

डा.सं. 1227 (एम) 2023  
मु.-28 मा.- 37

## दुर्लभ बीमारियों के लिए राष्ट्रीय नीति, 2021

अनुवादक: केंद्रीय अनुवाद ब्यूरो, राजभाषा विभाग, गृह मंत्रालय, भारत सरकार

## विषयसूची

1. पृष्ठभूमि
2. दुर्लभ बीमारी - मुद्दे और चुनौतियाँ
3. भारतीय परिदृश्य
4. अन्य देशों के अनुभव
5. प्रतिस्पर्धी प्राथमिकताओं को संतुलित करने की आवश्यकता
6. परिभाषा और इसमें शामिल बीमारियाँ
7. नीतिगत दिशा-निर्देश
8. रोकथाम और नियंत्रण
9. उत्कृष्टता केंद्र और निदान केंद्र
10. उपचार में भारत सरकार का सहयोग
11. जनशक्ति का विकास
12. सहायता समूह का गठन
13. दुर्लभ बीमारियों से संबंधित दवा की बढ़ती वहनीयता
14. कार्यान्वयन संबंधी कार्यनीति

## 1. पृष्ठभूमि

स्वास्थ्य और परिवार कल्याण मंत्रालय, भारत सरकार ने जुलाई, 2017 में दुर्लभ बीमारियों के इलाज के लिए एक राष्ट्रीय नीति (एनपीटीआरडी) तैयार की। चूंकि, नीति के कार्यान्वयन में कुछ चुनौतियों का सामना करना पड़ा। इसके कार्यान्वयन में एक सीमित कारक राज्यों को बोर्ड स्तर पर लाना और तृतीयक देखभाल के मामले में सरकार कितना समर्थन कर सकती है, इस पर स्पष्टता की कमी थी। सार्वजनिक स्वास्थ्य और अस्पताल मुख्य रूप से राज्य का विषय है। नीति के निर्माण के प्रारूप चरण में राज्य सरकारों के साथ हितधारक परामर्श विस्तृत तरीके से नहीं किया जा सका। जब नीति को राज्य सरकारों के साथ साझा किया गया था, तो अन्य स्वास्थ्य प्राथमिकताओं की तुलना में दुर्लभ बीमारी के लिए हस्तक्षेप की लागत, प्रभावशीलता, केंद्र और राज्य सरकारों के बीच व्यय का बंटवारा, जैसी नीति जैसे मुद्दे को लचीलापन बनाने के लिए कुछ राज्य सरकारों द्वारा स्वीकार करने या बदलने के लिए कदम उठाए गए थे।

परिस्थितियों में, चूंकि सर्वोत्तम इरादे के साथ तैयार की गई नीति में कार्यान्वयन की चुनौतियाँ और अंतराल थे, जिसमें सीमित संसाधन के लिए ऐसे स्वास्थ्य हस्तक्षेपों का समर्थन करने की लागत प्रभावशीलता का मुद्दा शामिल था, जिसके कारण इसे लागू करना संभव नहीं था। नीति को लागू करने में आने वाली चुनौतियों, व्यापक परामर्श और सिफारिशों की आवश्यकता को देखते हुए, दुर्लभ बीमारियों के उपचार हेतु राष्ट्रीय नीति को फिर से तैयार करने का निर्णय लिया गया। एनपीटीआरडी, 2017 की समीक्षा के लिए नवंबर, 2018 में स्वास्थ्य और परिवार कल्याण मंत्रालय द्वारा एक विशेषज्ञ समिति का गठन किया गया था। जिसमें विशेषज्ञ समिति के नियम और संदर्भ नीचे दिए गए हैं:

क. दुर्लभ बीमारियों के उपचार के लिए राष्ट्रीय नीति, 2017 की समीक्षा करना और आवश्यकतानुसार संशोधन / परिवर्तन का सुझाव देना।

ख. भारत में दुर्लभ बीमारियों को परिभाषित करने के लिए।

ग. दुर्लभ बीमारियों के लिए राष्ट्रीय नीति का मसौदा तैयार करना।

घ. देश के संदर्भ में दृष्टि रखने और रणनीति पर सुझाव देना।

संशोधित नीति जारी किए जाने या अगले आदेश जारी होने तक, जो भी पहले हो, नीति को फिर से तैयार करने के लिए, लंबित पड़ी पहले की नीति को एक गैर-सांविधिक राजपत्र अधिसूचना दिनांक 18-12-2018 के द्वारा आस्थगित रखा गया है।

विशेषज्ञ समिति की रिपोर्ट के आधार पर और सक्षम प्राधिकारी के अनुमोदन से, दुर्लभ बीमारियों के लिए राष्ट्रीय नीति के मसौदे को अंतिम रूप दिया गया और 13.1.2020 को सभी हितधारकों, आम जनता, संगठनों और राज्य/संघ राज्य क्षेत्र की टिप्पणियां और सुझाव मांगते हुए इसे सार्वजनिक डोमेन में रखा गया।

आम जनता/ संगठनों/ हितधारकों/ राज्यों/ संघ राज्य क्षेत्रों से प्राप्त टिप्पणियों/ सुझावों को जांच के लिए और सिफारिशें प्रस्तुत करने के लिए डीजीएचएस को भेजा गया था। डीजीएचएस ने प्राप्त टिप्पणियों/सुझावों की जांच के लिए एक विशेषज्ञ समिति का गठन किया। प्राप्त टिप्पणियों/सुझावों और उसी विशेषज्ञ समिति की सिफारिशों की जांच के आधार पर और आगे विचार-विमर्श के बाद दुर्लभ बीमारियों के लिए राष्ट्रीय नीति को अंतिम रूप दिया गया है।

## 2. दुर्लभ बीमारी: मुद्दे और चुनौतियाँ

दुर्लभ बीमारियों का क्षेत्र जटिल और विषम है। दुर्लभ बीमारियों का परिदृश्य लगातार बदल रहा है, क्योंकि नई दुर्लभ बीमारियों और स्थितियों की पहचान की जा रही है और चिकित्सा साहित्य में नियमित रूप से रिपोर्ट की जा रही है। कुछ दुर्लभ बीमारियों के अलावा, जहां उल्लेखनीय प्रगति हुई है, यह क्षेत्र अभी भी प्रारंभिक अवस्था में है। लंबे समय तक, डॉक्टर, शोधकर्ता और नीति निर्माता दुर्लभ बीमारियों से अनभिज्ञ थे और अभी हाल तक इस क्षेत्र से संबंधित मुद्दों से संबंधित कोई वास्तविक शोध या सार्वजनिक स्वास्थ्य नीति नहीं थी। यह दुर्लभ बीमारियों पर एक व्यापक नीति के विकास में विकट चुनौतियाँ पेश करता है। फिर भी, समग्र और व्यापक तरीके से दुर्लभ बीमारियों से निपटने के उद्देश्य से लघु और दीर्घावधि में कदम उठाना महत्वपूर्ण है।

### 2.1 दुर्लभ बीमारियों की अलग-अलग परिभाषाएँ

डब्ल्यूएचओ दुर्लभ बीमारी को अक्सर प्रति 1000 की जनसंख्या पर 1 या उससे कम के प्रसार के साथ आजीवन बीमारी या विकार के रूप में परिभाषित करता है। हालाँकि, विभिन्न देशों की अपनी विशिष्ट आवश्यकताओं के अनुरूप और अपनी स्वयं की जनसंख्या, स्वास्थ्य देखभाल प्रणाली और संसाधनों के संदर्भ में अपनी परिभाषाएँ हैं। अमेरिका में दुर्लभ बीमारियों को ऐसी बीमारी या स्थिति के रूप में परिभाषित किया जाता है जो देश में 200,000 से कम रोगियों को (10,000 लोगों में 6.4) प्रभावित करती है। यूरोपीय संघ दुर्लभ बीमारियों को एक जीवन-पर्यंत डराने वाली या लंबे समय तक दुर्बल करने वाली स्थिति के रूप में परिभाषित करता है जो 10,000 लोगों में 5 से अधिक लोगों को प्रभावित नहीं करती है। जापान दुर्लभ बीमारियों की पहचान देश में 50,000 से कम प्रचलित मामलों (0.04%) वाले रोगों के रूप में करता है। विभिन्न देशों में उपयोग की जाने वाली दुर्लभ बीमारियों की व्यापकता आधारित परिभाषाओं का सारांश नीचे सारणीबद्ध किया गया है:

तालिका 1: विभिन्न देशों में दुर्लभ बीमारी की परिभाषाएँ

| क्रम सं. | देश                   | प्रसार, प्रति 10,000 की जनसंख्या से कम है |
|----------|-----------------------|---|
| 1        | संयुक्त राज्य अमेरीका | 6.4                                       |
| 2        | यूरोप                 | 5.0                                       |
| 3        | कनाडा                 | 5.0                                       |
| 4        | जापान                 | 4.0                                       |
| 5        | दक्षिण कोरिया         | 4.0                                       |
| 6        | ऑस्ट्रेलिया           | 1.0                                       |
| 7        | ताइवान                | 1.0                                       |

स्रोत: आई.सी.वर्मा उप-समिति की रिपोर्ट 'चिकित्सा और प्रबंधन के लिए दिशानिर्देश'

अलग-अलग परिभाषाओं और विविध शब्दावली के उपयोग के परिणामस्वरूप भ्रम और विसंगतियां हो सकती हैं और उपचार तक पहुंच और अनुसंधान और विकास के लिए निहितार्थ हैं। एक अध्ययन<sup>1</sup> के अनुसार, जिसमें विभिन्न न्यायालयों में परिभाषाओं की समीक्षा और विश्लेषण किया गया है, अधिकांश परिभाषाएँ, जैसा कि ऊपर चर्चा की गई है, बीमारी की व्यापकता पर विचार करती प्रतीत होती हैं, लेकिन अन्य मानदंड भी कभी-कभी लागू होते हैं, जैसेकि - बीमारी की गंभीरता, क्या बीमारी जीवन के लिए खतरा है, क्या वैकल्पिक उपचार के विकल्प उपलब्ध हैं, और क्या यह विरासत में मिला है। अध्ययन में पाया गया कि अपेक्षाकृत कुछ परिभाषाओं में बीमारी की गंभीरता और/या मौजूदा उपचारों की कमी से संबंधित क्वालिफायर शामिल थे, जबकि अधिकांश परिभाषाओं में व्यापकता की सीमा शामिल थी। दुर्लभ बीमारियों को परिभाषित करने के लिए उपयोग की जाने वाली औसत प्रसार सीमा 1 से 6 मामलों / 10,000 लोगों के विभिन्न न्यायालयों के बीच होती है, जिसमें WHO दुर्लभ बीमारियों को परिभाषित करने के लिए 10/10,000 से कम जनसंख्या की व्यापकता की सिफारिश करता है। अध्ययन से निष्कर्ष निकालता है कि अलग-अलग परिभाषाओं के सामंजस्य के प्रयासों में प्रसार सीमा जैसे वस्तुनिष्ठ मानदंडों के मानकीकरण पर ध्यान देना चाहिए और बीमारी की गंभीरता जैसे गुणात्मक विवरणों से बचना चाहिए।

फिर भी, यह तर्क दिया गया है कि दुर्लभ बीमारियों को परिभाषित करने के लिए अकेले बीमारी का प्रसार भी सटीक आधार नहीं हो सकता है, क्योंकि यह समय के साथ जनसंख्या में परिवर्तन को ध्यान में नहीं रखता है। इसलिए, कुछ ने सुझाव दिया है कि परिभाषा पर पहुंचने के लिए एक अधिक विश्वसनीय दृष्टिकोण कारकों पर आधारित हो सकता है - क) स्थान - एक बीमारी जो एक देश में असामान्य है वह दुनिया के अन्य भागों में अत्यधिक रूप से सामान्य हो सकती है; ख) दुर्लभता का स्तर - कुछ बीमारियाँ अन्य बीमारियों की तुलना में बहुत अधिक दुर्लभ हो सकती हैं जो असामान्य भी हैं; और ग) अध्ययन-क्षमता - क्या बीमारी की व्यापकता नैदानिक परीक्षणों और अध्ययनों के लिए उपयुक्त है।

यह दुर्लभ बीमारियों के लिए परिभाषाओं की मौजूदा विविधता की सीमा को बेहतर ढंग से समझने और परिभाषा पर पहुंच के दायरे की जांच करने के लिए और अधिक शोध की आवश्यकता को रेखांकित करता है, जो भारत में स्थितियों के लिए सबसे उपयुक्त है। पर्याप्त डाटा उपलब्ध होते ही इसे प्राथमिकता के आधार पर किया जाएगा। आईसीएमआर द्वारा भारत में दुर्लभ बीमारियों के लिए अस्पताल आधारित राष्ट्रीय रजिस्ट्री के निर्माण के लिए पहले ही कदम उठाए जा चुके हैं।

- 
1. रिक्टर, टी, नेस्लर-पार, एस, बाबेला, आर, खान, जेडएम, टेसोरो, टी, मोल्सन, ई, और ह्यूजेस, डीए (2015) दुर्लभ बीमारी शब्दावली और परिभाषाएँ - एक व्यवस्थित वैश्विक समीक्षा: ISPOR दुर्लभ बीमारी विशेष रुचि समूह [इलेक्ट्रॉनिक संस्करण] की रिपोर्ट। वैल्यू इन हेल्थ, 18, 906-914 <https://www.ispor.org/raredisease-terms-definitions.pdf> पर उपलब्ध है:

## 2.2 दुर्लभ बीमारियों का निदान

दुर्लभ बीमारियों का शीघ्र निदान कई कारकों के कारण एक चुनौतीपूर्ण है जिसमें प्राथमिक देखभाल करने वाले चिकित्सकों के बीच जागरूकता की कमी, पर्याप्त जांच और नैदानिक सुविधाओं की कमी शामिल है।

पारंपरिक आनुवंशिक परीक्षण में ऐसे परीक्षण शामिल होते हैं जो केवल कुछ बीमारियों को ही संबोधित कर सकते हैं। नतीजतन, चिकित्सक अक्सर अपना सर्वोत्तम अनुमान प्रदान करते हैं कि कौन से परीक्षण किए जाने हैं। यदि परीक्षण नकारात्मक है, तो अगली पीढ़ी के अनुक्रमण आधारित परीक्षणों, या क्रोमोसोमल माइक्रोअरे का उपयोग करके आगे के परीक्षण की आवश्यकता होगी, जो लागू होते हैं, लेकिन कई बार व्याख्या और परामर्श द्वारा मुद्दों के साथ महंगी और समय लेने वाली प्रक्रियाएँ होती हैं।

सामान्य लोगों के साथ-साथ चिकित्सा समुदाय में दुर्लभ बीमारियों के बारे में जागरूकता की कमी है। कई डॉक्टरों में इन स्थितियों का सही ढंग से और समय पर निदान और उपचार करने में सक्षम होने के लिए उचित प्रशिक्षण और जागरूकता की कमी है। एक हालिया रिपोर्ट के अनुसार, संयुक्त राज्य अमेरिका (यूएस) में रोगियों को एक सटीक निदान प्राप्त करने में औसतन 7.6 वर्ष और यूनाइटेड किंगडम (यूके) में रोगियों को औसतन 5.6 वर्ष लगते हैं। आमतौर पर आठ चिकित्सक (चार प्राथमिक देखभाल और चार विशेषज्ञ) शामिल होते हैं। इसके अतिरिक्त, अंतिम निदान पर पहुंचने से पहले दो से तीन गलत निदान विशिष्ट हैं। निदान में देरी या गलत निदान रोगियों की पीड़ा को कई गुना बढ़ा देता है। आम जनता, रोगियों और उनके परिवारों और डॉक्टरों के बीच जागरूकता पैदा करने, शुरुआती और सटीक निदान के लिए डॉक्टरों के प्रशिक्षण, नैदानिक तौर-तरीकों के मानकीकरण और नए नैदानिक और चिकित्सीय उपकरणों के विकास की तत्काल आवश्यकता है।

