**Programul naţional de tratament pentru boli rare**

**Activităţi:**

1) asigurarea, în spital şi în ambulatoriu, prin farmaciile cu circuit închis, a medicamentelor specifice pentru:

a) tratamentul bolnavilor cu boli neurologice degenerative/inflamator-imune: forme cronice (polineuropatie cronică inflamatorie demielinizantă, neuropatie motorie multifocală cu bloc de conducere, neuropatie demielinizantă paraproteinică, sindroame neurologice paraneoplazice, miopatie inflamatorie, scleroză multiplă - forme cu recăderi şi remisiuni la copii sub 12 ani, encefalita Rasmussen) şi forme acute - urgenţe neurologice (poliradiculonevrite acute, sindrom Guillan-Barre, miastenia - crize miastenice);

b) tratamentul bolnavilor cu osteogeneză imperfectă

c) tratamentul bolnavilor cu boala Fabry;

d) tratamentul bolnavilor cu boala Pompe;

e) tratamentul bolnavilor cu tirozinemie;

f) tratamentul bolnavilor cu mucopolizaharidoză tip II (sindromul Hunter);

g) tratamentul bolnavilor cu mucopolizaharidoză tip I (sindromul Hurler);

h) tratamentul bolnavilor cu afibrinogenemie congenitală;

i) tratamentul bolnavilor cu sindrom de imunodeficienţă primară.  
  
2) asigurarea, în spital, a tratamentului specific pentru bolnavii cu HTAP;

3) asigurarea, în ambulatoriu, prin farmaciile cu circuit deschis a medicamentelor specifice pentru:

a) tratamentul bolnavilor cu scleroză laterală amiotrofică;  
b) tratamentul bolnavilor cu mucoviscidoză;  
c) tratamentul bolnavilor cu epidermoliză buloasă;  
d) tratamentul bolnavilor cu Sindrom Prader Willi.

4) asigurarea, în spital şi în ambulatoriu, prin farmaciile cu circuit închis a materialelor sanitare pentru tratamentul bolnavilor cu epidermoliză buloasă.

5) asigurarea în spital a tijelor telescopice pentru bolnavii cu osteogeneză imperfectă.

**Criterii de eligibilitate:**

1) Boli neurologice degenerative/inflamator-imune:

a) bolnavi cu diagnostic cert de boli neurologice degenerative/inflamatorimune: forme cronice (polineuropatie cronică inflamatorie demielinizantă, neuropatie motorie multifocală cu bloc de conducere, neuropatie demielinizantă paraproteinică, sindroame neurologice paraneoplazice, miopatie inflamatorie, scleroză multiplă - forme cu recăderi şi remisiuni la copii sub 12 ani, encefalita Rasmussen);

b) bolnavi cu diagnostic cert de boli neurologice degenerative/inflamator-imune: forme acute - urgenţe neurologice (poliradiculonevrite acute, sindrom Guillan-Barre, miastenia - crize miastenice.

2) Scleroză laterală amiotrofică:

a) bolnavi cu diagnostic cert de scleroză laterală amiotrofică

3) Osteogeneză imperfectă:

a) tratament medicamentos: bolnavii cu diagnostic cert de osteogeneză imperfectă (diagnostic clinic, paraclinic şi genetic).  
b) tratament cu tije telescopice:  
- bolnavi cu fracturi multiple şi/sau deformări osoase care necesită armarea oaselor lungi

4) Boala Fabry:  
a) bolnavii cu diagnostic cert de boala Fabry.

5) Boala Pompe:  
a) bolnavii cu diagnostic cert de boala Pompe.

6) Tirozinemie:  
a) bolnavi cu diagnostic cert de tirozinemie.

7) bolnavii cu diagnostic cert de mucopolizaharidoză tip II (sindromul Hunter);

8) bolnavii cu diagnostic cert de mucopolizaharidoză tip I (sindromul Hurler);

9) bolnavii cu diagnostic cert de afibrinogenemie congenitală;

10) bolnavii cu diagnostic cert de sindrom de imunodeficienţă primară.

