

Dr. Mihaela Dan, Franța, pacient și fondator al Fundației Române pentru Bolile Lizozomale:

## Îi încurajez pe medici să vadă în pacient un partener

Participarea asociațiilor de pacienți la elaborarea politicilor în domeniul sănătății a început să capete consistență și la noi, și în acest context este de menționat activitatea Alianței Naționale pentru Bolile Rare (ANBRaRo). Atunci când organizația reprezintă un număr mic de pacienți - precum cei cu boala Gaucher - activitatea ei are o importanță deosebită, iar colaborarea cu medicii are o greutate aparte. Dr. Mihaela Dan, fondator al Fundației Române pentru Bolile Lizozomale, membru al Asociației Gaucher România, pacient cu boala Gaucher și aparținător, medic care profesează în Franța, vorbește despre un alt mod de a sprijini, ca medic, pacienții cu o boală rară, prin intermediul asociației care îi reprezintă.



MĂDĂLINA CIULLEY  
redactor Medica Academica  
madalina.ciulley@tarus.eu

### Care sunt prioritățile Asociației Gaucher România?

Cea mai mare nevoie a fost aceea de informație. În zilele noastre pacienții au un acces larg, nelimitat, la informații on-line, mai mult sau mai puțin obiective. Dar și în lumea medicală informațiile pot fi poluate de conflicte de interese nedeclarate sau de exprimări medicale de neînțeles pentru pacienți, iar relevanța unor informații accesibile public scapă de multe ori analizei pacienților.

Lipsa de obiectivitate poate veni și din conflicte de interes ale relației dintre medic și pacient sau ca urmare a unui dialog incomplet sau într-un limbaj neadaptat. Uneori informația poate fi alterată și din cauza unor politici prea agresive de promovare a produselor medicale din partea producătorilor. Sunt cauze care împiedică pacientul să își înțeleagă boala, opțiunile terapeutice și accesul la tratament.

Accesul la informație e o realitate și nu poate fi împiedicat. În schimb ne putem asigura noi, ca medici, că pacienții au posibilitatea de a obține informații obiective, veridice, în limbaj adaptat. Informarea permite o mai bună înțelegere a bolii și astfel poate duce la creșterea aderenței la tratament și urmărire. De aici și ideea înființării unui site cu informație obiectivă, actualizată și accesibilă pacienților: [www.infogaucher.ro](http://www.infogaucher.ro). Este singurul site web în limba română dedicat exclusiv bolii Gaucher, un site independent, destinat cu prioritate pacienților, dar care are și informații actualizate pentru medici. Acest site a fost realizat fără sponsorizare exterioară, doar din resursele proprii asociației și prin participarea voluntară a pacienților. Articolele sunt revizuite înainte de publicare de un nucleu de medici și pacienți pentru a asigura un limbaj clar.

O altă necesitate este cea a popularizării bolii Gaucher. Chiar și în țările cu o experiență mai mare în acest domeniu, se vorbește regulat despre nevoia de a face mai cunoscută această patologie rară în rândul medicilor și populației, în general. Cu cât este mai cunoscută, cu atât șansa ca diagnosticul să fie stabilit cât mai rapid după debutul simptomelor este mai mare. Este important ca un medic, specialist sau medic de familie, să evoce acest diagnostic atunci când are în față un pacient cu splenomegalie, hepatomegalie, anemie și/sau trombocitopenie, afectare osoasă severă (infarct osos), sau retard de creștere, la copii. Sunt semne caracteristice, dar pot apărea izolat și sunt comune cu alte patologii mai mult sau mai puțin frecvente.

Boala Gaucher este una dintre cele mai frecvente boli lizozomale și are mai multe particularități, între care o variabilitate fantastică a semnelor și simptomelor, dar și posibilitatea regresiei majorității lor sub tratament. Dacă boala e diagnosticată înaintea apariției complicațiilor invalidante, recuperarea, cu o bună calitate a vieții, este posibilă în cele mai multe cazuri. Pacienții pot avea o afectare severă încă din copilărie sau doar simptome ușoare la vârste înaintate. Boala poate fi descoperită uneori în stadiu asimptomatic prin screening familial, fiind o boală cu transmitere genetică, autozomal recesivă.

