BOLILE RARE

Între discriminare genetică și șansa unei vieți normale. Creșterea accesului pacienților la terapii adecvate.

Shire

SUMAR

ABSTRACT 3

1. LINII GENERALE 5

1.1. Ce sunt bolile rare? 5

1.2. Ce impact au bolile rare la nivel global? 6

2. BOLILE RARE – O PROBLEMĂ DE SĂNĂTATE PUBLICĂ 6

2.1. Ce înseamnă prevenția în bolile rare? 7

2.2. Ce presupune diagnosticarea bolilor rare? 8

2.3. De ce este dificilă diagnosticarea? 9

3. CE PRESUPUNE TRATAMENTUL BOLILOR RARE? 10

3.1. Ce sunt medicamentele orfane? 10

3.2. Politici naționale pentru medicamente orfane în Europa 11

3.3. Care este situația actuală în România? 12

3.4. Care sunt problemele cu care se confruntă pacienții? 14

3.5. Cum este afectată calitatea vieții pacienților cu boli rare? 15

3.6. Care este impactul socio-economic al bolilor rare? 15

4. PROPUNERI DE ÎMBUNĂTĂȚIRE A POLITICII DE SĂNĂTATE PENTRU BOLILE RARE 16

5. CONCLUZII ȘI PROPUNERI DE MĂSURI PENTRU CREȘTEREA ACCESULUI PACIENȚILOR LA TRATAMENT ADECVAT 17

Abstract

Toți pacienții cu boli rare din lume ar putea forma a treia țară ca populație la nivel mondial. Fiecare dintre bolile rare are prevalență scăzută (cel mult 1 caz la 2.000 de persoane).

Aceste maladii afectează atât copii, cât și adulți și sunt răspândite în întreaga lume.

Din perspectivă medicală, bolile rare se manifestă prin simptome extrem de diverse, de multe ori nespecifice, iar acestea variază nu numai de la o boală la alta, dar chiar și în evoluția aceleiași boli.

Bolile rare au în general evoluție cronică, progresivă și adesea amenință viața pacientului. De asemenea, produc dizabilități și compromit frecvent calitatea vieții pacienților sau duc la pierderea autonomiei. Nu în ultimul rând, bolile rare determină suferința familiilor și a persoanelor implicate în îngrijirea acestor pacienți.

1 din 17 persoane este afectată de o boală rară la un moment dat. 80% dintre bolile rare sunt de origine genetică, cel mai adesea sunt cronice și amenință viața pacienților. Prin definiție, în Europa, bolile rare afectează maxim 5 persoane din 10.000. În prezent sunt diagnosticate peste 7.000 de boli rare[1], care afectează 350 de milioane de pacienți la nivel global, 30 de milioane în Europa, în timp ce în România se estimează 1,3 milioane.

Pentru majoritatea bolilor rare nu există soluții de vindecare completă. 75% dintre pacienți sunt copii. Din nefericire, 35% dintre pacienții cu boli rare mor în primii 5 ani de viață[2].

Faptul că aceste patologii sunt rar întâlnite, foarte variate și, cel puțin în primele stadii, asociate cu manifestări nespecifice, pune probleme serioase de diagnostic, în cele mai multe situații. De la momentul apariției primelor simptome până la stabilirea diagnos-

1 din 17 persoane este afectată de o boală rară la un moment dat.

75% dintre cei afectați sunt copii

ticului corect poate trece o perioadă lungă, uneori ani, etapă în care riscurile pentru pacient sunt deosebite, legate de erorile de diagnostic și de tratamentele neadecvate.

Organizația Mondială a Sănătății definește sănătatea astfel: „sănătatea este o stare pe deplin favorabilă atât fizic, mintal, cât și social, și nu doar absența bolilor sau a infirmităților". O boală rară afectează sănătatea pe multiple planuri, având impact semnificativ asupra aspectelor generale ale vieții, legate de familie, școală, alegerea și exercitarea unei profesii, petrecerea timpului liber. Acest lucru poate conduce la stigmatizări, izolare, excludere din comunitate și la limitarea oportunităților profesionale.

După cum evidenția raportul emis de Organizația Mondială a Sănătății[3], referitor la medicamentele prioritare în Europa și la nivel global – în ciuda creșterii conștientizării asupra bolilor rare în ultimele două decade, încă există multe aspecte necunoscute în înțelegerea cu privire la dezvoltarea tratamentelor pentru bolile rare. Creatorii de politici publice trebuie să realizeze faptul că bolile rare reprezintă o problemă crucială pentru aproape 30 de milioane de oameni în UE.

Medicamentele orfane sunt create special pentru a trata bolile rare, deci se adresează unui număr mic de pacienți, încât aproape reprezintă tratamente individuale.

Producătorii nu ar fi interesați să dezvolte astfel de terapii în condițiile în care costurile cercetării și ale aducerii pe piață pentru aceste medicamente nu ar fi compensate de vânzările generate de numărul foarte mic de pacienți. De aceea, legislația europeană, prin Agenția Europeană a Medicamentului și prin Comisia Europeană, aduce o serie de facilități menite să încurajeze cercetarea și dezvoltarea în domeniul tratamentelor pentru bolile rare. Aceste facilități se referă la fonduri speciale europene pentru granturi de cercetare și dezvoltare, consiliere științifică în etapele de pregătire și depunere a dosarelor, protecția patentelor, etc.

Diagnosticul precoce și tratamentul instituit corect pot îmbunătăți rata de supraviețuire, precum și calitatea vieții pacienților. Bolile rare cauzează frecvent dizabilități pentru care sunt necesare protocoale de îngrijire specifice. Diagnosticarea este întârziată sau îngreunată de lipsa informațiilor și a expertizei medicale, dar și de limitările metodelor de diagnostic care sunt fie nespecifice, imprecise, fie extrem de specializate și costisitoare.

