ROMÂNIA – PLANUL NAȚIONAL PENTRU BOLI RARE

Raport privind acțiunile în domeniul bolilor rare

AUTORI:
Emilia SEVERIN – UMF Carol Davila, București și Dorica DAN – ANBRaRo

CONFERINȚA NAȚIONALĂ EUROPLAN
6-7 decembrie 2018
BUCUREȘTI

CONTEXT EUROPEAN - PROIECTUL EUROPLAN

EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development

OBIECTIVE PRINCIPALE:

- FORMULAREA unui set de recomandări pentru elaborarea unui PLAN NAȚIONAL sau STRATEGIE pentru bolile rare la nivelul fiecărui stat membru
- Elaborarea unor indicatori pentru monitorizarea planurilor / strategiilor naționale adoptate și implementate
- Analizarea recomandărilor cu părțile interesate
- Diseminarea recomandărilor EUROPLAN

2008 - 2011

Council Recommendation of 8 June 2009
on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02)

CONTEXT EUROPEAN - PROIECTUL EUROPLAN

EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development

EU Joint Action

ADOPTAREA și IMPLEMENTAREA PNBR	PROMOVAREA UNOR MĂSURI DE INGRIJIRE INTEGRATĂ
2012 - 2015	2015 - 2018

Council Recommendation of 8 June 2009
on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02)

CRONOLOGIA EVENIMENTELOR - PNBR

29 februarie 2008

PARTENERIATUL MS cu ANBRaRo.
"BR sunt recunoscute ca o prioritate a sistemului medical de sănătate publică"

18-19 iunie 2010

CONFERINȚA EUROPLAN
București
ELABORAREA PNBR pe baza analizei situației reale a BR

24 - 25 mai 2013

CONFERINȚA EUROPLAN
București
FINALIZAREA PNBR și adoptarea lui

2014

INCLUDEREA **PNBR** în Strategia Națională de sănătate 2014-2020 a MS. "Sănătate pentru prosperitate"
HG nr.1028/2014

16 - 17 noiembrie 2017

CONFERINȚA EUROPLAN
ZALĂU
Analiza stadiului de implementare a PNBR

6 - 7 decembrie 2018

CONFERINȚA EUROPLAN
București
- Includerea măsurilor de ingrijire integrată în PNBR și implementarea lor.
- Transpunerea expertizei ERN în politica națională de sănătate pentru BR

OBIECTIVE PRIORITARE ale PNBR

01 DEZVOLTAREA CADRULUI INSTITUȚIONAL

- Înființarea Comitetului Național pentru BR
- Desemnarea CENTRELOR de EXPERTIZĂ pentru BR
- Crearea REGISTRULUI NAȚIONAL pentru BR

02 DEZVOLTAREA SERVICIILOR PENTRU DIAGOSTICAREA, TRATAMENTUL, REABILITAREA ȘI PROFILAXIA BR

- Îmbunătăţirea accesului la un diagnostic corect şi rapid
- Intensificarea eforturilor în favoarea medicamentelor orfane

03 ÎMBUNĂTĂȚIREA ACCESULUI LA INFORMARE PRIVIND BR

- Promovarea Planului Naţional de Boli Rare în rândul autorităţilor, specialiştilor și pacienţilor
- Îmbunătăţirea accesului la informaţii generale cu privire la bolile rare
- Sensibilizarea publicului larg

04 DEZVOLTAREA RESURSELOR UMANE

- Programe de instruire pentru specialiştii din diverse domenii privind abordarea bolilor rare
- Asigurarea de personal specializat angajat în sistemul de asistenţă a persoanelor cu boli rare

OBIECTIVE PRIORITARE ale PNBR

05

STIMULAREA CERCETĂRII ÎN DOMENIUL BR

- Îmbunaťaţirea capacitaţii de accesare de proiecte de cercetare a bolilor rare, parteneriate internaţionale
- Stimularea cercetării ştiinţifice a bolilor rare în Romînia

06

CREȘTEREA ROLULUI ORGANIZAȚIILOR DE PACIENȚI

- Sprijinirea dezvoltării organizaţiilor de pacienţi, asigurarea sustenabilitaţii organizaţiilor de pacienţi
- Asigurarea reprezentării organizaţiilor de pacienţi în forurile decizionale la nivelul instituţiilor publice (naţional şi local)

PNBR

- A avut în vedere direcţiile Comisiei Europene privind politicile naţionale pentru abordarea bolilor rare.

- A fost ELABORAT în cadrul unui PROCES PARTICIPATIV ACTIV

EVALUAREA GRADULUI DE REALIZARE A OBIECTIVELOR PNBR

OBIECTIV 1

REALIZATE (INTEGRAL/PARTIAL) și NEREALIZATE

Obiectiv 1

COMITETUL NAȚIONAL PENTRU BOLILE RARE

Obiectiv 1

CENTRE DE EXPERTIZĂ PENTRU BOLILE RARE.

Obiectiv 1

REGISTRU NAȚIONAL PENTRU BOLILE RARE

Obiectiv 1

PARTICIPAREA la RETELELE EUROPENE de REFERINȚĂ.

REZULTATE

Obiectiv 1

REȚEAUA NAȚIONALĂ DE GENETICĂ MEDICALĂ

Obiectiv 1

Cadru legislativ pentru MANAGERUL de CAZ pentru BR (INNOVCARE)

Obiectiv 1

IMPLEMENTAREA REȚELEI NAȚIONALE A CEX pentru BR

COMITETUL NAȚIONAL PENTRU BOLILE RARE

Structura Informare Comunicare Contacte Cautare

MINISTERUL SĂNĂTĂȚII

- Strategia Nationala de Sanatate 2014-2020
- Raport de activitate
- Academia de Stiinte Medicale
- Pachetul general de servicii medicale şi tichetele pentru sănătate
- Asistenţă medicală de urgenţă
- Legislatie
- Autorizaţii
- Nutriţie
- Materiale in contact cu alimentul, din China si Hong Kong
- Control în sănătate publică
- Domeniul Farmaceutic si al Dispozitivelor Medicale
- Medicamente
- Sezonul de gripa
- Programe
- Unitatea de management a proiectelor Băncii Mondiale
- Controlul tutunului
- Unitatea de implementare si coordonare programe
- Libera Circulaţie
- Ghiduri clinice
- Sinteza privind bugetul Ministerului Sănătăţii
- Informatii de interes public
- Alerta Sanatate Publica Ebola
- Patrimoniu
- www.fonduri-ue.ro
- Comisiile Consultative ale Ministerului Sanatatii

Structura > Comitetul Naţional pentru Bolile Rare

Componenţa Comitetului Naţional pentru Bolile Rare

Preşedinte

Prof. Dr. Maria Puiu – Societatea Română de Genetică Medicală

Vicepreşedinte

Prof. Univ. Dr. Emilia Severin – Universitatea de Medicină şi Farmacie „Carol Davila" Bucureşti

Secretar

Dorica Dan – Alianţa Naţională pentru Boli Rare România

Membrii

1. Dr. Costin Iliuţă – Ministerul Sănătăţii
2. Irina Gresaru – Ministerul Sănătăţii
3. Dr. Oana Ingrid Mocanu – Casa Naţională de Asigurări de Sănătate
4. Daniel Andrei – Alianţa Naţională pentru Boli Rare România
5. Conf. Univ. Dr. Dumitru Moldovan – Universitatea de Medicina şi Farmacie Tîrgu Mureş
6. Conf. Univ. Dr. Dana Craiu – Universitatea de Medicină şi Farmacie „Carol Davila" Bucureşti
7. Conf. Univ. Dr. Corin Badiu – Universitatea de Medicină şi Farmacie „Carol Davila" Bucureşti
8. Prof.Univ. Dr. Anca Lupu – Universitatea de Medicină şi Farmacie „Carol Davila" Bucureşti
9. Prof. Dr. Ovidiu Băjenaru – Universitatea de Medicină şi Farmacie „Carol Davila" Bucureşti
10. Prof. Univ. Dr. Marius Bembea – Facultatea de Medicină şi Farmacie, Universitatea din Oradea
11. Prof. Univ. Dr. Mihai Gafencu – Universitatea de Medicină şi Farmacie „Victor Babeş", Timişoara
12. Sef Lucr. Dr. Camelia Al-Khzouz - Universitatea de Medicina si Farmacie " Iuliu Haţieganu " - Cluj Napoca
13. Conf. Dr. Cristina Rusu - Universitatea de Medicină şi Farmacie „Grigore T. Popa" Iaşi
14. Conf. Univ. Dr. Vlad Gorduza – Universitatea de Medicină şi Farmacie „Grigore T. Popa" Iaş
15. Nicolae Fotin – Agenţia Naţională a Medicamentelor şi Dispozitivelor Medicale
16. Dr. Ligia Marincas – Direcţia de Sănătate Publică Zalău
17. Dr. Vasilica Plaiasu – IOMC Bucureşti

Inapoi

Comitetul Național pentru Bolile Rare Ordinul Ministrului Sănătății nr. 1215/ 2013

CNBR este un organism științific interdisciplinar format din experți în domeniul bolilor rare, fără personalitate juridică, cu rol consultativ pentru Ministerul Sănătății.

PLANUL NAȚIONAL PENTRU BOLI RARE

PLANUL NAȚIONAL / STRATEGIA NAȚIONALĂ pentru BOLI RARE

- MS a adoptat PNBR la sfârșitul anului 2013
- PNBR este inclus în Strategia Națională de Sănătate Publică, perioada 2014-2020, prin HG nr.1028/2014. BOLILE RARE, o PRIORITATE pentru SĂNĂTATEA PUBLICĂ!!

