Информационен Център
за редки болести и лекарства сираци
бул. «Васил Априлов» 15а, Пловдив 4000
тел/факс (032) 575 797
www.raredis.org | info@raredis.org

Медицински Център „РареДис"
рехабилитация на хора с редки болести
ул. «Ландос» 24а, Пловдив 4000
тел/факс (032) 577 447
medical@raredis.org | www.medical.raredis.org

Проекти на Българска Асоциация за Промоция на Образование и Наука (БАПОН)

Брой 1 **ноември 2010**

Редките болести в България

ПЕРИОДИЧЕН ОБЗОР НА АКТУАЛНОТО СЪСТОЯНИЕ И ТЕНДЕНЦИИ В ОБЛАСТТА НА РЕДКИ БОЛЕСТИ В БЪЛГАРИЯ

Методология

Настоящият обзор има за цел да опише подробно и да анализира актуалното състояние и тенденциите в областта на редките болести в България. Обзорът съдържа 5 основни раздела:

- **Методология и управление на Националната програма за редки болести (2009-2013) [1]**
- **Дефиниция, кодиране и класификация на редките болести**
- **Научноизследователска дейност в областта на редките болести**
- **Експертни центрове, референтни мрежи и достъп до лекарства сираци**
- **Пациентски организации**

Всеки от тези раздели е съставен от 3 секции:

- **Информация от Препоръката на Съвета на ЕС за действие в областта на редките болести [2]**
- **Информация от Препоръките по проект EUROPLAN [4]**
- **Индикатори за оценка, съгласно Препоръките по проект EUROPLAN [4]**

Проектът EUROPLAN, финасиран от Европейската комисия, има за цел да помогне страните-членки при разработването на национални политики за подобряване достъпа и възможността за превенция, диагностика и лечение на хората с редки болести чрез изготвяне на препоръки, идентифициране, събиране и разпространяване на най-добрите практики, определяне на индикатори и подкрепа при организиране на национални конференции.

Използваните в настоящия обзор индикатори на EUROPLAN са специално разработени от европейска експертна група и са предназначени за мониторинг на изпълнението на национални планове за редки болести и оценка на тяхното въздействие. Този набор от инструменти подпомага сравняването на данни между различните страни-членки на ЕС и улеснява прилагането на Препоръката за действие в областта на редките болести на Съвета на ЕС.

Дефиниции

- ***Рядко заболяване* - заболяване с разпространение не повече от 5 на 10 000 души в ЕС.**
- ***Лекарство сирак* - лекарствен продукт, предназначен за диагностика, предпазване или лечение на заболяване, което е животозастрашаващо или с риск от хронично инвалидизиране на не повече от 5 на 10 000 души в Общността към момента на подаване на заявлението в ЕМА.**

Източници и полезни връзки

1. Национална програма за редки болести 2009-2013 (генетични, вродени малформации и ненаследствени заболявания (Министерство на здравеопазването)
2. Препоръка на Съвета на ЕС за действие в областта на редките болести (Генерална дирекция „Здравеопазване и потребители" (DG SANCO)
3. Съобщение на Европейската комисия относно редките заболявания (Генерална дирекция „Здравеопазване и потребители" (DG SANCO)
4. Проект EUROPLAN
5. Първа национална конференция за редки болести, 28-30 май 2010, Пловдив
6. Информационен център за редки болести и лекарства сираци

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development

За въпроси или коментари: info@raredis.org

ВЪВЕДЕНИЕ

Редките болести представляват заплаха за здравето на гражданите на Европейския съюз (ЕС), тъй като става въпрос за животозастрашаващи или хронични инвалидизиращи заболявания със слабо разпространение и висока степен на сложност.

По обща преценка съществуват между 5 000 и 8 000 отделни редки заболявания, които засягат между 6 % и 8 % от хората в една страна. С други думи, въпреки че редките заболявания се характеризират със слабо разпространение, общият брой на засегнатите от редки заболявания хора в ЕС е между 27 млн. и 36 млн. души. Повечето от тях страдат от по-малко срещани заболявания, които засягат един на 100 000 души или по-малко. Тези пациенти са особено изолирани и уязвими.

Поради слабото си разпространение, особеностите и висок общ брой засегнати хора, редките заболявания изискват глобален подход, основаващ се на специални и комбинирани усилия, за да се предотвратят значителни нива на заболяванията или преждевременна смъртност, която може да бъде избегната, както и за да се подобри качеството на живот и социално-икономическия потенциал на засегнатите лица.