Asociațiile de pacienți au rolul de a informa și de a educa în mod continuu atât persoanele afectate, cât și pe membrii familiilor, cu scopul de a crește nivelul de cunoaștere al afecțiunii și al implicațiilor acestora. De asemenea, asociațiile de pacienți au rolul de a crește responsabilitatea comunității prin implicarea tuturor factorilor sociali, specialiști în domeniul medical, instituții publice, factori de decizie, întreaga societate civilă.

Se estimează că în România sunt 1,3 milioane de pacienți cu boli rare. Numărul real al acestora este greu de precizat în lipsa registrelor de pacienți și a centrelor de expertiză. Cu toate că Programul Național de Boli Rare este inclus în Strategia Națională de Sănătate pentru perioada 2014-2020, nu sunt atinse o serie de aspecte care ar trebui să devină priorități pe termen mediu și scurt: crearea și implementarea politicilor specifice, dezvoltarea expertizei în domeniu, scăderea decalajului între România și statele membre UE. Din acest motiv, pacienții români, în mod special cei afectați de boli rare, continuă să se lupte cu bariere majore de natură administrativă, medicală, socio-profesională sau financiară, cum ar fi: dificultatea de a parcurge pașii administrativi pentru a beneficia de tratament, limitarea drastică în atingerea potențialului socio-profesional sau chiar renunțarea la cariera profesională. Pe lângă toate acestea, afectarea emoțională, alocarea de către familie a unor importante resurse financiare și, uneori, implicarea totală în îngrijirea pacientului a unui membru din familie, reprezintă eforturi covârșitoare.

Prin urmare, pentru optimizarea acestui cadru, considerăm necesare măsuri legate de: diagnosticare precoce, inclusiv testare genetică acolo unde este necesar, acces ușor și rapid la terapii, creșterea accesului la tratamentul cu medicamente orfane, încurajarea cercetării și practicii medicale în centre de specialitate sau centre de expertiză acrediate, dezvoltarea serviciilor sociale de suport.

Se estimează că în România sunt 1,3 milioane de pacienți cu boli rare

1. Linii generale

1.1. Ce sunt bolile rare?

O boală este definită ca rară dacă afectează cel mult 5 persoane din 10.000. În lume sunt cunoscute peste 8.000 de boli rare, dintre care 80% sunt genetice. Boli rare noi sunt descrise în literatura de specialitate săptămânal.

Cele mai multe boli rare au cauză genetică sau au o componentă ereditară importantă, fiind determinate de defecte genetice, care fie se transmit ereditar, fie apar spontan, ca defecte noi. Alte boli rare sunt determinate de expunerea la factori infecțioși, la agenți toxici, sau au la origine carențe nutriționale sau alterări ale răspunsului imun. De foarte multe ori etiologia bolilor rare este reprezentată de factori multipli, în timp ce în multe alte cazuri rămâne complet necunoscută. Primele semne ale acestor afecțiuni pot fi descoperite în copilărie, sau manifestările se pot declanșa ulterior, oricând pe parcursul vieții.

Deși bolile rare sunt foarte eterogene din punct de vedere clinic, acestea prezintă totuși câteva caracteristici comune. De multe ori evoluează cronic, trenant și determină instalarea unor disfuncții sau dizabilități multiple, mergând până la invaliditate temporară sau chiar pierderea totală și permanentă a autonomiei, cu imposibilitatea satisfacerii cerințelor de bază legate de auto-îngrijire, ceea ce afectează dramatic calitatea vieții pacienților. În plus, ceea ce este specific bolilor rare - dificultatea diagnosticării, sentimentul izolării, inexistența sau indisponibilitatea tratamentului - creează presiune emoțională asupra pacienților, familiilor sau persoanelor care îi îngrijesc.

Din cauza complexității și rarității acestor boli, acestea nu sunt deloc cunoscute, sau, în cazurile fericite, un număr foarte mic de specialiști deține expertiza și dotarea tehnică necesară pentru a diagnostica, trata și monitoriza aceste afecțiuni. Frecvent, pentru diagnosticul și tratamentul acestor afecțiuni ar fi necesare intervenții și expertize multiple, interdisciplinare, adaptate diferitelor stadii evolutive.

Prin definiție, în Europa, bolile rare afectează mai puțin de **5 persoane din 10.000.** În lume sunt peste **7.000 de boli rare.**

1.2. Ce impact au bolile rare la nivel global?

Se estimează că prevalența cumulată a bolilor rare la nivel global este de aproximativ 6-8%. Acest procent aproape echivalează prevalența diabetului în regiunile monitorizate de Organizația Mondială a Sănătății. Acest lucru demonstrează paradoxul unei rarități: fiecare boală este rară, dar cumulat, bolile rare pot afecta mulți oameni. Ca răspuns la această situație, începând din 2009, Consiliul Uniunii Europene a publicat o recomandare de acțiune în domeniul bolilor rare (2009/ C151/02) prin care recomandă statelor membre să adopte planuri naționale pentru bolile rare până la sfârșitul anului 2013. România se numără printre statele care au adoptat această măsură.