ANEXA 2 Plan de acțiuni pe perioada 2014-2020 pentru implementarea Strategiei naționale

Direcții strategice (măsuri)	Indicator	Valoare de referință (an)	Periodicitate raportare	a. Responsabile b. Implicate în implementare	Perioadă de implementare	Buget total necesar 2014-2020 (mii Lei)	Buget disponibil estimat 2014-2020 (mii Lei)	Surse finanțare	Observații
OS 3.5. Asigurarea accesului populației afectate la servicii de diagnostic si/sau tratament pentru patologii speciale								Total buget necesar:	7,719,356.01
								Total buget disponibil:	7,019,375.45
3.5.1. Boli rare								Total buget necesar	4,783,691.01
								Total buget disponibil:	4,494,441.01
OS 3.5.1. Indicatori de performanță									
a. Îmbunătățirea calității îngrijirii pacientului cu boli rare pe tot lanțul de îngrijiri	1. Cadrului normativ privind stabilirea centrelor de excelență/referință in boli rare definitivat (*)	CVR (2013)	Anual	a. MS/CNBR , Spitalul Clinic de Pshiatrie "Prof. dr. Al. Obregia", Inst.pt. Ocrotirea Mamei și Copilului "Prof. dr. Alfred Rusescu", s.a. b. Unități sanitare specializate in diagnosticul și tratamentul bolilor rare, medici de familie	2014-2020	2,247,191.01	2,247,191.01	Buget de stat si venituri proprii Fonduri structurale (POCU/POCA) Fonduri Norvegiene	Costuri administrative incluse in bugetul de personal al MS Surse suplimentare POCU vezi OS 4.1 si OS 4.2 2. Indicator EUCERD 3. Indicator EUCERD - registre/baze de date 3. Fonduri Norvegiene pentru registre de boli, inclusiv boli rare (ex.hemofilie), cuprins la OS
	2. Centre de excelență/referință care îndeplinesc criteriile de calitate recomandate de EUCERD (n.)	CVR (2013)	Anual						
	3. Registre naționale/regionale pentru boli rare, conforme cu standardele ORPHANET) (**)	(CVR) (2013)	Anual						
	4. Plan național privind bolile rare aprobat	0 (2013)	Anual						
b. Asigurarea accesului pacienților cu boli rare la terapia specifică și alimente cu destinație medicală specială	1. Produse medicamentoase orfane cu autorizație UE de punere pe piața disponibile pe piata națională (nr.)	0 (2013)		a. MS/CNBR, Spitalul Clinic de Psihiatrie "Prof. dr. Al. Obregia", Inst.pt. Ocrotirea Mamei și Copilului "Prof. dr. Alfred Rusescu"si/sau ANMDM, CNAS, s.a. b. Unități sanitare specializate in diagnosticul și tratamentul bolilor rare, medici de familie	2014-2020	2,447,500.00	2,158,250.00	FNUASS/Buget de stat si venituri proprii (PN MS)	1. Indic. EUCERD
c. Îmbunătățirea cadrului metodologic și a competențelor tehnice a specialiștilor	1. Protocoale/ghiduri clinice de practica noi privind patologii/grupuri de patologii din categoria bolilor rare elaborate (nr.)	CVR (2013)	Anual	a. MS/CNBR , Spitalul Clinic de Psihiatrie "Prof. dr. Al. Obregia", Inst.pt. Ocrotirea Mamei și Copilului "Prof. dr. Alfred Rusescu" s.a. b. Unit.sanitare specializate in dg si tt boli rare, medici de familie	2014-2020	89,000.00	89,000.00	Buget de stat si venituri proprii Fonduri structurale (POCU, POC) Programe de Cooperare Transfrontaliera	3. Indicator EUCERD (ex.participare in E-RARE - www.e-rare.eu, IRDIRC – www.irdirc.org etc.) Bugetul nu include valoare pct. 2
	2. Proiecte de cercetare transnationale (europene și internationale) in care sunt implicati specialistii din institutiile competente (nr.)	CVR (2013)	Anual						
OS 3.4. Indicatori de rezultat	1. Pacienți tratați in programul național de boli rare, pe tipuri de afecțiuni (nr.)	CVR (2013)	Anual	n/a	2014-2020	n/a	n/a	n/a	

Charlotte Rodwell, Ségolène Aymé - **Rare disease policies to improve care for patients in Europe ☆ , 2015**

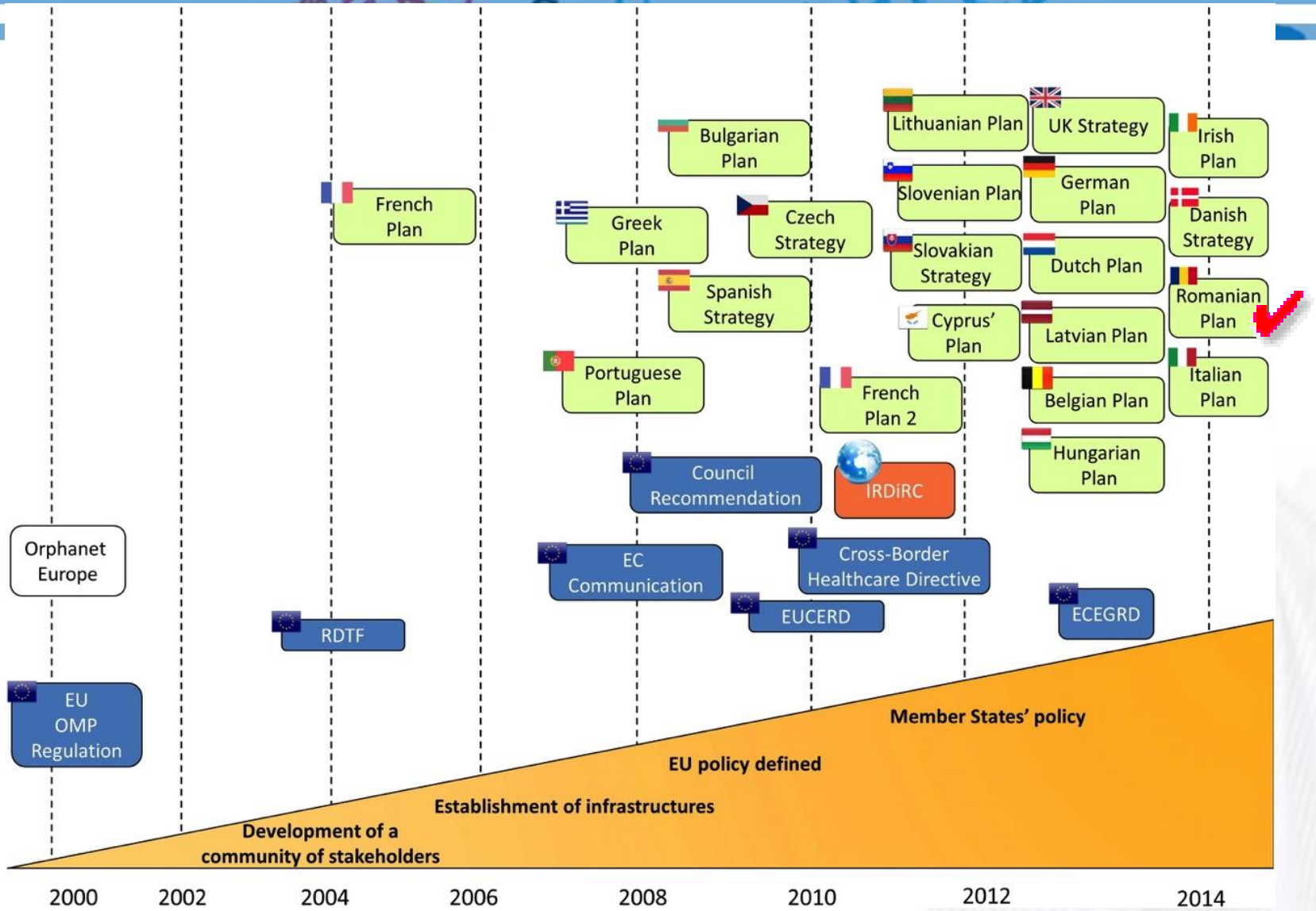
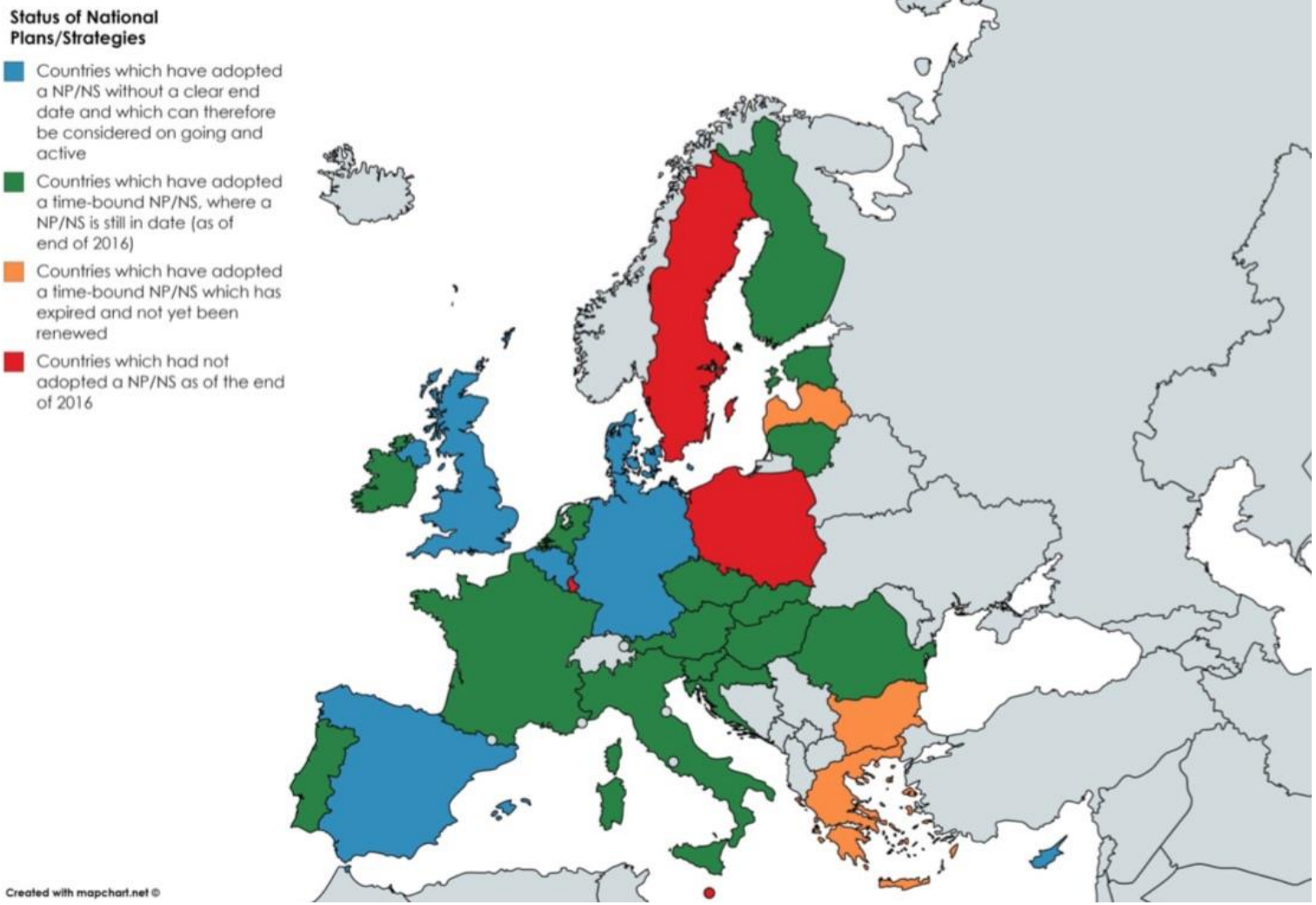


