



РЕДКИ БОЛЕСТИ ЛЕКАРСТВА СИРАЦИ

Информационен бюлетин на Българска Асоциация за Промоция на Образование и Наука (БАПОН)

Скъпи приятели и колеги,

Пред Вас е първият брой на нашия Информационен бюлетин. Още една частица за нашата обща кауза.

Вече близо 9 години, ние в БАПОН, чрез Информационния Център за Редки Болести и Лекарства Сираци (ИЦРБЛС) и специализирания медицински център „Раредис“ системно и целенасочено работим за осъществяването на качествени и достъпни дейности по здравна информираност, превенция, терапия, рехабилитация и социална интеграция на хората с редки болести в България, реализирането на научно-изследователски проекти и европейско сътрудничество, засилване ролята на неправителствения сектор и диалогът между всички заинтересовани страни.

Информацията е безценно оръжие. А по отношение на редките болести, липсата на информираност и знания са сериозна пречка за решаване на натрупалите се проблеми. Затова и ние работим и ще работим още по-усърдно, за да направим пълната и адекватна информация достъпна до всички, защото само информираните решения могат да спомогнат да вървим напред във всяко едно начинание!

Въпреки първоначалните съмнения и скептицизъм на мнозина, ние изминахме дълъг път. Нашият успех не се измерва само със спечелените и реализирани проекти, а с доверието и подкрепата, които ни гласуват пациентите и техните семейства, медицинските специалисти и студенти, представителите на здравните власти и фармацевтичната индустрия. Благодарим Ви!

ТЕМА НА БРОЯ:

**РЕДКИТЕ БОЛЕСТИ В
БЪЛГАРИЯ - АКТУАЛНО
СЪСТОЯНИЕ, ПОЛИТИКИ
И ТЕНДЕНЦИИ**





ЗА ВЧЕРА, ДНЕС И УТРЕ

Информационен център за редки болести и лекарства сираци подпомогна издаването на книгата „За вчера, днес и утре“ - сборник с историите на 9 български пациенти с редки болести и техните семейства. Това са реални разкази за техните стракове и надежди, за всекидневната им борба да променят статуквото. ИЦРБЛС благодари на съавторите Мария Кънчева, Йорданка Петкова, Светлана Атанасова, Елена Димова, Десислава Христакева, Анета Феодорова, Албена Димитрова, Елена Енева, Цветелина Юрукова.

Прочетете повече за книгата на стр. 4

ДАРЕНИЕ НА МЦ РАРЕДИС

Медицински център „Раредис“ предостави на Национален алианс на хора с редки болести дарение на стойност 12 000 лева в рамките на благотворителната кампания „Бъди солидарен, подари щастие!“. Дарението съдържа 10 индивидуални ваучера за медицински услуги на единична стойност от 1 200 лева.



РОЛЯТА НА ПАЦИЕНТСКИТЕ АСОЦИАЦИИ

Кръгла маса на тема „Пациентските организации като фактор за формиране на здравна политика“ се проведе на 29 октомври в Пловдив, в сградата на Областната администрация.

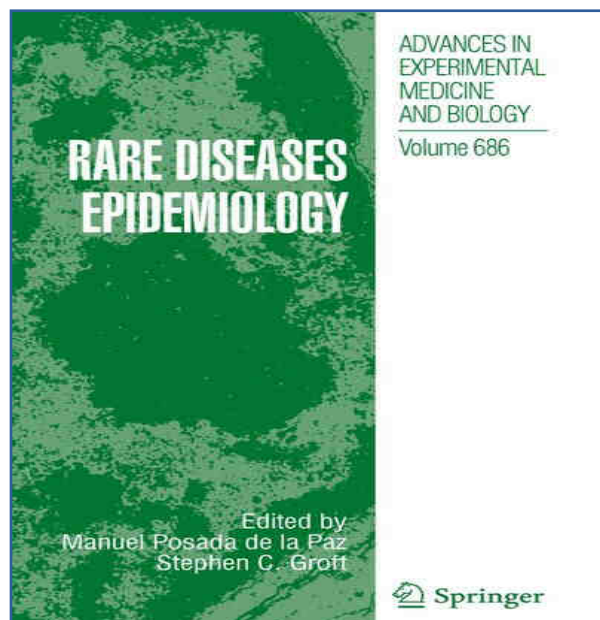
Организатори бяха Национален алианс на хора с редки болести, Българска асоциация за промоция на образование и наука и Италиано-българска фондация – Пловдив. Специален гост бе Мариела Бочардо, член на Камарата на депутатите в Италия.