În 2011, la inițiativa Comisiei Europene și a Institutului Național de Sănătate din SUA, s-a înființat Consorțiul Internațional de Cercetare pentru Boli Rare care reunește experți și organizații preocupate de bolile rare. Scopul lor este de a dezvolta medicamente noi pentru bolile rare până în anul 2020. Deși această inițiativă este salutară, numai un număr redus de pacienți utilizează tratamentul adecvat pentru boala rară de care suferă. Anii de cercetare din studii preclinice și clinice și tehnologia de fabricare foarte specializată care se află în spatele fiecărui medicament nou, în special în cazul celor care se adresează bolilor rare, au drept consecință prețul ridicat al acestor molecule. Această situație crează un teritoriu de dezbatere cu privire la formularea unor politici publice destinate bolilor rare și sistemului lor de compensare, astfel încât un număr cât mai mare de pacienți să poată beneficia de rezultatele acestor cercetări[4].

2. Bolile rare – o problemă de sănătate publică

Pacienții cu boli rare se confruntă adesea cu dificultăți legate de stabilirea diagnosticului, accesul la tratamentul corespunzător și la serviciile de suport social.

Deși în majoritatea cazurilor nu există tratamente curative pentru bolile rare (cercetarea la nivel global în domeniul bolilor rare continuă pe fondul unor politici publice care promovează medicamentele orfane), totuși dacă diagnosticul este stabilit precoce și tratamentul este instituit corect, se pot îmbunătăți rata de supraviețuire și calitatea vieții pacienților.

Dizabilitatea este acea de condiție care limitează activitățile sau participarea la viața socio-profesională, generată de alterarea funcțiilor fizice, senzoriale, mentale sau psihice sau de o combinație între acestea. Bolile rare cauzează frecvent dizabilități, pentru care sunt necesare protocoale de îngrijire specifice și care constau în mai mult decât tehnici și metode suplimentare menite să compenseze fiecare dintre deficiențele respective. Spre exemplu, dacă o boală rară este însoțită de pierderea vederii sau de deficit de auz, sunt necesare metode de educare și comunicare specifice, cele care pot fi utilizate pentru pacienții cu cecitate nu pot fi aplicate și la cei cu surditate și invers.

Diagnosticul precoce și tratamentul instituit corect pot îmbunătăți rata de supraviețuire, precum și calitatea vieții pacienților. Bolile rare cauzează frecvent dizabilități pentru care sunt necesare **protocoale de îngrijire specifice.**

2.1. Ce înseamnă prevenția în bolile rare?

Unele dintre bolile rare pot fi prevenite, dar cele mai multe nu. Diagnosticul întârzie în cele mai multe cazuri.

Câteva afecțiuni beneficiază de tratament, oferind șansa unei vieți aproape normale, dar pentru cei mai mulți pacienți medicamentele eficace sunt doar o speranță îndepărtată, iar impactul terapiilor existente asupra morbidității și mortalității este foarte modest. Cel mai adesea prevalează tratamentul simptomatic, dar care este insuficient, având în vedere că nu controlează boala și nu îi poate împiedica evoluția.

Dacă prevenția primară caută să elimine sau să reducă factorii generatori de boală, prevenția secundară presupune măsuri care să ducă la identificarea afecțiunii în stadiile incipiente, și adaptarea tratamentului în consecință, înainte de instalarea dizabilităților și apariția complicațiilor bolii.

2.2. Ce presupune diagnosticarea bolilor rare?

Se estimează că 1 din 17 persoane sunt afectate de o boală rară la un moment dat – echivalentul a 30 de milioane in Europa.

Pacienții cu boli rare pot evolua nediagnosticați ani la rând. Medicii care îi îngrijesc sunt preocupați să găsească diagnosticul și să stabilească tratamentul pentru aceste afecțiuni cu care nu s-au mai întâlnit anterior. Într-o primă etapă, se poate stabili un diagnostic prezumtiv, pentru ca apoi să fie stabilit alt diagnostic, însă ulterior simptomele și testele de laborator se pot modifica, sugerând un nou diagnostic.

Toate aceste tatonări se bazează pe experiența, cazuistica și protocoalele de diagnostic cu care medicii lucrează în mod obișnuit. Bolile rare nu apar niciodată primele în lista de diagnostice diferențiale cu care medicii lucrează în activitatea clinică de zi cu zi. În ceea ce privește tratamentul bolilor rare, medicii au din nou puține evidențe sau ghiduri care să-i ajute.

În situația când o afecțiune este extrem de rară, pacienții și familiile trebuie să călătorească frecvent pentru a fi consultați și monitorizați de un specialist. Uneori este necesară relocarea pacienților pentru a avea acces mai ușor la expertiza medicală și la mijloacele terapeutice de care au nevoie.

Deși oamenii se gândesc la bolile rare ca la o situație care nu li se poate întâmpla lor, acestea pot afecta pe oricine, la orice vârstă. Multe pot prezenta un risc permanent de deces. Unele sunt în mod inevitabil fatale în contextul opțiunilor curente de tratament. Câteva sute de pacienți cu afecțiuni rare beneficiază în prezent de tratament, dar cel mai des acesta nu poate acționa la nivelul cauzelor care declanșează aceste boli, așa încât cel mai bun rezultat este obținerea unui oarecare control al evoluției bolii, fără a se putea reuși vindecarea definitivă.

DIAGNOSTICUL

1 din 17

persoane sunt afectate de o boală rară la un moment dat.[5]

80%

dintre bolile rare sunt de origine genetică, cel mai adesea sunt cronice și amenință viața pacienților.[6]

2.3. De ce este dificilă diagnosticarea?

Pentru cele mai rare afecțiuni, literatura de specialitate poate conține un singur raport care descrie câțiva indivizi cu un sindrom neidentificat anterior. Pentru alte afecțiuni, inclusiv unele relativ mai comune – de exemplu fibroza chistică, siclemia și anumite tipuri cancere rare – există la nivel global cercetări extinse care furnizează date cu privire la epidemiologie, genetică, biomarkeri, pe baza cărora s-au putut elabora ghiduri de diagnostic și tratament susținute de evidențe medicale.