През последните години, редките болести се утвърдиха като приоритетна област в общественото здравеопазване на Европейския съюз. С редица официални документи, ЕС призова страните-членки да предприемат конкретни мерки за подобряване на профилактиката, диагностиката, лечението и рехабилитацията на хората с редки болести. Своеобразен връх на тези инициативи бе приемането на Препоръка за действие в областта на редки болести (8 юни 2009 г.). С нея се приканва Комисията да изготви до края на 2013 г. програма за действие на Общността, доклад за прилагането по настоящата препоръка, адресиран до Европейския парламент, Съвета, Европейския икономически и социален комитет и Комитета на регионите. Докладът ще бъде базиран на информацията, предоставена от държавите-членки, които следва да обмислят степента, в която предложените мерки са ефективни, както и необходимостта от бъдещи действия за подобряване на живота на пациентите, страдащи от редки заболявания и на техните семейства.

В този контекст, благодарение на интензивната работа на неправителствения сектор в лицето на Българска Асоциация за Промоция на Образование и Наука (БАПОН) и Национален Алианс на Хора с Редки Болести (НАХРБ), България изпревари събитията като на 27 ноември 2008 г. Министерски съвет прие Националната програма за редки болести 2009-2013 (генетични, вродени малформации и ненаследствени заболявания).

Раздел 1:
Методология и управление на националната програма за редки болести

1.1. Препоръка на Съвета на ЕС:

I. ***ПЛАНОВЕ И СТРАТЕГИИ В ОБЛАСТТА НА РЕДКИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ***

1. Да изготвят и приложат планове или стратегии за редки заболявания на подходящото ниво или да проучат възможността за подходящи мерки за редки заболявания в рамките на други стратегии в областта на общественото здраве с цел да се гарантира достъпът на пациенти с редки заболявания до висококачествени грижи, включително диагностика, лечение, рехабилитация за онези, които трябва да живеят със заболяването, и, ако е възможно, ефективни лекарства сираци, и по-специално:

а) възможно най-скоро, за предпочитане най-късно до края на 2013 г., да разработят и приемат план или стратегия с цел насочване и структуриране на съответни действия в областта на редките заболявания в рамките на техните системи за социална сигурност и здравеопазване;

б) да предприемат действия за включване на настоящи и бъдещи инициативи на местно, регионално и национално равнище в своите планове или стратегии за цялостен подход;

в) да определят ограничен брой от приоритетни действия в рамките на своите планове или стратегии, с цели и механизми за последващи действия;

г) да вземат под внимание разработването на насоки и препоръки за организирането на национални действия относно редките заболявания от съответните органи на национално равнище в рамките на текущия Европейски проект за изготвяне на национални планове за редките заболявания (EUROPLAN), избран за финансиране през периода 2008—2011 г. в първата програма за действие на Общността в областта на общественото здраве.

1.2. Препоръки по проект EUROPLAN:

- Поради спецификата си редките заболявания представляват приоритет в общественото здравеопазване.
- Неодходими са съвместна отговорност и инициативи за повишаване информираността за значимостта на проблема.
- Необходим е механизъм (напр. интердисциплинарна комисия), който да подпомага разработването и изпълнението на Националният план или стратегия, в който да са включени съответните заинтересовани страни.
- Препоръчва се изготвяне на списък както на съществуващите здравни ресурси, услуги и политики, пряко свързани с редките заболявания, така и на тези, от които хората с редки болести могат да се възползват (напр. интеграция на хора с увреждания, детско здравеопазване, епидемиологично наблюдение, психологически и социални грижи).
- Следва да се преразгледат и оценят тези потребности на пациентите, на които все още не е отговорено.
- Възможните варианти за подобряване на здравните и социалните грижи за хора, засегнати от редки заболявания, е важно да се оценяват на национално ниво.
- При разработването на Националния план или стратегия трябва да се вземат под внимание европейското сътрудничество и европейските препоръки, разработени в областта на редките болести.
- Разработването на Националния план или стратегия да става с добре формулирани цели, които да бъдат постигнати в рамките на конкретен период от време. Те трябва се базират на основни ценности като универсалност, достъп до качествено обслужване, равнопоставеност и солидарност.