Fig. 1. Evolution of rare disease policy in Europe (December 2014) [4].

ROMÂNIA pe HARTA BOLILOR RARE în EUROPA



ÎNFIINȚAREA REȚELEI DE GENETICĂ MEDICALĂ

Ordinul MS 1358/2014 privind organizarea și funcționarea serviciilor de genetică medicală

Cunoscut fiind că bolile genetice, prin frecvenţa şi consecinţele asupra stării de sănătate a populaţiei, constituie o problemă majoră de sănătate publică, Ministrul Sănătăţii emite următorul ordin...

Ministerul Sănătăţii - MS

Ordinul nr. 1358/2014 privind înfiinţarea reţelei de genetică medicală

În vigoare de la 20.11.2014

Văzând Referatul de aprobare nr. NB 9.789/2014 al Direcţiei generale de asistenţă medicală şi sănătate publică şi Direcţiei management şi structuri unităţi sanitare din cadrul Ministerului Sănătăţii,

având în vedere propunerile formulate de către Comisia de genetică medicală, cu privire la asistenţa medicală specifică pacienţilor cu boli genetice, cuprinse în Adresa înregistrată la Ministerul Sănătăţii cu nr. 23.972/2014,

ţinând cont de prevederile art. 2 lit. a) -d) şi art. 7 alin. (4) din Hotărârea Guvernului nr. 144/2010 privind organizarea şi funcţionarea Ministerului Sănătăţii, cu modificările şi completările ulterioare,

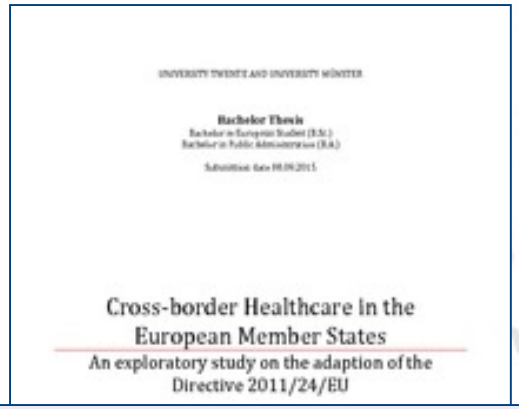
2 în temeiul prevederilor art. 5 şi 6 din Legea nr. 95/2006 privind reforma în domeniul sănătăţii, cu modificările şi completările ulterioare,

ministrul sănătăţii emite următorul ordin:

Serviciile de Genetică Medicală se organizează trei tipuri de unitaţi:

1. Centre Regionale de Genetică Medicală (CRGM),
2. Cabinete de Genetică Medicală (CGM),
3. la nivel județean Laboratoare de Genetică Medicală (LGM).

CENTRE DE EXPERTIZĂ PENTRU BOLI RARE


Bachelor Thesis

Cross-border Healthcare in the European Member States

An exploratory study on the adaption of the Directive 2011/24/EU

COUNCIL OF THE EUROPEAN UNION

EN

Council Recommendation on action in the field of rare diseases

7. ORDIN nr. 540 din 28 aprilie 2016 privind organizarea, funcţionarea şi metodologia de certificare a centrelor de expertiză pentru boli rare EMITENT: MINISTERUL SĂNĂTĂŢII PUBLICAT ÎN: MONITORUL OFICIAL nr. 331 din 29 aprilie 2016

Văzând referatul de aprobare nr. a.c.p. 4.159/2016 al direcţiei generale de asistenţă medicală şi sănătate publică din cadrul ministerului sănătăţii,ţinând cont de prevederile art. 2 lit. a)-d) şi art. 7 alin. (4) din hotărârea guvernului nr. 144/2010 privind organizarea şi funcţionarea ministerului sănătăţii, cu modificările şi completările ulterioare,în temeiul prevederilor art. 5, 6, 919 şi 920 din legea nr. 95/2006 privind reforma în domeniul sănătăţii, republicată, cu modificările şi completările ulterioare, şi ale art. 12 şi 13 din directiva 2011/24/ue a parlamentului european şi a consiliului din 9 martie 2011 privind aplicarea drepturilor pacienţilor în cadrul asistenţei medicale transfrontaliere,ministrul sănătăţii ...

CENTRE DE EXPERTIZĂ PENTRU BOLI RARE

Procesul de desemnare este finalizat pentru 14 furnizori de servicii medicale din România.

Un centru pilot NoRo pentru RD a fost deschis la Zalau (2011) și oferă servicii de îngrijire socială și informații privind RD. Centrul NoRo a fost deschis printr-un proiect al Asociației Prader Willi, finanțat de granturile Norvegiei (Frambu în calitate de partener)

- **Centru de zi** – intervenție individualizată pentru copii cu boli rare și tulburări din spectrul autist
- **Centru rezidențial** - Grupuri de pacienți cu boli rare și program adresat tinerilor cu nevoi speciale, pentru dezvoltarea abilităților de viața independentă
- **Ambulator de specialitate** – neurologie, psihiatrie pediatrică, genetică;
- **Help Line NoRo** – Serviciu de informare și consiliere

CENTRE DE EXPERTIZĂ PENTRU BOLI RARE

1.Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul malformațiiilor, anomalii ale dezvoltării și dizabilității intelectuale rare din cadrul Centrului Regional de Genetică Medicală structură a Spitalului Clinic Municipal „Dr. Gavril Curteanu” **Oradea**;

2.Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul malformații congenitale asociate cu retard mental din cadrul Centrului Regional de Genetică Medicală Timis structură a Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii “Dr. Louis Turcanu” **Timișoara**;

3.Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul malformațiilor congenitale din cadrul Centrului de Expertiză în Prevenția, Diagnosticul Genetic și Managementul Managementul Congenitale structură a Spitalului Clinic Județean de Urgență **Craiova**;

4.Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul boli rare și boli din spectrul autist a Centrului de Referință pentru Boli Rare NoRo Zalău.

