

BARIERE ȘI OPORTUNITĂȚI ÎN OFERIREA ASISTENȚEI MEDICALE PACIENȚILOR CU BOLI RARE ÎN REPUBLICA MOLDOVA

Natalia PORCEREANU¹, Oleg LOZAN²

¹ Spitalul Clinic Republican „Timofei Moșneaga”, Chișinău, Republica Moldova.

² Școala de Management în Sănătate Publică, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova.

INTRODUCERE

„Boală rară” sau „boală orfană” este o patologie definită prin prevalență joasă și afectează mai puțin de 5 persoane din 10.000, existând variații la nivel global [1]. Pentru regiunea europeană prevalența bolilor rare este 1 la 2000 locuitori. Conform datelor actuale, numărul bolilor rare identificate constituie peste 7000 nozologii distincte, afectând 6-8% din populația de pe glob. Conform datelor Comisie Europene, 27-36 mln europeni trăiesc cu boli rare, dintre care 50% nu au un diagnostic stabilit [2]. Din totalitatea bolilor rare, 70% debutează exclusiv în copilărie [3]. Întârzierea diagnosticului acestor patologii se asociază cu terapii incorecte, ineficiente, percepții negative și insatisfacție de la serviciile acordate și de la interacțiunea cu sistemul medical [4].

Rezultatele studiului Rare Barometer Voices privind impactul bolilor rare asupra vieții cotidiene arată că la nivel european, pentru 52% dintre pacienții și familiile evaluate, boala rară are un impact sever (30%) sau foarte sever (22%). Rezultatele acestui studiu, cu privire la impactul asupra vieții cotidiene la pacienții din România, demonstrează: pentru 85% dintre pacienții și familiile evaluate boala are un impact sever (44%) sau foarte sever (41%) [5]. Majoritatea persoanelor afectate de boli rare și îngrijitorii acestora consideră că specialiștii din serviciile sociale sunt slab pregătiți pentru a le oferi suport [5]. Una dintre problemele majore cu care se confruntă pacienții cu boli rare este deficitul de comunicare. Își doresc o coordonare mai bună a acțiunilor între specialiștii din domeniul sănătății implicați în gestionarea bolilor rare, circa 45% dintre pacienți [5].

Conform rezultatelor numeroaselor studii, medicii declară un nivel redus de cunoștințe pe care le posedă cu privire la bolile rare și incertitudine privitor la referirea pacientului cu boală rară. Cercetarea realizată de Greulich a avut drept obiectiv precizarea nivelului de cunoștințe proprii raportate de către specialiștii pneumologi, internști, generaliști despre manifestările pulmonare ale uneia dintre bolile rare - deficitul de alfa-1 antitripsină. Au declarat un nivel redus de cunoștințe, circa 38% dintre specialiștii germani, respectiv 46% dintre cei italieni. Această lacună în cunoștințe poate fi extrapolată la multiple patologii [10].

Cercetarea efectuată pe un lot reprezentativ de pediatri din Australia demonstrează că aproape o treime

Scopul lucrării a fost evaluarea aspectelor legate de capacitățile informaționale ale sistemului de sănătate destinate bolilor rare, autoevaluarea cunoștințelor medicilor de familie la acest capitol, percepția medicilor și pacienților cu privire la asistența medicală „în cadrul sistemului național de sănătate.

OBIECTIVELE cercetării: Evaluarea barierelor și oportunităților în gestionarea bolilor rare din perspectiva profesioniștilor din sistemul de sănătate; Analiza experienței pacienților și părinților copiilor cu fibroză chistică și fenilcetonurie în legătură cu asistența primită în cadrul sistemului de sănătate în Republica Moldova.

METODOLOGIA cercetării științifice: Tipul de studiu – transversal, descriptiv, analitic. Partea cantitativă a cercetării a fost realizată în perioada 1 februarie – 25 martie 2022 pe un eșantion reprezentativ de medici de familie (418 persoane), fiind utilizate chestionare elaborate cu acest scop. Pentru partea calitativă a cercetării a fost utilizat ghidul de interviu semi-structurat, aplicat la interviurile în profunzime cu experți din domeniul sănătății. Pentru analiza experienței pacienților cu boli rare a fost elaborată o anchetă și utilizat chestionarul validat standardizat EQ-5D-5L. Datele au fost prelucrate statistic utilizând programul SPSS.

