



# Compendiu de boli rare

Mazur-Nicorici Lucia  
Diaconu Camelia Cristina



NICOLAE TESTEMITANU STATE UNIVERSITY  
OF MEDICINE AND PHARMACY  
OF THE REPUBLIC OF MOLDOVA



O boală rară poate afecta doar un număr mic de pacienți din Uniunea Europeană, iar alta poate atinge până la 245.000 subiecți. În UE, până la 30 de milioane de persoane pot fi afectate de una dintre cele peste 6000 de boli rare existente. De altfel, 80 % dintre bolile rare au identificat originea genetică, în timp ce altele sunt rezultatul infecțiilor (bacteriene și virale), alergii și cauze de mediu sau sunt degenerative și proliferative, iar 50 % dintre bolile rare afectează copiii. Cuprinsul acestei ediții este înzestrat cu patologii din reumatologie, cardiologie, pediatrie, gastroenterologie, hematologie, pneumologie și altele, ilustrată cu fotografii, citate și cazuri clinice. Terminologia și definiția Bolii Rare utilizate de grupul de lucru pentru cercetarea rezultatelor au fost înființate sub auspiciile Grupului de Interes Special pentru boli rare în iunie 2013. Membrii acestui grup au dezvoltat conceptul din motive de lipsă a unei definiții universale a bolilor rare sau a tehnologiilor aplicate în tratament lor și a diversității existente. Obiectivele strategice ale Comisiei Europene pentru bolile rare sunt îmbunătățirea accesului pacientului la informație, diagnostic și îngrijire medicală. La fel de imperioase sunt organizațiile de pacienți din motivul că pot promova inițiative de dezvoltare a „remediilor orfane” pentru combaterea maladiilor rare, iar elaborarea bazei de date și realizarea registrelor încurajează dezvoltarea cercetărilor clinice în domeniul bolilor rare, care va conduce la fortificarea îngrijirii și planificării la acești pacienți. Maladiile reumatologice nu atât de rar devin tragedie pentru pacient și povară economică pentru societate. Din aceste motive este foarte importantă consolidarea puterilor reumatologilor pentru dezvoltarea reumatologiei științifice și practice, dezvoltarea programelor internaționale care vor conduce la descoperirea etiologiei și patogeniei bolilor și vor favoriza organizarea ajutorului medical și social optimal (Valentina Nasonova).

A rare disease may affect only a small number of patients in the European Union, while another may affect up to 245,000 subjects. In the EU, up to 30 million people may be affected by one of the more than 6,000 existing rare diseases. Moreover, 80% of rare diseases have identified genetic origin, while others are the result of infections (bacterial and viral), allergies and environmental causes or are degenerative and proliferative, and 50% of rare diseases affect children. The content of this edition is endowed with pathologies from rheumatology, cardiology, pediatrics, gastroenterology, hematology, pulmonology and others, illustrated with photographs, quotes and clinical cases. The Rare Disease Terminology and Definition used by the Outcomes Research Working Group was established under the auspices of the Rare Disease Special Interest Group in June 2013. Members of this group developed the concept due to a lack of a universal definition of rare diseases or applied technologies in their treatment and existing diversity. The European Commission's strategic objectives for rare diseases are to improve patient access to information, diagnosis and medical care. Patient organizations are equally important because they can promote initiatives to develop "orphan drugs" to combat rare diseases, and database development and registries encourage the development of clinical research in the field of rare diseases, which will lead to the strengthening of care and planning in these patients. Rheumatological diseases not so rarely become a tragedy for the patient and an economic burden for society. For these reasons, it is very important to strengthen the powers of rheumatologists for the development of scientific and practical rheumatology, the development of international programs that will lead to the discovery of the etiology and pathogenesis of diseases and will favor the organization of optimal medical and social help (Valentina Nasonova).