Pentru mulți pacienți, diagnosticul corect este stabilit după o perioadă îndelungată de frustrări, mult timp după evidențierea primelor semne și simptome ale bolii. Se estimează că durata medie de diagnosticare pentru bolile rare este de între 4 – 4,8 ani[7]. Clarificarea diagnosticului se obține cu mult efort, după multe investigații medicale și consultări cu diferiți specialiști.

Diagnosticarea este întârziată sau îngreunată de lipsa informațiilor și a expertizei medicale, dar și de limitările metodelor de diagnostic care sunt fie nespecifice, imprecise, fie extrem de specializate și costisitoare.

Specializarea clinică și supraspecializarea au o importanță deosebită în sensul în care specialiștii se concentrează strict asupra zonei lor de expertiză. Spre exemplu, în cazul în care o boală rară debutată în copilărie afectează mai multe organe (plămâni, tub digestiv), pacienții ar putea fi diagnosticați fie de pneumologi, fie de gastroenterologi, fie de pediatri.

Diagnosticarea – întârziată sau îngreunată de lipsa informațiilor și a expertizei medicale, dar și de limitările metodelor de diagnostic care sunt fie nespecifice, imprecise, fie extrem de specializate și costisitoare.

Testele genetice sunt recomandate în funcție de abilitatea medicului de a recunoaște semnele bolii rare în cauză.

3. Ce presupune tratamentul bolilor rare?

Bolile rare prezintă un paradox: fiecare boală este rară în sine, dar considerate împreună, acestea au o prevalență cumulată considerabilă. Toți pacienții cu boli rare ar putea forma a treia țară ca populație la nivel mondial.

În 2009, ca răspuns la preocupările din ce în ce mai mari asupra bolilor rare, Consiliul Uniunii Europene a publicat Recomandarea de acțiune în domeniul bolilor rare 2009/C151/02 care îndeamnă statele membre să adopte și să stabilească planurile naționale de boli rare până la sfârșitul anului 2013.[8]

Toți pacienții cu boli rare din lume ar putea forma **a treia țară ca populație la nivel mondial.**

3.1. Ce sunt medicamentele orfane?

Foarte puțini pacienți cu boli rare beneficiază în prezent de tratament medical. Fie nu s-a descoperit încă soluția terapeutică adecvată, fie medicamentele au fost studiate și aprobate, li s-a stabilit profilul de siguranță și eficacitate, dar rămân inaccesibile pacienților.

Așa numitele medicamente "orfane" se folosesc pentru a trata boli care sunt atât de rare, încât producătorii nu pot să le dezvolte în condiții obișnuite, deoarece dimensiunile reduse ale pieții nu permit recuperarea capitalului investit în cercetarea și dezvoltarea produsului.

DESEMNĂRI DE MEDICAMENTE ORFANE

89
de medicamente orfane au primit aviz pozitiv pentru intrare pe piață din partea Comisiei pentru Medicamente de Uz Uman al EMA în 2015.

123
de alte medicamente pentru boli rare fără desemnarea ca orfane în Europa - autorizare de punere pe piață.

Doar **1/5** dintre noile medicamente recomandate de EMA au fost desemnate ca orfane, în 2015.[9]

3.2. Politici naționale pentru medicamente orfane în Europa

În cadrul sistemelor de sănătate ale statelor Uniunii Europene, decizia de a suporta finanțarea tehnicilor și procedurilor medicale, inclusiv a medicamentelor se ia în funcție de rezultatul obținut în urma unui algoritm complex de evaluare a tehnologiilor medicale (HTA = Health Technologies Assessment).

Aceste evaluări au scopul de a optimiza prevenirea, diagnosticul, tratamentul și monitorizarea bolilor. Procesul de evaluare a tehnologiilor medicale (HTA) sintetizează informații de natură medicală, socială, economică și etică, pentru a garanta că acestea sunt utilizate în mod sistematic, transparent, imparțial și bine articulat. În acest sens, permite elaborarea unor politici de sănătate sigure și eficiente, orientate către pacienți[10], modelul de aplicare a HTA fiind însă specific fiecarei țări în parte. În cazul bolilor rare, procedurile standard de evaluare, precum și nevoile de finanțare, nu pot capta în totalitate nevoile societale și de aceea sunt în prezent deficiențe în a găsi soluția optimă care se poate aplica acestei categorii de produse. Modelul de evaluare aplicat în cadrul sistemelor de evaluare avansate a întâmpinat greutăți în a găsi un echilibru între criteriile de cost- eficacitate și nevoile societății.

În cadrul sistemelor de sănătate ale statelor Uniunii Europene, decizia de a suporta finanțarea tehnicilor și procedurilor medicale, inclusiv a medicamentelor se ia în funcție de rezultatul obținut în urma unui algoritm complex de evaluare a tehnologiilor medicale. Aceste evaluări au scopul de a optimiza prevenirea, diagnosticul, tratamentul și monitorizarea bolilor. Procesul de evaluare a tehnologiilor medicale (HTA) sintetizează informații de natură medicală, socială, economică și etică, pentru a garanta că acestea sunt utilizate în mod sistematic, transparent, imparțial și bine articulat. În acest sens, permite elaborarea unor politici de sănătate sigure și eficiente, orientate către pacienți, modelul de aplicare a HTA fiind însă specific fiecarei țări în parte. În cazul bolilor rare, procedurile standard de evaluare, precum și nevoile de finanțare, nu pot capta în totalitate nevoile societale și de aceea sunt în prezent deficiențe în a găsi soluția optimă care se poate aplica acestei categorii de produse. Modelul de evaluare aplicat în cadrul sistemelor de evaluare avansate a întâmpinat greutăți în a găsi un echilibru între criteriile de cost- eficacitate și nevoile societății.

