

Iceland 
Liechtenstein **Active**
Norway **citizens fund**

Работим заедно за приобщаваща Европа


EmpoweRARE

Овластяване на хора с редки болести

Болестта може да е рядка, но грижата не!

ПРОЕКТЕН БЮЛЕТИН

Извънреден брой

**Специално издание за
предизвикателствата на COVID-19**

АВГУСТ 2020

Информация за проекта:

Съкращение: EmpowerARE

Реф. №: ACF-231

Тематична област: SEC-12-FCT-2017

Начална дата на проекта: 01 Октомври 2019

Продължителност: 18 месеца

Ръководител на проекта: Наталия Григорова

Организация: Българска Хънтингън Асоциация

Електронна поща: info@huntington.bg

Партньор: FRAMBU, Norway

Официална страница: <https://www.empowerare.eu/>

Facebook: <https://www.facebook.com/empowerare/>

СИТУАЦИЯТА С РЕДКИТЕ БОЛЕСТИ И ПРЕДИЗВИКАТЕЛСТВОТО НА COVID-19

Кои сме ние - хората с редки болести ?

Ние сме хора, засегнати от редки болести - такива, които засягат малък процент от населението, но поради значителния брой различни редки болести, засягащи голям общ брой на населението. Според американската организация Global Genes по света има около 300 милиона души, живеещи с рядко заболяване. Повечето от тях са генетични и по този начин присъстват през целия живот на човека, много от редките заболявания се появяват в началото на живота.

Европейската комисия по общественото здраве определя редките болести като „животозастрашаващи или хронично инвалидизиращи заболявания, които са с толкова ниско разпространение, че са необходими специални комбинирани усилия за справяне с тях“. По-късно терминът „ниско разпространение“ е дефиниран като общо означаващ по-малко от 1 на 2000 души. Болести, които са статистически редки, но не са и животозастрашаващи, хронично инвалидизиращи или неадекватно лекувани, са изключени от това определение.

Европейският съюз определя една болест за рядка, когато тя засяга по-малко от 1 на 2000 граждани. Към днешна дата са идентифицирани **над 6000 различни редки болести**, които **засягат около 30 милиона души в Европа и 300 милиона в целия свят. 72% от редките заболявания са генетични**, докато други са резултат от инфекции (бактериални или вирусни), алергии и причини от околната среда или са дегенеративни и пролиферативни. **70% от тези генетични редки болести започват в детска възраст.**

Поради ниското разпространение на всяко заболяване, медицинската експертиза е рядка, знанията за тях са оскъдни, предлагането на грижи недостатъчно и изследванията са ограничени. Въпреки големия си общ брой, пациентите с редки заболявания са сираци на здравните системи, на които често се отказва диагноза, лечение и ползите от научните изследвания

Европейската съвместна програма за редки болести (**European Joint Program on Rare Diseases - EJP RD**) обединява 130 институции в 27 държави-членки на ЕС, както и Канада, Армения, Грузия, Израел, Норвегия, Сърбия, Швейцария и Турция, за постигане на своите две основни цели:

1. **„Да се подобри** интеграцията, ефикасността, резултатността и социалното въздействие на научните изследвания върху редки заболявания чрез разработване, демонстриране и популяризиране с обмен в Европа и по целия свят на изследвания и клинични данни, материали, процеси, знания и ноу-хау.

2. **Прилагане и по-нататъшно разработване** на ефективен модел на финансова подкрепа за всички видове изследвания на редки заболявания (фундаментални, клинични, епидемиологични, социални, икономически, здравни услуги), съчетани с ускорена експлоатация на резултатите от научните изследвания в полза на пациентите “

<https://www.intechopen.com/books/rare-diseases/international-data-sharing-and-rare-disease-the-importance-of-ethics-and-patient-involvement>

Очакваният голям общ брой на пациентите с редки болести, сираците в здравните системи, на които често се отказва диагноза, лечение и ползите от научните изследвания, е причината Националната организация за редки заболявания на САЩ (**US National Organization for Rare Disorders - NORD**), организация за защита на пациентите, посветена на лица с редки заболявания и организациите, които ги обслужват, с повече от 300 организации членове, да избере за свой девиз

Alone we are rare. Together we are strong.

