

## Необходими мерки за пациентите с редки болести в България

Ива Иванова<sup>1,2</sup>, Драгомира Николова<sup>1,3</sup>,  
Наталия Григорова<sup>2,5</sup>, Петя Стратиева<sup>4,5</sup>

<sup>1</sup> Факултет по Обществено здраве,  
Медицински университет, София

<sup>2</sup> Българска Хънтингтън Асоциация

<sup>3</sup> Катедра по Медицинска генетика, Медицински факултет,  
Медицински университет, София

<sup>4</sup> Ретина България

<sup>5</sup> Редки болести – България

### Резюме

Днес 30 млн. души в Европа, от които 450 хиляди в България, живеят с редки (в т.ч. и онкологични) заболявания, които оказват пагубно въздействие върху ежедневния живот на засегнатите. В рамките на инициатива „Действие за редките“ се осъществи проучване относно възгледите на представители на 12 пациентски организации спрямо необходимите промени в здравеопазването.

Пациентските нужди са сведени до 9 области, касаещи необходимостта от национална и европейска политическа рамка; ранна, бърза и точна диагностика; навременен, равен достъп до високоспециализирано здравеопазване и иновативни терапии; цялостна грижа през целия живот, основана на нуждите на пациентите; изследователска и развойна дейност; създаване и употреба на регистри с данни на пациенти в обществена полза; включване в клинични изпитвания и легитимно гражданско участие.

Предизвикателствата на семействата с редки болести са свързани не само с рядкостта на диагнозата, а и с липсата на унификация на мерките на българското здравеопазване с тези на европейско ниво. Редките болести са област, в която действията на Европейския съюз имат изключителна добавена стойност, тъй като в България знанията и данните са разпръснати и оскъдни, а самостоятелните национални действия – неефективни.

**Ключови думи:** редки болести, нужди, приоритетни области, действия, политики

## Necessary measures for patients with rare diseases in Bulgaria

Iva Ivanova<sup>1,2</sup>, Dragomira Nikolova<sup>1,3</sup>,  
Natalia Grigorova<sup>2,5</sup>, Petia Stratieva<sup>4,5</sup>

<sup>1</sup> Faculty of Public Health, Medical University of Sofia

<sup>2</sup> Bulgarian Huntington Association

<sup>3</sup> Department of Medical Genetics, Medical Faculty,  
Medical University of Sofia

<sup>4</sup> Retina Bulgaria

<sup>5</sup> Rare Diseases Bulgaria

### Abstract

Today, 30 million people in Europe, of which 450,000 in Bulgaria, live with rare (including oncological) diseases that have a detrimental impact on the daily life of those affected. As part of the Action for the Rare initiative, a survey was conducted on the views of representatives of 12 patient organizations on the changes needed in health care.

Patients' needs have been reduced to 9 areas concerning the need for a national and European policy framework; early, rapid and accurate diagnosis; timely, equal access to highly specialized healthcare and innovative therapies; comprehensive care throughout life based on patient needs; research and development; creation and use of patient data registries for public benefit, inclusion in clinical trials and legitimate civic participation.

The challenges of families with rare diseases are related not only to the rarity of the diagnosis, but also to the lack of unification of the Bulgarian health care measures with those at the European level.

Rare diseases are an area in which the actions of the European Union have an exceptional added value, since in Bulgaria, knowledge and data are scattered and scarce, and independent national actions are ineffective.