## 2.3 अनुसंधान और विकास में चुनौतियाँ

अधिकांश दुर्लभ बीमारियों के लिए अनुसंधान और विकास में एक मूलभूत चुनौती यह है कि इन रोगों के पैथोफिज़ियोलॉजी या प्राकृतिक इतिहास के बारे में अपेक्षाकृत कम जानकारी होती है। दुर्लभ - बीमारियों पर शोध करना मुश्किल होता है क्योंकि रोगी निकाय बहुत छोटा होता है और

दुर्लभ बीमारी प्रभाव रिपोर्ट: रोगियों और चिकित्सा समुदाय के संबंध में: <https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2013/04/ShireReport-1.pdf> पर उपलब्ध है

इसका परिणाम अक्सर अपर्याप्त नैदानिक अनुभव होता है। इसलिए, दुर्लभ बीमारियों की नैदानिक व्याख्या तिरछापन या आंशिक हो सकती है। यह चुनौती और भी बड़ी हो जाती है क्योंकि दुर्लभ बीमारी प्रकृति में पुरानी होती है, जहाँ दीर्घकालिक अनुवर्ती विशेष रूप से महत्वपूर्ण होती है। नतीजा यह निकलता है कि, दुर्लभ बीमारियों में दीर्घकालिक उपचार के परिणामों पर प्रकाशित डाटा की कमी होती है और अक्सर पूर्ण रूप से विशेषज्ञता प्राप्त होती है।

यह अनुसंधान के लिए अंतरराष्ट्रीय और क्षेत्रीय सहयोग का पता लगाने के लिए आवश्यक बनाता है, चिकित्सकों के साथ सहयोग जो किसी दुर्लभ बीमारियों पर और इन विकारों के परिणामों से निपटने वाले रोगी समूहों और परिवारों के साथ मिलकर काम करते हैं इससे इन रोगों के पैथोफिज़ियोलॉजी और

चिकित्सीय प्रभावों की बेहतर समझ हासिल करने में मदद मिलेगी, जिसका रोगियों के जीवन पर सार्थक प्रभाव पड़ेगा। दवाओं या नैदानिक उपकरणों की सुरक्षा और गुणवत्ता से समझौता किए बिना, दुर्लभ बीमारियों में विशेष चुनौतियों को ध्यान में रखते हुए, समीक्षा करने और जहां संभव हो, नैदानिक परीक्षण मानदंडों को संशोधित करने की भी आवश्यकता होती है।

## 2.4 इलाज में चुनौतियाँ

### 2.4.1 इलाज की अनुपलब्धता

दुर्लभ बीमारियों से जुड़े बीमारी और मृत्यु दर को कम करने के लिए दवाओं की उपलब्धता और उस पर पहुंच महत्वपूर्ण है। हाल के वर्षों में प्रगति के बावजूद, दुर्लभ बीमारियों में से अधिकांश के लिए प्रभावी या सुरक्षित उपचार उपलब्ध नहीं है। इसलिए, जब एक सही निदान किया जाता है, तब भी दुर्लभ बीमारी के इलाज के लिए कोई उपचार उपलब्ध नहीं हो सकता है। 7000 से 8000 के बीच दुर्लभ बीमारी हैं, लेकिन 5% से भी कम के पास इलाज के लिए उपचार उपलब्ध हैं। लगभग 95% दुर्लभ बीमारियों का कोई स्वीकृत उपचार<sup>3</sup> नहीं है और 10 में से 1 से कम रोगियों को बीमारी विशिष्ट रूप से उपचार प्राप्त होता है। जहां दवाएं उपलब्ध हैं, वे बेहद महंगी हैं, जिससे संसाधनों पर भारी दबाव पड़ता है।

<sup>3</sup>[https://www.thelancet.com/journals/landia/article/PIIS2213-8587\(19\)30006-3/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/landia/article/PIIS2213-8587(19)30006-3/fulltext).

### 2.4.2 इलाज की निषेधात्मक लागत

चूंकि व्यक्तिगत तौर पर दुर्लभ बीमारियों से पीड़ित व्यक्तियों की संख्या कम है, इसलिए वे दवा निर्माताओं के लिए एक महत्वपूर्ण बाजार का गठन नहीं करते हैं ताकि उनके लिए दवाओं को विकसित किया जा सके और बाजार में लाया जा सके। इसी वजह से दुर्लभ बीमारियों को 'अनाथ बीमारी' भी कहा जाता है और उनके इलाज के लिए दी जाने वाली दवाओं को "अनाथ दवाएं" कहा जाता है। जहां, वे दुर्लभ बीमारियों के इलाज के लिए दवाएं बनाते हैं। जाहिर तौर पर अनुसंधान और विकास की लागत की भरपाई के लिए कीमतें बहुत अधिक हैं। वर्तमान में, बहुत कम दवा कंपनियाँ विश्व स्तर पर दुर्लभ बीमारियों के लिए दवाओं का निर्माण कर रही हैं और चयापचय की छोटी अणु जन्मजात त्रुटियों के लिए विशेष चिकित्सा उद्देश्यों के लिए भोजन (FSMP) को छोड़कर भारत में कोई घरेलू निर्माता नहीं है। अधिकांश उपचार की लागत अधिक होने के कारण सरकार इन्हें मुफ्त में उपलब्ध नहीं करा पाई है। यह अनुमान लगाया गया है कि 10 किलो वजन वाले बच्चे के लिए, कुछ दुर्लभ बीमारियों के इलाज की वार्षिक लागत 10 लाख रुपये से लेकर प्रति वर्ष 1 करोड़ रुपये से अधिक हो सकती है, जिसमें उपचार आजीवन और दवा की खुराक और लागत, उम्र और वजन के साथ बढ़ती जा रही है।

कई देशों ने उच्च लागत की इस कठिन समस्या से विभिन्न माध्यमों के द्वारा निपटा है जो उनकी स्थानीय आवश्यकताओं के अनुकूल थे। अमेरिका और कनाडा में ऑफर्न ड्रग एक्ट (ODA) जैसे उपकरण दवा निर्माताओं को दुर्लभ बीमारियों के लिए दवाओं के निर्माण के लिए प्रोत्साहित करने के लिए प्रोत्साहन भी प्रदान करते हैं। अधिनियम के तहत प्रस्तावित आर्थिक प्रोत्साहन और सुरक्षा उपाय स्थानीय रोगियों को लाभ सुनिश्चित कराते हैं। चूंकि, दुर्लभ बीमारियों के लिए दवाओं की अत्यधिक कीमतों ने विकसित देशों में

भी दुर्लभ बीमारियों के वित्तपोषण/प्रतिपूर्ति कार्यक्रमों की स्थिरता को बनाए रखने के बारे में चिंताएं पैदा की हैं। अत्यधिक कीमतों ने दवाओं की कीमतों को निर्धारित करने और मूल्य नियंत्रण के लिए पारदर्शिता की मांग की है और यहां तक कि जांच और सामूहिक पूछताछ को भी प्रेरित किया है।