5.Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul malformațiiilor/anomaliilor de dezvoltare și dizabilităților intelectuale rare din cadrul Centrului Regional de Genetică Medicală, structură a Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii Sf.Maria **Iași**;

CENTRE DE EXPERTIZĂ PENTRU BOLI RARE

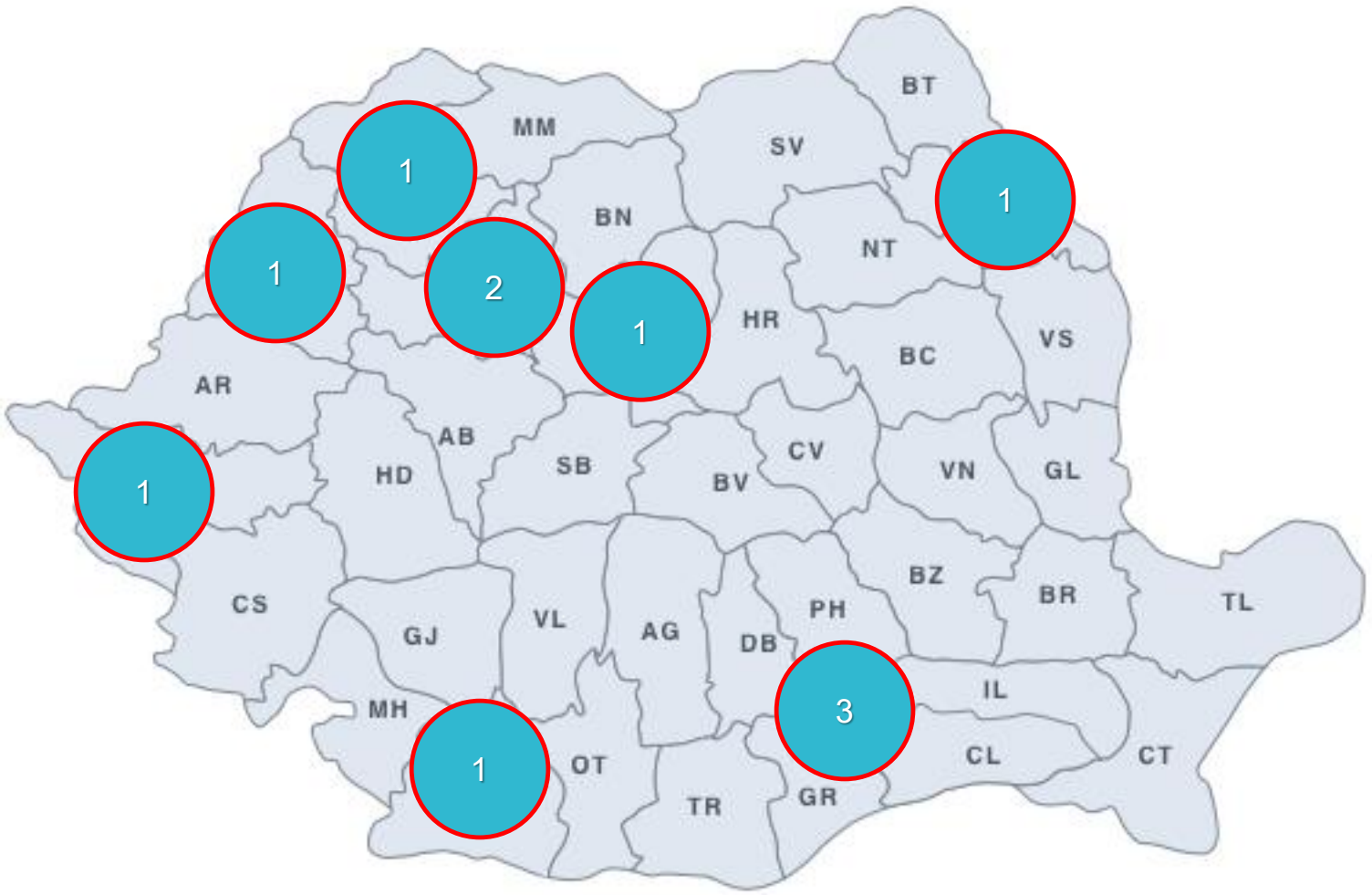
6.Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul neurologiei pediatrice din cadrul Secției Clinice Neurologie Pediatrică structură a Spitalului Clinic de Psihiatrie prof.Dr. Alex. Obregia **București**;

7.Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul bolilor hepatice pediatrice rare din cadrul Secției Clinice Pediatrie II, structură a Spitalului Clinic de Urgență pentru Copii **Cluj Napoca**;

8.Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul bolilor cardiovasculare rare din cadrul Secției Cardiologie III, structură a Institutului de Urgență pentru Boli Cardiovasculare prof. C.C. Iliescu **București**;

9.Centrul de expertiză pentru boli rare în domeniul cancerului tiroidian, tumorilor paratiroidiene și tumorilor neuroendocrine din cadrul Laboratorului de medicină nucleară și Cabinetului de endocrinologie, structură a Institutului Oncologic "Prof. Dr. Ion Chiricuță" **Cluj Napoca**.

CENTRE DE EXPERTIZĂ PENTRU BOLI RARE



ROMÂNIA în REȚELELE EUROPENE DE REFERINȚĂ pentru BR

- Desemnarea Centrelor de expertiză în BR este principalul pas către o cerere de aderare la ERN.
- România desfășoară un proces de aprobare a furnizorilor de servicii de sănătate pentru a participa ca membri sau coordonatori ai unui ERN.
- În momentul de față, mai mulți furnizori de servicii medicale au solicitat participarea la ERN ca membri cu drepturi depline, dar numai 9 dintre aceștia sunt incluși în calitate de membri cu drepturi depline.

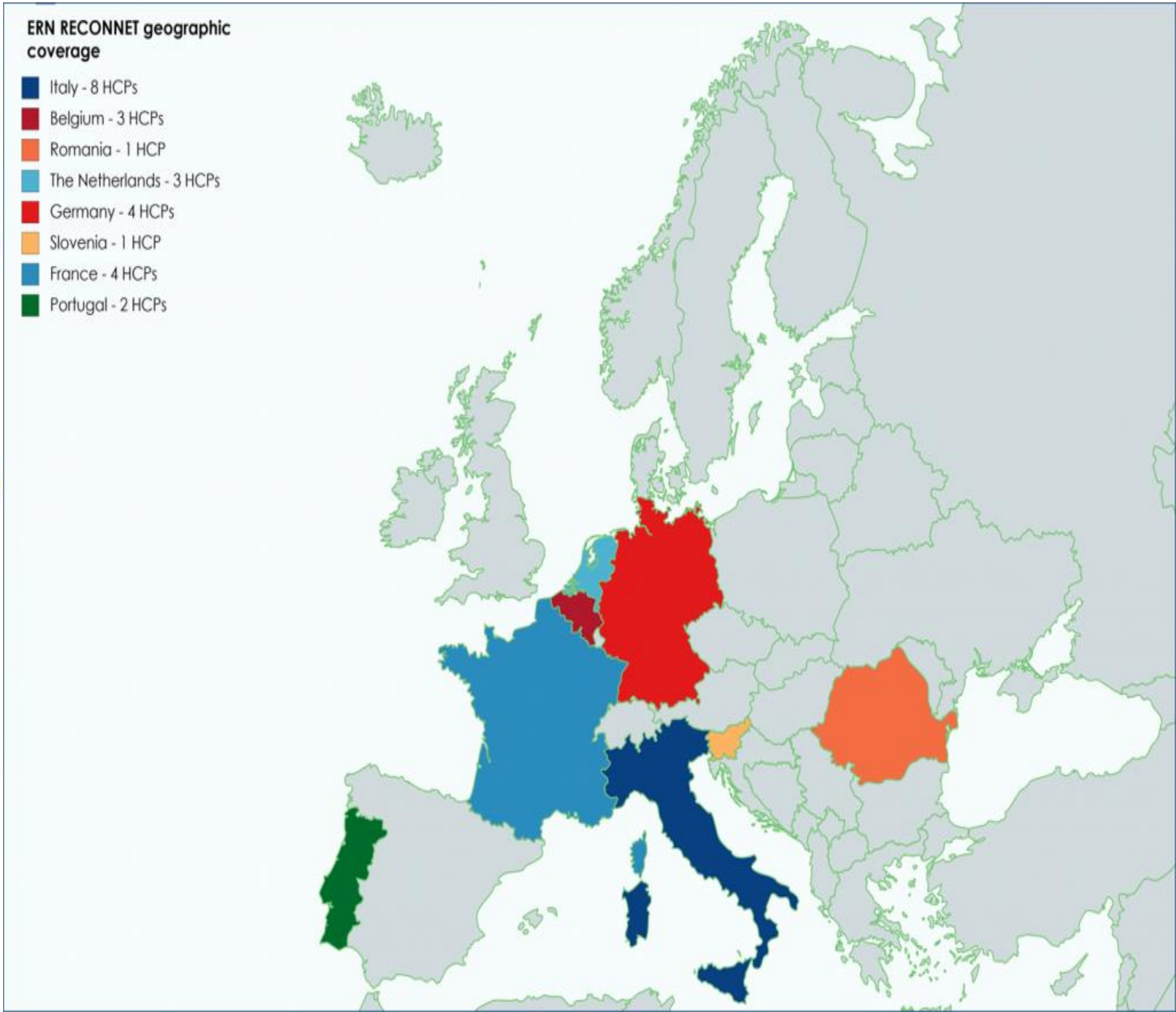
Rețele

Primele rețele europene de referință (RER) au fost lansate în 2017, incluzând peste 900 de unități medicale înalt specializate din peste 300 de spitale din 26 de state membre.