**Keywords:** rare diseases, needs, priority areas, actions, policies

### Кореспонденция:

Ива Иванова

e-mail: [ivymvr@gmail.com](mailto:ivymvr@gmail.com)

### Correspondence:

Ms. Iva Ivanova

e-mail: [ivymvr@gmail.com](mailto:ivymvr@gmail.com)

## Въведение

Понастоящем 30 млн. души в Европа, от които 450 хил. души в България, живеят с някое от 6000 до 8000-те редки и редки онкологични заболявания (в това число и онкологични). Повечето от тях са хронични, прогресиращи, дегенеративни, инвалидизиращи и често животозастрашаващи. Те оказват дълбоко въздействие върху ежедневния живот на засегнатите лица и семейства [1]. Сред тези заболявания основен дял имат неврологичните редки болести (44.9%), последвани от дефектите в развитието в хода на ембриогенезата (8.5%), редките респираторни болести (5.9%), редките или системни ревматологични болести (5.9%) и вродените нарушения на обмяната на веществата (5.9%), последните три от които заемат равен дял. Около два пъти по-рядко се срещат кожните, чернодробните и хематологичните заболявания (2.5%). Прави впечатление, че в категорията „Други“ заема голям процент от редките диагнози (14.4%) (фиг. 1).

Предизвикателствата и трудностите за визираните пациенти и техните семейства не са свързани само с рядкостта на диагнозата, но и липсата на унификация на мерките на българското здравеопазване към тези специфични състояния с тези на европейско ниво (липса на национален план и приобщаване към единната европейска рамка).

До скоро, новите лекарствени терапии, получили разрешение за употреба от Европейската агенция по лекарствата, ставаха достъпни за българските пациенти с повече от 2-годишно закъснение, като най-труден бе достъпът до нови лекарства за редките болести. Понастоящем, някои лекарства могат да бъдат закупени в страни от Европейския съюз с рецепта от български лекар, но на недостъпна за пациента цена [2-3].

## Материали и методи

В рамките на инициатива „Действие за редките“, финансирана от Европейския съюз и фондация „Институт

Отворено общество – София“, се осъществи проучване по отношение възгледите и мненията на 152 представители на 12 организации на пациенти с редки заболявания: сдружение „Ретина България“, сдружение „Българска Хънтингтън Асоциация“, сдружение „Заедно срещу саркома“, Национално сдружение на пациентите с митохондриални заболявания, Българско сдружение „Синдром на Мошкович“, фондация „Българска асоциация на пациентите с нарколепсия“, сдружение „Асоциация лицеви аномалии – АЛА, сдружение „Асоциация Хипофиза“, Фондация Наталия; сдружение „Редки болести България“, Българско сдружение Лимфом, Фондация Калинки за живот – за децата с таласемия [1].

Въпросите са зададени под формата на анонимна онлайн анкета със затворени въпроси с възможност за изразяване на съгласие или несъгласие и касаят 9 приоритетни за редките болести области. Предоставена е и възможност респондентите да дават конкретни предложения, които са изведени като обобщения на кръгли маси с пациентските застъпници и сведени до няколко конкретни необходимости, в съответните области. Преобладаващата част от анкетираните са жени – 72%, и пациенти от столицата – 64%.

## Резултати

На отправените към анкетираните предложения за промени, касаещи генетичните изследвания, приблизително 100% са отговорили с „Да“ на това, че са необходими:

- критерии за акредитация на лабораториите, предлагащи генетични изследвания – 95%;
- проект на Национална програма за масов генетичен скрининг при новородените и селективен скрининг при високо-рисквите новородени – 100%;
- проект на Национална програма за масов скрининг при бременните и пренатална диагностика при високо-рисквите бременни от генетични болести – 100%.



Фигура 1. Разпространение на редките заболявания в България

От анкетиранията лица, 98% са за приемане на европейския план за редките болести, което би осигурило:

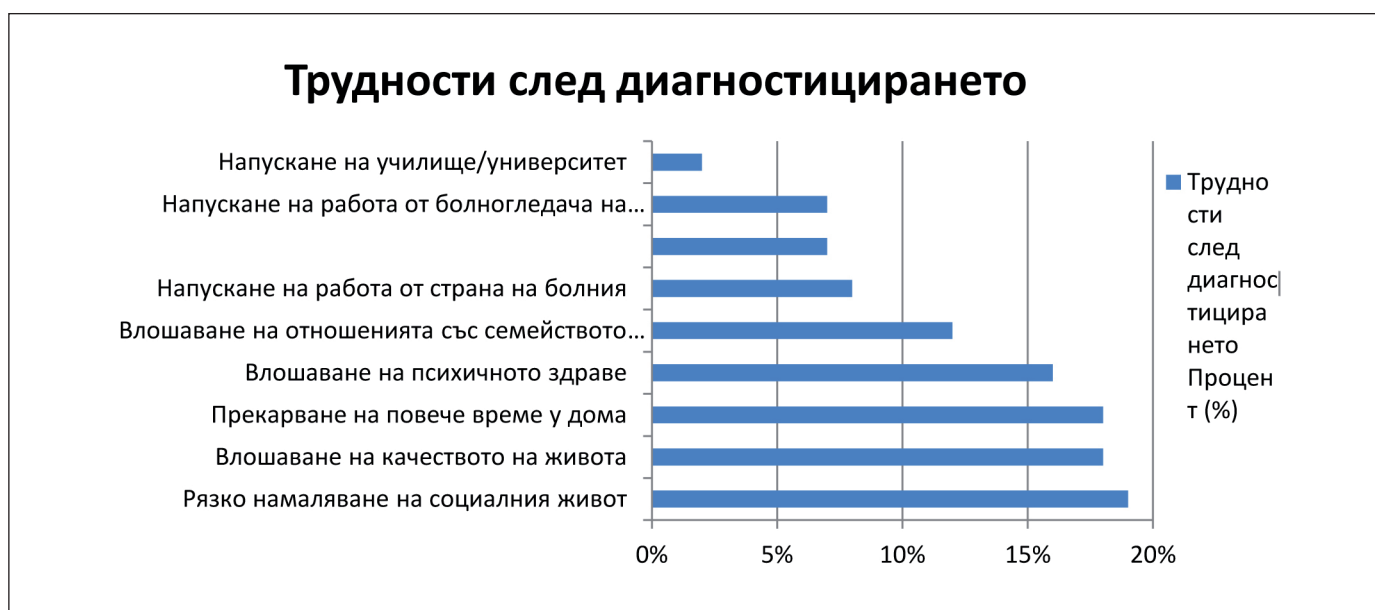
- информация за редките заболявания с т.нар. „досиета на болестите“, както и достъп до по-добри бази данни и технологии;
- по-ранна диагностика чрез по-голяма информираност на здравните специалисти, така че семействата да могат да планират подходящо лечение и грижи;
- укрепване на инфраструктурите – чрез свързване на данни, експерти и знания – за по-добро разбиране на редките болести.

Освен трудностите в диагностицирането на редките заболявания и лутанията на пациентите в анализите на здравната система, се появяват и проблеми след поставянето

на диагнозата, представени на фиг. 2, които също налагат неотложни политически мерки.

Изводите са, че има спешна необходимост от политически мерки, касаещи неудовлетворените нужди на пациентите, свързани с наличието и достъпа до социални, клинични и интегрирани услуги. Отчетените резултати, показани на фиг. 3, говорят за това, че изолацията, влошеното психично здраве, намаляването на качеството на живот, загубата на работа и липсата на достъп до приобщаващо образование, са основните проблеми, съпътстващи диагнозата „редко заболяване“ [4-7].

Препоръките, формулирани от анкетиранията пациенти са обобщени до необходимост от: работещи експертни центрове; интегрирана мултидисциплинарна грижа (различни



Фигура 2. Трудности след диагностицирането



Фигура 3. Основни проблеми, съпътстващи редките диагнози

услуги на едно място); специализирана рехабилитация; олекотени административни процеси; асистентска подкрепа; достъп и интегрирано образование за децата с редки заболявания; финансова подкрепа и качествени психологически услуги; мобилни услуги, свързани с: рехабилитация и асистентска подкрепа (87,5%); терапия и дейности от ежедневието (75 %); подкрепа на пациента (62,5%); информирание, застъпничество, обучение на пациента, дневна грижа (50 %) [4-6].

