

Bolile pulmonare rare in Romania-unde ne aflam?

Lavinia Davidescu₁, Florin Mihaltan_{2,3}, Ruxandra Ulmeanu _{1,3}

1.Universitatea din Oradea

2.UMF Bucuresti

3.Institutul National de Pneumologie Bucuresti



Introducere

- O boala rara, denumita si o boala orfana, este orice boala care afecteaza un procent mic din populație
- In Europa, o boală sau o afectiune este definita ca fiind rara atunci cand afecteaza mai puțin de 1 /2000 locuitori
- In US,US National Institutes of Health Office of Rare Diseases defineste o boala ca fiind rara cand afecteaza 1/200 000 locuitori

Pe ansamblu, bolile rare afecteaza in UE peste 30 milioane de persoane si 20 milioane in US!!!

Introducere

- Se cunosc in prezent mai mult de 8000 boli rare
- 75% din bolile rare afecteaza copii
- 30% din pacientii cu boli rare decedeaza inaintea varstei de 5 ani
- 80% din bolile rare sunt de cauza genetica, sunt afectiuni cronice si amenintatoare de viata

Bolile pulmonare rare

Bolile pulmonare rare

Rare Lung Diseases

The most “common” rare lung diseases

A More than 1 per 100,000

B 1–10 per million

C Dozens to hundreds of case reports

D Isolated case reports

Infectious diseases

Fibrosing mediastinitis

C

Phakomatoses

Birt-Hogg-Dube

B

Lymphangioliomyomatosis

B

Neurofibromatosis type I (with lung involvement)

C

Bolile pulmonare rare

Rare Lung Diseases

Inherited forms of emphysema

Alpha-1 antitrypsin deficiency	A
Elastin mutations	D
Salla disease	D

Pulmonary vascular diseases

Familial pulmonary arterial hypertension	A
Pulmonary alveolar proteinosis	B
Pulmonary capillary hemangiomatosis	C
Pulmonary veno-occlusive disease	C
Hereditary hemorrhagic telangiectasia (with lung involvement)	A

Channelopathies

Pulmonary alveolar microlithiasis	C
Cystic fibrosis	A

Disorders of respiratory drive

Central alveolar hypoventilation	C
Narcolepsy	A

Connective tissue matrix disorders

Marfan syndrome (with lung involvement)	C
Ehler–Danlos syndrome (with lung involvement)	C

Genetic surfactant disorders

ABCA3	C
SP-A-related lung disease	D
SP-B-related lung disease	C
SP-C-related lung disease	C

Trafficking and lysosomal storage disorders

Hermansky–Pudlak syndrome	B
Gaucher disease (with lung involvement)	C
Neiman Pick C (with lung involvement)	C

Vasculitis

Wegener's granulomatosis	A
Goodpasture syndrome	B
Microscopic polyangiitis (with lung involvement)	B
Polyarteritis nodosa (with lung involvement)	B
Churg–Strauss syndrome	A

Congenital

Cystic adenomatoid malformation	C
Pulmonary sequestration	C
Neuroendocrine cell hyperplasia	B

Neuromuscular disease

Amyotrophic lateral sclerosis	A
Myasthenia gravis	A
Dermatomyositis, polymyositis	A

Other

Sarcoidosis	A
Langerhans cell histiocytosis	B
Idiopathic pulmonary hemosiderosis	C
Sickle cell anemia (with lung involvement)	A
Lymphangiomatosis	C

Centre de expertiza in bolile pulmonare rare (Societatea Romana de Pneumologie)

Sectiunea de Boli Pulmonare Rare
Societatea Romana de Pneumologie



- Grupul de lucru pentru Deficitul de Alfa1 Antitripsina
Ana Zaharie
- Grupul de lucru pentru Fibroza chistica
Cristi Popa
- Grupul de lucru pentru Fibroza pulmonara idiopatica
Ovidiu-Fira Maladinescu
- Grupul de lucru pentru Transplant Pulmonar
Andrei Lesan

Centre de expertiza ERN-Lung 2018



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases



Centre de expertiza ERN-Lung propuse de SRP



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

Deficitul de Alfa1 Antitripsina

- Institutul National Marius Nasta Bucuresti
Prof.dr Ruxandra Ulmeanu
- Oradea
Lavinia Davidescu

Fibroza pulmonara idiopatica

- Institutul National Marius Nasta Bucuresti
Claudia Toma
- Spitalul Victor Babes, Timisoara
Voicu Tudorache

Centre de expertiza ERN-Lung propuse de SRP-Sectiunea de Boli Rare



European
Reference
Network
for rare or low prevalence
complex diseases

Fibroza Chistica

- Institutul National Marius Nasta Bucuresti
Cristian Popa

Hipertensiunea pulmonara

- Institutul National Marius Nasta Bucuresti
Prof. dr .Miron Bogdan

Bronsiectazii non-CF

- Spitalul Victor Babes, Timisoara
Emanuela Tudorache

Diskinezia ciliara primara

Clinica Regina Maria, Bucuresti

Mihaela Oros

Registre Nationale de Boli pulmonare Rare



[Login](#) | [Recupereaza parola](#) | [ContNou](#)



