



INFORMATION CENTRE FOR RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS

ИНФОРМАЦИОНЕН ЦЕНТЪР ЗА РЕДКИ БОЛЕСТИ И ЛЕКАРСТВА СИРАЦИ



orphanet  
BULGARIA

# Годишен доклад 2009 г.



# Информационен Център за Редки Болести и Лекарства Сираци България



**Информационен Център за Редки Болести и Лекарства Сираци е:**

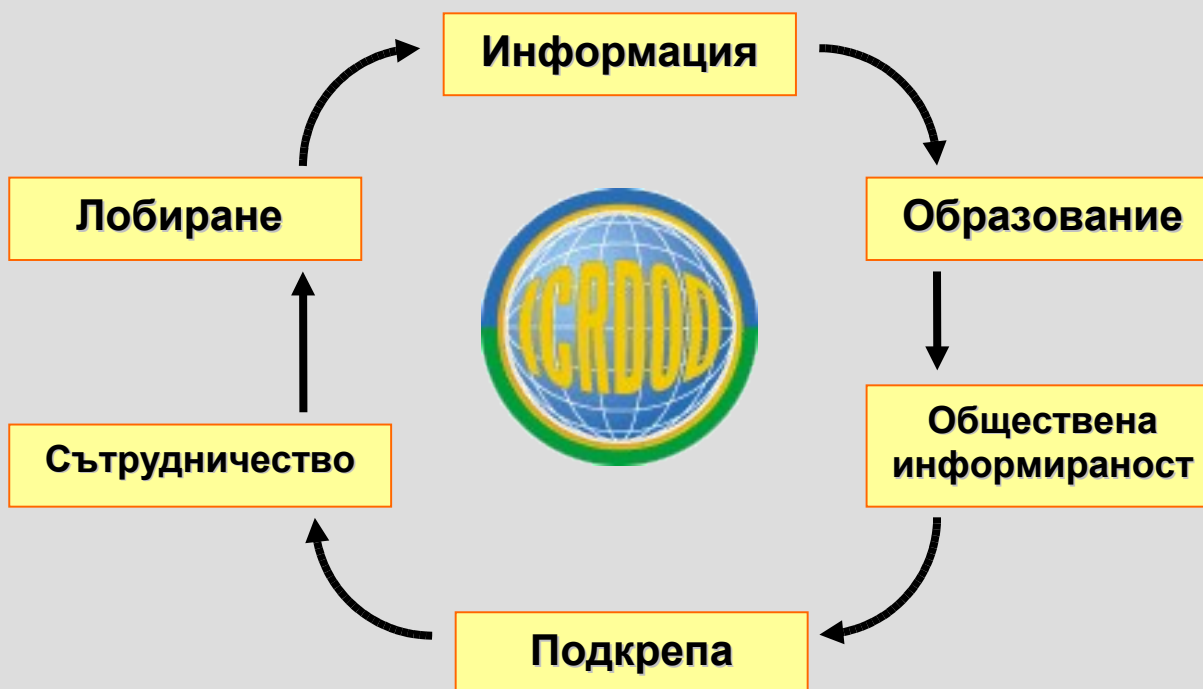
- Уникален за Източна Европа
- Безплатна образователна и информационна услуга
- На български и английски език
- Персонални отговори на запитвания
  - Пациенти с редки болести
  - Семейства на пациенти
  - Лекарци и специалисти
- Функционира от края на 2004 г.