### 3. भारतीय परिदृश्य

विश्व स्तर पर दुर्लभ मानी जाने वाली विभिन्न दुर्लभ बीमारियों से कितने लोग पीड़ित हैं, इसके आंकड़े भारत में कम हैं। अब तक पहचान किए गए मामलों का तृतीयक अस्पतालों में निदान किया गया है। दुर्लभ बीमारियों की घटनाओं और व्यापकताओं पर महामारी के संबंध में विज्ञान के आंकड़ों की कमी दुर्लभ बीमारियों के बोझ और परिभाषा के विकास की सीमा को समझने में बाधा डालती है। यह इन बीमारियों से पीड़ित व्यक्तियों की संख्या का सही अनुमान लगाने और उनसे संबंधित बीमारी और मृत्यु दर का वर्णन करने के प्रयासों को भी बाधित करता है। ऐसे परिदृश्य में, अधिकांश दुर्लभ बीमारियों का आर्थिक बोझ अज्ञात है और मौजूदा डाटा सेटों से इसका पर्याप्त अनुमान नहीं लगाया जा सकता है।

तथापि बेहद चुनौतीपूर्ण, विभिन्न रोगों की जटिलता और निदान में कठिनाई को देखते हुए, भारत में दुर्लभ बीमारियों से पीड़ित लोगों की संख्या का पता लगाने के लिए व्यवस्थित महामारी विज्ञान अध्ययन करने की बहुत आवश्यकता है।

अब तक भारत में तृतीयक देखभाल अस्पतालों से सीमित संख्या में बीमारियाँ दर्ज की गई हैं जिन्हें विश्व स्तर पर दुर्लभ बीमारियों के रूप में माना जाता है, चूंकि इसके दायरे में 7000 से 8000 शामिल हो सकते हैं। सामान्य तौर पर रिपोर्ट की जाने वाली बीमारियों में प्राइमरी इम्युनोडेफिशिएंसी डिसऑर्डर, लाइसोसोमल स्टोरेज डिसऑर्डर (गौचर्स डिजीज, म्यूकोपॉलीसेकेराइडोज, पोम्पे डिजीज, फेब्री डिजीज आदि) मेटाबॉलिज्म की छोटी अणु जन्मजात त्रुटियाँ (मेपल सिरप यूरिन डिजीज, ऑर्गेनिक एसिडेमिया आदि), सिस्टिक फाइब्रोसिस, ओस्टोजेनेसिस इम्परफेक्टा, मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी और स्पाइनल मस्क्युलर एट्रोफी आदि के कुछ रूप शामिल हैं।

### 4. अन्य देशों से प्राप्त अनुभव:

भारत में दुर्लभ बीमारियों के लिए नीति तैयार करते समय अन्य देशों की नीतियों की समीक्षा की गई है। संयुक्त राज्य अमेरिका में, दुर्लभ औषधि अधिनियम के माध्यम से दुर्लभ बीमारी के लिए दवाओं के विकास को प्रोत्साहित करने की मांग की जाती रही है, जो उद्योग को बाजार विशिष्टता, शोधकर्ताओं को अनुदान और उनकी चिकित्सीय क्षमता के लिए दवाओं के मूल्यांकन के दौरान किए गए व्यय पर कर प्रोत्साहन के माध्यम से प्रोत्साहित करती है। चूंकि, आलोचकों ने बताया है कि फार्मास्युटिकल कंपनियों ने इस व्यवस्था का लाभ उठाया है और मुनाफे को अधिकतम करने के लिए 'सिस्टम से खिलवाड़' किया है। दुर्लभ बीमारी पर यूरोपीय संयुक्त कार्यक्रम ज्यादातर शोध पर केंद्रित है। उदाहरण के लिए, राष्ट्रीय स्वास्थ्य सेवा (एनएचएस) इंग्लैंड यह प्रस्ताव करता है कि स्पाइनल मस्क्युलर एट्रोफी (एसएमए) के लिए उपचार सबसे कम उम्र के और सबसे गंभीर रूप से प्रभावित (एसएमए टाइप 1) रोगियों को बायोजेन (इलाज बताने वाली दवा कंपनी) द्वारा तुरंत उपलब्ध कराया जाएगा। एसएमए के लिए, एनएचएस इंग्लैंड के साथ नेशनल इंस्टीट्यूट फॉर हेल्थ एंड केयर एक्सीलेंस (एनआईसीई) के अंतिम मार्गदर्शन के प्रकाशन पर धन की पेशकश के साथ सिंगापुर में, तीन दुर्लभ बीमारी स्थितियों के इलाज के लिए पांच दवाओं के वित्तपोषण के लिए एक फंड - रेयर डिजीज फंड - बनाया गया है। मलेशिया और ऑस्ट्रेलिया में महंगी और जीवनरक्षक दवाओं के लिए पात्र रोगियों को रियायती दर पर प्रदान की जाती है।

5. रिसोर्स कॉन्सट्रेंड सेटिंग्स में सार्वजनिक स्वास्थ्य की प्रतिस्पर्धात्मक प्राथमिकताओं को संतुलित करने की आवश्यकता

दुर्लभ बीमारी किसी भी देश पर और विशेष रूप से संसाधन-विवश सेटिंग्स में एक बड़ा आर्थिक बोझ डालते हैं। उपचार की अत्यधिक लागत का समर्थन करने की वित्तीय क्षमता दुर्लभ बीमारियों के इलाज के संदर्भ में सार्वजनिक स्वास्थ्य नीति के विकास में एक महत्वपूर्ण विचार है। संसाधन-विवश सेटिंग्स में, आवंटित संसाधनों के इष्टतम परिणाम प्राप्त करने के लिए सार्वजनिक स्वास्थ्य के प्रतिस्पर्धी हितों को संतुलित करना उचित है। चूंकि संसाधन सीमित हैं और उनके कई उपयोग हैं, नीति निर्माताओं को दूसरों पर हस्तक्षेपों के कुछ सेटों को प्राथमिकता देने का विकल्प चुनना पड़ता है- उपयुक्त विकल्प तब उन हस्तक्षेपों का समर्थन करना है जो एक साथ दी गई राशि के लिए अधिक संख्या में स्वस्थ जीवन वर्ष प्रदान करेंगे। इक्विटी को देखते हुए, ऐसे हस्तक्षेप जो उन गरीबों को लाभान्वित करते हैं जो स्वास्थ्य सेवा का खर्च नहीं उठा सकते हैं, को प्राथमिकता दी जाती है। इस प्रकार, हस्तक्षेप जो अपेक्षाकृत कम राशि आवंटित करके बड़ी संख्या में लोगों की स्वास्थ्य समस्याओं का समाधान करते हैं, उन्हें दूसरों की तुलना में प्राथमिकता दी जाती है जैसे कि दुर्लभ बीमारियों के उपचार के लिए वित्त पोषण जहां बहुत कम संख्या में व्यक्तियों की स्वास्थ्य समस्याओं के समाधान के लिए अधिक संसाधनों की आवश्यकता होगी।

चूंकि, दुर्लभ बीमारियों पर किसी भी नीति पर उपलब्ध दुर्लभ संसाधनों के संदर्भ में विचार करने की आवश्यकता है और स्वस्थ जीवन वर्षों की वृद्धि के संदर्भ में मापा गया पूरे समाज के समग्र स्वास्थ्य परिणामों को अधिकतम करने के लिए उनके विवेकपूर्ण उपयोग की आवश्यकता है।

## 6. दुर्लभ बीमारियों की परिभाषा:

6.1 दुर्लभ बीमारियों की कोई सार्वभौमिक या मानक परिभाषा नहीं है। एक बीमारी जो अक्सर होती है उसे सामान्य तौर पर एक दुर्लभ बीमारी माना जाता है, और इसके व्यापकता के संदर्भ में विभिन्न देशों द्वारा परिभाषित किया गया है - या तो पूर्ण रूप से या प्रति 10,000 जनसंख्या के प्रसार के संदर्भ में एक देश अपनी आबादी, स्वास्थ्य देखभाल प्रणाली और संसाधनों के संदर्भ में एक दुर्लभ बीमारी को सबसे उपयुक्त परिभाषित करता है।

