



Редки Болести и Лекарства Сираци

Брой 2 / 2022 г.

ISSN 1314-3581
<http://journal.raredis.org>

РЕДАКЦИОННА СТАТИЯ

Неонаталният скрининг и новите дигитални технологии във фокуса на Националната конференция за редки болести и лекарства сираци

Георги Искров^{1,2}, Румен Стефанов^{1,2}

¹ Катедра по Социална медицина и обществено здраве, Факултет по Обществено здраве, Медицински университет – Пловдив

² Институт по редки болести, Пловдив

За първи път от 2019 г. насам **Националната конференция за редки болести и лекарства сираци** се завръща в присъствен формат (с възможност за онлайн видео архив) [1]. Тринадесетото издание на този форум традиционно ще се проведе **в Пловдив на 9-10 септември 2022 г.** И тази година конференцията ще предложи единна платформа за споделяне на новости от областта на редките заболявания и орфанните медикаменти, както и създаване на партньорски контакти между лекари, пациенти и всички останали заинтересовани страни. Водещите експертни центрове по редки болести в България ще представят своя напредък и опит. Националният алианс на хората с редки болести и членуващите в него пациентски организации ще си дадат среща за дискусия и обмен на идеи. Събитието предлага редица интересни пленарни сесии и спонсорирани научни симпозиуми, като срокът за регистрация е 15 август 2022 г.

Своеобразен акцент в тазгодишната програма на конференцията е представянето на **европейския проект Screen4Care** (с пълно наименование “Shortening the Path to Rare Disease Diagnosis by Using Newborn Genetic Screening and Digital Technologies”). Днес са познати между 5 000 и 8 000 отделни редки заболявания, всяко едно от тях засягащо до 5 на 10 000 души в ЕС [2]. На практика обаче, много малко на брой редки нозологични единици се доближават до тази горна граница на болестност. **Огромната част от редките болести попадат в категорията на ултра редките заболявания, които засягат 1 на 100 000 души или по-малко** [3]. Това са често и единствените познати пациенти с дадено ултра рядко заболяване в определен регион или страна, което ги прави особено изолирани и уязвими [2].

Пътят на тези хора и техните близки от появяване на първите симптоми до поставяне на окончателна диагноза често пъти е **истинска „одисея“** – термин, който е придобил широка употреба дори в научната литература [4-5]. Това забавяне води от своя страна до допълнителни физически и психологически увреждания, до неподходящи лечения, както и в крайна сметка до загуба на доверие в системата на здравеопазването, независимо от факта, че при някои редки

заболявания е възможно воденето на нормален живот в случай на навременно диагностициране и подходяща терапия. **Погрешната диагноза или липсата на диагноза са основните пречки** за подобряване на качеството на живот на хиляди пациенти с редки заболявания [6].

Screen4Care е 5-годишен проект по Инициативата за иновативни лекарства (IMI 2 JU), съфинансиран от Европейския съюз и Европейската федерация на фармацевтичните индустрии и асоциации [7]. Screen4Care предлага **иновативен изследователски подход за ускоряване на диагностицирането на редките заболявания, основаващ се на два стълба – неонатален скрининг и цифрови технологии**. Неонаталният скрининг е стратегически инструмент предвид факта, че по-голямата част от редките болести са с генетичен произход и засягат основно деца. Интересното тук е по-скоро вторият стълб, който се очаква да предложи редица иновативни цифрови решения, като Screen4Care Meta-Symptom Checker и Screen4Care Virtual Clinic [7].

Screen4Care залага на **алгоритмите за машинно обучение и интегрираните електронни здравни досиета като водещи средства** за подобряване на точността и намаляване на времето за диагностициране на пациентите с редки болести [7]. Инструментите, разработени от Screen4Care, ще имат за цел именно да стимулират **дигиталната трансформация в системата на здравеопазването** и да подобрят нейното взаимодействие с редките заболявания. Не на последно място, този проект ще свърже и обедини в една общност всички заинтересовани страни в Европа, които да работят заедно за подобряване диагностиката на редките болести [7]. Screen4Care ще бъде специално представен от д-р Алесандра Ферлини, професор по медицинска генетика в Университета на Ферара (Италия) и международно признат експерт по диагностика на невромускулни заболявания. Проф. Ферлини е научен координатор на Screen4Care.

През последните години все повече се **акцентира върху ролята на скрининга, в частност масовия неонатален скрининг**, като една от най-ефективните форми на вторична профилактика, която дава възможност за ранна диагноза и лечение на редица тежки заболявания. Съвременното развитие на генетичната и геномна диагностика, съчетано с тенденциите за дигитализиране на здравеопазването отворяят **значителен прозорец от възможности за персонализираната медицина** [8-10].

В ход на действие са голям брой **инициативи и проекти за обмен на знания и опит при разширяване на панела за масов неонатален скрининг** в редица страни [11]. Основна мисия на всички тях е да насърчават обществения ангажимент за подобряване и разширяване на обхвата от заболявания, включени в неонаталния скрининг. В контекста

на редките заболявания, **това дава надежда всеки пациент с такава болест да получи навременно правилна диагноза и да започне лечение, съобразено с нея.** Затова са необходими проактивни действия от всички заинтересовани страни – здравни власти, медицински специалисти и пациенти – с цел детайлен анализ и вземане на решение за оптимизиране и разширяване на действащите програми за масов неонатален скрининг.

Библиография

1. Виртуален конгресен център. 13-та Национална конференция за редки болести и лекарства сираци. <https://vcv.raredis.org/event/9-10-09-2022/>
2. Съвет на ЕС. Препоръка от 8 юни 2009 г. за действие в областта на редките заболявания. OJ C 151, 3.7.2009, p. 7–10.
3. Smith CIE, Bergman P, Hagey DW. Estimating the number of diseases – the concept of rare, ultra-rare, and hyper-rare. *iScience*. 2022 Jul 1;25(8):104698.
4. Bauskis A, Strange C, Molster C, et al. The diagnostic odyssey: insights from parents of children living with an undiagnosed condition. *Orphanet J Rare Dis*. 2022 Jun 18;17(1):233.
5. Belzer LT, Wright SM, Goodwin EJ, et al. Psychosocial Considerations for the Child with Rare Disease: A Review with Recommendations and Calls to Action. *Children (Basel)*. 2022 Jun 21;9(7):933.
6. Европейска комисия. COM (2008) 679: Съобщение на Комисията до Европейския Парламент, Съвета, Европейския Икономически и Социален Комитет и Комитета на Регионите относно Редките заболявания – предизвикателствата за Европа.
7. Screen4Care Project (Shortening the Path to Rare Disease Diagnosis by Using Newborn Genetic Screening and Digital Technologies). <https://screen4care.eu/>
8. Andermann A, Blancquaert I, Beauchamp S, et al. Revisiting Wilson and Jungner in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years. *Bull World Health Organ*. 2008 Apr;86(4):317-9.
9. Petros M. Revisiting the Wilson-Jungner criteria: how can supplemental criteria guide public health in the era of genetic screening? *Genet Med*. 2012 Jan;14(1):129-34.
10. Dobrow MJ, Hagens V, Chafe R, et al. Consolidated principles for screening based on a systematic review and consensus process. *CMAJ*. 2018 Apr 9;190(14):E422-E429.
11. Scarpa M, Bonham JR, Dionisi-Vici C, Prevot J, et al. Newborn screening as a fully integrated system to stimulate equity in neonatal screening in Europe. *Lancet Reg Health Eur*. 2022 Jan 28;13:100311.