11) Hipertensiune arterială pulmonară:

a) bolnavi diagnosticaţi conform criteriilor stabilite de Societatea Europeană de Cardiologie, în baza investigaţiilor paraclinice de specialitate, cu următoarele forme de HTAP:

a.1) idiopatică/familială,

a.2) asociată cu colagenoze (sclerodermie, lupus eritematos diseminat, poliartrita reumatoidă, boala mixtă de ţesut conjunctiv, sindrom Sjogren);

a.3) asociată cu defecte cardiace cu şunt stânga-dreapta de tipul defect septal ventricular, defect septal atrial, canal arterial persistent cât şi forma severă de evoluţie a acestora către sindrom Eisenmenger;

a.4) de cauză tromboembolică fără indicaţie de tromboendarterectomie sau cu HTAP persistentă după tromendarterectomie.

b) criterii de eligibilitate pentru copii:

b.1) grupa de vârstă 0 - 18 ani;

b.2) malformaţii cardiace congenitale cu shunt stânga-dreapta care evoluează spre hipertensiune arterială pulmonară cu rezistenţe pulmonare vasculare crescute, reactive la testul vasodilatator;

b.3) sindrom Eisenmenger;

b.4) malformaţiile cardiace congenitale complexe de tip ventricul unic şi anastomozele cavopulmonare, cu creşterea presiunii în circulaţia pulmonară;

b.5) HTAP idiopatică.

c) criterii de eligibilitate pentru adulţi:

c.1) HTAP idiopatică/familială;

c.2) HTAP asociată cu colagenoze;

c.3) HTAP asociată cu defecte cardiace cu shunt stânga-dreapta de tipul defect septal ventricular (DSV), defect septal atrial (DSA), canal arterial persistent (PCA).

d) condiţii suplimentare obligatorii:

d.1) pacienţi cu HTAP aflaţi în clasa funcţională II - IV NYHA;

d.2) pacienţii la care cateterismul cardiac drept evidenţiază o PAPm > 35 mmHg şi PAPs > 50 mmHg;

d.3) pacienţii a căror distanţă la testul de mers de 6 minute efectuat iniţial este mai mică de 450 metri. La pacienţii cu test de mers de sub 150 (foarte severi) sau imposibil de realizat (comorbidităţi), testul de mers nu va putea fi folosit ca parametru de eficienţă;

d.4) includerea în Registrul Naţional al pacienţilor cu HTAP.

12) Mucoviscidoză:

a) bolnavii cu diagnostic cert de mucoviscidoză.

13) Epidermoliză buloasă:

a) bolnavii cu diagnostic cert de epidermoliză buloasă (diagnostic clinic, examen histopatologic);

14) Sindromul Prader Willi

a) bolnavii cu diagnostic cert de Sindrom Prader Willi.

**Indicatori de evaluare:**

1) indicatori fizici:  
  
a) număr de bolnavi cu boli neurologice degenerative/inflamator-imune forme cronice: 131;

b) număr de bolnavi cu boli neurologice degenerative/inflamator-imune forme acute - urgenţe neurologice: 208;

c) număr de bolnavi cu scleroză laterală amiotrofică: 500;

d) număr de bolnavi cu osteogeneză imperfectă (medicamente): 25;  
d1) număr de bolnavi cu osteogeneză imperfectă (tije telescopice) 20;

e) număr de bolnavi cu boala Fabry: 9;

f) număr de bolnavi cu boala Pompe: 3;

g) număr de bolnavi cu tirozinemie: 4;

h) număr de bolnavi cu mucopolizaharidoză tip II (sindromul Hunter): 12;

i) număr de bolnavi cu mucopolizaharidoză tip I (sindromul Hurler): 3;

j) număr de bolnavi cu afibrinogenemie congenitală: 1;

k) număr de bolnavi cu sindrom de imunodeficienţă primară: 100;

l) număr de bolnavi cu HTAP trataţi: 335;

m) număr de bolnavi cu mucoviscidoză (adulţi): 65;

n) număr de bolnavi cu mucoviscidoză (copii): 320;

o) număr de bolnavi cu epidermoliză buloasă: 80;

p) număr de bolnavi cu sindromul Prader Willi: 14;