### Приоритетни области

Резултатите, касаещи съгласие или несъгласие на респондентите, говорят за безапелационно приемане на идеите за: 1. национална и европейска политическа рамка; 2. ранна, бърза и точна диагностика; 3. навременен, равен достъп до високоспециализирано здравеопазване и 4. иновативни терапии, 5. цялостна грижа през целия живот, основана на нуждите на пациентите, 6. изследователска и развойна дейност, 7. създаване и употреба на регистри с данни на пациенти в обществена полза, 8. включване в клинични изпитвания и 9. легитимно гражданско участие. Тези 9 приоритетни области са допълнени от предложенията, в частта с отворените въпроси, въз основа на които е съставен манифест с политически искания, адресиран към управляващите и в частност – към здравните власти.

1. *Приемането на национална и европейска политическа рамка* предполага: включване на редките болести в националната здравна стратегия; съставяне на национален план за действие за редките болести; актуализиране на националните нормативни документи, чрез които се въвеждат политиките за хората с редки болести; участие на българския министър на здравеопазването в съставянето на общоевропейски план за редките болести за постигане на съизмерими цели в отделните държави в ЕС; включване на български представители в бъдещия Европейски парламент към групата на парламентарните застъпници за хората с редки болести [1,3,8].
2. По отношение на *диагностиката*, най-остри са нуждите от оптимизация на процеса по диагностициране, осигуряването на консултации със съответни специалисти, координираната работа между тях, финансовото подпомагане на пациентите и психологическата им подкрепа. За да бъде осъществено това, според предложенията на пациенти и техни представители, се налага:
  - преодоляване на неравенствата в достъпа на българските пациенти до ранна и точна диагностика;
  - координация от страна на МЗ на единен подход за диагностика;
  - актуализиране на стандарта по медицинска генетика;

- предложение за проект на „Национална програма за масов генетичен скрининг при новородените и селективен скрининг при високо-рисковите новородени“;
- осигуряване финансирането на диагностичните изследвания за хората с редки болести от всички възрастови групи (а не само под 18-годишна възраст) [1,3,8].

3. *Навременният, равен достъп до високоспециализирано здравеопазване*, според респондентите, предполага своевременно въвеждане на политиките на ЕС за редките болести и интегриране на ЕРМ в националната здравна система. Българските пациенти трябва да имат достъп до високоспециализиран експертен опит, в рамките на ЕС. Необходими са и устойчиви инвестиции от бюджета на държавата за укрепване капацитета на експертните центрове и подобряване на предоставяните специализирани услуги. Участието на пациентски представители в ЕРМ в процесите по формиране на политики относно редките болести и дейността на експертните центрове би предоставило навременен и равен достъп на българите с редки диагнози до високоспециализирано образование [1,8].
4. *Достъпът до иновативни терапии* предполага систематично ангажиране на българските здравни и регулаторни власти с пациентите и техните представители. То е свързано и с активно участие на представителите на българските институции в насърчаването на иновациите и ранния достъп до лечения, сътрудничество при ценообразуването и възстановяването на разходи за закупуване на лекарства-сираци. Важно е да се осигури продължителност на терапиите и достъпа на пациентите над 18 години до тях [1,8].
5. В областта на *цялостната грижа през целия живот*, социалните услуги, които биха били най-ползени и биха подобрили качеството на живот на пациентите и техните семейства, в най-голяма степен, са: рехабилитация и асистентска подкрепа (87,5%), терапия и дейности от ежедневието (75%), подкрепа на пациента (62,5%), информирание, застъпничество, обучение на пациента, дневна грижа (50%) [4-6]. Подобряването на качеството на живот на пациентите с редки диагнози, според запитаните, би могло да се осъществи посредством дългосрочно осигуряване на специализирани социални и социално-здравни услуги. Наред с това, спецификите на редките болести следва да бъдат интегрирани в Национална система за оценка нивото на функциониране на гадено лице, в съответствие с Конвенцията на ООН за правата на хората с увреждания, като се използват данните от Orphanet.