**Проект на Българска Асоциация  
за Образование и Наука (БАПОН)**



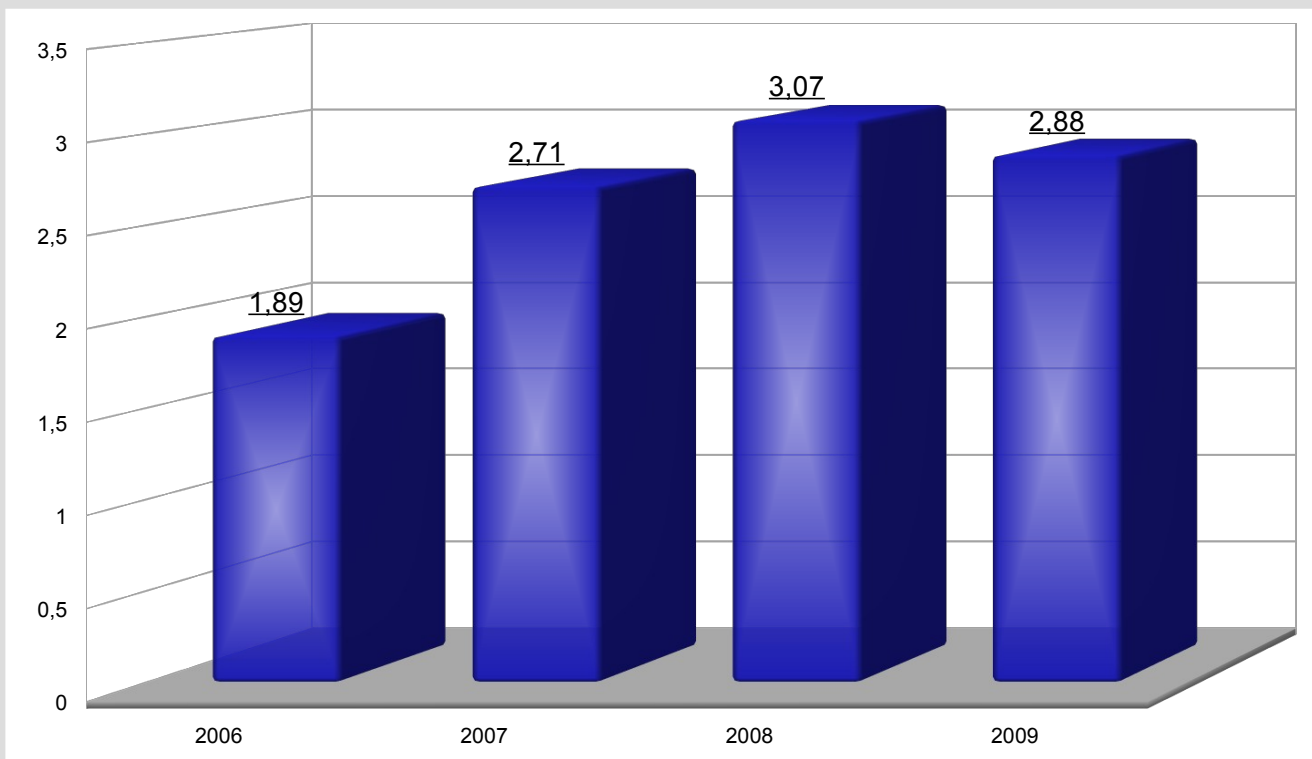


## Дейности на ИЦРБЛС





## Среден брой запитвания на ден към ИЦРБЛС





## Запитвания към ИЦРБЛС

През 2009г. в ИЦРБЛС постъпиха запитвания от:

