



Educația în domeniul bolilor rare De la organizațiile pacienților la domeniul academic

Corin Badiu

University of Medicine & Pharmacy Bucharest, Dpt. Endocrinology
“C. I. Parhon” National Institute of Endocrinology



29 Februarie 2008: EURORDIS

O zi rara pentru oameni rari

2009: Prioritate de sanatate publica

2010: Pacienti si cercetatori: parteneri pentru viata

2011: Rare dar egale

2012: Rari dar puternici impreuna

2013: Boli Rare fara frontiere

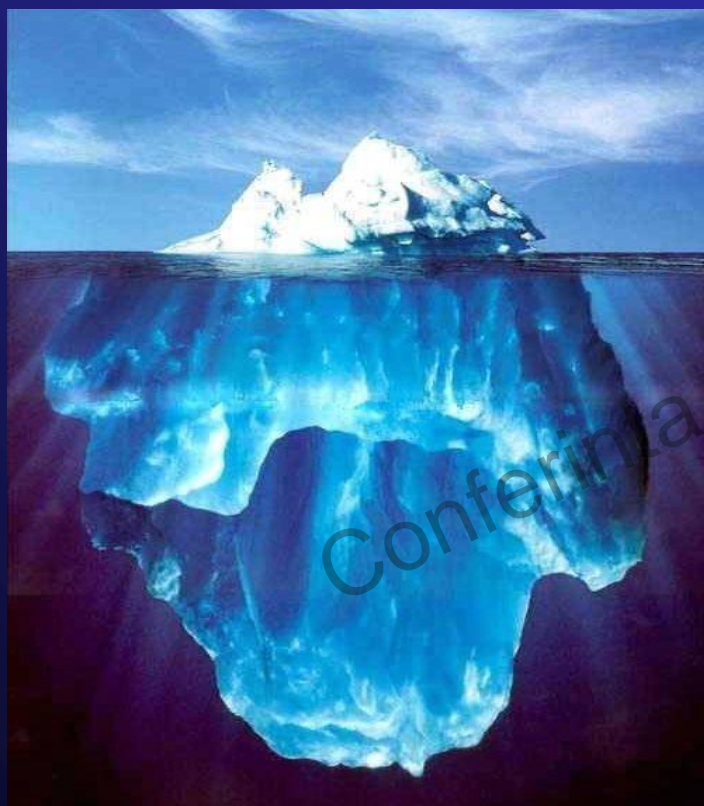
2014: Impreuna pentru o ingrijire mai buna

2015: Zi de zi, mana in mana

2016: Uniti, vom fi auziti

2017: Cercetarea in bolile rare

Bolile rare



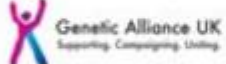
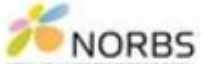
- Peste 8000 boli rare cunoscute, 80% de origine genetica
- Prevalenta in UE: sub 1 / 5.000 persoane
- Circa 6-8% din populatia UE (30 mil)
- Cronice, progresive, ameninta viata
- 75% apar evidente in copilarie
- Adesea cu semne foarte variabile, nerecunoscute corect, deci netratate
- Medicamente rare, costisitoare, “orfane”