6. Предложенията, свързани с *изследователската и развойна дейност*, включват създаване на устойчива екосистема за научни изследвания и иновации, ориентирана към пациентите. В тази връзка са необходими инвестиции в инфраструктури за напредък в изследванията, както и включване в наличните европейски научни инфраструктури: биобанкиране (BBMRI), транслагционната медицина (EATRIS), EuroBio Imaging, биоинформатиката (Elixir) и клиничните проучвания (ECRIN). Фокусът е поставен върху необходимостта от подкрепа на диагностичните и научни звена за изграждане и поддържане на регистри с клинични данни и биобанки, и включването им в дейността на българските хъбове на европейските научни инфраструктури и европейските референтни мрежи [1,8].
7. Следващата таргетна област, за която респондентите са дали категорично съгласие, по отношение необходимите действия за редките болести касае събирането и употребата на данни на пациента в полза на обществото. Предложенията в областта «отворените въпроси» включват: подпомагане на хармонизирането, оптимизирането и оперативната съвместимост на електронните здравни досиета на пациентите, с цел безопасно и навременно споделяне на здравни данни между страните в ЕС и улесняване на трансграничното здравно обслужване; гарантиране на етичното използване на вторични здравни данни, в рамките на надеждна управленска рамка, основана на ясни правила и стандарти, с насоки от ЕРМ. В тази връзка излиза и логичната необходимост от повишаване на цифровата здравна грамотност на хората с редки болести. Също така, по мнение на респондентите, е необходимо, включване на легитимни представители на пациентите с редки болести в националните управленски органи на общоевропейските структури за здравни данни и подкрепа на българските експертни центрове, в тази област, за развитие на регистри с данните на пациентите, в съответствие с националните и европейски изисквания към тях [1,8].
8. Предложенията на запитаните относно достъпа на пациентите с редки заболявания до *участие в клинични изпитвания* включват: признаване ролята на експертните центрове в провеждането на клинични проучвания; улесняване разработването на цифрови инструменти, телемедицина и мобилно здравеопазване; достъп на българските пациенти с редки болести, в т.ч., и на тези с редки видове рак, до участие в клинични изпитвания на нови лекарствени терапии [1,3,7-9].
9. Предложенията, дадени от запитаните, по повод на *легитимното гражданско участие*, се обобщават ос-

новно до актуализация на законната и подзаконната нормативна уредба, гарантираща легитимното гражданско участие на представителите на пациентите и техните семейства в дейността на институциите; създаване на нормативната рамка за насърчаване на участието на гражданите в създаването на обществени политики; активна подкрепа и промоция на дейността на гражданските организации; взаимстване на добри практики на работа и взаимодействие с институции на ЕС [1,3,8].

## Дискусия

Предизвикателствата на семействата с редки болести са свързани не само с рядкостта на диагнозата, а и с липсата на унификация на мерките на българското здравеопазване с тези на европейско ниво [1,3,7-8]. Над 250 експерти и хиляди хора, живеещи с редки болести, и техните семейства докладват чрез проучването Rare 2030 Foresight Study, за необходимост от нова политическа рамка за редките болести, включително за редки видове рак, която да свързва европейските страни чрез диагностика, изследвания, данни, лечение, грижи и да гарантира свързването на експерти, знания и данни, което би осигурило по-добър и по-дълъг живот за засегнатите от редки заболявания и техните семейства. Освен това, трябва да бъде поставен нов фокус върху националните планове и стратегии за редките болести, така че научният, технологичният и клиничният напредък да достигнат до всеки човек, живеещ с рядко заболяване. Във връзка с това е необходимо създаването на екосистема, която насърчава иновациите във всяка област от живота и поставянето на измерими цели за намаляване на неравенствата и осигуряване на най-високо качество на живот, независимо от мястото на раждане и местожиенето на засегнатите.