2) indicatori de eficienţă:

a) cost mediu/bolnav cu boli neurologice degenerative/inflamator-imune, forme cronice/an: 49.910 lei;

b) cost mediu/bolnav cu boli neurologice degenerative/inflamator-imune, forme acute - urgenţe neurologice/an: 27.878 lei;

c) cost mediu/bolnav cu scleroză laterală amiotrofică/an: 5.882,53 lei;

d) cost mediu/bolnav cu osteogeneză imperfectă (medicamente)/an: 1.186 lei;  
d1) cost mediu/bolnav cu osteogeneză imperfectă (tije telescopice)/an: 40.000 lei;

e) cost mediu/bolnav cu boală Fabry/an: 825.896 lei\*);

f) cost mediu/bolnav cu boală Pompe/an: 1.016.049 lei\*);

g) cost mediu/bolnav cu tirozinemie/an: 126.750 lei;

h) cost mediu/bolnav cu mucopolizaharidoză tip II (sindromul Hunter)/an: 1.671.521 lei\*);

i) cost mediu/bolnav cu mucopolizaharidoză tip I (sindromul Hurler)/an: 1.250.000 lei\*);

j) cost mediu/bolnav cu afibrinogenemie congenitală/an: 169.000 lei;

k) cost mediu/bolnav cu sindrom de imunodeficienţă primară/an: 61.000 lei\*);

l) cost mediu/bolnav HTAP/an: 57.500 lei;

m) cost mediu/bolnav cu mucoviscidoză (adulţi)/an: 35.771 lei;

n) cost mediu/bolnav cu mucoviscidoză (copii)/an: 39.984 lei;

o) cost mediu/bolnav cu epidermoliză buloasă /an: 22.794 lei;

p) cost mediu/bolnav cu boala Prader Willi/an: 26.890,47 lei.

\*) Costul prevăzut la lit. e), f), h), i) şi k) reprezintă costul mediu/bolnav la nivel naţional, iar repartizarea sumelor se realizează pentru fiecare bolnav în funcţie de doza necesară recomandată individual.

**Natura cheltuielilor programului:**

* cheltuieli pentru medicamente specifice
* materiale sanitare pentru bolnavii cu epidermoliză buloasă şi bolnavii cu osteogeneză imperfectă.

**Unităţi care derulează programul:**

**1) boli neurologice degenerative/inflamator-imune, forme cronice:**

Secţii/compartimente de specialitate neurologie din:

a) Institutul Naţional de Neurologie şi Boli Neurovasculare Bucureşti;  
b) Spitalul Universitar de Urgenţă Bucureşti;  
c) Institutul Clinic Fundeni;  
d) Spitalul Clinic Colentina;  
e) Spitalul Clinic de Urgenţă "Prof. Dr. N. Oblu" Iaşi;  
f) Spitalul de Recuperare Iaşi;  
g) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Timişoara;  
h) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Cluj-Napoca;  
i) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Târgu Mureş;  
j) Spitalul Clinic de Psihiatrie "Prof. Dr. Al. Obregia" - Clinica neurologie pediatrică;  
k) Spitalul de Urgenţă "Prof. dr. Agripa Ionescu";  
l) Spitalul Universitar de Urgenţă Militar Central "Dr. Carol Davila" Bucureşti;  
m) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Oradea;  
n) Spitalul Universitar de Urgenţă Elias.