Cercetarea in colaborare – cheia rezolvarii in bolile rare

Organizatiile pacientilor

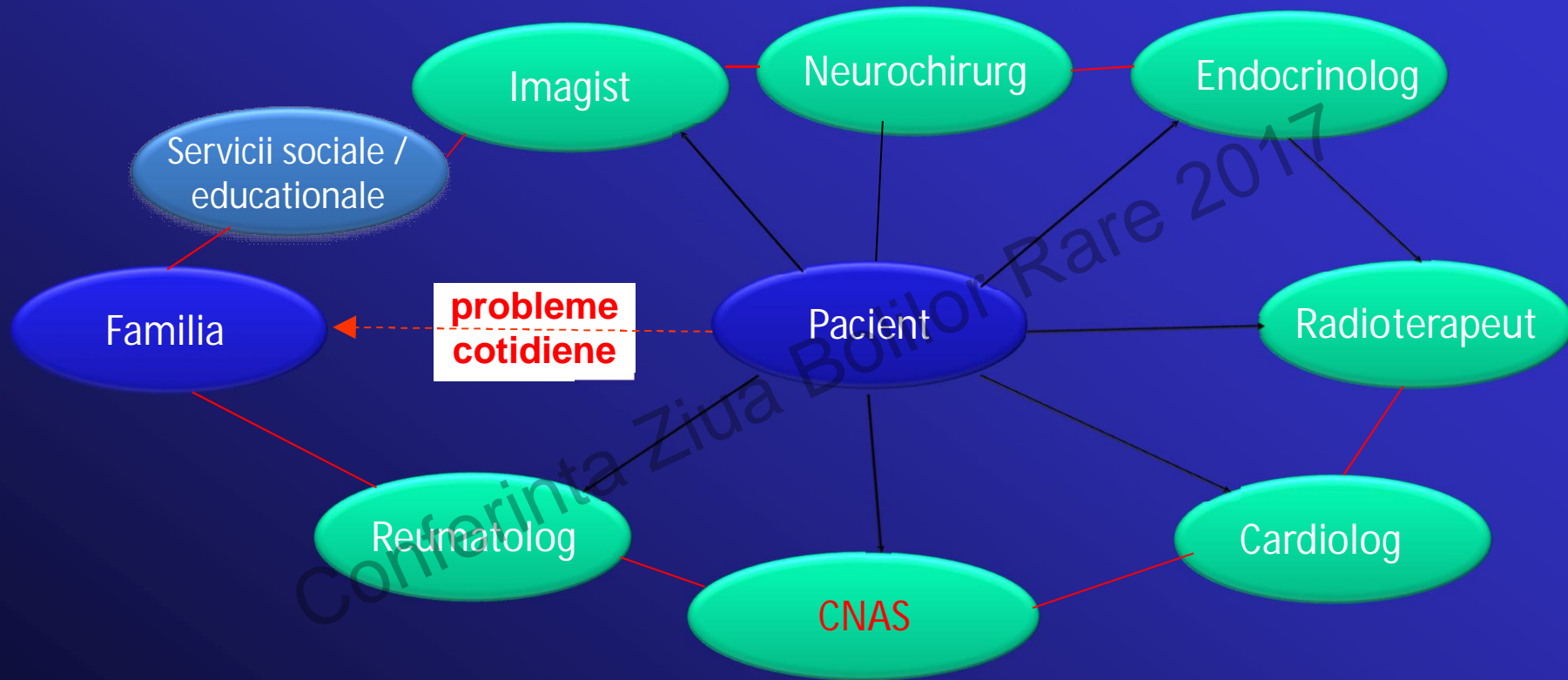


OFFICIAL PARTNERS



Reteaua multidisciplinara

ANBRaRo



Cercetarea in colaborare – cheia rezolvarii in bolile rare

Educatie interdisciplinara !

Pentru cei cu o boala rara, aceasta raritate are consecinte severe pe plan social si medical.

Cercetarea in colaborare – cheia rezolvarii in bolile rare

Consecinte Medicale

- Cunostintele medicale deficitare:
 - Intarzierea diagnosticului si terapiei
 - Prognostic mai slab
 - Lipsa protocoalelor adecvate de screening, centrele de diagnostic nu sunt distribuite uniform
 - Informatie insuficienta si inadecvata, lipsa documentatiei
 - Lipsa tratamentului

Cercetarea in colaborare – cheia rezolvarii in bolile rare

Puterea comunitatii de boli rare...

Puterea celor multi...