На хората с редки болести в България отнема около 5 години одисея до поставяне на диагнозата – период на несигурност, обширни взаимодействия със здравни специалисти и изолация. Само 6% от редките заболявания имат лечение, но липсват информация и специалисти и за тях започва ново предизвикателство – търсене на информация и лечение. Близо 70% от редките болести започват в детството, а 72% са с генетичен произход, което налага спешни мерки за генетичен скрининг и пътека за подкрепяща грижа през целия живот.

От проведеното запитване сред представители на пациентски организации в България, се установява, че основните проблеми на здравната политика спрямо редките заболявания, в България произтичат от липсата на:

- действащ регистър за редки болести, поради липса на регламент на процеса за честотата на включването им в него;
- национален план за редките болести (изтекъл – 2013



- г.), част от Националната здравна стратегия;
- експертни центрове и достъп до експертна грижа, предоставяна чрез европейските референтни мрежи (ЕРМ);
  - сътрудничество и обмен на добри практики с европейските експертни центрове;
  - Национална програма за профилактика и диагностика на генетичните болести при бременни, новородени и семейства с генетични болести;
  - достъп до новите лекарствени терапии за българските пациенти, както и на регламент на процеса за заплащане на терапиите от страна на НЗОК.
  - ефективни регулаторни, контролни механизми и актуални стандарти по „Медицинска генетика“ за провеждане на генетични диагностични и профилактични изследвания;
  - овластяване на пациентите с редки болести поради слаба информираност, липса на лечение, последваща грижа и специализирани социални услуги [2-3,5].

### Заклучение

Редките болести са област, в която действията на Европейския съюз имат изключителна добавена стойност, тъй като в България, знанията и данните са разпръснати и оскъдни, а самостоятелните национални действия – неефективни. Неблагоприятната прогноза при редките заболявания предполага фокусиране на усилията в осигуряване на условия за подобряване качеството на живот на пациентите, посредством предоставяне на специализирани услуги, съобразно европейските стандарти. Това предполага мултидисциплинарна грижа с фокус към семейството, трансгранично здравно обслужване, профилактика и диагностика на генетичните заболявания, създаване на здравни регистри и участие в клинични изпитвания на рискови групи. Това би осигурило изграждане на устойчива стратегия към редките болести, опазване на бъдещите поколения от генетични страдания и осигуряване на достоен живот с болестта за засегнатите.

### Библиография

1. Сдружение Ретина България СБХА, Национално сдружение на пациентите с митохондриални заболявания и др. Манифест „Действие за Редките“. 2024.
2. Иванова И, Николова, Д. Защита на бъдещите поколения от болестта на Хънтингтън чрез генетична диагностика, терапия, подкрепяща грижа и овластяване. In: Факултет по обществено здраве М-С, editor. 2023.
3. Медиалпол. България изостава от европейските политики за редките болести. 2022.
4. Григорова Н. Здравна и социална значимост на редките болести: Медицински Университет – София; 2021.
5. Иванова И. Непосрещнатите нужди на хората с редки болести. 2023.
6. Ivanova I, Nikolova D. Center for treatment and support of people with rare

disease – experience from Bulgaria. European Society of Human Genetics; 2024.

7. Асоциация БХ. Наръчник за овластяване, проект EmpoweRare: „Овластяване на хора с редки болести“. 2021.
8. Сдружение Ретина България СБХАБ, Фондацията за реформа в местното самоуправление (ФРМС). Становище на работната мрежа на гражданските организации на хората, живеещи с редки болести. 2024.
9. (EHMA) EHMA. PaSQ – Joint Action on Patient Safety and Quality of Care. 2009.