6.2 भारत महामारी विज्ञान के आंकड़ों की कमी का सामना कर रहा है, जैसा कि ऊपर उल्लेख किया गया है, जो प्रसार या व्यापकता दर के संदर्भ में दुर्लभ बीमारियों को परिभाषित करने में सक्षम है, जिसका उपयोग अन्य देशों द्वारा किया गया है। इस पर काबू पाने के लिए, आईसीएमआर द्वारा देश भर के उन केंद्रों को शामिल करके दुर्लभ बीमारियों के लिए एक अस्पताल आधारित राष्ट्रीय रजिस्ट्री शुरू की गई है जो दुर्लभ बीमारियों के निदान और प्रबंधन में शामिल हैं। यह दुर्लभ बीमारियों के लिए बहुत आवश्यक महामारी विज्ञान डेटा प्राप्त करेगा। अन्य देशों में दुर्लभ मानी जाने वाली बीमारियों पर महामारी विज्ञान के आंकड़ों के अभाव में, बीमारी की स्थिति को दुर्लभ के रूप में परिभाषित करने के लिए सीमा प्रसार दर निर्धारित करना संभव नहीं है।

जब तक इस तरह के डाटा उपलब्ध हैं और देश व्यापकता डाटा के आधार पर एक दुर्लभ बीमारी की परिभाषा पर पहुंचता है, तो इस नीति के उद्देश्य के लिए दुर्लभ बीमारी शब्द, विशेषज्ञों द्वारा पहचाने गए और उनके आधार पर वर्गीकृत विकारों के निम्नलिखित समूहों का अर्थ होगा नैदानिक अनुभव:

**समूह 1: एक बार के उपचारात्मक उपचार के लिए उत्तरदायी विकार:**

क) हेमेटोपोएटिक स्टेम सेल ट्रांसप्लांटेशन (एचएससीटी) के साथ उपचार के लिए उत्तरदायी विकार -

- i. इस तरह के लाइसोसोमल स्टोरेज डिसऑर्डर (एलएसडी) जिसके लिए एंजाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी (ईआरटी) वर्तमान में उपलब्ध नहीं है और पहले 2 साल की उम्र के भीतर म्यूकोपॉलीसैकराईडोसिस (एमपीएस) टाइप-1 का गंभीर रूप है।
- ii. हार्ड न्यूरोलॉजिकल संकेतों की शुरुआत से पहले एड्रेनोलुकोडिस्ट्रोफी (प्रारंभिक चरण)।
- iii. गंभीर संयुक्त इम्यूनोडिफीसिअन्सी (SCID), क्रोनिक ग्रैनुलोमेटस बीमारी , विस्कोट एल्डिच सिंड्रोम आदि जैसे प्रतिरक्षक की कमी के विकार।
- iv. ऑस्टियोपेट्रोसिस
- v. फैंकोनी एनीमिया

ख) अंग प्रत्यारोपण के लिए उत्तरदायी विकार

- i. यकृत प्रत्यारोपण - मेटाबोलिक यकृत बीमारी :

क. टायरोसिनेमिया,

ख) ग्लाइकोजन भंडारण विकार (जीएसडी) I, III और IV खराब चयापचय नियंत्रण, एकाधिक यकृत एडेनोमा, या हेपेटोसेल्यूलर कार्सिनोमा के लिए उच्च जोखिम या पर्याप्त सिरोसिस या यकृत बीमारी या प्रगतिशील यकृत विफलता के प्रमाण के कारण उत्तरदायी है।

ग) MSUD (मेपल सिरप मूत्र बीमारी ),

घ) यूरिया चक्र विकार,

ड) कार्बनिक अम्लीयता।

- ii. गुर्दा प्रत्यारोपण-

क. फेब्री बीमारी

ख. ऑटोसोमल रिसेसिव पॉलीसिस्टिक वृक्क (किडनी) डिसीज़ (ARPKD),

ग. ऑटोसोमल प्रमुख पॉलीसिस्टिक वृक्क (किडनी) बीमारी (ADPKD) आदि।

- iii. यदि धन की समान सीमा को बनाए रखा जाए तो संयुक्त यकृत और वृक्क (किडनी) प्रत्यारोपण की आवश्यकता वाले रोगियों पर भी विचार किया जा सकता है। (दुर्लभ रूप से

मिथाइल मेलोनिकासिड्यूरिया को संयुक्त यकृत और गुर्दा प्रत्यारोपण की आवश्यकता हो सकती है) आदि।

**समूह 2: लंबे समय तक / आजीवन उपचार की आवश्यकता वाली बीमारी , उपचार की अपेक्षाकृत कम लागत और लाभ को साहित्य में प्रलेखित किया गया है और वार्षिक या अधिकाधिक लगातार निगरानी की आवश्यकता है:**

क) विशेष आहार सूत्रों या विशेष चिकित्सा उद्देश्यों के लिए भोजन (FSMP) के साथ प्रबंधित विकार

- i) फेनिलकेटोनुरिया (पीकेयू)
- ii) गैर-पीकेयू हाइपरफेनिलएलानिनेमिया की स्थिति
- iii) मेपल सिरप मूत्र बीमारी (एमएसयूडी)
- iv) टायरोसिनेमिया टाइप 1 और 2
- v) होमोसिसटिनुरिया
- vi) यूरिया चक्र एंजाइम दोष
- vii) ग्लूटेरिक एसिड्यूरिया टाइप 1 और 2
- viii) मिथाइल मेलोनिक एसिडेमिया
- ix) प्रोपियोनिक एसिडेमिया
- x) आइसोवालेरिक एसिडेमिया
- xi) ल्यूसीन संवेदनशील हाइपोग्लाइसीमिया
- xii) गैलेक्टोसिमिया
- xiii) ग्लूकोज गैलेक्टोज कुअवशोषण
- xiv) गंभीर खाद्य प्रोटीन एलर्जी

ख) विकार जो चिकित्सा के अन्य रूपों (हार्मोन / विशिष्ट दवाओं) के लिए उत्तरदायी हैं

- i) टायरोसिनेमिया टाइप-1 के लिए एनटीबीसी
- ii) ऑस्टियोजीन इम्परफेक्टा - बिसफॉस्फोनेट्स थेरेपी है
- iii) सिद्ध जीएच की कमी, प्रेडर विली सिंड्रोम, टर्नर सिंड्रोम और नूनन सिंड्रोम के लिए ग्रोथ हार्मोन थेरेपी।
- iv) सिस्टिक फाइब्रोसिस- अग्राशयी एंजाइम पूरक
- v) प्राथमिक प्रतिरक्षा कमी विकार -अंतःशिरा इम्युनोग्लोबुलिन और उप त्वचीय चिकित्सा (आईवीआईजी) प्रतिस्थापन जैसे। एक्स-लिंकड एगमैब्लोबुलिनमिया आदि।
- vi) सोडियम बेंजोएट, आर्गिनिन, सिट्रूलाइन, फेनिलैसेटेट (यूरिया चक्र विकार), कार्बाग्लू, मेगाविटामिन थेरेपी (ऑर्गेनिक एसिडेमिया, माइटोकॉन्ड्रियल विकार)
- vii) अन्य - एक्यूट इंटरमिटेंट पोर्फिरिया के लिए हेमिन (पैनहेमेटिन), हाई डोज़ हाइड्रॉक्सोकोबालामिन इंजेक्शन (30mg/ml फ़ॉर्मूलेशन - भारत में उपलब्ध नहीं है और इसलिए यदि आयात किया जाता है तो यह महंगा है)
- viii) विकारों के एक सबसेट में बड़े तटस्थ अमीनो एसिड, माइटोकॉन्ड्रियल कॉकटेल थेरेपी, सैप्रोटेरिन और सिद्ध नैदानिक प्रबंधन के ऐसे अन्य अणु

**समूह 3:** ऐसी बीमारियाँ जिनके लिए निश्चित उपचार उपलब्ध हैं लेकिन लाभ के लिए इष्टतम रोगी चयन करना, बहुत अधिक लागत और आजीवन उपचार करना चुनौती है।