REZULTATE obținute: Cercetarea a identificat existența următoarelor bariere în oferirea asistenței medicale pacienților cu boli rare de către medicii de familie: nivel insuficient de cunoștințe cu privire la bolile rare, dificultatea identificării și diagnosticării bolilor rare, dificultăți în identificarea traseului pacientului cu boală rară și asigurarea continuității acestui traseu, dificultăți în interacțiunea și colaborarea cu medicii specialiști. Nivelul de cunoștințe al medicilor de familie cu privire la bolile rare determinat prin autoevaluare poate fi considerat unul redus. Unele dintre cauzele principale este volumul de muncă care depășește normativele recomandate de legislație și deficiențe ale formării profesionale ale medicilor.

Peste jumătate dintre pacienții chestionați au declarat un nivel înalt de satisfacție în legătură cu asistența primită în cadrul sistemului de sănătate. Nivelul redus de satisfacție a corelat cu existența unor probleme pe care le-au întâmpinat pacienții pe parcursul evoluției bolii: lipsă de specialiști în domeniu, lipsă de informație cu privire la boala rară, deficit de comunicare. Neliniștea și deprierea au fost mai frecvent raportate de către pacienți în comparație cu alte simptome ce țin de calitatea vieții și starea de sănătate (conform chestionarului EQ-5D-5L).

CONCLUZII: În Republica Moldova există o fragmentare a informațiilor și o discontinuitate a acțiunilor ce țin de bolile rare. Crearea registrului național al bolilor rare pe platformă electronică ar asigura mecanisme de raportare a cazurilor și de monitorizare, ar facilita procesele de elaborare a unor strategii destinate gestionării acestor boli și o bună coordonare a acțiunilor. Fortificarea serviciului de genetică și sporirea potențialului medicilor de familie, a cunoștințelor medicilor cu privire la bolile rare sunt necesare.

Cuvinte cheie: boală rară, sănătate publică, medicina de familie, formare profesională continuă, fibroză chistică, fenilcetonurie.

dintre aceștia (28%) s-au declarat nepregătiți pentru a acorda asistență pacienților cu boli rare. Mai puțin de jumătate dintre pediatri au declarat că tematica bolilor rare a fost suficient reflectată pe parcursul studiilor universitare (40%) sau în timpul orelor de formare continuă [11].

Mai puțin de o treime dintre specialiștii chestionați în Spania au urmat cursuri de educație continuă postuniversitară, mai puțin de 40% au urmat cursuri de educație continuă ultimii 5 ani, iar 36,4% au urmat cursuri de educație continuă la subiectul bolilor rare [12]. O proporție mare a medicilor specialiști din cadrul asistenței medicale primare și spitalicești întâmpină probleme și incertitudine cu privire la traseul pacientului cu diagnosticul stabilit de boală rară (66,7% vs. 62,2%) [7]. Conform rezultatelor publicate în 2017 de către Zurynski,

care a evaluat experiența pediatriilor cu privire la bolile rare, o treime dintre aceștia (35%) se confruntă cu problema incertitudinii referirii pacientului cu boală rară [6].

Sistemul de sănătate al Republicii Moldova a cunoscut o dinamică nesemnificativă în procesul de aliniere la standarde europene privind asistența pacienților cu boli rare. Odată cu recunoașterea bolilor rare ca reprezentând o problemă majoră pentru sănătatea publică, politicile din sistemele de sănătate publică au căpătat o orientare spre acordarea priorității gestionării bolilor rare și asigurarea echității acestei categorii de pacienți, în Republica Moldova fiind inițiată procedura de elaborare a programului național privind controlul bolilor rare [8]. Rezultatele cercetării aduc informații suplimentare cu privire la problemele existente și percepțiile pacienților cu boli rare.

OBIECTIVELE LUCRĂRII

Scopul studiului a fost evaluarea experienței pacienților cu boli rare și a opiniei medicilor de familie cu privire la problemele existente legate de asistența oferită pacienților cu boli rare, analiza autoevaluării cunoștințelor medicilor de familie la subiectul bolilor rare și identificarea particularităților existente.