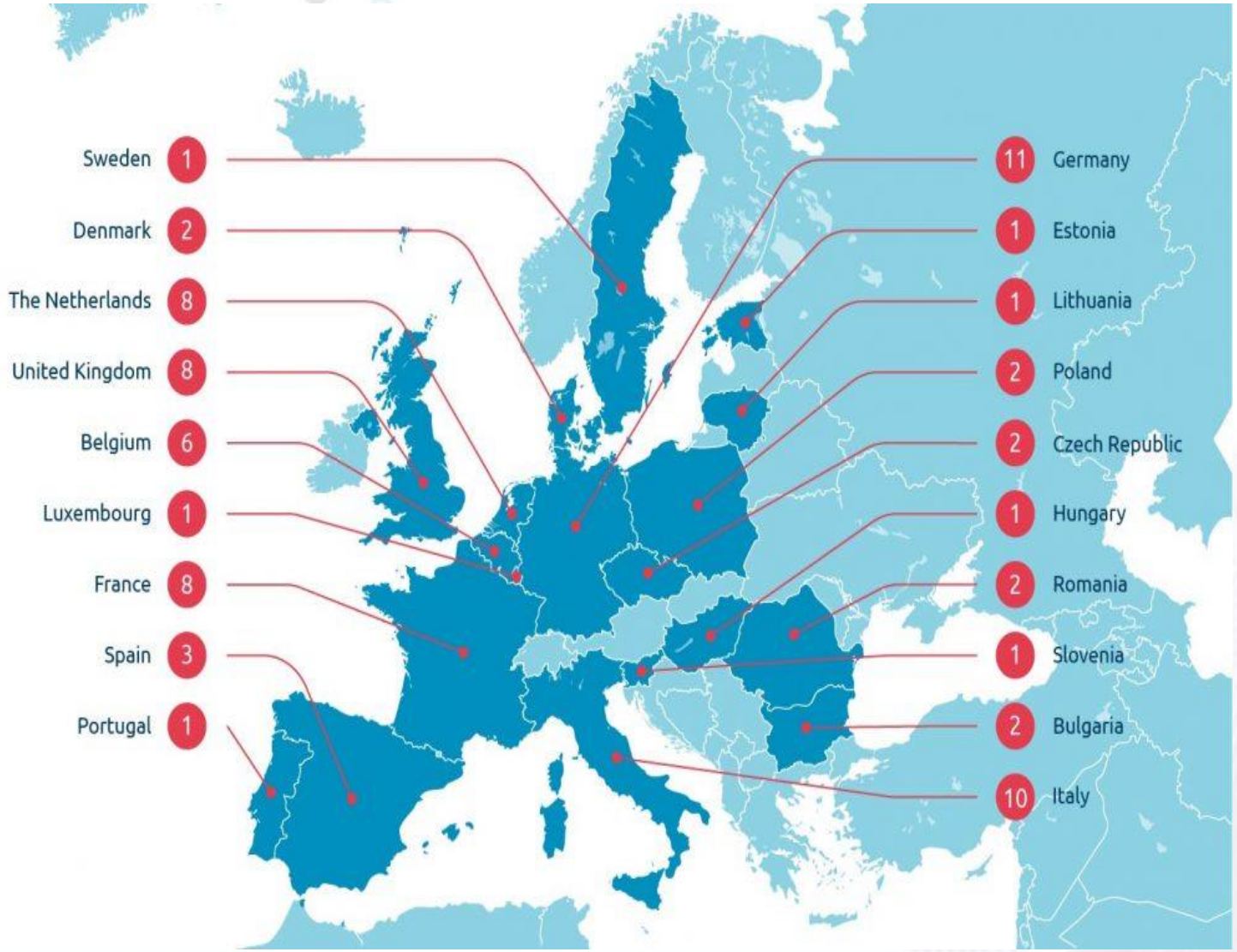
Informațiile despre rețele sunt prezentate pe scurt într-o serie de fișe informative disponibile în 23 de limbi oficiale ale UE și în norvegiană.

ERN BOND	Rețeaua europeană de referință privind bolile osoase (fișă informativă – site)
ERN CRANIO	Rețeaua europeană de referință privind anomaliile cranio-faciale și tulburările ORL (fișă informativă – site)
Endo-ERN	Rețeaua europeană de referință privind bolile endocrine (fișă informativă – site)
ERN EpiCARE	Rețeaua europeană de referință privind epilepsia (fișă informativă – site)
ERKNet	Rețeaua europeană de referință privind afecțiunile renale (fișă informativă – site)
ERN-RND	Rețeaua europeană de referință privind afecțiunile neurologice (fișă informativă – site)
ERNICA	Rețeaua europeană de referință privind anomaliile moștenite și congenitale (fișă informativă – site)
ERN LUNG	Rețeaua europeană de referință privind afecțiunile respiratorii (fișă informativă – site)
ERN PaedCan	Rețeaua europeană de referință privind cancerul la copii (hemato-oncologie) (fișă informativă – site)
ERN RARE-LIVER	Rețeaua europeană de referință privind bolile hepatice (fișă informativă – site)
ERN ReCONNET	Rețeaua europeană de referință privind bolile țesutului conjunctiv și afecțiunile musculo-scheletale (fișă informativă – site)
ERN RITA	Rețeaua europeană de referință privind imunodeficiența, bolile autoinflamatorii și bolile autoimune (fișă informativă – site)
ERN TRANSPLANT-CHILD	Rețeaua europeană de referință privind transplanturile la copii (fișă informativă – site)
VASCERN	Rețeaua europeană de referință privind afecțiunile multisistemice rare ale sistemului vascular (fișă informativă – site)

ERN - ReCONNET



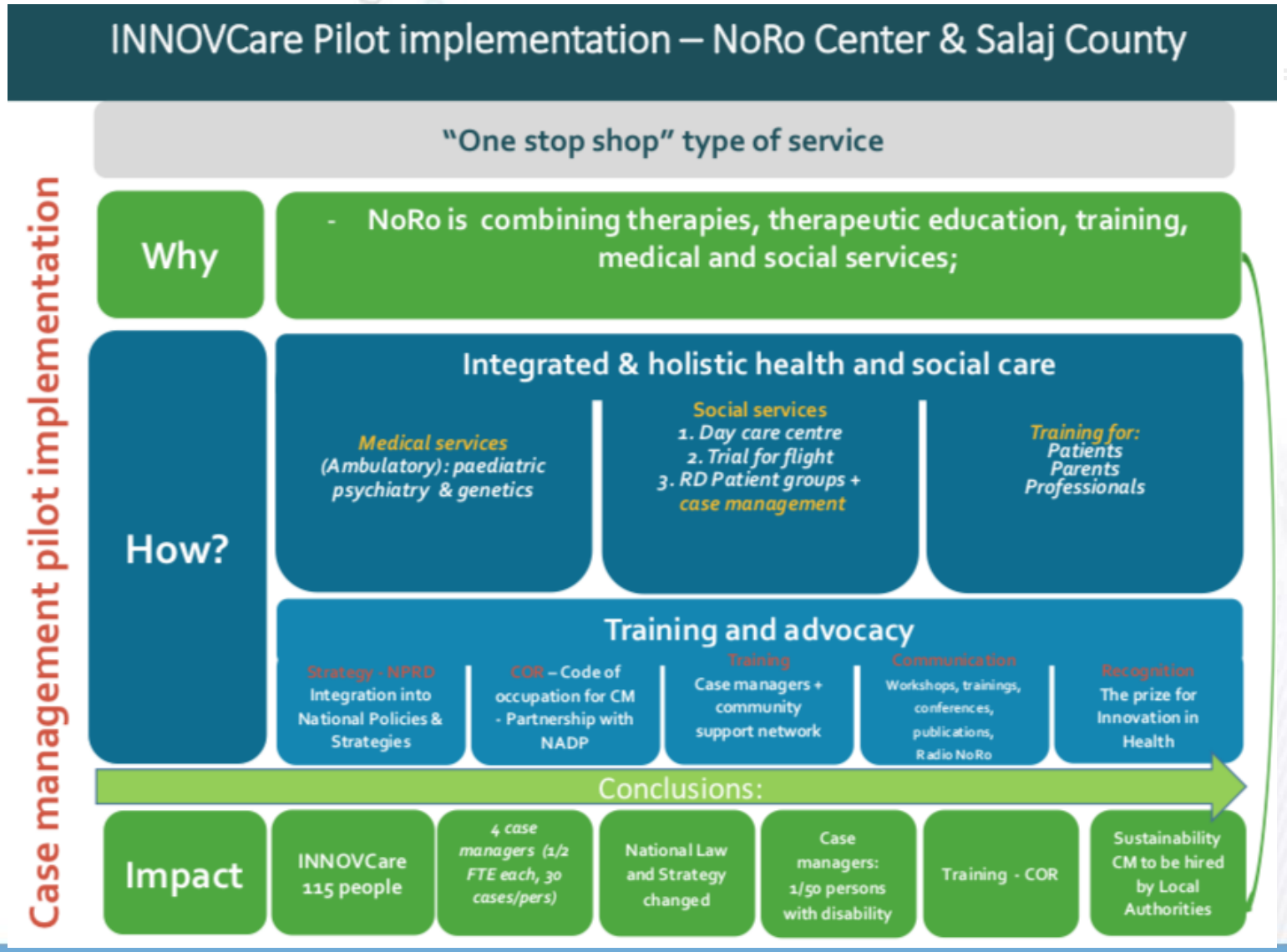
ENDO-ERN


Sweden 1
Denmark 2
The Netherlands 8
United Kingdom 8
Belgium 6
Luxembourg 1
France 8
Spain 3
Portugal 1
11 Germany
1 Estonia
1 Lithuania
2 Poland
2 Czech Republic
1 Hungary
2 Romania
1 Slovenia
2 Bulgaria
10 Italy

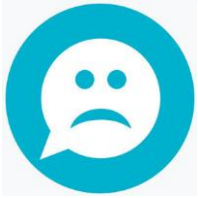
ERN-Skin

ERN-Skin
56 Expert Centres
from 18 countries
Sweden
Finland
United Kingdom
Denmark
Lithuania
Netherlands
Ireland
Poland
Czech Rep
Belgium
Austria
Hungary
France
Romania
Croatia
Spain
Italy
Germany