Г-жа Бочардо е автор на редица законопроекти в областта на здравеопазването и социалните грижи, има дългогодишен поглед върху ролята на пациентите от насърчаване на научноизследователски дейности до инициране на законодателни промени.

ЕПИДЕМИОЛОГИЯ НА РЕДКИТЕ БОЛЕСТИ

Излезе от печат книгата „Епидемиология на редките болести“. Книгата се базира на световния опит на водещи специалисти и засяга важни въпроси като създаване на пациентски регистри; събиране, съхранение и разпространение на биоматериали от биобанки; валидиране и използване на генетичен скрининг на новородени; предизвикателства и модели за изследвания на населението за редки вродени и наследствени заболявания; статистически методи за географски анализи на редките болести; необходимост от клинични проучвания и сравнителни изследвания на ефективността; изисквания на регулаторните органи.

Експерт от ИЦРБЛС участва като съавтор в книгата и по-специално Глава 26 - "Национални планове и стратегии за редки болести в Европа".





АНЕТА И СВЕТЛА – НОМИНИРАНИ ЗА „ЧОВЕК НА ГОДИНАТА“

Анета Феодорова и Светлана Атанасова от Асоциация „Муковисцидоза“ бяха сред номинираните за годишната награда за принос към правата на човека на Български хелзинкски комитет. Двете майки от години се борят за правото на болните от муковисцидоза за адекватно и качествено лечение, физикална рехабилитация и социална интеграция. Над 1 200 души ги подкрепиха с гласа си, сред които и лично Карлийн де Рике – председател на CF Europe.

ОБУЧИТЕЛЕН СЕМИНАР ЗА ХОРА С РЕДКИ БОЛЕСТИ

На 12 февруари 2011 г., Националният алианс на хората с редки болести организира обучителен семинар на тема „Психологическите методи - начин на самопомощ за подобряване качеството на живот на хората с редки болести и техните семейства“. Лектори ще са известният психотерапевт Мадлен Алгафари и психологът Еленко Ангелов. Участниците ще имат възможността да получат ценни съвети, да се потопят в темата на позитивното мислене и как най-добре да го използват в тяхна полза. Семинарът ще се проведе в Пловдив. Участието в проявата е безплатно.

ЗНАЯ, МОГА, УСПЯВАМ

Обучителен семинар за хора с редки болести ще се проведе на 1-7 май 2011 във Велико Търново. „Зная, мога, успявам“ има за цел да подпомогне пациентите с редки болести в личностното им усъвършенстване и избора на професионално поприще. Ателието се финансира по европейската програма „Учене през целия живот“. Лектори ще бъдат екип психолози, сред които и известният френски психотерапевт и писател Лоран Гунел.

ВТОРА НАЦИОНАЛНА КОНФЕРЕНЦИЯ ЗА РЕДКИ БОЛЕСТИ

На 9-11 септември 2011 г. в Пловдив ще се проведе Втората национална конференция за редки болести и лекарства сираци. Форумът ще предложи презентации на водещи специалисти по основните клинични специалности, работни срещи и възможности за дискусии между участниците, представляващи всички засегнати групи, постерна сесия. Сред основните теми ще бъдат оценка на Националната програма за редки болести посредством индикаторите и препоръките на EUROPLAN, както и анализ на резултатите от епидемиологичните регистри за редки болести у нас. Събитието ще се състои в Конгресен център на НОВОТЕЛ – Пловдив.

ПОВЕЧЕ ЗА ПЕРСОНАЛИЗИРАНАТА МЕДИЦИНА

Разделът за чести въпроси на сайта на ИЦРБЛС е обновен с брошура, съдържаща най-често задаваните въпроси за персонализираната медицина и техните отговори. Маатериалът е подготвен от European Genetic Alliances Network (EGAN) и е адаптиран на български език от екипа на ИЦРБЛС.