Astfel la Institutul Național de Sănătate și Excelență în Îngrijire (NICE = National Institute for Health and Clinical Excellence) din Anglia, o țară în care sistemul de evaluare a tehnologiilor medicale are o istorie semnificativă, decizia de compensare a produselor ultra orfane se face printr-un program special care se adresează tehnologiilor foarte specializate. Chiar dacă cele mai multe medicamente nu pot îndeplini criteriile convenționale de cost-eficiență, acestea pot fi finanțate ținând cont de perspectiva etică și/sau de modele economice aplicabile pentru un eșantion mic populațional (Markov-state-transition or patient-level simulation model) conform unui studiu publicat în 2015[11].

Încă din 2005, în Franța, problema bolilor rare a fost abordată la nivel național prin elaborarea unui Program Național cu priorități și termene de implementare bine definite ale nevoilor identificate de către autoritățile abilitate. Platforma programului a urmărit prin definirea priorităților asigurarea unui acces facil al pacienților la toate serviciile care impun un tratament și o îngrijire complexă a bolilor. Astfel, din punct de vedere instituțional sunt 131 centre de referință și peste 500 de centre de competență pentru 18 grupe de boli rare. În ceea ce privește accesul pacienților la medicamentele care se administrează în cazul bolilor rare și finanțarea acestora, metodele legislative nu impun aplicarea unor proceduri specifice de compensare, dar lipsa alter-

nativei terapeutice precum și severitatea bolii determină evaluatorii să puncteze beneficiul terapeutic și îmbunătățirea beneficiului, permițând astfel compensarea acestor medicamente[12] .

Totodată ca măsuri suplimentare de control al finanțării sunt aplicate contractele de cost-volum, respectiv modele de risk-sharing.

În Germania producătorii de medicamente sunt liberi să stabilească prețuri pentru medicamente fără negocieri cu autoritățile guvernamentale. Compensarea medicamentelor orfane se face automat dacă cheltuielile sunt mai mici de 50 milioane euro/an. În Olanda prețul este negociat de către autoritate cu producătorul de medicamente. Decizia de compensare a medicamentulelor orfane este rapidă, și acoperă integral costurile. Pentru medicamentele care sunt foarte scumpe, acestea nu sunt supuse evaluărilor standard, de cost-eficacitate, dar sunt aplicate sisteme de rambursare condiționată care sunt renegociate din 4 în 4 ani.

În Spania, nivelul de compensare este negociat, dar rambursarea medicamentelor orfane de face automat pentru produsele cu administrare în spital. În anumite regiuni sunt impuse și metode de control financiar prin negocieri de tip cost-volum sau înțelegeri de tip risk-sharing la nivel de spital sau teritoriu[13].

În concluzie, este clar că există variații considerabile în metodologia generală de evaluare a medicamentelor orfane la nivelul Uniunii Europene. Evaluarea economică a medicamentelor care se adresează bolilor rare implică abordări specifice, unice, determinate în primul rând de gradul de dezvoltare economică în general, de nivelul de dezvoltare în domeniul medical (tehnologii disponibile, infrastructură), de resursele financiare pe care fiecare stat își permite să le aloce, dar și de o conștientizare variabilă a faptului că bolile rare reprezintă o problemă de sănătate publică. Ceea ce putem desprinde este faptul că fiecare țară trebuie să-și dezvolte sistemul optim de creștere a accesului rapid la tratament al pacienților cu boli rare, luând însă drept exemplu bunele practici oferite de statele din Europa.

3.3. Care este situația actuală în România?

Se estimează că în România sunt 1,3 milioane de persoane cu boli rare, numărul real al pacienților fiind greu de precizat. În lipsa registrelor de pacienți și a centrelor de expertiză nu sunt disponibile date cu privire la epidemiologia acestor afecțiuni și la resursele care ar trebui alocate pentru prevenire, diagnosticare, tratament și monitorizare. Această situație are drept consecință afectarea directă a dreptului acestor pacienți la sănătate și, uneori, chiar a dreptului la viață.

Situația actuală în România descrisă în Planul Național De Boli Rare din cadrul Strategiei Naționale de Sănătate România 2014-2020 precizează 10 puncte importante care trebuie să fie urmărite și rezolvate:

1 Multe dintre bolile rare sunt nediagnosticate/sunt diagnosticate târziu deoarece nu există centre specializate, iar medicii din teritoriu nu au informațiile sau mijloacele necesare pentru a le diagnostica;

2 Accesul limitat la informații care să faciliteze aplicarea soluțiilor terapeutice adecvate;

3 Nu există o rețea de centre medicale specializate care să coordoneze la nivel național cercetarea și practica medicală în domeniul bolilor rare;

4 Testele de laborator pentru confirmarea diagnosticului genetic sunt efectuate frecvent în străinătate cu costuri foarte mari pentru pacient;

5 Protocoalele/ghidurile terapeutice lipsesc chiar și în cazul afecțiunilor pentru care există suficiente date medicale semnificative statistic, obținute din studii clinice sau din registre internaționale de pacienți;

6 Lipsesc programele naționale de screening pentru persoanele cu risc pentru boli rare cu impact major, iar programele de prevenire și de consiliere genetică sunt încă slab dezvoltate;

7 Medicamentele orfane ori nu sunt accesibile pentru pacienții români nefiind compensate, ori, dacă sunt compensate, disponibilitatea acestora este intermitentă;