**602** пациенти

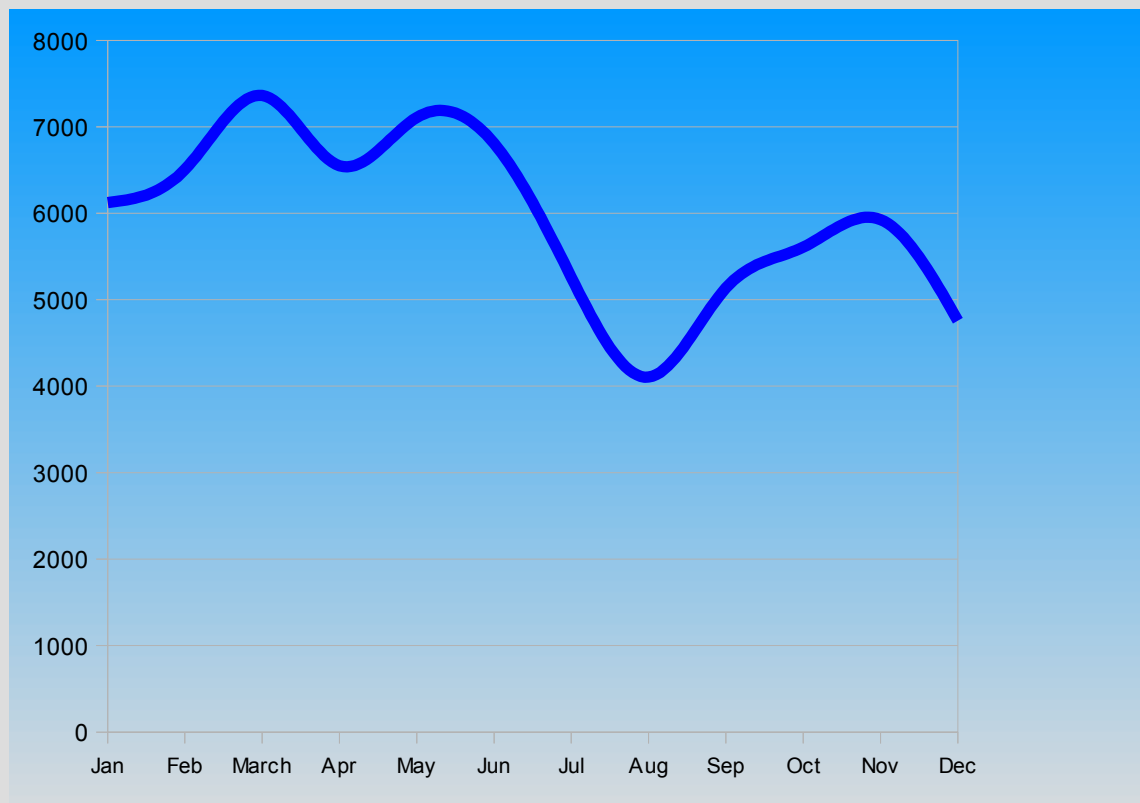
**82** лекари

**7** асоциации на пациенти

Подготвени са **22** нови описания на редки болести (**118** общо)



## Дневни уникални посетители на сайта





# Интернет портал: [www.raredis.org](http://www.raredis.org) Нов раздел за регистри и статистика



The screenshot shows the website interface with the following elements:

- Header:** Information Centre for Rare Diseases and Orphan Drugs logo and name in English and Bulgarian, along with EURODIS and orphanet BULGARIA logos.
- Left Menu:**
  - Изберете език
  - Превод на сайта
  - Powered by Google Translate
  - Меню
  - Новини
  - Регистри & Статистика
  - Асоциации на пациенти
  - Чести въпроси
  - Дейности
  - Полезни връзки
  - Форуми
  - За нас
  - Консултанти
  - Връзка с нас
  - Регистрирани потребители
  - Потребителско име:
  - Парола:
  - Влез!
  - Забравена парола?
  - Регистрирай се сега!
  - Поддреза от
  - МИНИСТЕРСТВО НА
- Main Content:**
  - РЕГИСТРИ & СТАТИСТИКА
  - ЧЕСТОТА НА РЕДКИТЕ БОЛЕСТИ:
  - в Европа – данни от Орфанет (натиснете тук, за отворите PDF файла, 340 KB)
  - в България
    - Национален регистър на пациентите с таласемия майор (за повече информация)
    - Пилотно епидемиологично проучване за хронична миелодна левкемия (ХМЛ) (за повече информация)
  - ЛЕКАРСТВА СИРАЦИ:
  - в Европа - данни от Орфанет (натиснете тук, за да отворите PDF файла, 328 KB)
  - в България - (натиснете тук, за да отворите PDF файла, 103 KB)
  - Last modification: 13:16 13.11.2009
  - Назад към всички раздели
  - [ Назад към Статии | Назад към всички раздели ]
- Right Sidebar:**
  - Търсене
  - Търсене
  - Детайлно търсене
  - Нашите Конференции
  - 2009: TOGETHER FOR INTEGRATIVE APPROACH TO RARE DISEASES
  - 2008: RARE DISEASES - PREVENTION, DIAGNOSIS, TREATMENT
  - 2007: First National Conference of People with Rare Diseases
  - 2006: Fostering Research on Rare Diseases in Eastern European Countries
  - 2005: Promotion of Healthcare and Research on Rare Diseases and Orphan Drugs in Eastern European Countries
  - Анкета
  - Кой сте вие?
  - A patient
  - A parent or relative
  - A medical professional
  - A medical student