Сами ние сме редки (малко разпространени). Заедно сме силни.



NORD®

National Organization
for Rare Disorders

30 милиона в Европа...

300 милиона по света...

Изграждането на информираност за редките заболявания е толкова важно, защото **1 на всеки 20 души ще живее с рядко заболяване в даден момент от живота си**. Въпреки това, за повечето редки болести все още няма лечение и много от тях остават недиагностицирани.

Въпреки че все още да не сме достатъчно лекувани, ние сме признати за предизвикателство

Денят на редките заболявания се отбелязва в последния ден на февруари всяка година.

Денят на редките болести е отбелязан за първи път от EURORDIS и неговия Съвет на националните алианси през **2008 г.** и по-късно е признат в световен мащаб.

Основната цел на Деня на редките болести е да повиши осведомеността сред широката общественост и хората, вземащи решения, за редките заболявания и тяхното въздействие върху живота на пациентите.

Кампанията е насочена предимно към широката общественост и също така се стреми да повиши осведомеността сред политиците, публичните власти, представителите на индустрията,

изследователите, здравните специалисти и всеки, който има истински интерес към редките заболявания.

Специално внимание се обръща на **участието на пациента** (наричано също „ангажиране на пациента“) **в управлението** на научните изследвания, предизвикателствата за ефективно и отговорно включване на пациентите и как пациентите с редки заболявания могат да бъдат включени конкретно в управлението на биобанкирането и споделянето на данни.

Уважението към общностите е важен етичен принцип в здравните изследвания. Според Charles Weijer et al. изследователите имат „задължението да зачитат ценностите и интересите на общността в научните изследвания и, когато е възможно, да защитават общността от вреда“. Този принцип е видно и в международните насоки за етични изследвания в областта на здравето на Съвета за международни организации на медицинските науки и Световната здравна организация: *„Изследователите, спонсорите, здравните органи и съответните институции трябва да ангажират потенциални участници и общности в смислен процес на участие, който ги включва по ранен и устойчив начин в проектирането, разработването, изпълнението, проектирането на процеса на информирано съгласие и мониторинга на научните изследвания, и при разпространението на резултатите от него“* (Насока 7)

Участието на пациентите и организациите за защита на пациентите в рамките на изследователската дейност, разработването на лекарства и предоставянето на грижи се практикува все по-често и е обект на многобройни национални и международни насоки за етична изследователска дейност. Участието на пациента е, когато пациентите „смислено и активно сътрудничат в управлението, определянето на приоритетите или в проектирането и провеждането на изследванията“.

Ден на редките болести в Европейския парламент

Хората, живеещи с SMA, ALS и други редки заболявания, бяха в центъра на събитието за редки болести в Европейския парламент на 18 февруари. Събитието беше организирано от Biogen в сътрудничество с EURORDIS, пациентската организация за редки заболявания.

Предизвикателството на COVID-19 пандемията за хората с редки заболявания

Сандра Курбие, директор на социалните изследвания в **EURORDIS**, гласът на хората с редки болести в Европа, (<https://www.eurordis.org/>) коментира: „Ясно е, че пандемията COVID-19 оказва специфично въздействие върху здравето и качеството от живота на 30-те милиона души, живеещи с рядка болест в Европа и наистина по света.

От години EURORDIS събира данни за опита на хората, живеещи с рядко заболяване, което показва огромните трудности, които те изпитват при достъпа до грижи, намирането на подходящ специалист и подходящи терапии.

Създавайки нови бариери, настоящата пандемия влошава тази и без това трудна ситуация. Виждаме случаи, когато това предизвиква силно чувство на безпокойство сред семействата. Призоваваме политиците и държавните служители да помнят колко уязвима е нашата общност и да полагат усилия, когато е възможно, в периода след затварянето; да бъдат внимателни и да защитават хората, живеещи с рядка болест”.