1,3 milioane de pacienți
cu boli rare estimați. Numărul real al acestora este greu de precizat în lipsa registrelor de pacienți și a centrelor de expertiză

8 Serviciile sociale care ar putea îmbunătăți viața pacienților cu boli rare sunt puține și nu există încă servicii specializate pe boli rare;

9 Nu există date epidemiologice care sa arate incidența și prevalența acestor boli în România;

10 Colaborarea cu rețeaua europeană de centre specializate în boli rare este sporadică și nesistematizată.

Cele 10 direcții descrise mai sus au fost sintetizate în 6 acțiuni prioritare care reprezintă:

I. Dezvoltarea cadrului instituțional

II. Dezvoltarea serviciilor pentru diagnosticul, tratamentul, reabilitarea și profilaxia în domeniul bolilor rare

III. Îmbunătățirea accesului la informare privind bolile rare

IV. Dezvoltarea resurselor umane

V. Stimularea cercetării în domeniul bolilor rare

VI. Creșterea rolului organizațiilor de pacienți

Abordarea bolilor rare și urmărirea implementării planului mai sus amintit au cunoscut în ultima perioadă măsuri legislative prioritare care au redus decalajul în managementul bolilor rare dintre România și țările din EU și anume:

- Înființarea Comitetului Național pentru Boli Rare – CNBR;
- S-a publicat legislația aferentă acreditării centrelor de expertiză și a centrelor regionale de competență pentru boli rare;
- Peste 20 de molecule noi, care se adresează tratamentului bolilor rare au fost puse la dispoziția pacienților prin Programele Naționale de sănătate suportate din FNUASS;
- Includerea reprezentanților organizațiilor de pacienți în comisiile de specialitate ale Ministerului Sănătății.

Toate punctele implementate demonstrează dorința tuturor celor implicați în implemetarea politicilor specifice de sănătate privind bolile rare și în rezolvarea deficiențelor existente, dar mai avem înca un drum lung de parcurs.

Problematica ridicată în cadrul acestui proiect vizează o serie de aspecte care se află în concordanță cu implementarea PLANULUI NATIONAL DE BOLI RARE

- Lipsa politicilor specifice bolilor rare integrate în politicile de sănătate;
- Lipsa de expertiză în domeniul bolilor rare, ceea ce duce la erori de diagnostic și tratament, cu posibile consecințe grave asupra pacienților.

PLANUL NAȚIONAL DE BOLI RARE

este inclus în Strategia Națională de Sănătate 2014-2020 și este necesar să fie atinse o serie de priorități pe termen mediu și scurt:

- **Politici specifice**
- **Expertiză în domeniu**
- **Reducerea decalajului dintre România și celelalte state europene**

3.4. Care sunt problemele cu care se confruntă pacienții?

Pacienții cu boli rare și familiile acestora se plâng adesea de dificutatea de a parcurge pașii administrativi necesari pentru a beneficia de tratamentul adecvat. Lupta lor pentru a le fi acordat dreptul la sănătate este cel mai frecvent pierdută. În condițiile în care pacienții nu au acces la diagnostic precoce și la tratamente inovatoare, boala va progresa, iar sănătatea lor se va degrada continuu.

Pentru că li se refuză sau li se limitează dreptul de a urma schema de tratament adecvată, acești pacienți sunt discriminați. Ei vor genera în continuare costuri în sistemul de sănătate, determinate de tratamentele și intervențiile necesare pe parcursul evoluției bolii. Pacienții vor fi nevoiți să-și reducă orele de lucru, se vor reprofila, sau de multe ori vor fi nevoiți să renunțe complet la activitatea profesională. Aceste persoane nu vor mai putea contribui la bunăstarea familiei și a comunității, nu vor crea valoare, nu vor putea plăti taxe și impozite. Dimpotrivă, ei vor avea nevoie sprijinul familiei pentru a fi îngrijiți, vor consuma bugetul comunității cu cheltuieli legate de plata ajutorului social, a indemnizației de handicap, etc. În plus, acești pacienți nu pot participa nici la viața socială, sunt izolați, uneori sunt chiar respinși de comunitate, ceea ce adaugă și o componentă de presiune psihologică. Bugetul familiei este redus drastic nu doar de scoaterea din activitate a unui membru din familie care se dedică îngrijirii pacientului, ci și de creșterea semnificativă a cheltuielilor legate de investigațiile și tratamentele de care acești pacienți au nevoie.

PROBLEMELE PACIENȚILOR

Dificutatea de a parcurge pașii administrativi pentru a beneficia de tratament.

Limitatea potențialului unei vieți active.

Renunțarea la viața profesională.

Reducerea considerabilă a bugetului familiei.

Creșterea cheltuielilor cu tratamentul bolii.

3.5. Cum este afectată calitatea vieții pacienților cu boli rare?

Viața pacienților cu boli rare este semnificativ afectată pe toate planurile, fie că vorbim de școală, de alegerea unei profesii, de petrecerea timpului liber cu prietenii sau de viața personală. Ce este cel mai dificil este faptul că pacienții trăiesc de regulă stigmatizați, marginalizați sau chiar sunt excluși complet din comunitate. Din acest motiv oportunitățile sunt limitate drastic, fiind deseori imposibil ca un astfel de pacient să-și atingă potențialul socio-profesional și să aibă o viață normală.

