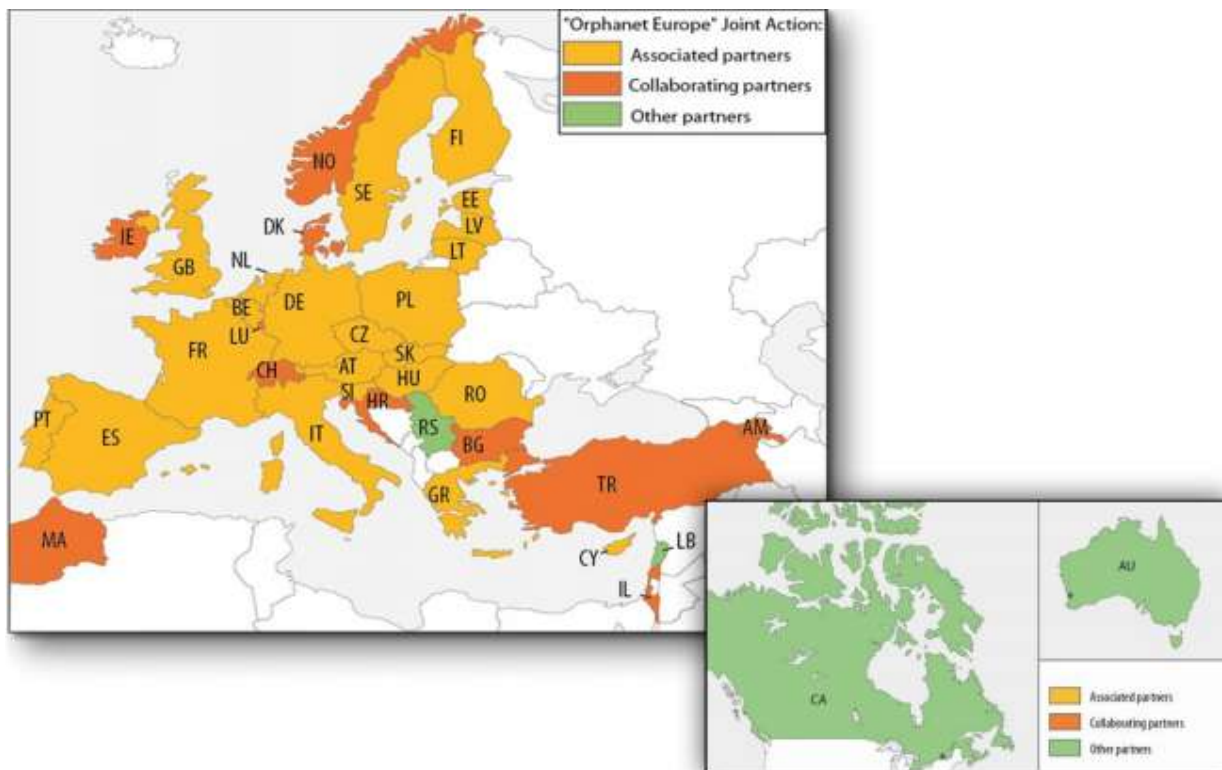
**Tari din europa si aliantele cu
organizatiile de pacienti si anul
fondator**





PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME

Tari participante in proiectele orphanet



Tari din Europa cu centre oficiale de informare si "helpline" pentru boli rare



PROGRAMUL DE COOPERARE ELVETIANO-ROMAN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAM





ETAPE PREMERGĂTOARE DE REALIZARE A CADRULUI INSTITUȚIONAL

- Înființarea CNBR (cu rol consultativ) in structura Ministerului Sanatatii
- Definirea criteriilor de acreditare și a procedurilor de evaluare pentru Centrele de Expertiză, de competență și medicale județene
- Criteriile stabilite se fac publice
- Centrele întocmesc dosare de candidatură
- Dosarele se transmit către Ministerul Sănătății, care face selecția și autorizarea pe baza criteriilor stabilite



care sunt obiectivele rețelei de asistența medicală în bolile rare?

- Reducerea perioadei de așteptare a diagnosticului
- Diagnostic precis și terapie
- Facilitarea orientării în sistemul de sanatate pentru pacienții cu BR și persoanele care ii ingrijesc (în special medicul curant)
- Îmbunătățirea continuă a colaborării între actorii implicați în îngrijirea medicală, inovare, diagnostic, terapie, cercetare clinică de bază și de translație spre industria farmaceutică pentru dezvoltarea de terapii, îngrijire medicală la domiciliu.



Ordinul MS oct/2014 privind organizarea și funcționarea serviciilor de genetică medicală

- Cunoscut fiind că bolile genetice, prin frecvența și consecințele asupra stării de sănătate a populației, constituie o problemă majoră de sănătate publică, Ministrul Sănătății emite următorul ordin...

Serviciile de Genetică Medicală se organizează trei tipuri de unități:

Centre Regionale de Genetică Medicală (CRGM),

Cabinete de Genetică Medicală (CGM), la nivel județean

Laboratoare de Genetică Medicală (LGM).



Comunicat de presă ms

- În 2015, Ministerul Sănătății intenționează reorganizarea **Intervenției de screening neonatal, confirmarea diagnosticului și aplicarea dietei specifice pentru fenilcetonurie și hipotiroidism congenital** din cadrul Programului național de sănătate a femeii și copilului.
- În 2015, Ministerul Sănătății intenționează reorganizarea *Intervenției de screening neonatal, confirmarea diagnosticului și aplicarea dietei specifice pentru fenilcetonurie și hipotiroidism congenital* din cadrul Programului național de sănătate a femeii și copilului.



PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME

Ce urmează?





PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME

Actualizarea cadrului legislativ

- Cadru instituțional de abordare a BR la nivel european și național
- Adoptarea unor planuri naționale pentru BR până la finalul anului 2010/2011/2012/2013/2014/2015...
- **Statele membre au un angajament comun**
 - asigurarea accesului universal la asistență medicală



Actualizarea cadrului legislativ

- Romania: centre care s-au dezvoltat (chiar dacă în prezent nu se numesc centre de expertiză/ excelență/ referință).
- Acestea trebuie inventariate, sprijinite în dezvoltarea lor pentru desemnarea lor ca centre de expertiză conform criteriilor europene



Ce urmează.....

- Emiterea Ordinului vizând acreditarea CE...
- Competiția pentru acreditarea CE...
- Nominalizarea CE.....



ASIGURAREA FINANȚĂRII CONTINUE A REȚELEI

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



PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS





PROGRAMUL DE COOPERARE ELVEȚIANO-ROMÂN
SWISS-ROMANIAN COOPERATION PROGRAMME

Speram să avem rezultate mai concrete in februarie.....

Vă mulțumesc!