INNOVCare


INNOVCare Pilot implementation – NoRo Center & Salaj County
"One stop shop" type of service
Case management pilot implementation
Why
- NoRo is combining therapies, therapeutic education, training, medical and social services;
How?
Integrated & holistic health and social care
Medical services (Ambulatory): paediatric psychiatry & genetics
Social services
1. Day care centre
2. Trial for flight
3. RD Patient groups + case management
Training for:
Patients
Parents
Professionals
Training and advocacy
Strategy - NPRD
Integration into National Policies & Strategies
COR – Code of occupation for CM - Partnership with NADP
Training
Case managers + community support network
Communication
Workshops, trainings, conferences, publications, Radio NoRo
Recognition
The prize for Innovation in Health
Conclusions:
Impact
INNOVCare 115 people
4 case managers (1/2 FTE each, 30 cases/pers)
National Law and Strategy changed
Case managers: 1/50 persons with disability
Training - COR
Sustainability CM to be hired by Local Authorities

REGISTRUL NAȚIONAL PENTRU BOLI RARE



- **NU există un registrul național de BR:**
- Conferința Fit4RareFit4ALL, Cluj 2017 a dezbătut criteriile necesare realizării RNBR și posibile surse de finanțare.
- Există registre specifice unei boli rare administrate de clinicieni / asociații de pacienți.

- National Registry of Haemophilia
- National Registry of Hereditary Angioedema
- National Registry of Primary Immunodeficiency
- National Registry of Infant Diabetes Mellitus
- National Registry of Thalassemia
- National Registry for Pulmonary Hypertension
- National Registry for Hyperparathyroidism
- National Registry for Acromegaly
- National Registry of Neuromuscular Disorders
- Romanian Prader Willi Association has an electronic registry for patients who have benefited from NoRo services since 2015.

OBIECTIV 2

REALIZATE (INTEGRAL/PARTIAL) și NEREALIZATE

Obiectiv 2

Îmbunătăţirea accesului la un diagnostic corect şi rapid

Obiectiv 2

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

Obiectiv 2

Intensificarea eforturilor în favoarea medicamentelor orfane

Obiectiv 2

Realizarea unei reţele de screening în bolile rare prin organizarea şi implementarea programelor de screening populaţional

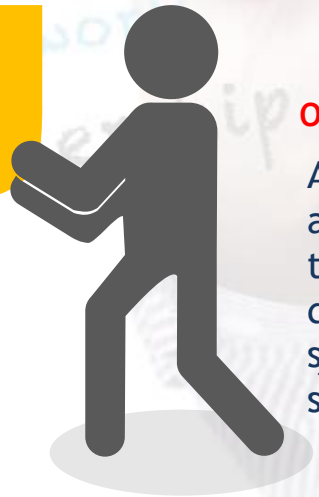
REZ U LTATE

Obiectiv 2

Dezvoltarea de servicii continue de tratament și reabilitare

Obiectiv 2

Servicii sociale specializate



Obiectiv 2

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

PROGRAME NAȚIONALE DE SĂNĂTATE PENTRU BOLI RARE

Programele naționale sunt un ansamblu organizat de

ORDIN nr. 245/31.03.2017
pentru aprobarea Normelor tehnice de realizare a programelor naţionale de sănătate curative pentru anii 2017 şi 2018

Văzând Referatul de aprobare nr. D.G. 458 / 31.03.2017 al directorului general al Casei Naţionale de Asigurări de Sănătate,

având în vedere art. 51 alin. (1) şi (3) din Legea nr. 95/2006 privind reforma în domeniul sănătăţii, republicată, cu modificările şi completările ulterioare, precum şi Hotărârea Guvernului nr.155/2017 privind aprobarea programelor naţionale de sănătate pentru anii 2017 şi 2018,

în temeiul art. 291 alin. (2) din Legea nr. 95/2006, republicată, cu modificările şi completările ulterioare, şi art. 17 alin. (5) din Statutul Casei Naţionale de Asigurări de Sănătate, aprobat prin Hotărârea Guvernului nr. 972/2006, cu modificările şi completările ulterioare,

PROGRAME NAȚIONALE DE SĂNĂTATE PENTRU BOLI RARE

RARE

Programe Naționale – curative CNAS (exclusiv FNUASS)

PRIM-MINISTRU GUVERN OBIECTIVE MEDIA CONTACT

De asemenea, Casa Națională de Asigurări de Sănătate va derula și finanța 14 programe naționale de sănătate curative, după cum urmează:

1) Programul național de boli cardiovasculare;
2) Programul național de oncologie;
3) Programul național de tratament al surdității prin proteze auditive implantabile (implant cohlear și proteze auditive)
4) Programul național de diabet zaharat;
5) Programul național de tratament al bolilor neurologice;
6) Programul național de tratament al hemofiliei și talasemiei;
7) Programul național de tratament pentru boli rare;
8) Programul național de sănătate mintală;
9) Programul național de boli endocrine;
10) Programul național de ortopedie;
11) Programul național de transplant de organe, țesuturi și celule de origine uman;
12) Programul național de supleere a funcției renale la bolnavii cu insuficiență renală cronică;
13) Programul național de terapie intensivă a insuficienței hepatice;
14) Programul național de diagnostic și tratament cu ajutorul aparaturii de înaltă performanță.

Programele naționale de sănătate curative se finanțează de la bugetul Fondului național unic de asigurări sociale de sănătate, precum și din alte surse, inclusiv din donații și sponsorizări, în condițiile legii.
În implementarea programelor naționale de sănătate în perioada 2015 și 2016 sunt o serie de elemente de noutate între care menționăm:

- inițierea derulării, începând cu 01.05.2015, a unui Subprogram de radioterapie a bolnavilor cu afecțiuni oncologice, parte integrantă a Programului național de oncologie. Subprogramul va beneficia de alocarea unui buget distinct, fapt ce va permite o mai mare predictibilitate și adaptare la nevoile reale ale pacientului oncologic;
- includerea în cadrul Programului național de ortopedie a unui obiectiv nou destinat tratamentului instabilităților articulare cronice prin implanturi de fixare, care să permită amânarea perioadei de implantare a unei endoproteze, respectiv a unei endoproteze de revizie;
- cuprinderea în cadrul Programului național de diagnostic și tratament cu ajutorul aparaturii de înaltă performanță a unui obiectiv nou destinat tratamentului de stimulare cerebrală profundă la bolnavii cu distonii generalizate sau distonii focale/segmentare rezistente la terapia cu toxină botulinică.
- reluarea efectuării procedurilor de fertilizare in vitro și embriotransfer și asigurarea finanțării acestuia din bugetul Programului național de transplant de organe, țesuturi și celule de origine umană. Acest subprogram este destinat cuplurilor afectate de disfuncții ale sistemului reproductiv și care au nevoie de tratamente pentru a avea copii;
- inițierea unor Subprograme pilot destinate depistării precoce active a cancerului colo-rectal și a cancerului de sân, după aprobarea Planului Național de Control al Cancerului.
- vaccinările cuprinse în calendarul național de vaccinare, precum și a vaccinării la grupele la risc, vor fi asigurate exclusiv de către medicii de familie. Acestă decizie este justificată de faptul că vaccinarea prin campanie școlară prezintă dezavantaje cauzate de lipsa cabinetelor de medicină școlară, dificultățile în urmărirea antecedentelor vaccinale ale copiilor, existența unor copii neșcolarizați, existența, în cadrul aceleași clase, a copiilor cu ani de naștere diferiți, repetenți, veniți prin transfer din alte unități de învățământ.

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

SCREENING-ul NEONATAL PENTRU BOLI RARE

Conform politicii naționale de sănătate, este disponibil un program obligatoriu de screening neonatal pentru două condiții:

- fenilcetonuria (PKU)
- hipotiroidismul congenital (CHT)
- Scopul vizat este examinarea tuturor nou-născuților din România. Screening-ul este efectuat de 4 centre medicale publice din întreaga țară (București, Iași, Cluj-Napoca și Timișoara). În ultimii ani, s-au făcut eforturi prin Programul de sănătate la nivel local pentru generalizarea și îmbunătățirea organizării screening-ului neonatal al acestor două condiții.
- Testele de screening neonatal pentru alte condiții sunt furnizate de clinici private / laboratoare la cerere, cu cost integral sau pot fi efectuate în cadrul programelor de cercetare (de exemplu, pierderea auzului, tulburări metabolice).
- Ministerul Sănătății intenționează să utilizeze fonduri UE pentru introducerea screening-ului neonatal pentru alte boli rare pentru care este disponibilă o formă de tratament (spre exemplu, la sfârșitul anului 2016, MS a aprobat screeningul auditiv universal al nou-născutilor).