Тя добавя, че тази ситуация се усложнява от факта, че **хората, живеещи с редки заболявания**, са по-малко известни и следователно **„не са достатъчно разпознати от системата“**, което означава, че пациентите са още по-уязвими и по-малко достъпни до персонализирана помощ. Курбие подчертава, че **забавянето в момента на диагностиката и рутинните лечения ще постави необичайна тежест върху здравните системи след COVID-19.**

„Диагностирането и без COVID-19 е достатъчно трудно, тъй като понякога може да отнеме до 15 години, за да се получи точна диагноза. Тази криза означава, че случаите не се разследват или проследяват правилно, което означава, че има натрупване на изоставане.”

„Нещо повече, **много от тези заболявания са дегенеративни. Колкото по-късно се диагностицират пациентите, толкова по-нататък положението им може да се влоши**, което означава, че те се нуждаят от по-сложно лечение и това ще натовари здравните системи в бъдеще. "

Тя каза също, че **въпреки че пациентите са засегнати от това в цяла Европа, някои страни са непропорционално засегнати.** Например, **осем от десет операции са отменени или отложени в Румъния, много над средното за Европа.** Това е нещо, което се наблюдава и в други страни от Източна Европа.

[Пандемията на COVID-19 затруднява достъпа до грижи за пациенти с редки заболявания](#)

[Девет от десет души, живеещи с редки болести в цяла Европа, са били засегнати негативно от пандемията на коронавируса, включително трима от десет са заявили, че това им е причинило „животозастрашаващо“ нарушение на здравните грижи, според скорошно проучване на EURORDIS-Rare Diseases Europe.](#)

Над половината от анкетираните в проучването съобщават, че **не са успели да получат достъп до жизненоважни животоподдържащи лечения** като инфузии, химиотерапия и хормонално лечение.



Royalty-free [stock photo](#) ID: 287168744 - Stock photo by Sumroeng Chinnapan, Thailand

9 от 10 души, живеещи с рядко заболяване, са претърпели прекъсване в грижите поради COVID-19

Проучване показва вредното въздействие на коронавируса върху общността на редките болести

EURORDIS-Rare Diseases Europe обяви на 4 май 2020 г. в Париж предварителните общи резултати от първото си проучване в няколко държави за това как COVID-19 засяга хората, живеещи с рядко заболяване, като установява, че пандемията силно затруднява достъпа до грижи.

Над 5000 пациенти с редки болести и членове на техните семейства от всички страни от ЕС и извън тях, представляващи 993 заболявания, отговориха на проучването, проведено чрез Програмата **Барометър на редките болести**. Тези резултати се основават на отговорите на проучванията, подадени между 18 и 28 април 2020 г. Това са предварителни данни и проучването продължава през цялото време на кризата. Редките заболявания често са хронични и животозастрашаващи.

Резултатите от многостранното проучване за това как COVID-19 засяга хората, живеещи с рядко заболяване, установиха, че **пандемията силно затруднява достъпа до грижи и изостря много вече съществуващи предизвикателства**, включително достъп до лечение и лекарства.

За програмата Барометър на редките болести

Програмата **Барометър на редките болести** е инициативата за проучване на EURORDIS, която обединява над 11 000 пациенти с редки болести, членове на семействата и болногледачи, които споделят своя опит и мнения по въпросите, които имат значение за общността на редките болести. Софтуерът за проучване Rare Barometer позволява висококачествено, сигурно събиране и анализ на данни. Програмата е създадена за системно събиране на мненията на пациентите по трансверсални теми и въвеждането им в политиката и процеса на вземане на решения, трансформиране на мненията и опита на пациентите и семействата в цифри и факти, които могат да бъдат споделени с по-широка общественост и политици.

Пандемията на COVID-19 изостри многобройните предизвикателства, с които хората, живеещи с рядко заболяване, вече се сблъскват и създаде допълнителни рискове в ежедневието им с последващи последствия.