**3क) साहित्य के आधार पर निम्नलिखित विकारों के लिए अच्छे दीर्घकालिक परिणामों के पर्याप्त प्रमाण मौजूद हैं**

1. गौचर बीमारी (टाइप I और III {महत्वपूर्ण न्यूरोलॉजिकल हानि के बिना})
2. हर्लर सिंड्रोम [म्यूकोपॉलीसैकरोसिस (एमपीएस) टाइप-I] (क्षीण रूप)
3. हंटर सिंड्रोम (MPS II) (क्षीण रूप)
4. पोम्पे बीमारी (जटिलताओं के विकास से पहले प्रारंभिक निदान शिशु और देर से शुरू दोनों)
5. महत्वपूर्ण अंत अंग क्षति से पहले फ़ैब्री बीमारी का निदान
6. बीमारी जटिलताओं के विकास से पहले एमपीएस आईवीए
7. बीमारी जटिलताओं के विकास से पहले MPS VI
8. सिस्टिक फाइब्रोसिस के लिए DNAase I

**3ख) निम्नलिखित विकारों के लिए जिनके उपचार की लागत बहुत अधिक है और या तो दीर्घकालिक अनुवर्ती साहित्य प्रतीक्षित है या रोगियों की कम संख्या पर किया गया है**

1. सिस्टिक फाइब्रोसिस (Potentiator)
2. डचेन मस्क्युलर डिस्ट्रॉफी (एंटीसेंस ओलिगोन्यूक्लेटाइड्स, पीटीसी)
3. स्पाइनल मस्क्युलर एट्रोफी (एंटीसेन्स ऑलिगोन्यूक्लियोटाइड्स दोनों अंतःशिरा और मौखिक और जीन थेरेपी)
4. वोलमैन बीमारी
5. हाइपोफॉस्फेटिया
6. न्यूरोनल सेरॉइड लिपोफ्यूसिनोसिस

6.3 समूह 1, समूह 2 और समूह 3 के अंतर्गत रोगों की सूची संपूर्ण नहीं है और तकनीकी समिति द्वारा अद्यतन वैज्ञानिक आंकड़ों के आधार पर समय-समय पर समीक्षा की जाएगी।

## 7. नीति निर्देशन

नीति का उद्देश्य एक एकीकृत और व्यापक निवारक रणनीति के आधार पर दुर्लभ बीमारियों की घटनाओं और प्रसार को कम करना है, जिसमें दुर्लभ बीमारियों वाले बच्चों के जन्म को रोकने के लिए जागरूकता पैदा करना, शादी से पहले, शादी के बाद, गर्भधारण से पहले और गर्भाधान के बाद की जांच और परामर्श कार्यक्रम शामिल हैं। और संसाधनों और प्रतिस्पर्धात्मक स्वास्थ्य देखभाल प्राथमिकताओं पर बाधाओं के भीतर, दुर्लभ बीमारियों के रोगियों के लिए सस्ती स्वास्थ्य देखभाल तक पहुंच को सक्षम बनाता है जो एक बार के उपचार या अपेक्षाकृत कम लागत वाली चिकित्सा के लिए उत्तरदायी हैं।

दुर्लभ बीमारियों पर उपलब्ध सीमित आंकड़ों को ध्यान में रखते हुए और प्रतिस्पर्धात्मक स्वास्थ्य प्राथमिकताओं के आलोक में, विशेषज्ञों द्वारा पहचाने गए दुर्लभ बीमारियों के सभी तीन समूहों के लिए प्राथमिकता के रूप में दुर्लभ बीमारियों की रोकथाम पर ध्यान केंद्रित किया जाएगा। सार्वजनिक स्वास्थ्य और अस्पताल राज्य का विषय होने के कारण, केंद्र सरकार दुर्लभ बीमारी नीति के तहत उत्कृष्टता केंद्रों

और जैव प्रौद्योगिकी विभाग के तहत निदान केंद्रों के माध्यम से दुर्लभ बीमारियों की जांच और रोकथाम के लिए राज्यों को प्रोत्साहित और समर्थन करेगी।

## 8. दुर्लभ बीमारियों की रोकथाम और नियंत्रण:

### 8.1 स्वास्थ्य संबंधी पेशेवरों की क्षमता निर्माण

केंद्र सरकार विभिन्न स्तरों पर स्वास्थ्य पेशेवरों की क्षमता निर्माण के लिए राज्य सरकारों के साथ मिलकर काम करेगी। ऐसे क्षमता निर्माण की सामग्री विभिन्न स्वास्थ्य पेशेवरों की भूमिकाओं पर आधारित होगी। उत्कृष्टता केंद्र प्रारंभिक निदान, बेहतर देखभाल समन्वय और जीवन की गुणवत्ता में सुधार के लिए दुर्लभ बीमारियों वाले रोगियों की देखभाल के विभिन्न स्तरों पर उपयोग किए जाने के लिए मानक संचालन प्रोटोकॉल विकसित करेंगे।

### 8.2 विभिन्न स्तरों पर रोकथाम

चूंकि पिछले दो दशकों में, प्रौद्योगिकियों में प्रगति के कारण, दुर्लभ आनुवंशिक विकारों के पैथोफिजियोलॉजिकल तंत्र की समझ में कुछ हद तक सुधार हुआ है, फिर भी उपचार के तौर-तरीके कम हैं और उपलब्ध उपचारों से "इलाज" नहीं हो सकता है। इससे भी महत्वपूर्ण बात यह है कि ये अत्यधिक महंगे हैं और सार्वभौमिक रूप से उपलब्ध और आसानी से सुलभ भी नहीं हैं। तदनुसार, सभी आनुवंशिक विकारों के लिए रोकथाम पर ध्यान देने की आवश्यकता है। आनुवंशिक विकारों की रोकथाम कई स्तरों पर की जा सकती है। इन रणनीतियों को लागू करने के लिए, पहला कदम स्वास्थ्य पेशेवरों की क्षमता का निर्माण करना और इस तरह की बीमारियों की व्यापकता और रोकथाम के उपायों के बारे में आबादी में जागरूकता बढ़ाना है। दुर्लभ बीमारियों की जांच के लिए सामने आकर कार्य करने वाले कार्यकर्ता पर्याप्त रूप से सक्षम होंगे। आईईसी सामग्री को स्वास्थ्य देखभाल पिरामिड के कई स्तरों पर पर्याप्त रूप से डिजाइन और उपलब्ध कराया जाएगा क्योंकि यह सीमित जागरूकता के मुद्दे से निपटने का एक बुनियादी स्तंभ है।

**8.2.1: प्राथमिक रोकथाम:** इसका उद्देश्य बीमारी की घटना को रोकना है, अर्थात् प्रभावित बच्चे के जन्म को रोकना, चूंकि हमेशा व्यवहार्य नहीं है, यह रणनीति लंबे समय में आबादी में दुर्लभ विकारों की घटनाओं और प्रसार को कम करने के मामले में उच्चतम प्रतिक्रिया प्राप्त हुई है। कुछ रणनीतियाँ इस प्रकार हो सकती हैं:

उदाहरणार्थ प्रौढ़ावस्था (एडवांस एज) में गर्भधारण से बचना, या वाहक से शादी न करके कोई अन्य दुर्लभ मोनोजेनिक विकार, वाहक जोड़े से प्रजनन की क्षमता नहीं हो आदि शामिल हैं, लेकिन वास्तविक दुनिया के परिदृश्य में ये व्यवहार्यतः विकल्प नहीं हैं। ज्यादातर स्थितियों में संभवतया निवारक रणनीति द्वितीयक रोकथाम है। चूंकि, स्वास्थ्य और कल्याण क्लिनिकों में प्राथमिक स्वास्थ्य देखभाल प्रदाताओं के लिए एक साधारण चेकलिस्ट उपलब्ध कराई जाएगी ताकि उस विकार के पिछले सिब या पारिवारिक इतिहास में बीमारी के आधार पर जोखिम वाले जोड़े की पहचान की जा सके।