# Интернет портал: [www.raredis.org](http://www.raredis.org) Нов раздел за често задавани въпроси



The screenshot shows the website interface with a left sidebar containing navigation links like 'Изберете език', 'Превод на сайта', and 'Меню'. The main content area features a banner for 'Medical centre "RareDis"' and a section titled 'Често задавани въпроси' (Frequently Asked Questions). The first question is 'Какво е рядка болест?' (What is a rare disease?). The text explains that rare diseases (RD) are pathological conditions with low prevalence and incidence, often undiagnosed. It notes that in Bulgaria, approximately 2,000 people are affected by RD. The second question is 'Колко са хората, страдащи от редки заболявания в България?' (How many people suffer from rare diseases in Bulgaria?). The text states that between 5,000 and 8,000 different RDs affect about 6% of the population in the EU. The third question is 'Какви са причините за възникване на редки болести?' (What are the causes of rare diseases?). The text mentions that 80% of RDs have a genetic origin, while others result from infections or allergies.





## Основни дейности и проекти за 2009 г.

През 2009 г. ИЦРБЛС продължи с реализацията на редица свои проекти в областта на превенцията, диагностиката, лечението и рехабилитацията на хората с редки болести:

- Медицински Център „РареДис“ - първият специализиран център за рехабилитация на хора с редки болести в Югоизточна Европа;
- 13-14 юни 2009 - Източноевропейска Конференция за Редки Болести и Лекарства Сираци на тема „Заедно за Интегриран Подход към Редките Болести“;
- лобиране сред институциите в България за повече прозрачност и конкретни действия в областта на редките болести;
- сътрудничество и координация с Националния алианс на хората с редки болести, пациентските асоциации и други неправителствени структури;
- активна научно-изследователска дейност по събиране на епидемиологични данни за отделни редки болести в България.



## Стартиране на Национална програма за редки болести (2009 - 2013)



На 1.01.2009 официално бе стартирана Националната програма за редки болести – генетични заболявания, вродени малформации и ненаследствени заболявания (2009 – 2013), с което България се превърна в единствена за момента страна в ЕС с подобен работещ план. Сама по себе си стратегията стъпва на фундаментите, заложиени в проектопрограмата за редки болести и лекарства сираци, изготвена от БАПОН и внесена в МЗ на 11.11.2004 г.



## Стартиране на Национална програма за редки болести (2009 - 2013)



Програмата включва следните 9 приоритета, сред които подобряване профилактиката на редките болести с генетична определеност чрез разширяване на скрининговите програми, интегриран подход при прилагането на профилактиката, диагностиката, лечението и социалната интеграция на пациентите и техните семейства, повишаване на професионалната квалификация на лекарите в областта на ранната диагностика и профилактика на редките болести, подкрепа и сътрудничество с НПО и асоциациите на пациенти с редки болести. Бюджетът за реализиране на дейностите по програмата е 22 103 098 лв.



## Работна среща по проекта “Национален регистър на пациенти с таласемия майор в България” - 30.01.2009

Проектът бе стартиран през август 2008 с цел да се създаде епидемиологичен инструмент за идентифициране и регулярно проследяване на медицинската история на всеки пациент с таласемия майор. Той ще помогне на лекари, изследователи и здравни власти да определят заболяемостта, болестността, дългосрочните клинични резултати и качеството на живот на пациентите. Те също ще могат да сравняват цялостното лечение в България с други страни. Освен това, този опит може да се използва като модел за започване на регистри за други редки болести. Към днешна дата проектът работи ефективно.





## Годишна среща с консултантите на ИЦРБЛС - 31.01.2009

Традиционно ИЦРБЛС провежда среща в началото на всяка календарна година със своите консултанти с цел запознаване с годишния отчет от предходната, проведените дейности и кампании, както и задачите и плановете за текущата.