**2) boli neurologice degenerative/inflamator-imune, forme acute - urgenţe neurologice:**

Secţii/compartimente de specialitate neurologie din:

a) Institutul Naţional de Neurologie şi Boli Neurovasculare Bucureşti;  
b) Spitalul Universitar de Urgenţă Bucureşti;  
c) Institutul Clinic Fundeni Bucureşti;  
d) Spitalul Clinic Colentina;  
e) Spitalul Clinic de Urgenţă "Prof. Dr. N. Oblu" Iaşi;  
f) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Timişoara;  
g) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Cluj-Napoca;  
h) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Târgu Mureş;  
i) Spitalul Clinic de Psihiatrie "Prof. Dr. Al. Obregia" - Clinică neurologie pediatrică;  
j) Spitalul Universitar de Urgenţă Militar Central "Dr. Carol Davila" Bucureşti;  
k) Spitalul Universitar de Urgenţă Elias.

**3) scleroză laterală amiotrofică:**

a) farmacii cu circuit deschis aflate în relaţie contractuală cu casele de asigurări de sănătate.

**4) osteogeneza imperfectă:**

* medicamente:

a) Spitalul Clinic de Urgenţă pentru Copii "Grigore Alexandrescu", Bucureşti;  
b) Spitalul Clinic de Urgenţă pentru Copii "M.S. Curie", Bucureşti.  
c) Spitalul Clinic Judeţean Mureş

* tije telescopice:

a) Spitalul Clinic de Urgenţă pentru copii „M.S. Curie” Bucureşti

b) Spitalul Clinic de Urgenţă Copii „Grigore Alexandrescu” Bucureşti

**5) boala Fabry:**

a) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Cluj - Secţia clinică de nefrologie şi dializă;  
b) Spitalul Clinic de Urgenţă pentru Copii "Sf. Maria" Iaşi - Clinica IV pediatrie;  
c) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Constanţa - Secţia hematologie-interne;  
d) Spitalul Universitar de Urgenţă Bucureşti - Secţia clinică neurologie;  
e) Spitalul Judeţean de Urgenţă Focşani;  
f) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Cluj - Clinica de nefrologie;  
g) Spitalul Clinic "Dr. C. I. Parhon" Iaşi.

**6) boala Pompe:**

a) Spitalul Judeţean de Urgenţă Ialomiţa;  
b) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Constanţa;  
c) Spitalul Judeţean de Urgenţă "Sf. Ioan cel Nou" Suceava.

**7) tirozinemia:**

a) Spitalul Clinic de Urgenţă pentru Copii "Sf. Ioan" - Galaţi;  
b) Spitalul de Pediatrie Piteşti;  
c) Spitalul Municipal Caracal.  
d) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Constanţa "Sfântul Apostol Andrei".

**8) mucopolizaharidoză tip II (sindromul Hunter):**

a) Spitalul Judeţean de Urgenţă "Dr. Constantin Opriş" Baia Mare - secţia de pediatrie;  
b) Spitalul Municipal Caritas - Roşiorii de Vede;  
c) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Arad - secţia de pediatrie;  
d) Spitalul Judeţean de Urgenţă Mavromati Botoşani;  
e) Spitalul Clinic de Copii Braşov;  
f) Spitalul Clinic de Urgenţă pentru Copii "Louis Ţurcanu" Timişoara;  
g) Spitalul Judeţean de Urgenţă Sf. Gheorghe;  
h) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Târgu-Mureş;  
i) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Slatina.  
j) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Craiova;  
k) Spitalul Judeţean de Urgenţă Tulcea.