- От началото на пандемията COVID-19 9 от 10 пациенти с редки заболявания са претърпели прекъсвания на грижите, които получават за своето рядко заболяване:

- 6 от 10 от деклариралите прекъсване на грижите, свързани с пандемията на COVID-19, заявиха, че това е вредно за тяхното здраве или здравето на човека, за когото се грижат, а по време на COVID-189 нямат повече достъп до медицински терапии вече у дома или в болницата, като инфузии, химиотерапия и хормонално лечение.

3 от 10 респондента смятат, че тези прекъсвания на грижите определено могат (1 от 10) или е вероятно (2 от 10) да бъдат животозастрашаващи.

Повече от половината от тези, които са се нуждаели от операция или трансплантация, са преживявали тези интервенции да бъдат отменени или отложени.

Повече от 6 на 10 не са имали достъп до диагностични тестове, като кръвни или сърдечни тестове и медицински диагностики - което често е било ключова част от ежедневието им грижи.

Близо 7 на 10 са имали отменяне на ангажименти с общопрактикуващите си лекари или специалистите, които се грижат за рядкото им заболяване.

При 8 от 10 назначенията им за рехабилитационни терапии като речеви и физикални терапии (понякога единствените терапии, достъпни, когато не са налични лечения) са били отложени или отменени.

При почти 6 от 10 е било прекъснато проследяването на психичноо им здраве.

- Пациентите, които обикновено са получавали грижи в болници, са изпитали специфични затруднения, като почти 3 в 10 съобщават, че болницата или отделението, което обикновено осигурява грижи за тяхното рядко заболяване, е било затворено.

- 1 от 2 са участвали в онлайн консултации или друга форма на телемедицина от началото на пандемията. Това е ново за 2 на 10 пациенти. Почти 9 на 10 от тези, които са изпитали този тип консултация, са доволни от опита и считат, че е бил много или доста полезен.

Пациентите, лекувани в болници, изпитват специфични затруднения

За пациентите, които получават последващи грижи в болници, достъпът до грижите, които обикновено получават, е труден, тъй като болниците очевидно не са в същото състояние да предоставят тази необходима грижа:

- Почти 3 от 10 съобщават, че болницата или отделението, което осигурява грижи за тяхното рядко заболяване, е затворено.
- Повече от 1 от 10 заявяват, че лекарствени препарати, необходими за грижата за редките заболявания, са липсвали, тъй като сега са се използвали за пациенти, засегнати от COVID-19.
- И накрая, на повече от 3 на 10 дори изрично са казвали да не ходят в болница, ако те или лицето, за което се грижат, се разболеят по други причини, освен ако са засегнати от COVID-19. Страхът от заразяване с COVID-19 също е основна пречка за получаване на необходимите грижи в болниците: половината от онези, които получават последващи грижи чрез болници, не са отишли в болницата, защото са се страхували, че те или човекът, за когото се грижат, може да хване COVID-19.

<https://www.euractiv.com/section/coronavirus/news/covid-19-pandemic-hinders-access-to-care-for-patients-with-rare-diseases/>

Един от най-големите страхове на хората с редки заболявания е КАК ще бъдат лекувани от здравната система в случай на пандемия COVID-19

Норвежка добра практика за правилна триажна грижа

На 08 май 2020 г. беше публикувана нова публикация от изследователски екип на COVID-19 на Public Health Gibraltar - **COVID-19 Triage Systems and Fatality Rates**: Сравнително симулационно проучване между Сингапур, Япония, Норвегия, САЩ и Великобритания, със съавтори Ф. Мансаб, С. Бхати и Даниел К. Голан (F. Mansab, S. Bhatti and Daniel K. Golan).

Тъй като **степената на смъртност от случаите на COVID-19 се различава значително по света** и вероятно има редица фактори, които могат да допринесат за такова различие, не на последно място различните модели и подходи в здравеопазването, авторите са разгледали и сравнили въздействието на свързани с COVID-19 здравни съвети от шест различни държави, **специално изследващи пътищата за триаж, ръководещи се от пациентите, във всяка държава.**

Статистическият анализ изследва потенциалната връзка между резултатите от триажа и смъртността на случаите.