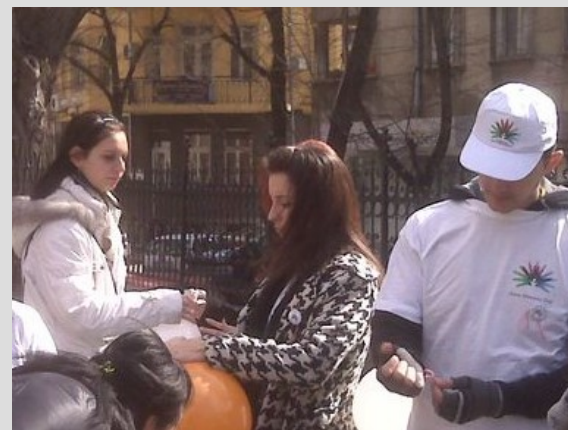
На тази среща бяха представени също статистиките по приетите, обработените и чакащи запитвания към центъра. От своя страна, лекарите-консултанти предоставиха своите съвети и насоки за работа към екипа на ИЦРБЛС.





## Отбелязване на Европейския ден на редките болести в България – 23-28.02.2009 г.

За втора поредна година бе отбелязан денят на редките болести. Тази година той мина под мотото “Patient Care: A Public Affair!”. Мероприятия, свързани с него се проведоха в над 25 страни, като за пръв път денят “излезна” извън границите на Европа – САЩ, Канада, Австралия, Китай, Япония и Тайван също се включиха. Тенденцията е в близко бъдеще да бъде обявен от ООН за Международен ден на редките болести.





## Отбелязване на Европейския ден на редките болести в България – 23-28.02.2009 г.

В България отбелязванията имаше в 5 града, като всички мероприятия бяха под патронажа на Първата дама – г-жа Зорка Първанова. Кулминацията бе благотворителен концерт в Националния дворец на културата в София. Равносметката от събитията бе, че вече пациентите с редки болести в България не се страхуват да заявят на висок глас своите искания за равни права, в това число и достъп до адекватна и качествена медицинска помощ. Повечето институции осъзнават този факт и вече са готови за сътрудничество с пациентските асоциации в търсене на решение на техните проблеми.





## Откриване на Медицински център “Раредис” - май 2009 г.

Медицински център “Раредис” се явява логично продължение на дейностите на ИЦРБЛС, тъй като получили информация за заболяването си, пациентите се нуждаят и от продължителни грижи и наблюдение. Основен акцент е екипната работа в осигуряването на физикална, психологическа и социална рехабилитация, както и обучение на родители на деца с редки заболявания в полагане на качествени и адекватни ежедневни здравни грижи. Центърът е единствен по рода си не само в България, но и в Източна Европа и може да служи като иновативен модел за останалите европейски страни.



**Раредис**





## Откриване на Медицински център “Раредис” - май 2009 г.

Към дадения момент в Медицински център “Раредис” работи единствения у нас интердисциплинарен екип по редки болести, включващ в себе си вискоквалифицирани специалисти по детски болести, медицинска генетика, физиотерапия и рехабилитация, хомеопатия, социална медицина. Към центъра работят също психолог, логопед и социален работник.

Медицински център “Раредис” си сътрудничи тясно с ИЦРБЛС, медицинските научни дружества и пациентските асоциации по редица съвместни проекти.



**Раредис**



## Благотворителен базар в полза на хора с редки болести – 1.06.2009 г.

По случай международния ден на детето (1 юни) пациентски асоциации с помощта на ИЦРБЛС организираха благотворителен базар пред сградата на общината в Пловдив. Ученици от пловдивските училища бяха подготвили културна програма в подкрепа на своите болни връстници. Целта на събитието бе не толкова да се съберат средства, колкото да се привлече общественото внимание върху децата с редки болести. Преобладаващата част от пациентите с редки заболявания са именно деца и те са най-потърпевши от неуредиците в здравеопазването.





## Четвърта източноевропейска конференция за редки болести - 13-14.06.2009

За четвърти път БАПОН организира източноевропейска конференция за редки болести, като тази премина под мотото “Заедно за интегриран подход към редките болести”. Тазгодишната конференция бе по-особена, тъй като бе съфинансирана от ЕК в рамките на оперативната програма по общественото здравеопазване – едно огромно признание за европейското ниво на работа на БАПОН и ИЦРБЛС. Събитието бе под патронажа на Първата дама на България – г-жа Зорка Първанова.