- Политиките на Националния план трябва да са интегративни, т.е. максимално добре структурирани с цел избягване дублирането на вече съществуващи функции и структури на националната здравната система.
- Политиките на Националния план трябва да са всеобхватни, т.е. насочени не само към здравните, но и към другите важни нужди на пациентите с редки заболявания и техните семейства, като например социалните.
- Разпределението на необходимите средства е важно да гарантира възможността за действията в рамките на планираното време.
- Информацията за Националния план трябва да е обществено достъпна и разпространена до пациентски организации, медицински специалисти, медии, както и на ниво Европейски съюз.
- Препоръчва се предприемането на необходими мерки, за да се гарантира устойчивостта, трансфера и интегрирането на дейностите по Националния план с общата здравна система на страната.
- Продължителността на Националния план се препоръчва да бъде между три и пет години.
- Изпълнението на Националният план трябва да се следи редовно като се използват максимално възможно показателите, определени от EUROPLAN.
- Изпълнените действия и постигнатите резултати трябва да се оценяват регулярно.
- Може да се осъществява външен одит на Националния план като се вземе предвид мнението на пациентите и обществото като цяло.

1.3. Показатели за проследяване и оценка:

Дейност	Показател	Тип	Актуално състояние за България
Изготвяне на нормативна база	Съществуване на нормативна база за създаване и развитие на Национален план (НП) за редки болести	Процес	На 1 януари 2009 започна изпълнението на НП за редки болести, която ще продължи до края на 2013.
	Обхват на национално/регионално ниво	Процес	НП работи с национален обхват.
Създаване на механизъм за координиране	Съществуване на координационни механизми	Процес	Към Министерство на здравеопазването (МЗ) е създаден Национален консултативен съвет по редки болести (НКСРБ), състоящ се от представители на МЗ, пациенти (в лицето на Национален алианс на хора с редки болести - НАХРБ), медицински специалисти. Съветът включва също предствители на Министерствата на финансите и на труда и социалната политика, както и на Държавната агенция за закрила на детето.
	Наличие на експертен консултативен съвет	Процес	Във връзка с прилагането и изпълнението на НП, НКСРБ заседава вендъж месечно.
Регламентиране на процедура за външна оценка на НП	Наличие на процедура или орган за външна оценка	Процес	-
Степен на изчерпателност	Брой приоритетни области	Процес	Програмата включва 9 приоритета - създаване на Национален регистър, разширяване на скрининговите програми, въвеждане на нови генетични тестове, интегриран подход, повишаване на професионалната квалификация на медицинските специалисти, създаване на референтен център за редки болести, национална кампания за запознаване с редките болести, подкрепа и сътрудничество с асоциациите на пациенти с редки болести, сътрудничество с другите членове на Европейския съюз
Осигуряване на бюджет за реализиране на НП	Бюджет на НП	Процес	Планираният бюджет на програмата е 22 103 098 лв. На практика, реално отпуснатите средства до момента са многократно по-малко.

Раздел 2:
ДЕФИНИЦИЯ, КОДИРАНЕ И КЛАСИФИКАЦИЯ НА РЕДКИТЕ БОЛЕСТИ

2.1. Препоръка на Съвета на ЕС:

II. ПОДХОДЯЩО ОПРЕДЕЛЕНИЕ, КОДИФИКАЦИЯ И СЪСТАВЯНЕ НА СПИСЪК НА РЕДКИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ

2. Да използват за целите на политиката на общностно равнище общо определение за рядко заболяване като заболяване, засягащо не повече от 5 на 10 000 души.

3. Да гарантират, че редките заболявания са адекватно кодирани и проследими във всички информационни системи на здравеопазването, като насърчават подходящото признаване на заболяването в националните системи на здравеопазване и възстановяване на средствата за лечение, едновременно въз основа на Международната класификация на болестите и при зачитане на националните процедури.

4. Да допринасят активно за разработването на леснодостъпен и динамичен списък на редките заболявания на основата на мрежата Orphanet и други съществуващи мрежи, както се посочва в съобщението на Комисията относно редките заболявания.

5. Да обмислят подкрепата на всички подходящи равнища, включително на равнището на Общността, специфични информационни мрежи за заболяванията, от една страна, и регистри и бази данни за епидемиологични цели, от друга страна, като в същото време се взема предвид независимото управление.