Правилно прилагана и допълнена с клинични умения на лекарите, персонализираната медицина ще открие нови възможности за превенция и терапия на много нелечими за момента болести. Това е област, към която пациенти и лекари имат големи очаквания (както положителни, така и отрицателни) относно възможностите за постигане на по-добро лечение и контрол на болестите.



ЗА ВЧЕРА, ДНЕС И УТРЕ – 9 РЕАЛНИ ИСТОРИИ

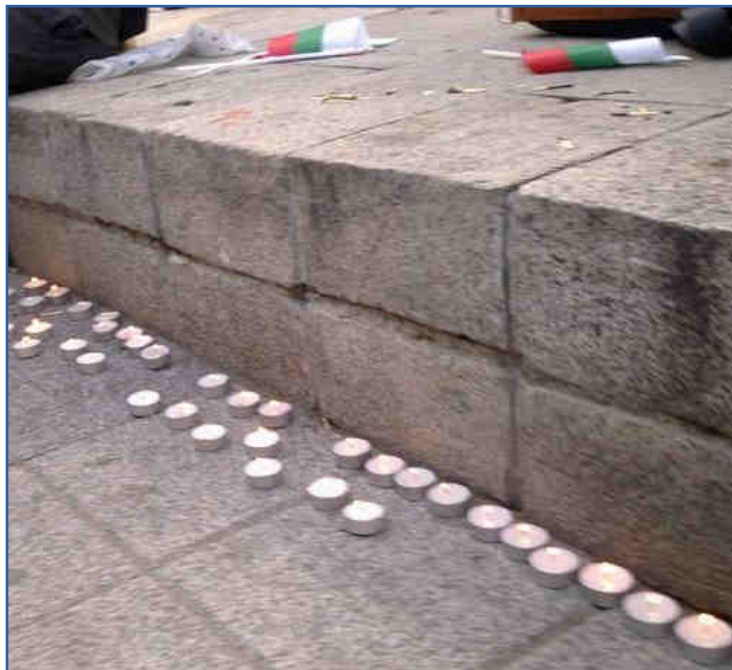
В края на октомври ИЦРБЛС съвместно с 9 пациенти с редки болести подготви книжката „За вчера, днес и утре“. Едно малко по размери и обем издание, но носещо огромен емоционален заряд не само за деветте авторки и техните семейства, а за всички хора с редки болести в България!

Въпреки, че човешкото нещастие няма две еднакви измерения, съдбите на хората с редки болести си приличат поразяващо. Това са героите на нашето време, защото достойнството, с което приемат тежката си участ и целеустремеността, с която се опитват да преборят наглед невъзможни задачи, са неизмерими и заслужават само огромно уважение!

Пред редките болести винаги е стоял проблемът, че за тях никой нищо не знае, никой не говори и никой не се занимава. Не толкова липсата на финансови средства, а неинформираността, бездушието и безразличието са едни от основните проблем.

Искрено се надяваме, че тази малка книжка ще спомогне за съществена промяна в съзнанието, от която цялото ни общество има нужда!

Предлагаме Ви избрани откъси от историите. Книгата „За вчера, днес и утре“ се разпространява безплатно и можете да я свалите от нашия сайт (www.raredis.org).



„...Всички тези факти предначертаха моя живот и посоката му - половината премина по болниците, а другата в денонощен страх и напрежение. Това се отрази не само на мен, но и на околните. Обществото ни е негативно настроено към инвалидите. Повечето хора подклаждаха ежедневно чувството ми за вина, че съм пречка по пътя им, и се опитваха да ме отстранят. Искаме да сме сред вас и да изживеем определеното ни време тук с достойнство и вдигната глава срещу съдбата.“

„...А мълчанието и незнанието са най-страшни. Откъслечни слова “дано да не е това”, “докато не излязат резултатите, не се безпокой” и други. А ти не знаеш нищо. Какво е това “това”? Изследванията започват да пристигат едно след друго. Четеш, но нищо не разбираш.“