## Четвърта източноевропейска конференция за редки болести - 13-14.06.2009

Над 300 медицински специалисти, пациенти, представители на държавни институции и фармацевтични компании над 25 страни от Европа и Северна Америка присъстваха събитието. Целта бе да се обсъди необходимостта от интегриран подход към хората с редки болести, да се подобри и улесни достъпа до информация за тези заболявания и даване на гласност за тях сред обществото. Общо 4 научни сесии и 5 работни срещи се проведоха в рамките на конференцията, на които всички участниците изразиха подкрепата си за прилагането на интегриран подход към хората с редки болести и техните семейства.





## Четвърта източноевропейска конференция за редки болести - 13-14.06.2009

Участниците в конференцията се обединиха около следните приоритети: пълна подкрепа и изпълнение на заложените задачи в „Препоръка в областта на редките болести”, приета от Съвета на министрите на Европейския съюз; спешна необходимост от приемане на специфични законодателни мерки в защита на хората с редки болести; прилагане на интегриран подход към хората с редки болести и техните семейства.

Тази конференция, по своя мащаб и принос, се превърна безспорното в най-значимия форум за редки болести през 2009 в Европа.





## Семинар “Как да се научим да живеем с болестта” - 10.07.2009

За поредната своя съвместна дейност ИЦРБЛС и пациентските асоциации от Националния алианс на хората с редки болести поканиха известния психолог Мадлен Алгафари. Г-жа Алгафари с удоволствие се съгласи да разкаже за своя опит с такива пациенти и да помогне на хората с подобни проблеми да водят до колкото е възможно нормален живот. Срещата премина при голям интерес от страна на пациентите, които намериха отговори от доказан специалист като г-жа Алгафари.





## Пилотно епидемиологично проучване за хронична миелоидна левкемия – август 2009

В края на юни 2009 г. приключи пилотното епидемиологично проучване на болестността и заболеваемостта от хронична миелоидна левкемия (ХМЛ) в България. С помощта на 5-те хематологични центъра в страната – София (2), Пловдив, Варна и Плевен, събрана и обработена бе информация за 205 пациенти с това заболяване. Периодът на ретроспективното събиране на данни бе с продължителност 18 месеца (януари 2008 – юни 2009). Получените резултати ще помогнат за стартирането на национален регистър за това заболяване.





## Протестно шествие на пациенти с редки болести - 15.09.2009

По случай първия учебен ден родители на деца с редки болести, техните приятели и роднини организираха протестно шествие под мотото “За равен шанс на нашите деца”. За пореден път хората с редки болести в България се опитаха да запознаят обществото с каузата, за която се борят – равни права за всички граждани, в това число и равен достъп до адекватна и качествена медицинска помощ. Родителите поискаха прилагане на европейските норми и разпоредби, които ще позволят на децата с редки болести да водят нормален и пълноценен живот, в това число и да ходят на училище като своите връстници. Над 100 души преминаха преминаха през главната улица на Пловдив с тези искания.







## Текущи проекти, финансирани от ЕС

**EUROPLAN** (European Project for Rare Diseases National Plans Development)

**BURQOL-RD** (Social Economic Burden and Health-Related Quality of Life in Patients with Rare Diseases in Europe)

**RDPortal2** (Development of Orphanet - The Rare Diseases Portal)



## EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development)

Продължителност - 01.04.2008 – 01.04.2011 (36 месеца)

9 партньори - BG, EE, IT, NL, ES, SE, UK, EURORDIS

Обща сума на проекта: € 1 090 883

Финансиране от PHEA: € 642 150

**EUROPLAN**  
European Project for Rare Diseases National Plans Development

Home News Events Search Print

**Project**

- Overview of the Project
- Partners
- Deliverables and Meetings
- Database including MS official documents
- Contact us
- Links
- Access restricted to partners

**EUROPLAN PARTNERS INFORMATION**



## EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development)

Основната задача на проекта е да съдейства за осигуряване на достъп до профилактика, диагностика, лечение и обгрижване на пациентите с редки болести чрез създаването и разпространението на информация и даване на насоки за стратегически програми относно редките болести. Фокусът му е съгласуването и интегрирането на здравните стратегии в отделните европейски страни, което да доведе до намаляване на неравенството в областта на здравеопазването.