2.2. Препоръки по проект EUROPLAN:

- Препоръчва се приемане на Европейската дефиниция за рядка болест, за да се улеснят трансграничното сътрудничество и действията на ниво Европейска общност (напр. колаборация при диагностициране и терапия, пациентски регистри).
- Насърчава се употребата на общ европейски списък на редките болести (Orphanet) от националните здравни служби и сътрудничеството за неговата поддръжка.
- Насърчава се кодирането на редките болести, което да позволява те да бъдат проследими в националната здравна система.
- Наложително е извършването на съпоставяне на редките болести в различните класификационни системи, което да осигури координираност и кохерентност с европейските инициативи, например Orpha-code.
- В процеса на ревизия на Международната класификация на болестите 10 (МКБ-10) и приемането на МКБ-11, всички засегнати страни трябва да са активно ангажирани и да си сътрудничат.
- Необходимо е подходящо обучение и запознаване на медицинските специалисти с кодирането на редките болести.
- Следва да се провеждат инициативи на национално ниво за насърчаване интегративната употреба на административни, демографски и здравни данни с цел подобрение управлението на редките болести.
- Национални/регионални регистри за редки болести са насърчавани и поддържани за целите на общественото здравеопазване под управлението на властите или засегнатите страни. Стимулира се публично-академичното партньорство за създаване и поддържане на такива регистри.
- Насърчава се участието във вече съществуващи регистри и европейски референтни центрове.
- Подкрепя се колаборацията на ниво ЕС с цел оценяване и постигане на консенсус по етични и правни въпроси (притежание, интелектуална собственост, защита на личните данни), обхват и употреба на европейски/национални регистри, финансиране, които често са сред пречките за функционирането на такива структури от данни.
- Необходимо е да се идентифицират инструменти за комбиниране на европейско и национално финансиране на регистрите за редки болести.

2.3. Показатели за проследяване и оценка:

Дейност	Показател	Тип	Актуално състояние за България
Официално приемане на европейската дефиниция за редки болести	Приемане на официална дефиниция на ЕС за рядка болест	Процес	В Националния план (НП) е заложено използването на официалната дефиниция на ЕС за редки болести.
Включване на най-добрите съществуващи класификации по отношение на редките болести в общественото здравеопазване	Класификация, използвана от здравните власти	Процес	Международна класификация на болестите 10 (МКБ-10)
	Развиване на политики за включването на редките болести в информационата система на здравните грижи	Процес	Отсъстват и не се прилагат към момента. Това се отразява зле на общата видимост и информираност за редките заболявания – на ниво планиране на грижи и разпределение на средства, на ниво обучение и подготовка на специалисти и на ниво запознатост на обществото.
Определяне на система за наблюдение, основана на резултатите от пациентските регистри	Регистри	Процес	Множество регистри за редки болести, които обаче не са стандартизирани. Редките онкологични заболявания от своя страна са включени в Националния раков регистър.
	Брой включени заболявания	Резултати	Извън Националния раков регистър и отделните клинични регистри, в момента съществуват само два специализирани епидемиологични регистъра за редки болести (таласемия и хронична миелоидна левкемия). И двата са поддържани от Българска асоциация за промоция на образование и наука (БАПОН).

Раздел 3:
НАУЧНОИЗСЛЕДОВАТЕЛСКИ ДЕЙНОСТИ В ОБЛАСТТА НА РЕДКИТЕ БОЛЕСТИ

3.1. Препоръка на Съвета на ЕС:

IV. ИЗСЛЕДВАНИЯ НА РЕДКИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

6. Да набележат текущите научни изследвания и средствата за научни изследвания в националните и общностни рамки, за да въведат най-съвременните методи, да направят оценка на състоянието на научните изследвания в областта на редките заболявания и да усъвършенстват координацията на общностни, национални и регионални програми за редки заболявания.

7. Да определят нуждите и приоритетите за базови, клинични, транслационни и социални изследвания в областта на редките заболявания и начините за тяхното насърчаване, и да подкрепят подходи на интердисциплинарно сътрудничество, които да намерят допълващ се израз в националните и общностни програми.

8. Да насърчат участието на националните научни работници в научноизследователски проекти в областта на редките заболявания, финансирани на всички подходящи равнища, включително на равнището на Общността.

9. Да включат в своите планове или стратегии разпоредби с цел подпомагане на научните изследвания в областта на редките заболявания.