SCREENING-ul NEONATAL PENTRU BOLI RARE

Screening neonatal
pentru
Fenilcetonurie (PKU)

Screening neonatal
pentru
Surditate

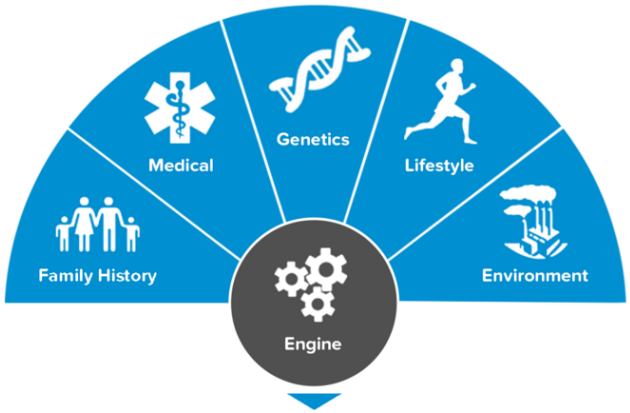
TESTAREA GENETICĂ PENTRU BOLI RARE

Serviciile de testare genetică din România furnizate în conformitate cu politica națională actuală. Testarea genetică este voluntară și, prin lege, trebuie obținut un consimțământ informat înainte ca persoana să fie supusă oricărei forme testare genetică.

Testarea este disponibilă în cadrul clinicilor și laboratoarelor medicale genetice publice sau private. Toate laboratoarele medicale din România trebuie să fie acreditate conform standardelor ISO 15189.

Deoarece mai mult de 80% dintre bolile rare au o bază genetică, șase centre genetice naționale (stabilite prin Ordinul MS nr.1358 / 2014) oferă diferite tipuri de teste genetice:

- Testarea diagnosticului
- Testarea purtătorilor
- Testarea prenatală (teste invazive și neinvazive
- Testarea predictivă și presimptomatică
- Testarea medico-legală



GHIDURI DE BUNĂ PRACTICĂ PENTRU BOLI RARE

- **În prezent NU există GBP pentru bolile rare la nivel național în România.**

Organizațiile profesionale, organizațiile academice și organizațiile de pacienți lucrează pentru a elabora ghiduri naționale. Cu toate acestea, există o politică națională de dezvoltare, adoptare și implementare a GBP în România.

MEDICAMENTE ORFANE

România a creat un cadru legal pentru programele de utilizare compasională

- (Ordinul nr. 962/2006 privind aprobarea aplicării art.699 alin. (1) din Legea nr. 95/2006 și
- Ordinului nr. 861/2014 privind aprobarea criteriilor și metodologiei de evaluare a tehnicile medicale, documentația care trebuie depusă de solicitanți, mijloacele metodologice utilizate în evaluarea includerii, extinderea indicațiilor, neincluderea sau excluderea de pe lista de denumirii internaționale a medicamentelor eliberate pe bază de prescripție medicală.

2017 **2018**	MO pentru boala Gaucher, purpura trombocitopeniei imune, distrofia musculară Duchenne, angioedemul ereditar și mastocitoză au fost incluse în lista națională a MO.

MEDICAMENTE ORFANE

DCI=

Denumire

Comună

Internațională

DCI cu statut de medicament *orfan*

An	2014	An	2015	An	2016	An	2017*
1	Stiripentol	1	Brentuximab vedotin	1	Ibrutinibum	1	Dartumumab
2	Pasireotidum	2	Sorafenibum	2	Irfenidonum	2	Eliglustat
3	Clofarabinum	3	Riociguat	3	Obinutuzumabum	3	Elosulfase alfa
4	Nelarabinum	4	Macitentanum	4	Velaglucerase		
5	Decitabinum	5	Bedaquilinum	5	Ataluren		
6	Trabectedinum	6	Azacitidinum	6	Pasireotidum		
7	Ofatumumab	7	Lenalidomiide	7	Carfilzomibum		
8	Dasatinibum	8	Bosutinibum	8	Nintedanibum		
9	Nilotinibum	9	Olaparibum	9	Incatibant		
10	Ruxolitinibum	10	Talidomidum	10	Ponatinib		
11	Ambrisentanum			11	Mecasermin		
12	Tafamidis			12	Panobinostat		
13	Bosentanum			13	Delamanid		
14	Romiplostimum			14	Blinatumomab		
15	Sapropterinum			15	Idebenonum		
16	Everolimus						
17	Plerixafor						

*in 2017 cererile depuse sunt in proces de evaluare

sursa: ANMDM -2017

SERVICII SOCIALE și INTEGRARE SOCIALĂ

EXISTĂ o LEGISLAȚIE SPECIFICĂ:
Legea 292/2006 - Legea asistenței sociale (boli rare asociate cu dizabilități) și Legea 448/2011 - Legea pentru protecția și promovarea persoanelor cu dizabilități; Legea 197/2012 privind asigurarea calității serviciilor sociale;

ANBRaRO a stabilit contractul de parteneriat nr. 4357 / 27.04.2016 cu Autoritatea Națională pentru Persoanele cu Handicap și aceste acțiuni specifice sunt incluse în acest document.

ANBRaRO a implementat proiectul ColaboRARE, a creat un comitet multidisciplinar / intersectorial pentru BR și a organizat 4 întâlniri în 2015-2016 și o conferință națională la 29-30 ianuarie 2016 la București

SERVICII SOCIALE și INTEGRARE SOCIALĂ

Centrele de resurse pentru BR: servicii sociale "one stop shop" pentru boli rare

Este un centru de resurse pentru bolile rare din România, recunoscut ca HCP pentru a participa la ERN & CoE, parte a unui consorțiu național;
Un tip de serviciu unic, conceput special pentru persoanele care trăiesc cu o boală rară, care combină serviciile medicale, sociale și educaționale;
Creează o punte între pacienți / familii și diverși profesioniști și servicii implicate în îngrijirea pacienților și implică pacienții la nivel local, județean și național în serviciile noastre.

http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2017/10/Romania-Report-06.10.2017.pdf

OBIECTIV 3

REALIZATE (INTEGRAL/PARTIAL) și NEREALIZATE

Obiectiv 3

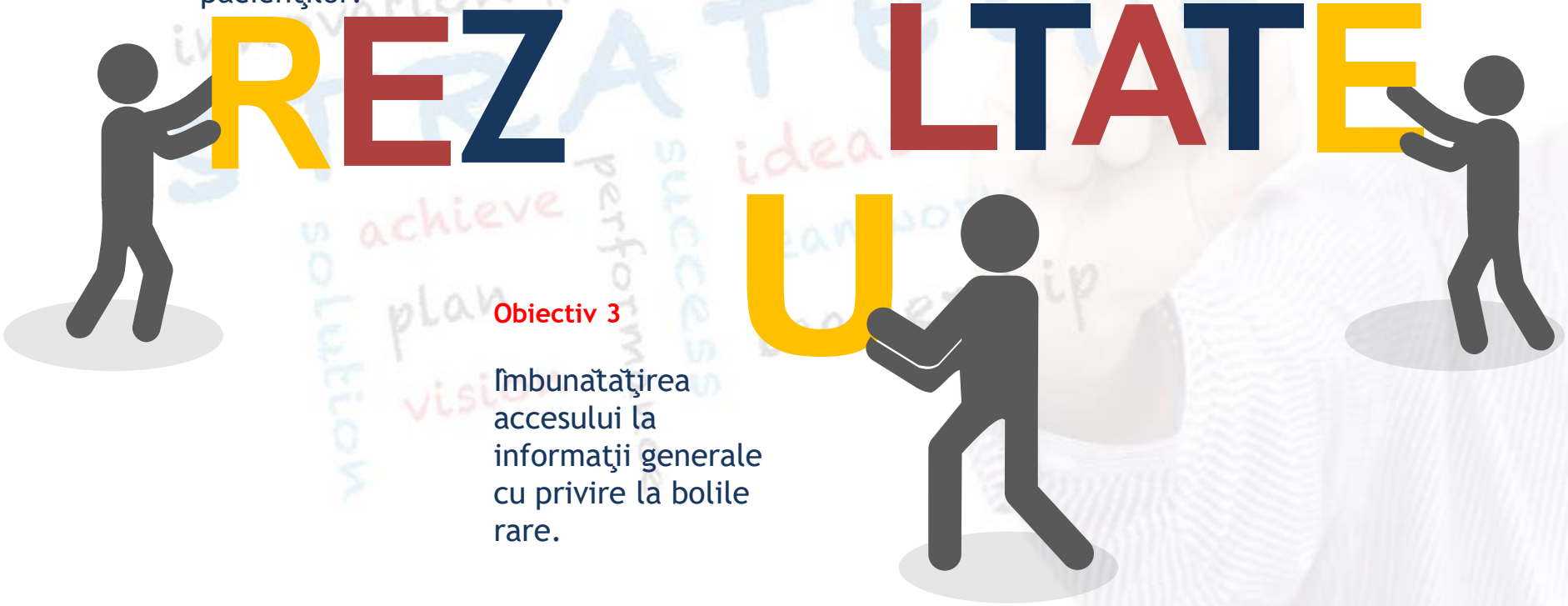
Promovarea Planului Naţional de Boli Rare în rândul autorităţilor, specialiştilor și pacienţilor.

Obiectiv 3

Sensibilizarea publicului larg

Obiectiv 3

Reţele de informare privind bolile rare



Obiectiv 3

Îmbunătăţirea accesului la informaţii generale cu privire la bolile rare.

SERVICII DE INFORMARE ȘI CONSILIERE HELPLINE

- Există o linie de asistență dedicată bolilor rare din România.
- Este finanțată în mod privat și este disponibilă atât pentru pacienți, cât și pentru profesioniști.
- HelpLine este operat de Asociația Prader Willi (RPWA) din România și face parte din Rețeaua de Linii de Asistență EURORDIS.
- În primii 2 ani de existență, HelpLine a fost finanțată de Ministerul Muncii.
- HelpLine este coordonată de o persoană care se află în contact cu o echipă de voluntari (în principal, medici / geneticieni) din întreaga țară.