**EUROPLAN**  
European Project for Rare Diseases National Plans Development

Home News Events Search Print

**Project**

- Overview of the Project
- Partners
- Deliverables and Meetings
- Database including MS official documents
- Contact us
- Links
- Access restricted to partners

**EUROPLAN PARTNERS INFORMATION**



## **BURQOL-RD** (Social Economic Burden and Health-Related Quality of Life in Patients with Rare Diseases in Europe)



Продължителност - 01.01.2010 – 31.12.2012 (36 месеца)

8 партньори - BG, DE, ES, FR, HU, IT, SE, UK

Обща сума на проекта: € 1 200 000

Финансиране от PHEA: € 705 022



## BURQOL-RD (Social Economic Burden and Health-Related Quality of Life in Patients with Rare Diseases in Europe)



Проектът има за цел да анализира здравното и социално-икономическото въздействие на редките болести върху качеството на живот на над 30-те милиона жители на ЕС, засегнати от тази категория заболявания. Провеждане на това изследване ще позволи създаването на интегративни и хармонизирани инструменти за оценка и мониторинг на редица индикатори, чрез които ще се измери ефектът от новите мерки, подходи и лечения. Успоредно с това ще се изготви доклад за актуалното социално-икономическо положение и качество на живот на пациентите и техните семейства. Резултатите ще бъдат включени в директивите на Европейската комисия по отношение на редките болести.



## RDPortal2 (Development of Orphanet - The Rare Diseases Portal)



Продължителност - 01.04.2010 – 31.03.2011 (12 месеца)

19 партньори - AT, BE, BG, CZ, DE, EE, EL, ES, FI, FR,  
HU, IT, NL, PL, PT, RO, SE, SI, UK

Обща сума на проекта: € 1 274 395

Финансиране от PHEA: € 749 405



## RDPortal2 (Development of Orphanet - The Rare Diseases Portal)



Целта на проекта е да предостави на Европейската общност изчерпателна информация, с което да допринесе за повишаване качеството на диагностициране, лечение и обгрижване на пациентите с редки болести. Тази информация ще бъде достъпна на 5 езика чрез интернет портал, предлагащ лесни за достъп потребителски услуги. Той съдържа енциклопедия на редките болести, указания за местата в Европа, в които може да се потърси професионална помощ, списък на информационните центрове, както и интернет услуги за специфични категории потребители.



## Пета източноевропейска конференция за редки болести и лекарства сираци “Редките болести във фокуса на персонализираната медицина” - 2-4 юли 2010

Редките болести и персонализираната медицина са сравнително нови области, които привличат вниманието на все повече и повече хора от различни сфери. Имайки предвид успеха на предишните източноевропейски конференции през 2005, 2006, 2008 и 2009, този път решихме да разширим тематиката и да отворим границите, затвърждавайки по този начин лидерската роля на форума в Източна Европа.

Предвидените 3 панелни сесии и над 12 работни срещи ще повишат познанията на участниците и ще създадат благоприятна атмосфера за изграждане на нови контакти и сътрудничество.







## Основни приоритети през 2010 г.

Май 2010 г. – Първа национална конференция за редки болести, главна тема на която ще бъде представянето на приетата Национална програма за редки болести, приоритетите и механизмите за взаимодействие между различните засегнати групи (медицински специалисти, пациенти, фармацевтични компании, държавни институции).

Подготовка и стартиране на епидемиологични проучвания, оценка качеството на живот и регистри на редки болести. Резултатите от всички тези проучвания ще се публикуват и обновяват в нов раздел на сайта на ИЦРБЛС.

Създаване на специфични протоколи и програми за физикална, психологическа и социална рехабилитация на хора с редки болести, както и обучение на родители на деца с редки заболявания в полагане на качествени ежедневни здравни грижи.