**9) mucopolizaharidoză tip I (sindromul Hurler):**

a) Institutul pentru Ocrotirea Mamei şi Copilului "Prof. dr. Alfred Rusescu" Bucureşti;  
b) Spitalul Clinic Municipal "DR. G. Curteanu" Oradea

**10) afibrinogenemie congenitală:**

a) Spitalul Judeţean de Urgenţă Bacău;

**11) sindrom de imunodeficienţă primară:**

a) Institutul Regional de Gastroenterologie-Hepatologie "Prof. Dr. Octavian Fodor" Cluj-Napoca;  
b) Spitalul Judeţean de Urgenţă "Dr. Constantin Opriş" Baia Mare;  
c) Spitalul Judeţean Bacău;  
d) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Braşov;  
e) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă "Sf. Spiridon" Iaşi;  
f) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Târgu Mureş;  
g) Spitalul Judeţean de Urgenţă Deva;  
h) Spitalul Judeţean de Urgenţă Satu Mare;  
i) Spitalul Judeţean de Urgenţă Zalău;  
j) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Sibiu;  
k) Spitalul Clinic Municipal de Urgenţă Timişoara;  
l) Spitalul Clinic de Urgenţă Militar Central "Dr. Carol Davila" Bucureşti;  
m) Spitalul Clinic de Urgenţă Arad;  
n) Spitalul Judeţean de Urgenţă Târgu Jiu;  
o) Spitalul Judeţean de Urgenţă Buzău;  
p) Spital Clinic de Copii Braşov;  
q) Institutul pentru Ocrotirea Mamei şi Copilului "Prof. Dr. Alfred Rusescu" Bucureşti;  
r) Spitalul Clinic de Urgenţă pentru Copii Cluj-Napoca;  
s) Spitalul Clinic de Urgenţă pentru Copii "Prof. Dr. Louis Ţurcanu" Timişoara;  
ş) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Craiova;  
t) Spitalul Judeţean de Urgenţă Buzău.

**12) Mucoviscidoza:**

a) farmacii cu circuit deschis aflate în relaţie contractuală cu casele de asigurări de sănătate.

**13) Epidermoliza buloasă:**

* medicamente şi materiale sanitare:

a) Spitalul Clinic Colentina;  
b) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Craiova;  
c) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă "Sf. Spiridon" Iaşi;  
d) Spitalul Clinic Municipal de Urgenţă Timişoara;  
e) Spitalul Clinic Judeţean de Urgenţă Cluj;  
f) Spitalul Clinic Judeţean Mureş.

**14) Hipertensiune arterială pulmonară:**

a) pentru copii:

a1) Institutul de Urgenţă pentru Boli Cardiovasculare şi Transplant Târgu Mureş;

a2) Institutul Inimii de Urgenţă pentru Boli Cardiovasculare "Nicolae Stăncioiu" Cluj-Napoca;

a3) Spitalul Clinic de Urgenţă pentru Copii "Louis Ţurcanu" Timişoara;

a4) Institutul de Urgenţă pentru Boli Cardiovasculare "Prof. dr. C.C. Iliescu" Bucureşti;

b) pentru adulţi:

b1) Institutul de Pneumoftiziologie "Prof. Dr. Marius Nasta" Bucureşti;

b2) Institutul de Urgenţă pentru Boli Cardiovasculare "Prof. Dr. C.C. Iliescu";

b3) Spitalul Clinic de Pneumologie Iaşi;

b4) Spitalul de Boli Infecţioase şi Pneumologie "Victor Babeş" Timişoara;

b5) Institutul Inimii de Urgenţă pentru Boli Cardiovasculare "Nicolae Stăncioiu" Cluj-Napoca.

**15) Sindromul Prader Willi.**

a) farmacii cu circuit deschis aflate în relaţie contractuală cu casele de asigurări de sănătate.

**Coordonatori nationali desemnati in vederea coordonarii tehnice si metodologice pentru implementarea programului:**

* Dr. Camelia Al-Khzouz - Spitalul Clinic de Urgenta pentru copii Cluj – Centrul de patologie genetica
* Prof. Dr. Sorin George Tiplica – Spitalul Clinic Colentina Bucuresti – Epidermoliza buloasa