**8.2.2: माध्यमिक रोकथाम:** यह रणनीति प्रभावित भ्रूण के जन्म से बचने (प्रसव पूर्व जांच और प्रसव पूर्व निदान), विकारों का शीघ्र पता लगाने, सुधार करने के लिए उचित चिकित्सीय हस्तक्षेप या अभिव्यक्ति को कम करने (नवजात की जांच) पर केंद्रित है।

**क) प्रसव पूर्व जांच:** वर्तमान में सभी गर्भधारण के लिए अनुशंसित सामान्य जांच विधियों में क्रोमोसोमल विकारों जैसे डाउन सिंड्रोम आदि के लिए जैव रासायनिक जांच और अल्ट्रासोनोग्राफी और अन्य संरचनात्मक दोषों के लिए अल्ट्रासोनोग्राफी शामिल हैं। दुर्लभ बीमारियों के संदर्भ में, प्रसव पूर्व जांच और निदान का उद्देश्य एक दुर्लभ बीमारी से प्रभावित भ्रूण होने के लिए उच्च जोखिम वाली माताओं की पहचान करना है। इन माताओं की पहचान पारिवारिक इतिहास (पिछले प्रभावित बच्चे या ज्ञात या संदिग्ध आनुवंशिक विकार से प्रभावित रिश्तेदार) के आधार पर की जा सकती है। संदिग्ध बीमारी के आधार पर किसी विशिष्ट विकार के लिए प्रभावित बच्चे या जोड़े की लक्षित जांच या अगली पीढ़ी की अनुक्रमण तकनीक का उपयोग करके मोनोजेनिक विकारों के लिए वाहक परीक्षण की पेशकश की जा सकती है, जो बाद के वर्तमान में महंगा होगा।

**ख) इनवेसिव परीक्षण (जैसे, कोरियोनिक विलस सैंपलिंग और एमनियोसेंटिसिस द्वारा) द्वारा प्रसव पूर्व निदान:** किसी भी एकल-जीन विकार के लिए संभव है यदि जीन/एंजाइम दोष में बीमारी पैदा करने वाला प्रकार ज्ञात हो और किसी क्रोमोसोमल असामान्यता के लिए। सबसे आम संकेत परिवार में पिछले प्रभावित बच्चे में एकल जीन विकार या क्रोमोसोमल असामान्यता के रूप में जाने जाते हैं। इन परीक्षणों की पेशकश तब भी की जा सकती है जब विवाहित जोड़े को किसी एक जीन विकार के वाहक के रूप में पाया जाता है और जोड़े में उत्परिवर्तन की पहचान की गई है। अब एक दिन, उपर्युक्त विकारों के लिए प्रसव पूर्व निदान भारत में कई संस्थानों में व्यापक रूप से उपलब्ध है। आक्रामक प्रक्रियाएं प्रसूतिविदों और भ्रूण चिकित्सा विशेषज्ञों द्वारा की जाती हैं। चूंकि, इन प्रक्रियाओं में भ्रूण के नुकसान का एक हल्का जोखिम होता है जो अनुभवी विशेषज्ञों द्वारा किए जाने पर बहुत कम होता है। प्रक्रिया से पहले परिवार को यह समझाना होगा। उस पर आने वाली लागत, मुख्य रूप से नमूने पर किए जाने वाले परीक्षण के प्रकार पर निर्भर करेगी। यदि भ्रूण रोग से प्रभावित पाया जाता है, तो दंपति के पास गर्भावस्था को समाप्त करने का विकल्प होता है, जिसकी कानूनी आयु भारत में गर्भावस्था को 24 सप्ताह तक बढ़ा दी गई है।

**ग) नवजात की जांच (एनबीएस):** माध्यमिक रोकथाम का सबसे अच्छा उदाहरण है जिसमें बीमारी के लक्षण प्रकट होने और उपचार शुरू होने से पहले जन्म के कुछ दिनों के भीतर शिशुओं की जांच की जाती है जो रुग्णता और मृत्यु दर को रोकता है। विकसित दुनिया में सामान्य विकारों के अतिरिक्त कई दुर्लभ विकारों, विशेष रूप से उपचार योग्य (जैसे, एलएसडी, एससीआईडी) के लिए एनबीएस की पेशकश की जा रही है।

**घ) प्रारंभिक प्रसवोत्तर निदान और उपचार:** ऐसे गंभीर अभिव्यक्ति/जटिलताओं के विकास से पहले जो अपरिवर्तनीय हैं, चिकित्सा के लिए उत्तरदायी विकारों के लिए माध्यमिक रोकथाम में भी शामिल है, जिसके लिए जागरूकता बढ़ाने और निदान की बेहतर उपलब्धता की आवश्यकता होगी। संदिग्ध रोगियों और उनके परिवारों को उचित सुविधाओं के लिए समय पर रेफर करना जो एक सही निदान करने के लिए तैयार हैं और जहां संकेत दिया गया है, कि उपचार प्रारंभ करना महत्वपूर्ण है। सीएसआईआर के तहत बायोटेक्नोलॉजी विभाग और इंस्टीट्यूट ऑफ जीनोमिक्स एंड इंटीग्रेटिव बायोलाॅजी (आईजीआईबी) और सेंटर फॉर सेल्युलर एंड मॉलिक्यूलर बायोलाॅजी (सीसीएमबी) द्वारा वित्त पोषित राष्ट्रीय जीनोमिक्स कोर के तहत प्रयोगशालाओं द्वारा आनुवंशिक परीक्षण को भी बढ़ावा दिया जाएगा।

**8.2.3: तृतीयक रोकथाम:** उन दुर्लभ बीमारी के लिए रोगियों की बेहतर देखभाल और चिकित्सा पुनर्वास के प्रावधान को संदर्भित करता है जो बीमारी के एक उन्नत चरण में दिखाई देते हैं। इसमें

प्रभावित मरीजों को विभिन्न दुर्लभ विकारों के साथ सर्वोत्तम सहायक देखभाल प्रदान करना शामिल है, जिनके लिए कोई विशिष्ट उपचार उपलब्ध नहीं है। इससे प्रभावित व्यक्तियों और परिवारों के जीवन की गुणवत्ता में सुधार होगा। सहायक देखभाल में प्रारंभिक उत्तेजना और व्यवहारिक हस्तक्षेप, भौतिक चिकित्सा और पुनर्वास, दृश्य और श्रवण यंत्रों का प्रावधान और सबसे बढ़कर प्रभावित व्यक्तियों और परिवारों को भावनात्मक और मनोवैज्ञानिक समर्थन सहित विकासात्मक मूल्यांकन और हस्तक्षेप शामिल है।

**8.2.4: इष्टतम जांच और निदान रणनीति:** उपलब्ध संसाधनों के भीतर प्रतिस्पर्धी प्राथमिकताओं को ध्यान में रखते हुए, सभी दुर्लभ विकारों के लिए देश में सभी गर्भधारण और/या सभी नवजात शिशुओं की सार्वभौमिक जांच संभव नहीं है। नीति एक जांच और नैदानिक रणनीति की सिफारिश करती है जिसमें उन गर्भवती महिलाओं को जिनमें दुर्लभ बीमारी के साथ पैदा हुए बच्चे का इतिहास है और उस दुर्लभ बीमारी के निदान की पुष्टि की गई है, उन्हें एमनियोसेंटेसिस और/या कोरियोनिक के माध्यम से प्रसव पूर्व नमूने की जांच की पेशकश की जाएगी। यह रणनीति जनसंख्या में दुर्लभ बीमारियों की घटनाओं को कम करने की नीति दिशा के अनुरूप है। ऐसे मामलों में जहां, प्रसव पूर्व अवधि के दौरान निदान स्थापित नहीं किया जा सकता है, नवजात शिशु या शिशु को जैसा भी मामला हो, आना अनिवार्य होगा और इसमें निम्नलिखित नवजात शिशुओं की जांच शामिल होगी (क) तरल क्रोमैटोग्राफी द्वारा चयापचय की छोटी अणु जन्मजात त्रुटियां - अग्रानुकम द्रव्यमान स्पेक्ट्रोमेट्री (एलसी-एमएस/एमएस), (ख) टी सेल रिसेप्टर एक्सिशन सर्किल (टीआरईसी) द्वारा एससीआईडी का निदान और (ग) माइक्रोफ्लुइड्स / एलसी-एमएस / एमएस द्वारा लाइसोसोमल स्टोरेज डिसऑर्डर (एलएसडी) का निदान। (घ) नए लेकिन किफायती आणविक निदान प्लेटफार्मों द्वारा विकारों का निदान।