Tel Verde (număr gratuit): 080-080-11-11

CENTRE OFICIALE DE INFORMARE ÎN DOMENIUL BOLILOR RARE

- În România există centre oficiale și neoficiale de informare în domeniul bolile rare. Asociatia Prader Willi din Romania (RPWA) a infiintat Centrul de Informare pentru Boli Genetice Rare care face parte din serviciile NoRo Center.
- Se compune din NoRo HelpLine și www.edubolirare.ro, și 2 reviste, 1 pentru pacienți și 1 pentru profesioniști (Rare people and rare diseases and Romanian Journal for rare diseases).

- Cu sprijinul specialiștilor au fost publicate mai multe ghiduri pentru pacienți, familii și profesioniști pentru îngrijirea integrată în bolile rare, traseul pacientului cu BR și o hartă pentru serviciile de îngrijire disponibile la nivel național, atât în format tipărit, cât și online:
- http: // www. participrare.ro/retea-1.

Mai multe informații sunt disponibile pe site-urile web ale organizațiilor de pacienți și pe www.edubolirare.ro, o platformă online pentru informare și instruire în domeniul BR.

CENTRE OFICIALE DE INFORMARE ÎN DOMENIUL BOLILOR RARE

Instrumente educaționale inițiate de ANBRaRO sunt (www.radionoro.ro), un radio local online și TV MEDICALĂ pentru informații despre bolile rare la nivelul comunității.

ZIUA BOLILOR RARE

În România, Ziua BOLILOR RARE a fost sărbătorită începând cu anul 2007. Persoanele care trăiesc cu sau sunt afectați de o boală rară, organizații de pacienți, politicieni, specialiști din domeniul sănătății, cercetători și industrie se reunesc solidar pentru a crește gradul de conștientizare a bolilor rare în fiecare an.

România, la fel ca orice altă țară, a folosit un anumit slogan an de an:

- Ziua Rare a Bolilor 2014 tema "Îngrijire" și sloganul "Alăturați-vă împreună pentru o mai bună îngrijire”
- Tema "Ziua Rare a Bolilor 2015" "Viața cu o boală rară" și sloganul "Zi-de-zi, mână în mână”.
- Tema "Ziua Rare a Bolilor 2016" "Vocea pacienților" și sloganul "Alăturați-vă în procesul de a auzi vocea bolilor rare”
- Tema Rare Disease Day 2017 "Cu cercetarea, posibilitățile sunt nelimitate”
- Tema Rare Disease Day 2018 ”Arata că esti rar! Arată că îți pasă!”

RARE DISEASE DAY®

OBIECTIV 4

REALIZATE (INTEGRAL/PARTIAL) și NEREALIZATE

Obiectiv 4

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

Obiectiv 4

Ameliorarea circuitului informaţiei medicale

Obiectiv 4

Reţele de informare privind bolile rare

REZ LTATE U

Obiectiv 4

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

PROGRAME DE INSTRUIRE în domeniul BR

În România a existat un puternic acord referitor la formare și educație, considerându-se că acestea reprezintă un element esențial al sustenabilității sistemului de sănătate.

- Bolile rare sunt incluse în prelegeri opționale / facultative pentru studenții medicinești, precum și prelegeri postuniversitare de Medicină / Genetică Clinică care sunt organizate în cadrul centrelor universitare majore.
- **Societatea Română de Genetică Medicală** a oferit educație continuă medicilor și altor specialiști din domeniul sănătății, organizând cursuri de formare în fiecare an, începând cu anul 2007.
- **Asociația Prader Willi din România** (www.edubolirare.ro) a dezvoltat o platformă pentru bolile rare, iar cursurile de formare sunt adaptate la nevoile diferitelor activități profesionale în domeniul bolilor rare. Cursurile de formare sunt autorizate și acreditate de către Ministerul Educației și Ministerul Muncii, dar și de Colegiul Medicilor Naționali atunci când formarea se adresează medicilor.

- Au fost organizate cursuri de formare pentru jurnaliștii medicali, părinți și asistenți personali în cadrul Centrului NORO pentru RD.

OBIECTIV 5

REALIZATE (INTEGRAL/PARTIAL) și NEREALIZATE

Obiectiv 5

Îmbunătăţirea capacităţii de accesare de proiecte de cercetare a bolilor rare, parteneriate internaţionale

Obiectiv 5

Stimularea companiilor farmaceutice pentru investiţii în cercetarea bolilor rare:

Obiectiv 5

Stabilirea priorităţilor de cercetare în domeniul BR.

Obiectiv 5

Stimularea cercetării ştiinţifice a bolilor rare în România

ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases

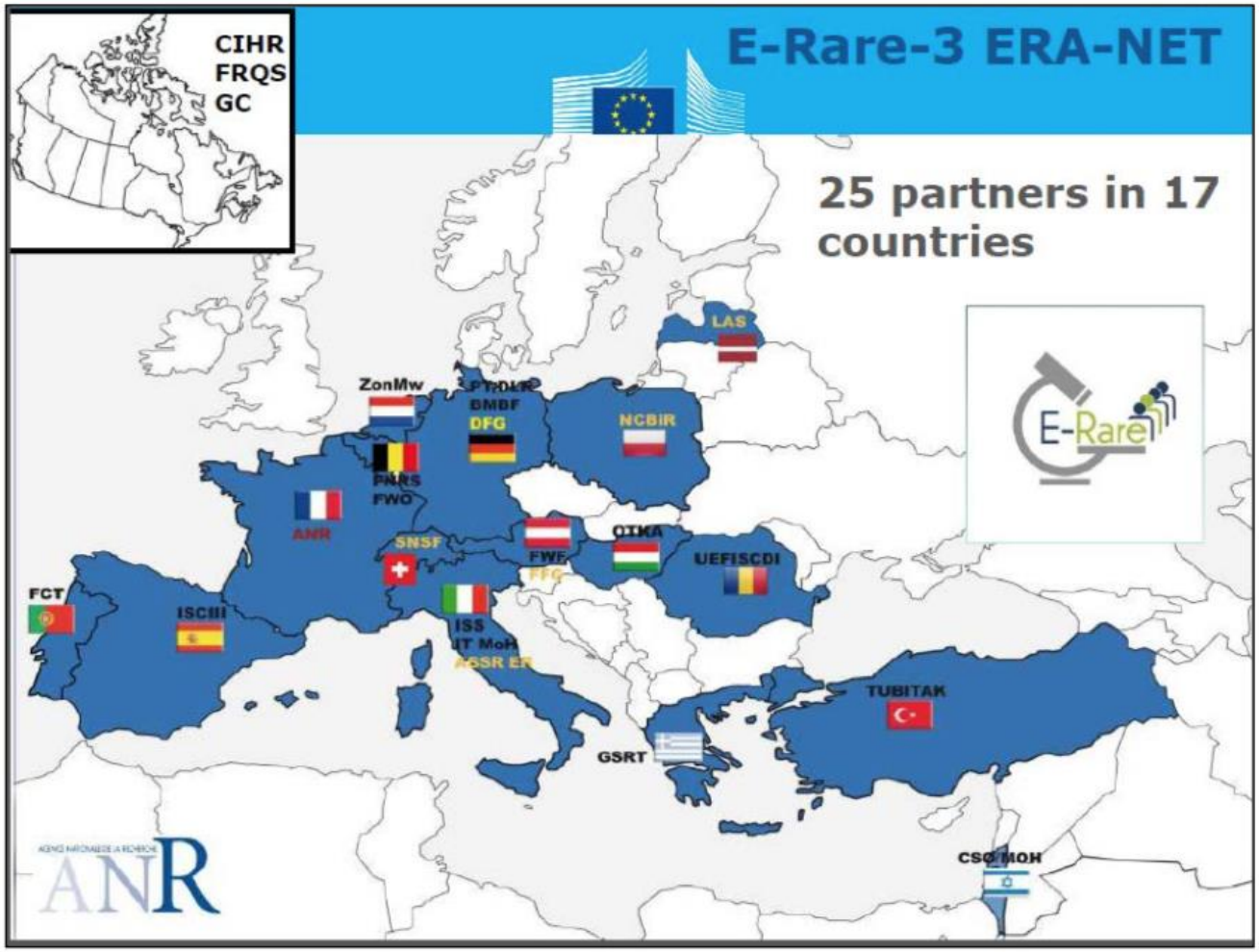


Fig 6 – E-RARE 3 countries, as per official E-RARE site (http://www.erare.eu/project)

OBIECTIV 6

REALIZATE (INTEGRAL/PARTIAL) și NEREALIZATE

Obiectiv 6

Sprijinirea dezvoltării organizaţiilor de pacienţi, asigurarea sustenabilităţii organizaţiilor de pacienţi

Obiectiv 6

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

ALIANȚA NAȚIONALĂ A ORGANIZAȚIILOR DE PACIENȚI

În România organizații de pacienți vorbesc cu o singură voce, numită Alianța Națională Română pentru BR (ANBRaRO - înființată în august 2007).

ANBRaRO este principalul organizator al activităților din domeniul RD.

ANBRaRO și alte 120 de organizații de pacienți (grupuri specifice unei anumite BR) sunt grupuri de advocacy non-profit. Acestea furnizează informații și resurse pentru anumite boli rare, însă activitățile și resursele lor tind să se concentreze pe sprijinirea comunității persoanelor cu boli rare și a dezvoltării unui cadru legal adecvat.

- 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.

https://www.euractiv.com/section/health-consumers/infographic/rare-diseases-in-the-eu/