MATERIAL ȘI METODE

MA fost realizat un studiu transversal, descriptiv și analitic, pe un eșantion reprezentativ alcătuit din medici de familie (pentru opinia specialiștilor). Volumul eșantionului calculat a fost de 418 medici de familie, rata de non-răspuns fiind estimată la 10%. Anchetele elaborate pentru cercetare au fost colectate pe suport de hârtie și în format online utilizând formularul electronic de pe platforma Google Forms. Repartizarea unităților de cercetare s-a făcut aleatoriu, într-o manieră proporțională între zonele Centru, Sud, Nord și Municipiul Chișinău. Cercetarea a inclus și 50 pacienți cu boli rare: fenicletonurie (PKU) și fibroză chistică (FC). Pacienții sau părinții copiilor minori au completat, online, un chestionar elaborat cu acest scop, precum și chestionarul standardizat validat EQ-5D-5L pentru starea de sănătate. Rezultatele obținute au fost analizate cu ajutorul programului software SPSS.

REZULTATE ȘI DISCUȚII

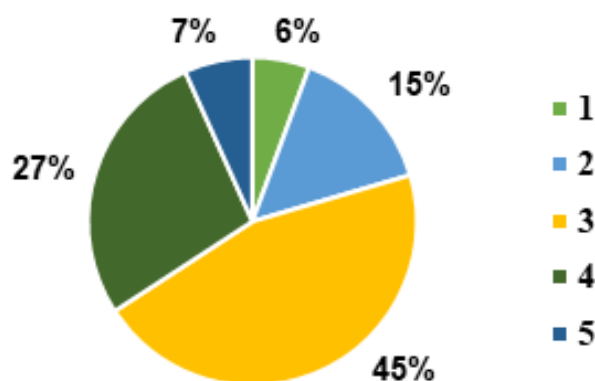
Medicina primară deține un loc central în gestionarea bolilor rare prin suspectarea patologiei rare și monitorizarea pacienților cu un spectru mare de patologii rare, medicului de familie revenindu-i, în acest sens, un important rol.

Majoritatea respondenților au menționat un număr de peste 1500 pacienți pe sector (87%). Doar 13% dintre medici de familie au la evidență mai puțin de 1500 pacienți pe sector, iar 28% deservește un număr de peste 2000 pacienți.

Conform punctului 17, alineatul III din *Regulamentul privind înregistrarea persoanei la medicul de familie din instituția medico-sanitară ce prestează asistență medicală primară în cadrul asigurării obligatorii de asistență medicală* (nr.1087/721-A din 30 decembrie 2016): „Se recomandă ca practica medicului de familie să nu depășească 1500 de locuitori la 1,0 funcție de medic de familie”.

A fost propusă *autoevaluarea cunoștințelor medicilor de familie* cu privire la bolile rare, utilizând o scală de valori de la 1 la 5 (scală Likert), valoarea 1 semnificând cel mai redus nivel de cunoștințe, iar valoarea 5 semnificând un nivel excelent de cunoștințe. O mare parte dintre respondenți (44,3%) au apreciat nivelul propriu de cunoștințe cu privire la bolile rare ca fiind mediu, selectând valoarea 3. Peste o pătrime dintre respondenți apreciază cunoștințele proprii ca fiind foarte bune (26,8%), iar 6,6% - excelente. Doar 5,5% dintre medicii de familie chestionați consideră că nivelul de cunoștințe deținut în acest domeniu este minimal, iar 14,5% declară un nivel foarte scăzut de cunoștințe cu privire la bolile rare, selectând valoarea 1. Reprezentarea grafică datelor este redată în Figura 1.

Figura 1. Autoevaluarea nivelului de cunoștințe ale medicilor de familie cu privire la bolile rare



Perioada ultimului curs de formare continuă la subiectul bolilor rare a constituit una dintre întrebările chestionarului. Majoritatea respondenților (57,5%) nu au urmat asemenea cursuri în ultimii 5 ani, doar 17,7% dintre medicii de familie au urmat asemenea cursuri în ultimii 3-5 ani. Doar în ultimul an, au urmat cursuri de formare continuă din care au obținut informații cu privire la bolile rare circa 12,7% dintre respondenți, iar 11% au urmat un asemenea curs în urmă cu 1-3 ani (Figura 2).