- Cresterea cunoasterii despre bolile rare
- Cresterea finantarii in cercetare
- Puterea de a schimba legislatia si reglementarile
- Puterea de a-si schimba viata in bine

Cercetarea in colaborare – cheia rezolvarii in bolile rare

Evolutia conceptelor

- Ghiduri si protocoale – in boli larg raspandite
- Medicina translationala /medicina de precizie - in boli rare
- Terapie personalizata
- Sistem de abordare pentru bolile rare
 - Orice boala rara/ codificata in registrul pacientilor sau un sistem de informare
 - Fiecare boala / grup de boli acoperita de un grup suport
 - Fiecare boala- test relevant
- Institutii
 - Orphanet + NORD + registre....
 - Alianta Nationala pentru Boli Rare

<http://ziuabolilorrare.wordpress.com/tag/alianta-nationala-pentru-boli-rare-romania/>
- Validarea listei de boli rare
 - Consultare Publica
 - Expert review

Platforma Orphanet

- Echipa dedicata de profesioniști
- Baze de date relationale pentru \approx 6000 boli rare
 - Enciclopedie
 - Gene + proteine + sisteme de clasificare
 - Epidemiologie, mod de transmitere genetică, vârsta de debut clinic, + alte informații
- Instrumente distribuite între parteneri
 - Acces la fișiere
 - Website protejat
- Reviste – Orphanews, Orphanet Journal of Rare Diseases
- Rare Diseases and Orphan Drugs Journal (RARE Journal)

Cercetarea în colaborare – cheia rezolvării în bolile rare

Edubolirare

E-Universitate BR

Asociația Prader Willi din România

READ MORE



Centrul de Informare pentru Boli Genetice Rare (2005).

Cursuri on-line pentru nutriție, managementul bolilor rare, metode de integrare socio-profesională a persoanelor cu dizabilități

Reviste - „Oameni Rari și Bolile Rare”

Cercetarea în colaborare – cheia rezolvării în bolile rare

Educatia in Centre de Excelenta

Criteria pentru acreditarea centrelor de referință / de competență

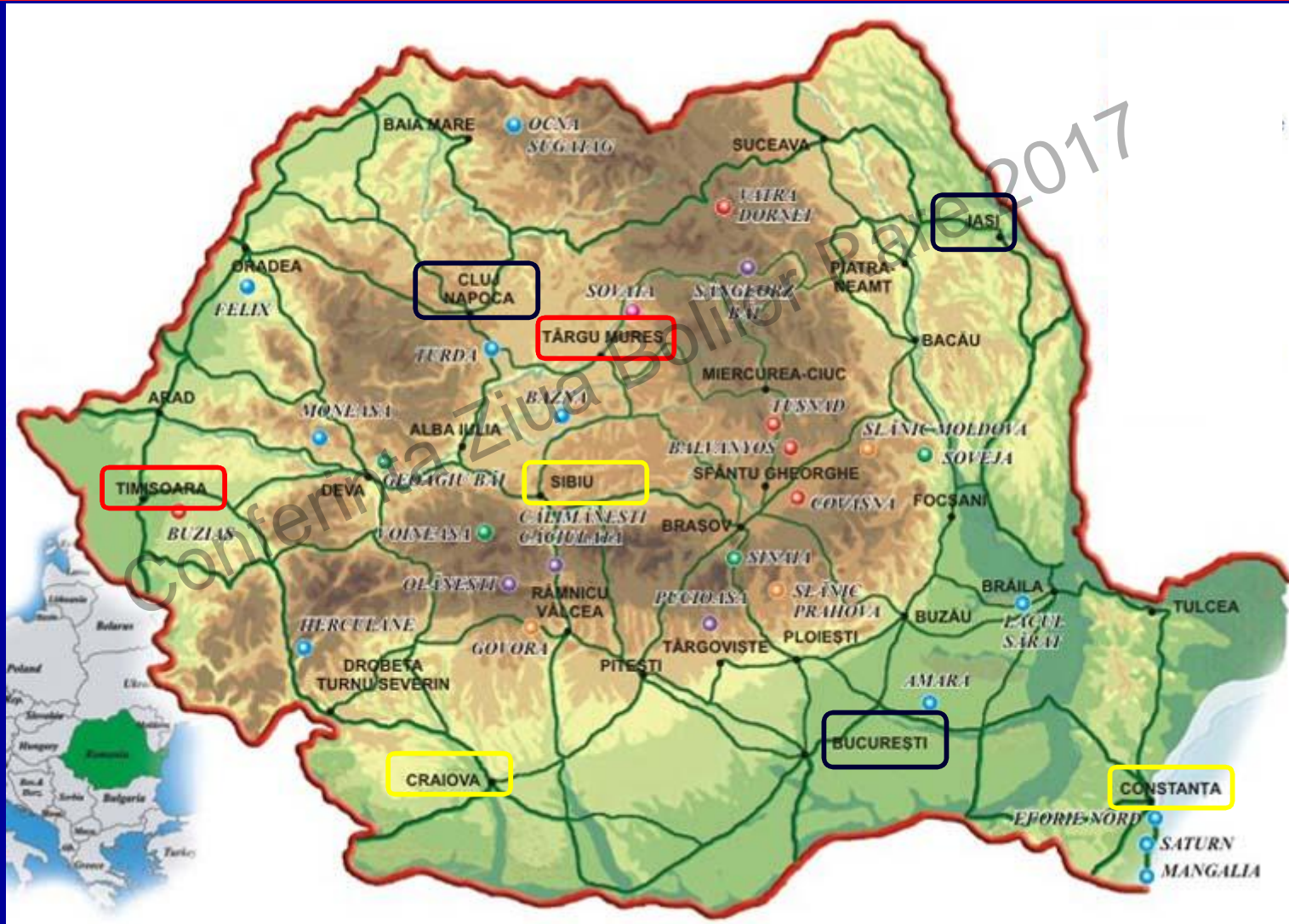
- Echipament – în laboratoare și în serviciile clinice
- Resurse umane pe categorii de personal
- Diagnostiche posibile: capacitate, servicii
- Număr de pacienți / an / boli în ultimii 5 ani
- Aranjamentul instituțional
- Accesul pacienților la servicii
- Comunicarea între departamente –între echipele de specialiști
- Cercetarea, publicații în domeniu
- Istoric de colaborare (experiență) cu alte secții de aceeași specialitate /alte specialități, asociații de pacienți
- Management de program
- Registre, organigrama, infrastructura existentă