### De ce să diagnosticăm boala asimptomatică?

Descoperirea bolii în faza premergătoare apariției complicațiilor osoase ireversibile și invalidante permite debutul tratamentului la un moment ideal și o calitate a vieții mai bună pentru pacienți. Pe de altă parte, ca în orice patologie cu transmitere genetică, cunoașterea bolii permite o informare corectă prin sfat genetic.



## Dr. Mihaela DAN

Medic pneumolog, Franța  
Absolvent al  
UMF "Iuliu Hațieganu",  
Cluj-Napoca  
Clinique Diaconat  
Fonderie, Mulhouse,  
Franța  
Membru al Asociației  
Gaucher România  
Membru al Grupului  
European de Lucru  
pentru Boala Gaucher  
(EWGGD)  
Membru al European  
Respiratory Society  
Fondatorul  
Fundației Române  
pentru Bolile  
Lizozomale (FBRL)

Se știe că nu toți pacienții au nevoie de tratament și e bine ca acest aspect să fie explicat pacienților. Tratamentul bolii Gaucher are indicații precise de prescriere, este foarte scump, fiind echivalentul a zeci sau sute de mii de euro pe an pentru un pacient și are constrângeri specifice legate de modul de administrare intravenos la fiecare două săptămâni (substituția enzimatică) sau de interacțiuni medicamentoase și administrare cotidiană în cazul tratamentului oral (reducerea de substrat). În viața unui pacient cu Gaucher poate exista o perioadă în care nu i se administrează tratament, însă va fi supravegheat tocmai pentru a detecta momentul optim de începere a tratamentului.

### Când trebuie să i se prescrie un tratament?

Există criterii de prescriere pentru aceste medicamente – dacă sunt respectate, medicii nu întâmpină probleme nici cu prescrierea, nici cu managementul bolii. În România există protocoale naționale de prescriere ale medicamentelor specifice, care menționează și ritmul examinărilor în funcție de răspunsul la tratament și evoluția bolii. Tratamentul este decontat prin CNAS. Sperăm ca în anii următori să fie definit și un Ghid național de diagnostic și tratament pentru a sprijini mai bine medicii în deciziile privind terapia. La nivel internațional există deja astfel de protocoale elaborate de echipe multidisciplinare, o parte dintre informații putând fi regăsite pe site-ul AGR, la rubrica destinată medicilor.

Până în anul 2017 responsabilitatea prescrierii revenea Comisiei de specialitate pentru boala Gaucher. Acum, fiecare medic prescriptor este responsabil pentru prescrierea tratamentului.

**La ora actuală sunt urmăriți aproximativ 80 de români cu boala Gaucher și se estimează că sunt**

### aproximativ 150 - 200. Credeți că acest număr mic poate antrena o reticență din partea medicilor de a se ocupa de acești pacienți?

Medicina este o profesie provocatoare, adesea m-am simțit eu însămi ca un fel de detectiv, căutând indicii pentru rezolvarea unei enigme. Cred că mulți dintre noi am încercat satisfacția deosebită de a fi stabilit diagnosticul unei patologii rare, mai ales când există posibilitatea unui tratament, cum e în boala Gaucher, ușor de gestionat și cu efecte pozitive vizibile pentru pacient. Pe de altă parte, atunci când devine responsabil de prescrierea unui tratament costisitor, cred că fiecare coleg medic face eforturile necesare pentru a stăpâni cât mai multe informații, chiar dacă boala este rară. M-am bucurat mult să întâlnesc colegi din România la congrese internaționale axate pe boala Gaucher. Medicii din România caută activ și constant schimbul de experiență cu colegii lor din străinătate care au mai multă experiență.