Резултати от изследването

Ръководещите се от състоянието на пациентите триажни системи от Сингапур, Япония и Норвегия поддържат нисък праг за съветване на клиничен контакт за пациенти с възможен COVID-19 (88 до 100% от случаите са били насочени). Ръководещите се от състоянието на пациентите триажни системи от САЩ и Великобритания поддържат високи прагове за консултиране на здравни контакти (съответно 28 и 33% от случаите). Установена е силна обратна връзка между процента на сезираните случаи и степента на смъртност на нацията (Pearson's Correlation = -0,642, $p = 0,01$).

Заклучение

В това симулационно проучване **алгоритмите за триаж на Сингапур, Норвегия и Япония успешно идентифицират тежък COVID-19** и анализират такива случаи на медицинска помощ. Триажната система на САЩ и триажната система на Обединеното кралство се представят слабо, като не успяват да идентифицират тежка инфекция с COVID-19 и сепсис. **Ефективността на националните системи за триаж при COVID-19 корелира със степента на смъртност** в тази кохорта от държави.

Триажирането на пациенти по време на пандемия е може би най-централната дейност на всеки недицински отговор. Доказателствения материал трябва да се влива в него, когато възникне, особено когато това е инфекциозно заболяване, което никога преди не се е срещало. **Промяната на наличността на ресурси ще определи границите и границите на такива**

триажни системи. Обществената информация ще се съсредоточи около ключовите симптоми, които се включват в системата за триаж.

Критериите за триажирание са критичен фактор за смъртността

Световната здравна организация (СЗО) е предоставила насоки както за триажирание на първичната медицинска помощ, така и за триажирание в условия с ниски ресурси. **СЗО съветва, че малка част от потенциалните случаи на COVID-19 могат да бъдат отнесени към „оставане в дома“.** Съветът е да се изследва по-голямата част от пациентите с потенциален COVID-19 - неизвестно и потенциално фатално заболяване - в клиника или болница, специализирани за тази цел.

Различните страни са възприели различни подходи към процеса на триаж. **Сингапур, Норвегия и Япония са въвели система за триаж в съответствие с препоръките на СЗО.**

НОРВЕГИЯ

Норвегия поддържа нисък CFR2. Пациентите с леко заболяване се съветват да се самоизолират и да се свържат с личния си лекар, ако симптомите се влошат или са неразрешени до седмия ден. **На всички пациенти с задух се препоръчва да се свържат с личния си лекар или да отидат в спешно отделение.**

Заклучение

След преглед на политиките за обществено здраве и системите за триаж, ръководещи се от пациентите, изглежда доста вероятно системите за триаж, ръководени от състоянието на пациентите, да оказват влияние върху смъртността на случаите по време на пандемията на COVID-19.

Най-критичният аспект на социалния отговор на COVID-19 е правилното оценяване на състоянието на пациентите. Малко проблеми са толкова важни по време на избухването на нов патоген, отколкото идентифицирането на тези, които се нуждаят от медицинска помощ. **При повечето критични инциденти за триаж се използва най-високото ниво на опит.** Това е мястото,

където най-опитните и най-проницателните ръководят съдбата на хората.

Полезни източници:

1. Schuetz P, Hausfater P, Amin D, et al. *Optimizing triage and hospitalization in adult general medical emergency patients: the triage project. BMC Emerg Med. 2013;13:12. Published 2013 Jul 4. doi:10.1186/1471-227X-13-12 7.*
2. **WHO Technical Guidance. Role of primary care in the COVID-19 response**
3. <http://iris.wpro.who.int/handle/10665.1/14510.8>
4. **WHO Technical Guidance. Algorithm for COVID-19 triage and referral: patient triage and referral for resource-limited settings during community transmission.**
5. <http://iris.wpro.who.int/handle/10665.1/14502>

Изследвания и иновации

Университетската болница в Осло поддържа специална програма **Изпитания и проекти, свързани с COVID-19 и SARS CoV-2**, за да допринесе за по-доброто лечение на пациентите.