Figura 2. Intervalul de timp de la ultimul curs de formare continuă a medicilor de familie la subiectul bolilor rare

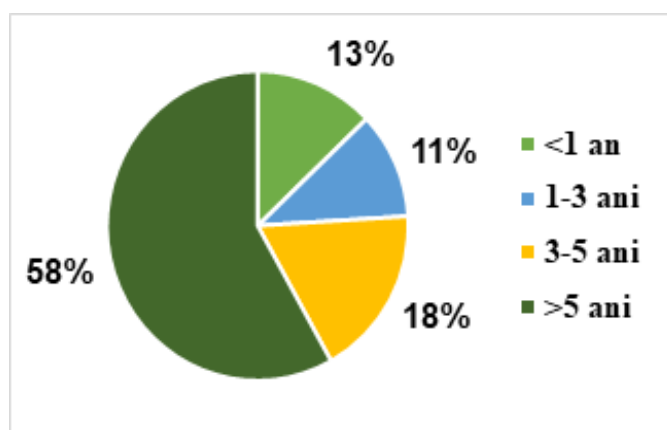
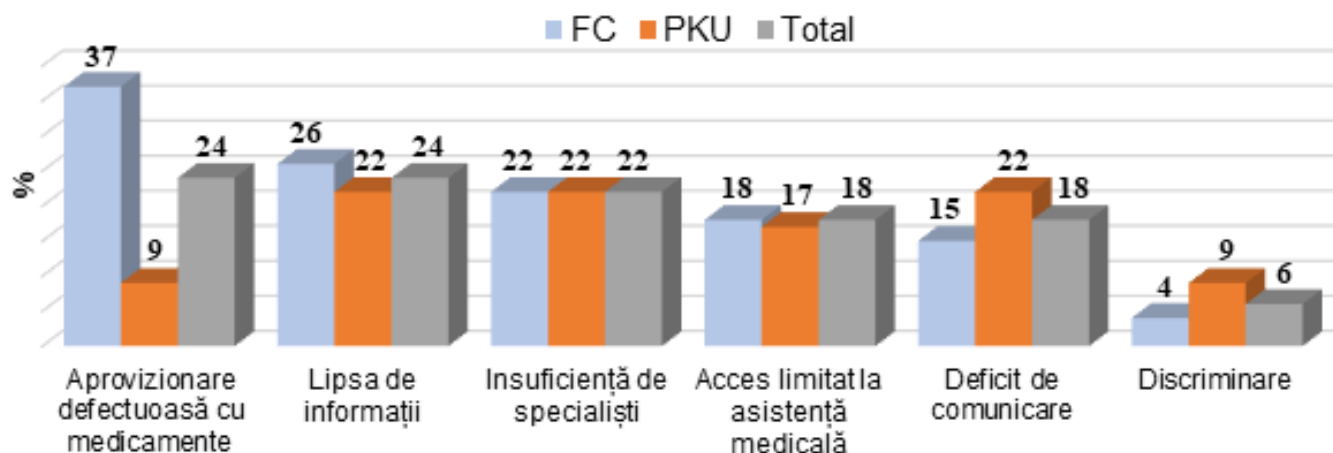


Figura 3. Problemele cu care s-au confruntat pacienții cu FC și PKU pe parcursul evoluției bolii



Intervalul de timp peste 5 ani de la ultimul curs de formare continuă cu privire la bolile rare a fost declarat de peste jumătate dintre respondenți, majoritatea făcând parte din grupele de vârstă mai avansată. Doar 22% și 29% dintre medicii cu vârste 41-57 ani și >57 ani au urmat cursuri de formare continuă în ultimul an sau ultimii 3 ani.

O treime dintre respondenți (34%) declară că nu au avut posibilitate să urmeze cursuri de formare profesională continuă la tema bolilor rare din lipsă de timp sau imposibilitatea abandonării serviciului pe durata orelor de curs. O treime dintre respondenți consideră că orele de formare profesională continuă cu privire la bolile rare sunt insuficiente (33%).

Opinia profesioniștilor

Medicii de familie consideră dificultatea diagnosticării bolilor rare (44%) și posibilitățile insuficiente de diagnostic (35%) drept cele mai mari provocări în oferirea asistenței pacienților cu boli rare. Dificultăți în stabilirea traseului și asigurarea continuității traseului pacienților cu boli rare reprezintă alte probleme ale sistemului de sănătate menționate, ca și prioritare, de către 31%, respectiv 30% dintre medicii de familie. Dificultăți în interacțiunea cu medicii de alte specialități în vederea conduitei pacienților cu boli rare este considerată o problemă prioritară de către 22% dintre respondenți. Insuficiența cunoaștere a protocoalelor clinice naționale cu privire la bolile rare este considerată o problemă actuală de către 22% dintre medici. Comunicarea problematică cu pacienții cu boli rare este considerată a fi o problemă prioritară de către 19% dintre respondenți.