Cercetare in boli rare si dezvoltarea terapiilor orfane

- **Industria farmaceutica, de biotehnologii si dispozitive medicale**
- **Cercetare academica si prin fundatii private – Eforturi de cercetare multidisciplinare**
- **Societati medicale specializate**
- **Furnizorii de servicii de sanatate**
- **Grupuri de pacienti**
- **Instituti guvernamentale**
 - **Finantare a asistentei**
 - **Cercetare**
 - **Casa de asigurari de sanatate**
 - **Preventie**

Cercetarea in colaborare – cheia rezolvarii in bolile rare

Centre de excelenta in Endocrinologie



Endocrinologie – dezvoltare profesionala

In prima specialitate 400

In a doua specialitate 250

Medici rezidenti 150

Curriculum – 5 ani

1 Institut National de Endocrinologie

11 Centre academice – Spitale universitare

4 Societati profesionale de Endocrinologie

Centre de excelenta

- Genetica
- Radiologie- imagistica functionala
- Chirurgie specializata
- Terapie complexa – specialisti din domenii multiple

Institute oncologice / centre multidisciplinare

Standarde pentru centrele de excelenta

Registre de boli rare la nivel national



Ministerul Sănătății



Alianța Națională pentru Boli Rare România

PLANUL NAȚIONAL DE BOLI RARE ROMANIA

OBIECTIVE GENERALE ALE PLANULUI NATIONAL DE BOLI RARE

1. Dezvoltarea cadrului instituțional
2. Dezvoltarea serviciilor pentru diagnosticul, tratamentul, reabilitarea și profilaxia în domeniul bolilor rare
3. Îmbunătățirea accesului la informare privind bolile rare
4. Dezvoltarea resurselor umane
5. Stimularea cercetării în domeniul bolilor rare
6. Creșterea rolului organizațiilor de pacienți

Concluzii

- Abordare multidisciplinara pe zone de compententa
- Demers institutional
- Retea de experti – educatie in bolile rare
- Comunicare si distribuirea informatiei
- Programe educationale pe categorii de personal / grupuri de pacienti

Va multumesc!