Един от текущите проекти е „**Разработване на международен въпросник за оценка на съобщените от пациентите симптоми и опасения, свързани с болестта COVID-19.** Според литературата и пресата болестта COVID-19 предполага сложна симптоматична тежест в острата и подостра фаза, но вероятно и с дългосрочни странични ефекти. В допълнение, леченията, които са тествани в клинични изпитвания, могат да имат сериозни странични ефекти. Понастоящем няма наличен въпросник за конкретна болест за тази група пациенти.

Специфичен въпросник за COVID-19, разработен в съответствие с международно признати насоки, по дефиниция ще обхване съответните здравословни проблеми за тези пациенти, ще бъде по-чувствителен към промяната в състоянието на пациентите с течение на времето и ще осигури по-добра способност за улавяне на разликите между групите на лечение. Следователно има спешна нужда от разработване на подходящ инструмент.

Целта на изследването е да се разработи и утвърди международен въпросник за COVID-19, който да може да се използва самостоятелно или заедно с други генерични въпросници за пациенти с проверена болест на COVID-19, в клинични проучвания и клинична практика, при диагностициране, по време на активно заболяване и лечение и във фаза на възстановяване.

Хората, живеещи с редки болести, имат голяма надежда, че чрез такъв въпросник здравословното им състояние ще бъде разгледано по-добре, ако се нуждаят от лечение на COVID-19.

Друг проект на университетската болница в Осло са решенията за приоритет на интензивната медицина по време на пандемията на COVID-19 (ИНТЕНЗИВЕН ТРИАЖ) - **Intensive medicine priority decisions during the COVID-19 pandemic (INTENSIVE TRIAGE)**

Решенията за това дали пациентите трябва да бъдат предлагани за интензивно лечение, се вземат ежедневно от лекарите, отговорни за интензивното лечение. Когато се съмняват, общата стратегия е да се предложи хоспитализация в интензивно отделение и да се проведат опити за лечение с ограничен срок. По време на престоя в интензивно отделение ползите от лечението ще бъдат преоценявани редовно от мултидисциплинарен екип.

Повечето смъртни случаи в отделенията за интензивно лечение в световен мащаб настъпват след решение за въздържане от лечение.

В кризисна ситуация, като пандемия, трябва да се очакват промени, по отношение на които се отдава значение на приоритетните решения / «**триаж към интензивно лечение**». Очаква се повече пациенти да бъдат отхвърлени, отколкото по време на периоди на нормална дейност.

Целта на изследването е **да се повишат знанията за етичните разсъждения на лекарите, по-специално за причините и съображенията, свързани с решенията за въздържане от интензивно лечение.**

В Норвегия са установени методи за систематично определяне на приоритетите на пациентите според това колко спешно се нуждаят от грижи, включително триаж на молбите за остра медицинска помощ. Гарантирането, че най-болните пациенти се лекуват в точното време, е една от ключовите функции на ED (спешното отделение). **За идентифициране на тези пациенти се използва триаж.**

Доказателствата за добрите резултати от правилната триажна грижа в Норвегия поставят въпроса за нивото на триаж в България - Триажни системи за спешна медицинска помощ - **доболнично и при постъпване в болница.**

**Правилното триажирание може да бъде
животоспасяващо,
неправилното - животозастрашаващо.**

Достатъчно ли е обучен и добре инструктиран българският медицински персонал на първа линия?

Положителният отговор е нашият шанс за живот.

Допълнителна информация за проекта, целите, дейностите и постиженията можете да откриете на официалния уебсайт на проекта: <https://www.empowerare.eu>



Поддържайте се информирани!

За да се абонирате за бюлетина или да получите повече информация, моля посетете уебсайта на проекта: www.empowerare.eu

Facebook: <https://www.facebook.com/empowerare/>

Instagram: <https://www.instagram.com/huntington.bg/>

Този документ е създаден с финансовата подкрепа на Фонд Активни граждани България по Финансовия механизъм на ЕИК. Цялата отговорност за съдържанието на документа се носи от „Българска Хънтингтън Асоциация“ и при никакви обстоятелства не може да се приема, че този документ отразява официалното становище на Финансовия механизъм на Европейското икономическо пространство и Оператора на Фонд Активни граждани България.