Elemente fundamentale în asigurarea unei bune gestionări a bolilor rare și asistență optimă acestor pacienți au fost identificate de către medici ca fiind: colaborarea eficientă cu medicii specialiști (42% dintre respondenți), crearea registrului național electronic pentru bolile rare (37%), ameliorarea comunicării cu pacienții cu boli (35%).

Opinia pacienților

O altă parte a studiului a inclus pacienți cu boli rare - fenilcetonurie (PKU) și fibroză chistică (FC), fiind analizată experiența pacienților cu boli rare și percepțiile lor ca urmare a asistenței primite în cadrul sistemului de sănătate.

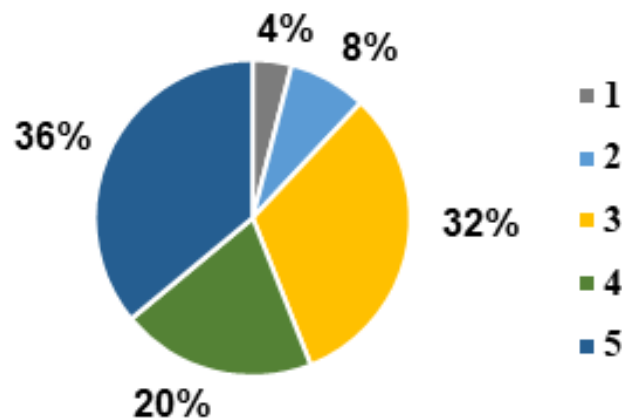
Vârsta medie a respondenților a constituit 13,04

($\pm 1,21$) ani (14,1 ani în grupul pacienților cu FC și 11,7 ani în grupul pacienților cu PKU; $p > 0,05$). Diagnosticul de FC a fost stabilit în medie la vârsta de 7 luni ($\pm 2,13$), iar timpul de la debutul simptomelor până la stabilirea diagnosticului a constituit 3,9 ($\pm 1,4$) luni, ceea ce nu diferă de rezultatele din alte țări [10].

Aprovizionarea cu medicamente defectuoasă, insuficiență de specialiști și lipsa de informație cu privire la patologie au fost cele mai frecvent menționate probleme cu care se confruntă pacienții și părinții copiilor bolnavi. Discriminarea a fost cel mai rar evocată de către respondenți, doar 6% dintre cei chestionați considerând discriminarea un fenomen frecvent întâlnit (Figura 3).

Pacienții și părinții copiilor minori au fost rugați să aprecieze cu o notă de la 1 la 5 gradul de satisfacție legată de asistența primită în cadrul sistemului de sănătate pentru boala rară de care suferă, dacă valoarea 1 corespunde celui mai redus nivel de satisfacție, iar cu 5 a fost apreciat cel mai înalt grad de satisfacție. Peste jumătate dintre respondenți au declarat un nivel maximal și foarte înalt de satisfacție de la asistența primită în cadrul sistemului de sănătate (36% au selectat valoarea 5, alte 20% au selectat valoarea 4). Rezultatele obținute au fost reprezentate grafic în Figura 4.

Figura 4. Nivelul de satisfacție al pacienților cu boli rare (FC, PKU) și părinților copiilor bolnavi în legătură cu asistența oferită în cadrul sistemului de sănătate.



Autoevaluarea stării de sănătate

Chestionarul standardizat validat EQ-5D-5L propus pacienților a permis autoevaluarea stării de sănătate la momentul chestionării, care a fost apreciată cu un scor de la 1 la 10. Media obținută a fost în valoare de 7,22 ($\pm 0,288$). Pacienții care au oferit un scor redus pentru gradul de satisfacție (1 sau 2 puncte) au evaluat starea de sănătate cu 6 puncte ($\pm 0,966$), iar pentru pacienții care au apreciat cu 4 și 5 puncte nivelul de satisfacție, media pentru autoevaluarea stării de sănătate a constituit 7,6 ($\pm 0,342$). Circa 50% dintre pacienții care au apreciat cu 4 sau 5 puncte nivelul de satisfacție nu s-au confruntat niciodată cu deficit de comunicare, iar 36% - doar uneori.