10. Да улеснят, заедно с Комисията, развитието на научноизследователското сътрудничество с трети държави, които имат разработки в областта на редките заболявания, и по-общо за обмен на информация и опит.

3.2. Препоръки по проект EUROPLAN:

- Трябва да се стартират и поддържат с определени за това средства специализирани национални научноизследователски програми за редки болести (базови, транслационни, клинични, в областта на общественото здраве и социологията), за предпочитане за по-дълъг период от време. Тези проектите трябва да се идентифицират и проследяват в рамките на по-обхватна национална програма за научни изследвания.
- Следва да се включат специални разпоредби в националните планове за насърчаване на подходящи споразумения между министерствата на здравеопазването, образованието и социалната политика за подобряване на знанията по различни аспекти на редките болести.
- Необходимо е да се стимулират национални мрежи за насърчаване изследванията в областта на редките заболявания. Специално внимание се отдава на транснационалните изследвания с цел да се улесни прилагането на нови знания при лечението на редки заболявания. Трябва да се предприеме съставяне и поддържане на регистър на екипите, осъществяващи такава научна дейност.
- Предлага се развиването на подходящи инициативи за насърчаване участието в съвместни международни научноизследователски проекти, включително рамковата програма на ЕС и проекта E-RARE.
- Трябва да се установят и подкрепят специализирани технологични платформи и инфраструктури за проучвания на редките болести.
- Неодходимо е насърчаване на мултицентрови национални и транснационални проучвания, с цел да достигнат критична маса пациенти за клинични проучвания и да се използват международни експертизи.
- Наложително е създаването на инструменти и мерки (например центрове) за подпомагане клиничните проучвания на редки болести.
- Силно препоръчително е започването на специални програми за финансиране и/или набиране на млади учени за научноизследователска дейност в областта на редки болести.

3.3. Показатели за проследяване и оценка:

Дейност	Показател	Тип	Актуално състояние за България
Създаване на програма за научни изследвания в областта на редките болести (РБ)	Съществуване на национална / регионална програма за научни изследвания за РБ	Процес	Към настоящия момент няма официална политика за стимулиране на научните изследвания в областта на редки болести. Националната програма (НП) предвижда само да насърчава създаването на партньорства, включително и бъдещите експертни центрове, които вече заедно да търсят способи за финансиране.
	Мониторинг на програмата за научни изследвания на РБ	Процес	Не се планира.
	Брой научни проекти за РБ на година, одобрени за финансиране	Резултати	-
	Клинични проучвания, финансирани от държавни институции	Резултати	-
	Присъединяване към E-RARE	Процес	-
	Проучвания за РБ в социалната сфера и общественото здравеопазване	Процес	-
	Финансиране на изследователски платформи и програми	Процес	-
Създаване на национална политика за наемане на млади учени в областта на редките болести	Брой млади учени на година, наемани на работа в областта на РБ	Процес	-
Отпускане на средства за научни изследвания в областта на редките заболявания	Специални обществени фондове за научни проучвания за РБ	Процес	В процес на обсъждане
	Брой финансирани научни проекти в областта на РБ годишно	Резултати	-

Раздел 4:
ЕКСПЕРТНИ ЦЕНТРОВЕ И РЕФЕРЕНТНИ МРЕЖИ ЗА РЕДКИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

4.1. Препоръка на Съвета на ЕС:

IV. ЕКСПЕРТНИ ЦЕНТРОВЕ И ЕВРОПЕЙСКИ РЕФЕРЕНТНИ МРЕЖИ ЗА РЕДКИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

11. Да определят подходящи експертни центрове на цялата си територия до края на 2013 г. и да обмислят да подкрепят тяхното създаване.

12. Да насърчат участието на експертните центрове в европейските референтни мрежи, като зачитат националните компетентност и правила по отношение на получаването на разрешение за тях или тяхното признаване.

13. Да организират здравни пътеки за пациенти, страдащи от редки заболявания, чрез установяване на сътрудничество със съответните експерти и обмен на специалисти и опит в страната или от чужбина, ако е необходимо.

14. Да подкрепят използването на информационни и комуникационни технологии като телемедицината, когато е необходимо, за да осигурят достъп до търсените специфични здравни грижи от разстояние.

15. Да включат в своите планове или стратегии необходимите условия за разпространение и мобилност на експертния опит и знания, за да улеснят лечението на пациенти в близост до местата, на които се намират.

