



## Ziua Internațională a Bolilor Rare, 28 februarie 2025

**Ziua Internațională a Bolilor Rare** este celebrată în fiecare an pe 28 februarie (29 februarie în anii bisecți, fiind cea mai rară zi din calendar), cu intenția de a crește conștientizarea asupra bolilor rare inclusiv impactul lor asupra vieții pacienților și familiilor lor și oferă tuturor persoanelor oportunitatea de a milita împreună cu cele peste 1000 de asociații de pacienți din 74 de state pentru echitate, acces la servicii de diagnostic, tratament și oportunități sociale, pentru persoanele care trăiesc cu o boală rară.

O boală rară este o boală care afectează mai puțin de **1 din 2000** de persoane.

Mesajul cheie pentru Ziua Internațională a Bolilor Rare în anul 2025 este **„Mai mult decât vă imaginați!”**

**La nivel mondial** sunt identificate peste 6000 de boli rare caracterizate de o mare diversitate de simptome, care variază nu numai de la boală la boală, ci și de la pacient la pacient. Se estimează că aproximativ 5% dintre cetățenii lumii sunt afectați de o boală rară, 72% dintre bolile rare sunt genetice, celelalte fiind rezultatul infecțiilor virale sau bacteriene, alergiilor, factorilor din mediul înconjurător și nu în ultimul rând să nu uităm de existența neoplaziilor rare (există în jur de 200 de tipuri de cancere rare).

**În Europa**, numărul de boli pentru care se realizează screening neonatal variază semnificativ, de la 2-3 boli în unele țări (România, Cipru) la peste 25 în altele (Italia, Austria, Portugalia).

Președintele Societății Internaționale de Screening Neonatal (ISNS), Dr. James R. Bonham recomandă ca în România să fie setate scopuri realiste, la care să contribuie echipe multidisciplinare, cu respectarea autonomiei naționale și colaborarea cu rețelele europene de referință pentru boli rare și cu Președințiile Consiliilor UE trecute și viitoare (Slovenia, Franța, Republica Cehă, Suedia). Pentru a rezolva aceste decalaje între Europa de Sud-Est și restul continentului trebuie consolidată cooperarea internațională și regională pentru ca măcar infrastructura de bază pentru screening neonatal să fie pusă la punct. Sunt necesare, de asemenea, eforturi pentru intensificarea schimbului de bune practici, identificarea de noi surse de finanțarea și coordonarea cu instituțiile europene.

În acest context, Comisia Europeană are ca obiective creșterea capacității de cercetare, asigurarea programelor de instruire a profesioniștilor din sistemul de sănătate, dar și a pacienților, pentru a veni în sprijinul celor 30 de milioane de cetățeni europeni care trăiesc cu o boală rară, pentru a le asigura acces rapid la diagnostic precoce, tratament personalizat și creșterea calității vieții. Se preconizează că toate statele membre vor utiliza cea mai recentă versiune a *International Classification of Diseases 11th Revision* (ICD-11) pentru raportarea statisticilor privind decesele și bolile (în conformitate cu Regulamentul din Nomenclatura OMS adoptat de Adunarea Mondială a Sănătății în 1967).



ICD-11 include aproximativ 5500 de boli rare și sinonimele lor. Bolile rare sunt actualizate periodic, în strânsă colaborare și identitate conceptuală cu Orphanet. Lucrarea este, de asemenea, legată de „WHO Collaborative Global Network 4 Rare Diseases”.

**În România**, în evidențe se află peste 8.000 de persoane cu boli rare, dar se estimează că numărul acestora este posibil mult mai mare. O mare provocare cu care țara noastră se confruntă este realizarea screening-ului neonatal; este importantă comunicarea cu părinții încă din timpul sarcinii, și trimiterea acestora către centre specializate deoarece este *esențială testarea nou-născutului într-un interval scurt de timp după naștere, pentru a descoperi boli congenitale rare în perioada pre-simptomatică, când detecția timpurie și tratamentul sunt cruciale pentru a preveni consecințe ireversibile asupra sănătății sau chiar decesul*.

În prezent, Institutul Național de Sănătate Publică în colaborare cu comisiile de specialitate ale Ministerului Sănătății și cu asociațiile pacienților cu boli rare, are în plan dezvoltarea Registrului Național al Bolilor Rare, în acord cu recomandările Consiliului Uniunii Europene privind acțiunea în domeniul bolilor rare.

**Registrul Național al Bolilor Rare** este o resursă esențială pentru a înțelege mai bine și a răspunde problematicilor complexe ridicate de bolile rare.

În tot acest context, **Ziua Internațională a Bolilor Rare** oferă prilejul de a milita pentru un progres real la nivel local, național și internațional al acțiunilor și intervențiilor menite să îmbunătățească calitatea serviciilor medicale de diagnostic și tratament pentru bolile rare și să asigure egalitatea de șanse în integrarea socială a pacienților diagnosticați cu o boală rară.