Coordonator: Irina Strambu

REGIS

Registrul Național de Pneumopatii Interstițiale Difuze și Sarcoidoză

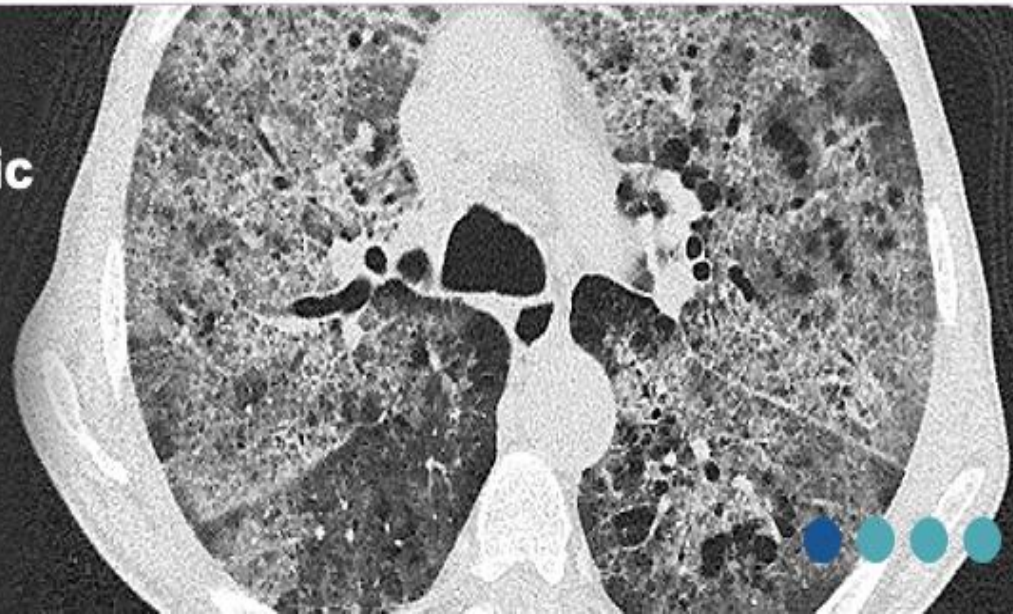
[Home](#) | [Despre noi](#) | [PID: pentru medici](#) | [PID: pentru pacienti](#) | [Evenimente](#) | [Media](#) | [Contact](#)

REGIS
pentru medici

Pentru MEDICI:
ghid de diagnostic
al PID

[Click aici >>>](#)

REGIS
pentru pacienți



Registrul National de DAAT



SOCIETATEA ROMANA DE PNEUMOLOGIE



Registrul National Unic Deficit de Alfa-1 Antitripsină

Registrul Unic Pentru Deficitul de Alfa-1 Antitripsină

Registrul Unic de Deficit de Alfa-1 Antitripsină a luat ființă în 2016, cu sprijinul Societății Române de Pneumologie și este o bază de date ce cuprinde cazurile de deficit de alfa-1 antitripsină, precum și modificările genetice ce nu se însoțesc de scăderea semnificativă a valorii plasmatice a alfa-1 antitripsinei.

a. Ce este și ce scop are?

Registrul Unic de Deficit de Alfa-1 Antitripsină își propune să țină evidența tuturor cazurilor depistate în România cu modificări ale genei PI, fie că vorbim de purtători, fie de pacienți cu deficit dovedit de alfa-1 antitripsină (datele clinice și de laborator, evolutive etc.)

Server:

User:

Password:

Registrul National de DAAT



Fise studiu & Net Reports Pro

System Rapoarte Pacienti Fise Teamviewer Edit Help Exit

Fise studiu & Net Reports Pro
Societatea Română de Pneumologie
anah

Detalii fisa pacient [redacted]

Data fisei : 17-03-2017 22:37:13 Nume pacient [redacted] Prenume pacient [redacted]