16. Да насърчат експертните центрове да използват мултидисциплинарен подход при оказването на грижи в случаите на редки заболявания.

4.2. Препоръки по проект EUROPLAN:

- Необходими са ясни механизми за работа на експертните центрове (ЕЦ), което да гарантира тяхното качество, ефективност и дългосрочна устойчивост.
- Наложително е създаването и приемането на клинични пътеки за редки болести, формулирани въз основа на най-добрите практики и опит на национално и международно ниво.
- Препоръчва се изготвянето на официален списък на ЕЦ, работещи в страната, който се актуализира и публикува както на национално, така и на европейско ниво (Orphanet).
- Следва да се идентифицират центрове в съседни или други държави, способни да осигурят качествено диагностициране и грижи, към които пациенти и биологични изследвания могат да бъдат насочени. Насърчава се работата в мрежа чрез създаване на партньорски контакти.
- Подкрепя се обменът на биологични проби, рентгенови снимки, други диагностични материали, както и електронни инструменти.
- Трябва в рамките на страната да се осигурява скрининг за редките заболявания.
- Следва правилното изпълнение на скрининга при новородени да се контролира чрез подходящи показатели.
- Насърчава се провеждането на медико-генетична консултация.
- Необходимо е гарантиране на качеството на генетичните тестове и други диагностични чрез използване на външни (чуждестранни) схеми за контрол.
- Препоръчително е подосигуряване на сътрудничество с европейската база данни за тестване за редки болести (генетично, биохимично, ензимно, тъканна / клетъчна идентификация, клинично).
- Желателно е ЕЦ да провеждат подходящо обучение за парамедици. Трябва да се координират добрите парамедицински практики, за да обслужват специфичните нужди и да се осигурява рехабилитация на пациенти с редки заболявания.
- Трябва да се предвиди и включи специално кодиране в националната здравна система за разпознаване и съответно осигуряване на специални рехабилитационни процедури, необходими за хората с редки болести.

4.3. Показатели за проследяване и оценка:

Дейност	Показател	Тип	Актуално състояние за България
Подобряване качеството на здравните грижи чрез определяне на: - подходящи центрове с опит в областта на РБ - пътеки за ранно диагностициране с цел улесняване и осигуряване на най-добрите грижи и лечение	Съществуване на политика за създаване на експертни центорве (ЕЦ) на национално / регионално ниво	Процес	Изискванията и критериите за ЕЦ са в процес на разработване. Очаква се те да бъдат разположени в рамките на университетските болници предвид добрите материална база и човешки ресурси.
	Брой ЕЦ в страната	Резултати	0
	Групи РБ, проследявани в ЕЦ	Резултати	-
	Брой ЕЦ, придържащи се към стандартите, определени от Препоръката на Съвета на ЕС (точка г) от преамбюла)	Резултати	-
	Участие на национални/регионални ЕЦ в ЕРМ	Резултати	-
Разработване на политики за скрининг за РБ	Брой заболявания, включени в неонаталния скрининг	Резултати	3 (фенилкетунория, вроден хипотиреоидизъм и вродена надбъбречна хиперплазия)
	Брой болести от включените в неонаталния скрининг, които са правилно оценени	Резултати	3 от 3
Осигуряване на качествена лабораторна диагностика на РБ	Наличие на официален списък на генетичните тестове за РБ	Процес	В процес на обсъждане
	Брой лаборатории с поне един диагностичен тест с външен контрол на качеството	Резултати	3 от 6
Създаване на механизъм, улесняващ достъпа до лекарства сираци (ЛС) и тяхното реимбурсиране след получаване на маркетингова оторизация от Европейската лекарствена агенция (ЕМА)	Брой ЛС с маркетингова оторизация от ЕМА и пуснати на пазара в страната	Резултати	18 от 60* към м. юни 2010 г.
	Време от получаването на маркетинговата оторизация от ЕМА до пласирането на пазара в страната	Резултати	Към юни 2010 г. 60 медицински продукта имат статут на ЛС, издаден от ЕМА. От тях, 18 са включени в новия Позитивен лекарствен списък (ПЛС), приложения 3 и 4, но само 11 се реимбурсират по Наредба 34. Средно 44 месеца е закъснението от получаването на маркетинг оторизация от ЕМА до включването в ПЛС.
	Време от пускането на пазара до положително решение за реимбурсация от публични фондове	Резултати	
	Брой ЛС, реимбурсирани на 100 %	Резултати	11 на брой. Лекари и пациенти са на мнение, че нормативната уредба не е адекватна по отношение на ЛС и достъпа на пациенти с РБ до тях.
Разработване на механизъм за ускоряване наличността на ЛС	Наличие на официална програма за палиативна употреба на ЛС, както и на употреба на ЛС преди тяхното окончателно одобрение	Резултати	В процес на обсъждане