La un astfel de congres am auzit o voce cunoscută în "lumea bolii Gaucher" spunând că nu există de fapt experți în această boală. Oarecum, are dreptate – în ziua de azi, această patologie are un anumit grad de cunoaștere și există o varietate de soluții terapeutice care permit un management destul de clar al bolii. Personal, cred că experții sunt cei implicați în studiul bolii Gaucher și în dezvoltarea de noi terapii, noi, ceilalți, suntem buni cunoscători ai bolii, iar acest lucru e suficient pentru îngrijirea de calitate a pacienților.

### Sunteți medic pneumolog în Franța, ce vă motivează să susțineți o organizație de pacienți din România?

Eu însămi am fost diagnosticată cu boala Gaucher, tipul I, cu o afectare destul de severă, deși asimptomatică la diagnostic, în 1997, imediat după ce am terminat Facultatea de Medicină din Cluj-Napoca. Deși știam că voi pleca pentru specializare în Franța, în 1998 am pus bazele primei organizații de pacienți cu boli lizozomale din România, Fundația Română pentru Bolile Lizozomale. A fost primul pas în demersurile făcute pentru obținerea tratamentului substitutiv în România, inițial în cadrul unui program caritabil, ulterior prin decontare de către CNAS. Am urmat un model care avusese succes în alte țări, iar colegii mei din organizație au continuat munca începută cu sprijinul echipei medicale a Prof. Paula Grigorescu-Sido, de la Clinica Pediatrie I Cluj-Napoca.

La puțin timp după înființarea organizației, în urma unui screening familial, am aflat că și sora mea era afectată, asimptomatică. Deci

sunt medic, pacient și aparținător în același timp, așa încât e ușor de înțeles motivația mea. Am familie și prieteni cu boala Gaucher în România și sunt foarte bucuroasă că AGR mi-a solicitat colaborarea pentru proiectele lor de informare.

Îmi doresc să avem și în România un ghid de diagnostic și tratament al bolii adresat medicilor, mai multe centre de expertiză sau de referință și o comunicare reală între pacienții cu boala Gaucher și medici, așa cum am constatat-o în Franța.

Un pas important a fost acreditarea primului Centru de expertiză pentru boli metabolice rare (boli lizozomale) din cadrul Compartimentului de Genetică Medicală a Spitalului Clinic Județean de Urgență pentru Copii de la Cluj-Napoca, în mai 2019. Centrul colaborează începând cu acest an cu echipa Prof. Dan Dumitrașcu, de la Clinica Medicală II din același oraș. Încet, dar sigur, lucrurile avansează.

### Cum apreciați interacțiunile cu medicii pe care le poate avea o asociație de pacienți?

În întreaga lume științifică medicală și mai ales în lumea bolilor rare, se vorbește din ce în ce mai mult despre modul în care pacienții se pot implica direct în procesul de îngrijire, inclusiv în cercetarea privind dezvoltarea de noi terapii, despre aportul unic și de necontestat al informațiilor recoltate de la pacient (de ex. Pacient Reported Outcome, Pacient Reported Outcome Measures), despre participarea pacientului la îngrijire (Shared Decision Making). În mod clar și în România am constat deschidere din partea medicilor, și nu pot decât să-i încurajez pe cei care mai ezită încă – în numele unei tradiții paternaliste și deja demodate în medicină – să vadă în pacient un partener al medicului și nu doar un bolnav care nu are nimic de spus în legătură cu boala lui și cu tratamentul de urmat.