„...Когато диагнозата вече е сигурна, дават ти една видеокасета, пращат те горе в онкологичното отделение да я гледаш и те оставят сам. Каква ирония! Може би за да си кажеш, че има и други болни дечица, които също страдат?! Може би, като се облегнеш на тяхната болка, ще приемеш своята по-лесно?! Не знам! А тази касета казва такива страшни неща, че дори не можеш да заплачеш вече. Стоиш си като замразен там, в онази стая, и не можеш да помръднеш. Тогава слизаш при бебчето си, взимаш един апарат и започваш да снимаш, снимаш, защото си мислиш, че това ще е единственото, което ще ти остане. И в същото време си казваш, че това не е истина, отричаш и не го приемаш.“

„...Обаче се усмихваш и разказваш, защото вече порасналото ти дете е до теб и попива всяка дума. И ти му вдъхваш увереност, че може да се справи с проблемите, упорито продължаваш да настояваш за инхалациите, следиш за лекарствата. Понякога е трудно, но знаеш, че това е единственият начин и не трябва да се отпускат.“

„...До третия ден след раждането нашето малко момченце вече имаше растящи мехури и на лактите от повиването. Появиха се рани и в устата. Притеснена, че няма да може да суче, се обадих по телефона на националната консултантка за ЕБ, чийто номер ми бяха намерили приятели. Първото, което тя ми каза беше: „Звучите много спокойна за майка на дете с такава диагноза.“



„...Персоналът свикна с нас, помагаша ми за превръзките, защото вече беше невъзможно сам човек да се справя. Стараеха се да ми осигуряват каквото е по силите им. Бяха мили с мен, отговаряха на въпросите ми, обсъждахме заедно какво може да се направи. Мисля, че и те научиха доста от заболяването на детето ми, видяха някои модерни материали, които обикновено не се използват в болниците; разбраха, че родителят е 24 часа с детето и неговото мнение също трябва да се взема предвид, за да може лечението да е индивидуализирано и възможно най-щадящо.“

„...И макар че не може да си движи ръцете, макар че му се налага всеки ден да го водим на различни процедури, макар че израсна по болници и лекарски кабинети и прекарва повече време с лекари, отколкото с връстници, усмивката не слиза от лицето му! Да, той е толкова лъчезарен и позитивен, а в същото време е борбен и упорит! Точно това ми дава сили да продължа да се боря и да не чувам реплики на лекари от рода: "Ами вие сте млади, родете си друго дете!" или "Ами щом до сега не си е раздвижило ръцете го учете да пише с устата и да се храни с краката!" Тежко е за една майка да приеме и да живее с мисълта, че детето и е различно, че детето ѝ никога няма да е като другите! Трудно е да се оцелее в нашето общество, където няма място за болните и за различните!“

„...Ако ме срещнете на улицата, просто ще ви се сторя странна, но никога няма да разберете. Ако работим заедно, ще забележите някои особености на характера, но никога няма и да предположите. Ако се забавляваме заедно, ще откриете доста черното ми чувство за хумор, но никога няма да прозрете. Защото, въпреки всичко, аз съм една от вас. Обикновена млада жена, мечтаеща да бъде принцеса и да има персонален супергерой, но вярваща повече в добротата на обикновения човек и убеждението си, че няма невъзможни неща!“

„...Чакахме отговор три месеца, през които три пъти постъпвахме в интензивното. Накрая ни казаха, че понеже няма клинична пътека за това рядко заболяване в България, не могат да ни насочат към чужбина. Абсолютен параграф 22 – понеже тук не лекуваме ЕБ, няма да ви пуснем да идете там, където го лекуват. Няколко дни по-късно малкият ни син почина. Благодарна съм на стотиците българи, които ни подкрепиха и ни помогнаха. Благодарна съм на медицинския персонал, който направи всичко, каквото беше по силите му. За държавата проблемите на моето дете не съществуваша.“

„...Искам да вярвам, че някой ден обществото ни ще се събуди и ще се отърси от дребните неща в живота – вили, коли и оholen живот, а ще се фокусира истински важните проблеми. И в крайна сметка ще подаде ръката си на пациентите с редки болести.“

РЕДКИТЕ БОЛЕСТИ В БЪЛГАРИЯ: АКТУАЛНО СЪСТОЯНИЕ, ПОЛИТИКИ И ТЕНДЕНЦИИ

ИЦРБЛС публикува втория от поредицата си обзори, този път посветен на актуалното състояние и тенденциите в областта на редките болести в България. Докладът съдържа **5 основни раздела** - методология и управление на Националната програма за редки болести (2009-2013); 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.