TESTARE	PRIMA FISA DE EVALUARE	ULTIMA EVALUARE INTRODUSA	EVALUAREA CURENTA					
Data testare ZZ-LL-AAAA 18-06-2014	17-03-2017 22:37:13 Data primei evaluari 18-06-2014	Data ultimei evaluari --	17-03-2017 22:37:13 ZZ-LL-AAAA Data evaluare 18-06-2014					
Fenotip <input checked="" type="radio"/> Genotip <input type="radio"/> MS	Varsta primelor simptome 64	Varsta primelor simptome 	Varsta primelor simptome 64					
Valoare plasmatica 102.00	Antecedente personale patologice si comorbiditati	Antecedente personale patologice si comorbiditati	Antecedente personale patologice si comorbiditati <i>Rugam introduceti detalii despre patologia confirmata !</i>					
Indicatia de testare BPOC <input checked="" type="radio"/> Da <input type="radio"/> Nu fost fumator, bpoC sever in trat cu simboicor si spiriva	Specifice BPOC <input checked="" type="radio"/> Da <input type="radio"/> Nu bpoC sever, in trat csifaba+lama, fost fumator	Specifice BPOC <input type="radio"/> Da <input type="radio"/> Nu	Specifice BPOC <input checked="" type="radio"/> Da <input type="radio"/> Nu bpoC sever, in trat csifaba+lama, fost fumator					
emfizem <input checked="" type="radio"/> Da <input type="radio"/> Nu multiple bule de emfizem subpleural bilateral, apical si superior	emfizem <input checked="" type="radio"/> Da <input type="radio"/> Nu CT: bule de emfizem apical si superior bilateral, maxim 3 cm	emfizem <input type="radio"/> Da <input type="radio"/> Nu	emfizem <input checked="" type="radio"/> Da <input type="radio"/> Nu CT: bule de emfizem apical si superior bilateral, maxim 3 cm					
ruda DAAT <input type="radio"/> Da <input checked="" type="radio"/> Nu	bronsiectazii <input type="radio"/> Da <input type="radio"/> Nu	bronsiectazii <input type="radio"/> Da <input type="radio"/> Nu	bronsiectazii <input type="radio"/> Da <input checked="" type="radio"/> Nu					
	pneumotorax <input type="radio"/> Da <input checked="" type="radio"/> Nu	pneumotorax <input type="radio"/> Da <input type="radio"/> Nu	pneumotorax <input type="radio"/> Da <input checked="" type="radio"/> Nu					
SaO2 - test de mers 6 minute	Analize hepatice	Electroforeza proteinelor plasmatice	Istoric exacerbari					
Antecedente personale patologice si comorbiditati	Antecedente heredo-colaterale specifice	Rude testate	Simptome	Tratament	Spirometrie	Pleismografie si TLCO	Radiografii & CT	Gazometrie

Inchide

READ ONLY

NUM 28 martie 2017

Registrul National de Fibroza chistica

- Este condus de pediatrii si dr Cristi Popa, Institutul National de Pneumologie Marius Nasta, Bucuresti
- 460 pacienti, copii si adulti
- Lipsa de corelatie intre pediatrii si pneumologi (trecerea de la virsta copilariei la adult)
- Copii cu FC nu ajung sa fie preluati de pneumology cu expertiza in domeniu
- Colaborare dificila sau chiar inexistența in unele zone, intre pediatrii si pneumologi de adulti, in dauna pacientilor

Tratamentul in Bolile pulmonare rare in Romania

Fibroza pulmonara idiopatica

- Medicatie antifibrotica-Pirfenidona
- -Nintenedib,
- Din 2017 introduse in Romania
- Accesibilitate
- DLCO<30% nu beneficiaza de tratament

Deficitul de AAT

- nu exista macar boala in normele MS/CNAS
- nu exista program de diagnostic si tratament
- medicatia de augmentare AAT nu exista in Romania
- cazuri dramatice pentru care nu gasim solutia in Ro, si indrumam pacientii sa isi schibe cetatenia pt a beneficia de tratament

Tratamentul in Bolile pulmonare rare in Romania

Fibroza chistica

Program de tratament prin CAS

Se deconteaza alpha-dornaza, antibiotic inhalator

Nu exista program de kinetoterapie pt acesti pacienti

VNI la pacientii cu Fibroza chistica in stadii finale de IR hipercapnica

- Beneficiaza teoretic de VNI cu aparat de VNI decontat de CAS, decat ca specialistii pneumologi in VNI nu li se adreseaza cazurile
- Faptul ca nu pot beneficia de VNI, in stadiile avansate de insufienta respiratorie, scurteaza viata acestor pacienti

Bolile neuromusculare cu Insuficienta Respiratorie hipercapnica

Distrofia musculara Duchene

Distrofia musculara Becket

Amiotrofia spinala

Scleroza laterala amiotrofica

Miastenia gravis etc

VNI la domiciliu prelungeste durata de supravietuire a acestor pacienti

Avem experti in VNI la domiciliu

VNI este decontatat de CAS

Lipsa corelatie neurologi-pneumologi cu expertiza in VNI- deficit major pentru pacientii cu aceste afectiuni, reducandu-se durata de supravietuire

Transplantul pulmonar

- Este indicat in bolile pulmonare rare, cand durata de supravietuire a acestor pacienti este < 2 ani

Centrul de Transplant Pulmonar Sf. Maria Bucuresti

- Nu are echipa de chirurghi toracici specializati in transplant
- Nu are pneumologi cu expertiza in monitorizarea inainte si dupa transplant
- Nu avem acces sa ne introducem pacientii macar in Lista pacientilor cu indicatie de transplant pulmonar (un singur medic are parola si cod de acces)
- Centrele de Transplant Pulmonar care ne preluau pana acum pacientii nu ni-i mai primesc
- Pacientii isi schimba cetatenia pt a avea acces la transplant si a-si prelungi supravietuirea

Concluzii

- Numeroase deficite
- Putine realizari

Directii de urmat

Integrarea si corelare intre diferite centre care se ocupa de boli rare

Mediatizare

Asociatii de pacientii

Acces la tratament