Раздел 5:
РАЗВИТИЕ НА ПАЦИЕНТСКИТЕ АСОЦИАЦИИ

5.1. Препоръка на Съвета на ЕС:

VI. ПРЕДОСТАВЯНЕ НА ПРАВА НА ОРГАНИЗАЦИИТЕ НА ПАЦИЕНТИТЕ

18. Да се консултират с пациентите и техните представители относно политиките в областта на редките заболявания и да улесняват достъпа на пациентите до актуална информация относно редките заболявания.

19. Да подкрепят извършваните от организациите на пациентите дейности като повишаване на осведомеността, изграждане на капацитет и обучение, обмен на информация и най-добри практики, изграждане на контакти, достигане до най-изолираните пациенти.

5.2. Препоръки по проект EUROPLAN:

- Наложително е признаването на защитата от пациентски асоциации на пациентските потребности като водещ елемент при определяне политиките по отношение на редките болести (РБ). Създаването на национален алианс, който да представлява интересите на всички пациенти с РБ е силно препоръчително.
- Трябва пациентските асоциации да са активно включени в процеса на взимане на решения в областта на РБ.
- Препоръчва се акуратна информация за РБ да е достъпна на национално ниво във вид, приспособен за нуждите на пациентите и техните семейства.
- Следва да се предлагат специализирани социални услуги за пациенти с хронични, инвалидизиращи РБ и хората, които се грижат за тях.
- Необходимо е да се поддържат специализирани социални услуги за улеснена интеграция на пациентите в училище и на работното място.
- Желателно е да се изготви справочник с центрове, предлагащи специализирани социални услуги, включително и такива, извършвани от пациентски асоциации, който да се обновява и да е достъпен на национални, регионални и пациентски сайтове.
- Препоръчва се национална гореща линия за пациенти да се поддържа, рекламира и свърже към мрежата на европейския проект Rapsody.
- Силно препоръчително е разработването на информационни и образователни материали за специфични целеви групи (в това число учители, социални работници и други).
- Желателно е да се улеснят дейностите на пациентските асоциации, свързани с тяхното устойчиво развитие.

5.3. Показатели за оценка:

Дейност	Показател	Тип	Отговори
Насърчаване дейността на Национален алианс, представляващ всички асоциации на пациенти с редки болести (РБ)	Брой организации, обединяващи пациентски асоциации за специфични РБ	Процес	Национален алианс на хората с редки болести (НАХРБ) е официален представител на национално ниво на асоциациите на пациенти с РБ.
	Списък на асоциациите на пациенти с РБ	Процес	Неофициален такъв на сайта на Информационен център за редки болести и лекарства сираци (ИЦРБЛС)
	Брой асоциации на пациенти с РБ	Резултати	21
	Брой РБ, представени чрез организации	Резултати	Над 30
Включване на пациентски организации във взимането на решения, касаещи РБ	Постоянни и официални пациентски представители при разработването, мониторинга и оценяването на Националния план (НП)	Процес	Да, един от членовете на Националния консултативен съвет по редки болести (НКСРБ) е предтсавител на НАХРБ.
	Участие на пациентски	Процес	Не