### Ce ne puteți spune despre noul tratament oral pentru boala Gaucher aprobat în România în 2018?

Noul tratament oral e o alternativă care corespunde așteptărilor unor pacienți pentru că evită calea intravenoasă și are mai puține efecte secundare decât cel folosit anterior. Nu e o soluție pentru toți pacienții, din păcate, atât din cauza limitărilor de prescriere (numeroase contraindicații și interacțiuni medicamentoase), cât și a cunoștințelor încă insuficiente privind toleranța și eficacitatea (medicamentul este încă sub supraveghere suplimentară în septembrie 2019). Mai este mult de lucru în boala Gaucher, chiar dacă suntem «răsfățați» față de alte patologii rare în care nu există nici măcar o terapie.

Asociația Gaucher România (AGR), înființată pe 1 octombrie 2018, are ca obiective informarea și educarea pacienților cu boala Gaucher, soluționarea nevoilor lor (între care asigurarea tratamentului perfuzabil la domiciliu, facilități de prescriere), dezvoltarea interacțiunii cu medicii, creșterea numărului de centre de expertiză pentru a facilita un management mai apropiat de domiciliul pacientului, elaborarea unui ghid de diagnostic și tratament pentru medici, dar și a unui registru național. Popularizarea bolii Gaucher e o altă preocupare a asociației, dat fiind faptul că se estimează că sunt diagnosticați mai puțin de jumătate dintre pacienții cu boala Gaucher din România, dacă luăm în calcul incidența bolii Gaucher, de 1/70.000 - 100.000 de persoane.

### Pe 1 octombrie 2019 AGR sărbătorește primul an de existență, odată cu sărbătorirea Zilei Internaționale Gaucher. Cum arată bilanțul primului an?

În ultimele luni ale anului trecut Alianța Națională pentru Boli Rare România a invitat mai mulți reprezentanți ai unor organizații de pacienți cu boli rare, între care și boala Gaucher, să colaboreze pentru realizarea ghidurilor de îngrijire integrată pentru pacienții cu aceste boli. E foarte interesant acest model de lucru care, prin conectarea pacienților cu specialiștii, a permis realizarea unor documente destinate pacienților cu informație actualizată, obiectivă, indispensabile într-o patologie rară.

M-am bucurat mult să particip la realizarea ghidului pentru boala Gaucher și sper că acesta va fi accesibil în forma sa finală până la sfârșitul anului. Sunt tratate aspecte medicale, dar și de ordin social, psihologic, legislativ și de suport.

Anul acesta AGR a fost acceptată cu prezentarea unui poster la al 13-lea congres al organizației European Working Group on Gaucher Disease (EWGGD) la Clermont-Ferrand, Franța, o premieră pentru România. Subiectul prezentării noastre a reținut atenția organizatorilor, care au susținut participarea României: ce alte nevoi au pacienții cu boala Gaucher din România, în afară de tratament? Informațiile prezentate au fost interpretate prin prisma răspunsurilor pacienților la chestionarul realizat în colaborare cu Dorica Dan, președinta ANBRaRo, și de Dr. Bogdan Chiș, UMF Cluj-Napoca, Clinica Medicală II. Am reținut controlul durerii, problemele de recunoaștere de către societate a limitărilor legate de boală (grad de handicap), nevoia de a avea o informație obiectivă și actualizată, preferința pentru un tratament la domiciliu, nevoia sfatului genetic.

### Sunteți membră a unei organizații mondiale a medicilor implicați în studiul bolii Gaucher, EWGGD. Ce reprezintă acest lucru?

EWGGD asigură o interacțiune strânsă între clinicieni, cercetători și reprezentanți ai pacienților prin discuții libere și prezentarea de informații noi, încă nepublicate. Este o organizație independentă față de industria farmaceutică, acesta fiind unul din atu-urile ei. Congresele organizate de EWGGD se desfășoară la fiecare 2 ani. Anul acesta a fost înnoit Comitetul executiv al organizației și se dorește promovarea unei participări internaționale mai largi și recrutarea de noi membri dedicați domeniului bolii Gaucher.

Da, este o bucurie că am fost acceptată în acest panel și sper că voi putea avea un aport pozitiv pacienților cu boala Gaucher din România prin participarea la activitățile acestui grup.