Lipsa de informație în cadrul sistemului medical afectează calitatea asistenței și percepția de satisfacție a pacienților, 67% dintre pacienții care au apreciat ca și redus nivelul de satisfacție s-au confruntat frecvent cu această problemă vs. 22% dintre pacienții care au acordat un punctaj maximal nivelului de satisfacție.

Nivelul de discriminare a pacienților a fost declarat redus, aceasta reflectându-se și asupra satisfacției față de asistența primită în cadrul sistemului de sănătate. Nu s-au confruntat niciodată cu discriminare circa 79% dintre pacienții care au declarat un nivel înalt de satisfacție față de serviciile primite în cadrul sistemului național de sănătate.

CONCLUZII:

1. Pacienții și medicii de familie au identificat probleme comune existente în sistemul de sănătate, cu impact negativ asupra calității serviciilor oferite pacienților cu boli rare.
2. Deficitul de comunicare, lipsa de informații cu privire la bolile rare, accesul limitat la asistență medicală sunt cele mai comune probleme întâmpinate de pacienții cu boli rare. Aceste aspecte influențează negativ satisfacția pacienților în legătură cu asistența primită în cadrul sistemului de sănătate.
3. Cercetarea a identificat necesitatea de fortificare a cunoștințelor medicilor de familie cu privire la bolile rare, majoritatea declarând un nivel insuficient de informații cu privire la bolile rare și lacune în asigurarea educației profesionale continue la acest subiect.
4. Volumul de lucru al medicilor de familie depășește semnificativ normativele stabilite și ar fi una dintre cauzele deficiențelor existente în acordarea asistenței medicale pacienților cu boli rare.

Bibliografie

1. Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 2020, vol. 28, supl. 2, p. 165–173.
2. https://ec.europa.eu/health/non-communicable-diseases/steering-group/rare-diseases_ro
3. G. Giuffrè, L. G. Sisti, A. Ricci, FRESH and RARE 2030: scanning the horizon emerging trends in health and healthcare. *European Journal of Public Health*, 2020, vol. 30, supl. 5.
4. Shire Rare disease impact report: insights from patients and the medical community. *J Rare Disord*, 2014, vol.1, supl. 34.
5. <https://www.rare2030.eu>
6. Zurynski, Y., Gonzalez, A., Deverell, M., Phu, A., Leonard, H., Christodoulou, J., & Elliott, E. (2017). Rare disease: a national survey of paediatricians' experiences and needs. *BMJ Paediatrics Open*, vol. 1, supl 1, e000172.
7. Christy Rohani-Montez, MO035: Education needs in diagnosing rare renal diseases: a clinician survey. *Nephrology Dialysis Transplantation*, 2022, vol. 37, supl. 3, gfac062.016.
8. HOTĂRÂRE Nr.1387 din 10-12-2007 cu privire la aprobarea Programului unic al asigurării obligatorii de asistență medical. Publicat: 21-12-2007 în Monitorul Oficial Nr. 198-202 art. 1443.
9. LeGrys V.A., Yankaskas J.R., Quittell L.M., Marshall B.C., Mogayzel P.J. Jr. Diagnostic sweat testing: the Cystic Fibrosis Foundation guidelines. *J Pediatr*, 2007, vol. 151, supl. 1, p. 85-89.
10. T. Greulich, S. Ottaviani, R. Bals, et al. Alpha1-antitrypsin deficiency - diagnostic testing and disease awareness in Germany and Italy. *Respir Med*, 2013, vol. 107, supl. 9, p. 1400-1408.
11. Zurynski, Y., Gonzalez, A., Deverell, M., Phu, A., Leonard, H., Christodoulou, J., & Elliott, E. Rare disease: a national survey of paediatricians' experiences and needs. *BMJ Paediatrics Open*, 2017, vol. 1, spl 1, e000172.
12. Ramalle-Gómara, E., Domínguez-Garrido, E., Gómez-Eguílaz, M., Marzo-Sola, M. E., Ramón-Trapero, J. L., & Gil-de-Gómez, J. Education and information needs for physicians about rare diseases in Spain. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2020, vol. 15, supl. 1, p. 18.