Анализът ни се базира на три основни документа – препоръката на Съвета на ЕС за действие в областта на редките болести, препоръките на проект EUROPLAN и Националната програма за редки болести. При попълването на изследваните индикатори са отчетени коментарите и препоръките на участниците в Първа национална конференция за редки болести.

Можете да разгледате пълния обзор с оценки и обяснения за България по отделните индикатори в раздела за РЕГИСТРИ И СТАТИСТИКА на сайта на ИЦРБЛС.



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-икономическият 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).

Близо две години след нейното стартиране обаче, хората с редки болести са и техните семейства продължават да се сблъскват ежедневно с прояви на дискриминация, нямат достъп до адекватно лечение, отказват им се възможности за рехабилитация и интеграция. Националната програма 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.





Българската Асоциация за Промоция на Образование и Наука (БАПОН) е неправителствена организация с нестопанска цел, регистрирана съгласно разпоредбите на ЗЮЛНЦ през 2003 г.

Основните цели на Асоциацията са:

- да стимулира научните изследвания;
- да стимулира развитието на технологиите, както и тяхното практическо приложение;
- да подпомага всички сфери на образованието и науката в медицината.



През 2004 г., БАПОН създаде **Информационен Център за Редки Болести и Лекарства Сираци (ИЦРБЛС)** - първата и единствена източноевропейска образователна и информационна услуга, посветена на пациенти, асоциации и медицински специалисти, интересувани се от редките болести и лекарствата-сираци.

Основните функции на ИЦРБЛС са предоставяне напълно безплатно на информация за редки болести, специализирани клиники, лаборатории в Европа и света, осъществяване на контакти между водещи специалисти, лекуващи лекари и пациенти; създаване и поддържане на многоезичен интернет сайт с информационна и образователна цел (www.raredis.org); организиране на работни срещи и конференции; установяване на контакти с научни и пациентски организации от България и Европа.

ИЦРБЛС е посочен като основен и достоверен източник на информация за редки болести в България на интернет сайта на Европейската комисия (DG SANCO) – (http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_9_en.htm).

БАПОН, съвместно с други Европейски партньори успешно **подготви, спечели и работи по 5 мащабни европейски проекта, финансирани от Европейската изпълнителна агенция по общественото здраве** - проект ORPHANET (2007-2010 г.), EUROPLAN (2009-2011 г.), проект RD PORTAL 2 (2010-2011 г.), проект BURQOL-RD (2010-2013 г.) и проект EPIRARE (2011-2014 г.) с общо финансиране от над 6 милиона евро. Самостоятелно, **БАПОН спечели и реализира собствен проект** (4 EEC RDOD, 2009г.), финансиран от Европейската изпълнителна агенция по общественото здраве.



През 2009 г., водени от идеята за разширяване на обема дейности, БАПОН създаде **медицински център «РареДис»** - специализирано лечебно заведение за рехабилитация и обучение на пациенти с редки болести и техните семейства. **Мултидисциплинарен екип специалисти** подготвя интензивно съвременни **протоколи за медицинска и социална рехабилитация**, както и **проекти за научно-изследователски медицински изследвания**.

За повече информация:

www.raredis.org

Редакционно каре

Този бюлетин се издава от Българска Асоциация за Промоция на Образование и Наука (БАПОН). Информационен Център за Редки Болести и Лекарства Сираци (ИЦРБЛС) и Медицински Център „РареДис“ са проекти на БАПОН (www.raredis.org).

Адрес за кореспонденция:

4017 Пловдив, ул. „Братя Свещарови“ 4

e-mail: info@raredis.org || тел./факс: (032) 575797

ISSN 1314-3581 | © БАПОН 2010

Информацията в този бюлетин се предоставя напълно безплатно с общообразователна цел и не трябва да служи за самодиагностика или самолечение. При наличие на здравен проблем, следва да се обърнете към личния/лекуващ лекар!

Редакционен екип:

Отговорен редактор: Румен Стефанов (stefanov@raredis.org)

Редактор на броя: Георги Искров (iskrov@raredis.org)

Технически сътрудник: Лилия Попова (popova@raredis.org)