Programele de intervenție psihologică pentru pacienți și pentru familiile acestora, serviciile de suport și asistență socială, ar putea aduce o contribuție semnificativă la creșterea calității vieții acestor pacienți. Suportul psihologic ar putea ajuta pacienții să-și recanalizeze atenția din zona afectiv-emoțională în cea orientată pe acțiune, pe rezolvarea problemelor și obținerea rezultatelor. Programele care susțin participarea la activități fizice, interacțiunea socială, ajută nu doar la îmbunătățirea stării fizice, ci au efect pozitiv și în ceea ce privește respectul de sine și crează resorturi de motivație intrinsecă și extrinsecă pentru a putea lupta cu boala.

3.6. Care este impactul socio-economic al bolilor rare?

Bolile rare au impact propagat, de la pacient către familie, prieteni și comunitate până la medicii specialiști și întregul sistem de sănătate.

Multe dintre bolile rare se asociază cu mortalitate ridicată în rândul copiilor și al adulților tineri. Astfel de pierderi premature pot avea repercusiuni pentru părinți, frați, sau pentru oricare dintre membrii supraviețuitori ai familiei, afectându-i pe toată durata vieții. De cele mai multe ori, bolile rare ajung să produca dizabilități funcționale, fizice și psihice devastatoare care pun presiune asupra resurselor emoționale și economice ale familiei. Chiar și pentru acele afecțiuni rare mai puțin grave, izolarea, incertitudinea referitoare la evoluția bolii, dar mai ales lipsa accesului la tratamente eficiente au un impact semnificativ.

Costurile mari nu sunt specifice doar bolilor rare, însă există o serie de factori care pot amplifica foarte mult cheltuielile pacienților, familiilor și sistemului de sănătate, comparativ cu alte afecțiuni mai comune. Pentru a ajunge la stabilirea diagnosticului corect este nevoie nu doar de timp, ci este mai ales foarte costisitor. Medicamentele dezvoltate special pentru tratamentul bolilor rare sunt de asemenea foarte scumpe. Costurile celorlate medicamente, materiale, intervenții, servicii de suport de care pacientul are nevoie pe tot parcursul vieții adaugă și acestea o presiune suplimentară pe bugetul familiei și al sistemului de sănătate[14].

4. Propuneri de îmbunătățire a politicilor de sănătate pentru bolile rare

Pentru acoperirea nevoilor imediate ale persoanelor diagnosticate cu boli rare este necesară o revizuire a măsurilor legislative, astfel încât să fie diminuat riscul la care este expusă în prezent viața pacienților.

Prin urmare, ținând cont de obiectivul **Programului Național de Boli Rare**, considerăm necesare și imediate următoarele măsuri de completare și îmbunătățire a cadrului actual legislativ

I. Îmbunătățirea prevenției prin posibilitatea efectuării screeningului prenatal sau/și postnatal în situațiile când există risc familial

II. Implementarea unor protocoale naționale care să faciliteze diagnosticarea cât mai precoce a bolilor rare

III. Programe de informare și educare a pacienților și a familiilor acestora cu privire la utilitatea efectuării testelor genetice

IV. Lărgirea accesului la tratament printr-o compensare mai rapidă a medicamentelor care se adresează bolilor rare

V. Creșterea informării cu privire la bolile rare în rândul medicilor specialiști și a medicilor de familie

VI. Crearea și acreditarea centrelor de expertiză în domeniul bolilor rare

VII. Îmbunătățirea accesului la servicii sociale de suport pentru pacienții cu boli rare

În susținerea poziției noastre, formulăm câteva propuneri și observații pentru îmbunătățirea și completarea cadrului legislativ, care vizează următoarele aspecte concrete:

a) Introducerea în legislație a definiției pentru medicamente care se adresează unei boli rare (medicamente utilizate pentru tratamentul unei afecțiuni cu prevalență de cel mult 5 la 10.000 de persoane)

b) Revizuirea mecanismului de evaluare a tehnologiilor medicale în vederea obținerii compensării pentru medicamentele care se adresează bolilor rare

c) Introducerea obligativității revizuirii periodice a protocoalelor de tratament

d) Revizuirea obligației de serviciu public a producătorului sau deținătorului de autorizație de punere pe piață pentru medicamentele care se adresează bolilor rare, cu posibilitatea de a scădea numărul obligatoriu de distribuitori, tocmai datorită rulajului foarte scăzut de produse din aceasta categorie

e) Obligativitatea introducerii registrelor electronice de pacienților cu boli rare

Concluzii și propuneri de măsuri pentru creșterea accesului pacienților la tratament adecvat

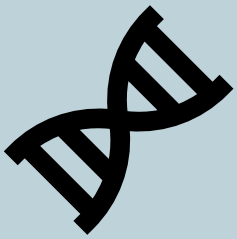
Bolile rare, deși se află în Strategia Națională de Sănătate pentru 2014-2020 ca prioritate sectorială, au nevoie de o reactualizare și prioritizare a măsurilor esențiale pe termen scurt și mediu, pentru a reduce impactul asupra calității vieții pacienților și riscul de decese premature generate de întârzierea diagnosticării și lipsa accesului la tratament.

