

Ziua Internațională a Bolilor Rare, 29 februarie 2024

În fiecare an, în ultima zi a lunii februarie, este celebrată Ziua Internațională a Bolilor Rare, dată stabilită de către EURORDIS - Alianța Europeană a Asociațiilor de Pacienți cu Boli Începând cu anul 2008.

Anul acesta, Ziua Internațională a Bolilor Rare se celebrează în data de 29 februarie, cea mai rară zi din calendarul anual.

O boală rară este o boală care afectează mai puțin de 5 din 10000 de indivizi. Astăzi sunt înregistrate peste 6000 de boli rare, dintre care 72% sunt de origine genetică iar 75% dintre bolile rare afectează copiii.

Astfel:

- se estimează că aproximativ 5% din cetățenii lumii sunt afectați de o boală rară, ceea ce înseamnă că un număr de 300 de milioane de persoane trăiesc cu aceste afecțiuni, aproape echivalentul populației Statelor Unite ale Americii;
- cele peste 6000 de boli rare identificate sunt caracterizate de o mare diversitate de simptome, care variază nu numai de la boală la boală, ci și de la un pacient la alt pacient care suferă de aceeași boală;
- 72% dintre bolile rare sunt genetice, celelalte fiind rezultatul infecțiilor virale sau bacteriene, alergiilor, factorilor din mediul înconjurător sau sunt cancere rare;
- multe boli rare sunt cronice și progresive, fapt care duce la o calitate scăzută a vieții pacienților, izolare și stigmatizare.
- 70% dintre bolile rare genetice, debutează în copilărie;
- aproape 1 din 5 cancere este estimat ca fiind cancer rar existând în jur de 200 de tipuri de cancere rare;

Ziua Internațională a Bolilor Rare este organizată anual pentru a crește conștientizarea asupra bolilor rare inclusiv impactul lor asupra vieții pacienților și familiilor lor și oferă tuturor persoanelor (pacienți, familiile acestora, îngrijitori, profesioniști din domeniul sănătății, cercetători, clinicieni, factori de decizie, reprezentanți ai industriei și publicul larg) oportunitatea de a milita împreună cu cele peste 1000 de asociații de pacienți din 74 de state pentru echitate, acces la servicii de diagnostic și tratament și oportunități sociale, pentru persoanele care trăiesc cu o boală rară.

În Europa, diverse state europene progesează, în strategiile lor naționale de combatere a bolilor rare. Astfel, în cadrul conferinței din octombrie 2023 privind bolile rare de la Bilbao, organizată de Comitetul Economic și Social European, delegații au concluzionat că este necesar un Plan de acțiune european pentru bolile rare, iar comisarul european pentru sănătate, a afirmat că Comisia Europeană este capabilă să lanseze o strategie europeană coordonată și cu resurse ridicate privind bolile rare, similară strategiei pe care Comisia a lansat-o pentru cancer în 2021.

În acest context, Comisia Europeană are ca obiective creșterea capacității de cercetare, asigurarea programelor de instruire a profesioniștilor din sistemul de sănătate, dar și a pacienților, pentru a veni în sprijinul celor 30 de milioane de cetățeni europeni care trăiesc cu o boală rară, pentru a le asigura un acces mai rapid la diagnostic precoce, tratament personalizat și creșterea calității vieții.

În România, în evidențe se află 8.000 de persoane cu boli rare, dar se estimează că numărul acestora este posibil mult mai mare, după cum a fost prezentat la „Conferința națională de închidere a Campaniei Ziua Internațională a Bolilor Rare 2023”, organizată de Alianța Națională pentru Boli Rare din România.

În prezent, Institutul Național de Sănătate Publică în colaborare cu comisiile de specialitate ale Ministerului Sănătății și cu asociațiile pacienților cu boli rare, are în plan dezvoltarea Registrului Național al Bolilor Rare, în acord cu recomandările Consiliului Uniunii Europene privind acțiunea în domeniul bolilor rare.

Registrul Național al Bolilor Rare este o resursă esențială pentru a înțelege mai bine și a răspunde problematicilor complexe ridicate de bolile rare. Registrul oferă posibilitatea de a documenta istoria naturală a bolii, prin urmărirea simptomelor, rezultatelor, variabilității acestora, este o oportunitate de a monitoriza siguranța tratamentului și de a evalua eficiența tratamentelor în viața reală.

Un registru al bolilor rare reprezintă o oportunitate de a implica activ pacienții, de a avea informații directe de la ei, astfel încât rezultatele să fie conform nevoilor și experiențelor lor și să ofere posibilitatea generării de dovezi științifice pentru medicina personalizată.

În tot acest context, Ziua Internațională a Bolilor Rare oferă prilejul de a milita pentru un progres real la nivel local, național și internațional al acțiunilor și intervențiilor menite să îmbunătățească calitatea serviciilor medicale de diagnostic și tratament pentru bolile rare și să asigure egalitatea de șanse în integrarea socială a pacienților diagnosticați cu o boală rară.

Director Executiv

Ec Rodica Bene