	организации при разработването на стратегии за научни изследвания в областта на РБ		
	Участие на пациентски организации при посочване и оценяване дейността на експертните центрове (ЕЦ)	Процес	Консултация с тях при оценяването на дейността на ЕЦ
Подкрепа дейността на пациентските асоциации, в това число: повишаване на обществената информираност обучение и развитие обмяна на опит и добри практики сътрудничество достигане на изолирани пациенти	Средства, осигурени за подпомагане дейността на пациентските организации	Резултати	-
	Подкрепа за устойчивост на дейността, извършвана от пациентските асоциации	Резултати	Представителите на пациенти с РБ се надяват НП да ги подпомогне в мисията им да запознаят обществото с кауза „редки болести“ и неравенството и дискриминацията, на които са подложени ежедневно хората с РБ и техните семейства у нас. Налични са силните връзки на редица български асоциации на пациенти с РБ (Организация на таласемиците в България, Асоциация „Муковисцидоза“ и др.) с техните европейски и международни еквиваленти, участието им в съвместни проекти и организирането на мероприятия за повишаване на информираността и пациенти, и на лекари. НАХРБ работи в тясно сътрудничество с EURORDIS.
Изграждане и подкрепа на горещи линии за пациенти	Наличие на гореща линия за РБ*	Процес	EUROPLAN дефинира горещите линии, като универсална инфомационна услуга за редки болести. В този смисъл, линията, поддържана от ИЦРБЛС, отговаря на това определение. Редица пациентски асоциации инициират информационни канали (горещи линии, форуми и др.), но предназначени само за конкретни редки болести.
Компенсиране на неравностойно положение, причинено от РБ	Същесвуване на официални програми за подпомагане на пациенти в неравностойно положение и техните семейства	Процес	Съществуват. Ясно дефинирани, но частично реализирани и финансирани
	Съществуване на официален справочник със социални услуги за хора в неравностойно положение**	Процес	В рамките на националните стратегии за интеграция на хората с увреждания, които не са нито специално предназначени за хора с РБ.
Подпомагане създаването на рехабилитационн и програми за РБ	Същесвуване на програми за подпомагане на рехабилитацията на хора с РБ	Процес	Все още в България няма специално предназначени програми за РБ. Хората с РБ са принудени да търсят алтернатива в сега съществуващите схеми за рехабилитация и интеграция на хора в неравностойно положение, които обаче сами по себе си не са на висота, морално остарели са и не покриват европейските стандарти и препоръки в тази област. Те са неравномерно разпределени в страната и обществената осведоменост за тях е ниска. Отделно, пациентите с РБ не винаги имат достъп до тях и заради неясноти с ТЕЛК, чиято нормативна уредба също не е пригодена за спецификите на РБ. На този етап може да се говори за недостатъчен интегративен подход към РБ у нас и липса на

			специализирани програми за физикална и социална рехабилитация на хора с РБ и техните семейства.
Подкрепа на социални услуги, предназначени за пациенти с РБ и техните семейства	Наличие на национални схеми, улесняващи достъпа на пациенти с РБ и техните семейства до услуги за отдих и почивка	Процес	Това е и един от основните приоритети на НП, но на този етап все още не са предприети действия по него. Повечето пациенти са на мнение, че хората с РБ и услугите за тях не трябва да бъдат отделяни или противопоставяни на сега действащите програми за хора с увреждания.
	Наличие на публични схеми, подкрепящи терапевтично-възстановителни програми за пациенти с РБ**	Процес	В рамките на националните стратегии за интеграция на хората с увреждания, които не са специално предназначени за хора с РБ.
	Наличие на програми, подкрепящи всекидневната интеграция на пациенти с РБ	Процес	Не

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Хората с редки болести са около нас. Те и техните семейства се сблъскват ежедневно с прояви на дискриминация, нямат достъп до адекватно лечение, отказват им се възможности за рехабилитация и интеграция. Националната програма за редки болести бе лъч надежда за тези хора, но нейното реализиране непрекъснато бива спъвано от бюрократични пречки, липса на финансиране (въпреки заложеното такова) и не на последно място лични амбиции и интереси.

Всичко това бе констатирано по време на Първа национална конференция за редки болести. Участниците в конференцията се обединиха около следните предложения и насоки за действие на национално ниво:

- пълна подкрепа на заложените приоритети в Препоръката в областта на редките болести, приета на 9 юни 2009 от Съвета на министрите на Европейския съюз;
- обезпечаване на Националната програма за редки болести с предвидените средства, необходими за нейното изпълнение;
- необходимост от спешни законодателни инициативи в защита правата на хората с редки болести и осигуряване на адекватна профилактика, лечение, рехабилитация и социални грижи;
- стимулиране създаването на епидемиологични регистри за редки болести в България;
- прилагане на интегриран подход към хората с редки болести и техните семейства;
- организиране и провеждане на обществена кампания, имаща за цел създаването на фонд за стимулиране на научните изследвания в областта на редките болести в България.

Хората с редки болести и техните семейства продължават да се надяват предстоящите реформи в здравеопазването да подобрят възможността им за интеграция и равноправен достъп до съвременни и качествени здравни грижи.