Apar așadar două nevoi majore de intervenție imediată:

(1) asigurarea disponibilității medicamentelor care se adresează bolilor rare și a accesului la aceste tratamente prin compensarea costurilor

(2) diagnosticarea bolilor rare în stadiile incipiente

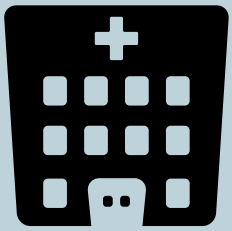
În încheiere, propunem un set de acțiuni imediate care să răspundă acestor nevoi ale pacienților cu boli rare:



I. Diagnostic genetic

→ Accesibilitate la testarea genetică în cazul bolilor ereditare cu impact major și pentru populația cu risc familial

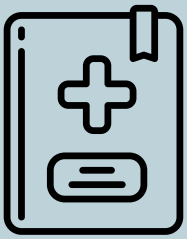
→ Teste de screening neonatal în situații cu risc familial



II. Centre de expertiză în boli rare

→ Acreditarea centrelor de expertiză pentru a avea o coordonare națională în ceea ce privește cercetarea științifică și abordarea terapeutică a bolilor rare, precum și pentru a crea o platforma de comunicare și schimb de experiență cu centrele de excelență din UE

→ Abordare multidisciplinară a pacienților



III.Registre de pacienți cu boli rare

→ Crearea registrelor de pacienți cu boli rare

→ Dimensionarea fondurilor de tratament și îngrijire pe baza evidențelor

IV.Tratament adecvat

→ Reevaluarea criteriilor de rambursare pentru acordarea unui acces mai rapid la terapiile pentru boli rare

→ Extinderea rambursării pentru medicamentele inovatoare acolo unde terapiile actuale nu furnizează soluții optime de tratament

→ Programe de recuperare și reabilitare pentru pacienții cu boli rare și servicii specializate

Referințe

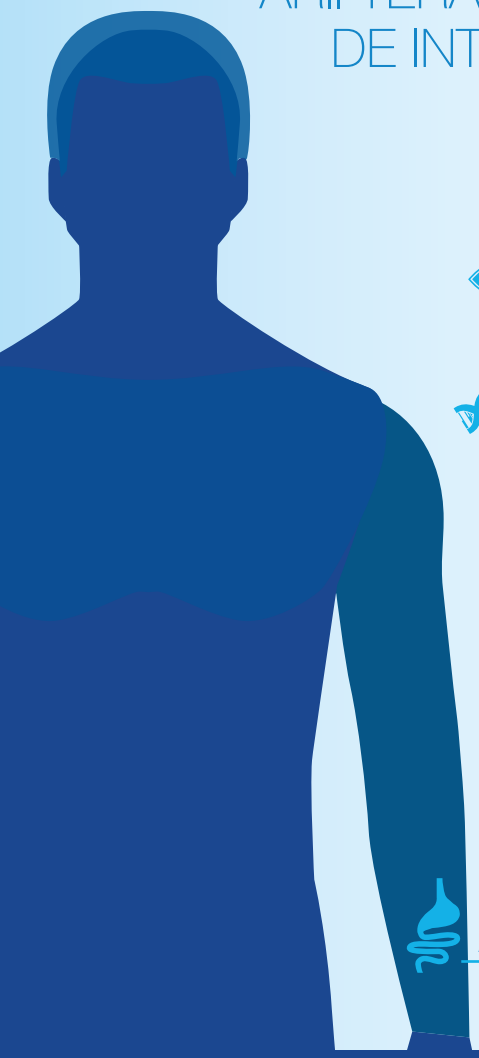
1. www.bolirareromania.ro/politici
2. www.orpha.net report
3. www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/BP6_19Rare.pdf
4. www.who.int/bulletin/volumes/94/10/15-163519.pdf
5. www.genomicseducation.hee.nhs.uk/rare-disease
6. www.eurordis.org/about-rare-diseases
7. www.globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics
8. www.who.int/bulletin/volumes/94/10/15-163519/en/
9. www.who.int/bulletin/volumes/94/10/15-163519.pdf
10. http://ec.europa.eu/health/technology_assessment/policy_ro
11. The quality of economic evaluations of ultra-orphan drugs in Europe – a systematic review Y. Schuller1, C. E. M. Hollak1 and M. Biegstraaten1
12. www.has-sante.fr/portail/jcms/fc_1249601/fr/evaluation-recommandation
13. www.iqwig.de/en/home.2724.html
14. Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development, Institute of Medicine (US) Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development; Editors: Marilyn J Field and Thomas F Boat.

Shire

Shire: Lider dedicat luptei împotriva bolilor rare

Dacă toți cei care suferă de o boală rară ar locui împreună într-o singură țară, aceasta ar fi pe locul trei în lume ca număr de locuitori. Cu toate că separat, fiecare boală rară afectează un număr mic de persoane, împreună formează o comunitate largă de pacienți, familii și profesioniști în domeniul medical. Cu un portofoliu și programe concentrate pe un spectru larg de boli rare și afecțiuni înalt specializate, Shire susține persoanele care se confruntă cu nevoi medicale ce nu și-au găsit niciodată răspuns. Nu vom renunța niciodată!

ARII TERAPEUTICE DE INTERES



- Neuroștiințe
- Oftalmologie
- Boli genetice
- Hematologie
- Oncologie
- Imunologie
- Gastroenterologie/ Afecțiuni metabolice

CERCETARE & DEZVOLTARE

40+
programe în dezvoltare, dintre care **75% au indicație în boli rare**

20+
studii de fază 1- 3 în desfășurare în **24 de țări**

10
proiecte de colaborare pentru cercetare strategică, adresate ariilor **cu nevoi medicale specializate**

22.000+
angajați în **68 de țări**

Colaborare cu **180+**
organizații de sprijin din toată lumea

$41,6M
donații **pentru organizațiile de sprijin din toată lumea**

BOLILE RARE ÎN CIFRE[1]

7.000
de boli și tulburări rare identificate

80%
din bolile rare sunt transmise genetic

Afectează
350M
oameni de pe întreaga planetă

Se estimează că
50%
din bolile rare își au debutul în copilărie

Shire

Aflați mai multe pe Shire.com

1 Boli RARE: Fapte și Statistici, Global Gene https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/

Shire Romania SRL
București, Sectorul 1, Calea Floreasca nr. 169A,
CORP A, Etaj 4, BIROUL NR. 2090, România