## 9. उत्कृष्ट केंद्र (सीओई) और निदान केंद्र

9.1 सरकार चयनित उत्कृष्ट केंद्रों को अधिसूचित करेगी, जो दुर्लभ बीमारियों के निदान, रोकथाम और उपचार की सुविधाओं के साथ प्रमुख सरकारी तृतीयक अस्पताल होंगे। प्रारंभ में, निम्नलिखित संस्थानों को दुर्लभ बीमारियों के लिए उत्कृष्ट केंद्र के रूप में अधिसूचित किया जाएगा:

- क) अखिल भारतीय आयुर्विज्ञान संस्थान, नई दिल्ली
- ख) मौलाना आज़ाद मेडिकल कॉलेज, नई दिल्ली
- ग) संजय गांधी पोस्ट ग्रेजुएट इंस्टीट्यूट ऑफ मेडिकल साइंसेज, लखनऊ
- घ) पोस्ट ग्रेजुएट इंस्टीट्यूट ऑफ मेडिकल एजुकेशन एंड रिसर्च, चंडीगढ़
- ङ) सेंटर फॉर डीएनए फिंगरप्रिंटिंग एंड डायग्नोस्टिक्स, हैदराबाद
- च) किंग एडवर्ड मेडिकल अस्पताल, मुंबई
- छ) स्नातकोत्तर चिकित्सा शिक्षा और अनुसंधान संस्थान, कोलकाता
- ज) इंदिरा गांधी अस्पताल, बंगलुरु के साथ सेंटर फॉर ह्यूमन जेनेटिक्स (सीएचजी)।

चूंकि, तकनीकी समिति की सिफारिशों के आधार पर बुनियादी ढांचे और मानव संसाधन के संदर्भ में उपयुक्त पाए जाने पर क्षेत्रीय आउटरीच के लिए और उत्कृष्ट केंद्र शामिल किए जा सकते हैं।

## 9.2 सीओई की जिम्मेदारियां और गतिविधियां निम्नानुसार होंगी:

- सभी स्तरों पर शिक्षा और प्रशिक्षण
- जांच - प्रसवपूर्व, नवजात (निर्दिष्ट विकार), उच्च जोखिम जांच (दोनों प्रसवपूर्व और नवजात शिशुओं और बच्चों की)
- डायग्नोस्टिक्स- साइटोजेनेटिक, मॉलिक्यूलर, मेटाबोलिक
- प्रसवपूर्व जांच और निदान द्वारा रोकथाम
- कम लागत के निदान और उपचार के क्षेत्र में अनुसंधान।
- दुर्लभ बीमारियों का उपचार।

9.3 प्रस्तावित सीओई को अलग-अलग केंद्रों के अनुसार अंतराल विश्लेषण के आधार पर दुर्लभ बीमारियों की जांच, निदान और रोकथाम (प्रसव पूर्व निदान) के लिए रोगी देखभाल सेवाओं को मजबूत करने के लिए आवश्यक उपकरणों की खरीद के लिए 5 करोड़ रुपये की सीमा तक एक बार वित्तीय सहायता दी जाएगी। इन गतिविधियों के लिए उपयोगी होने वाले उपकरणों की सूची संलग्न है।

9.4 ये उत्कृष्ट केंद्र नए आवेदन प्राप्त होने के 02 सप्ताह के भीतर दुर्लभ बीमारियों के मामलों में उपचार और धन आवंटन के लिए आवश्यक निर्णय लेंगे।

9.5 **निदान केंद्र:** जैव प्रौद्योगिकी विभाग (डीबीटी) द्वारा आनुवंशिक परीक्षण और परामर्श सेवाओं के लिए अनुवांशिक विकार (यूएमएमआईडी) परियोजना के प्रबंधन और उपचार के अद्वितीय तरीके के तहत निदान केंद्र स्थापित किए गए हैं। ये निदान केंद्र दुर्लभ बीमारियों की जांच, आनुवंशिक परीक्षण और परामर्श देने का कार्य करेंगे। इलाज की सुविधा प्रदान करने वाले निदान केंद्र सीओई के मार्गदर्शन और पर्यवेक्षण में ऐसा कर सकते हैं।

निदान केंद्रों की सूची नीचे दी गई है:

- लेडी हार्डिंग मेडिकल कॉलेज (एलएचएमसी), दिल्ली
- निजाम इंस्टीट्यूट ऑफ मेडिकल साइंसेज (एनआईएमएस), हैदराबाद, तेलंगाना
- अखिल भारतीय आयुर्विज्ञान संस्थान (एम्स), जोधपुर
- आर्मी हॉस्पिटल रिसर्च एंड रेफरल, दिल्ली
- निल रतन सरकार (NRS) मेडिकल कॉलेज एंड हॉस्पिटल, कोलकाता

वर्तमान में निदान केंद्र/ परामर्शदाता संस्थान दुर्लभ बीमारियों की जांच के लिए अभिलक्षित जिलों की सहायता कर रहे हैं। कार्यक्रम के अंतर्गत शामिल अभिलक्षित जिलों की सूची नीचे दी गई है:

| परामर्शदाता संस्थान का नाम      | अभिलक्षित जिला | राज्य        |
|---------------------------------|----------------|--------------|
| एलएचएमसी, नई दिल्ली             | मेवात          | हरियाणा      |
| सीडीएफडी, हैदराबाद              | यादगीर         | कर्नाटक      |
| एम्स, नई दिल्ली                 | हरिद्वार       | उत्तराखंड    |
| सीएमसी, वेल्लोर                 | वाशिम          | महाराष्ट्र   |
| एमएएमसी, नई दिल्ली              | रांची/बोकारो   | झारखंड       |
| एसजीपीजीआईएमएस, लखनऊ            | श्रावस्ती      | उत्तर प्रदेश |
| एनआईआईएच (केईएम अस्पताल परिसर), | नंदुरबार       | महाराष्ट्र   |

अधिक अभिलक्षित जिलों को भविष्य में या तो अधिक निदान केंद्रों की स्थापना करके या मौजूदा निदान केंद्रों द्वारा एक से अधिक अभिलक्षित जिलों को गोद लेकर कवर किया जाएगा।

## 10. इलाज में भारत सरकार का सहयोग

दुर्लभ बीमारी से ग्रसित रोगियों के लिए निम्नलिखित पहल की जाएंगी:

- i. 20 लाख रुपये तक की वित्तीय सहायता राष्ट्रीय आरोग्य निधि की अंब्रेला योजना के तहत उन दुर्लभ बीमारियों के इलाज के लिए केंद्र सरकार द्वारा प्रदान किया जाएगा, जिनके लिए एक बार इलाज की आवश्यकता होती है। (समूह 1 के तहत सूचीबद्ध बीमारी) इस तरह की वित्तीय सहायता के लाभार्थी बीपीएल परिवारों तक ही सीमित नहीं होंगे, बल्कि जो इसके लिए पात्र हैं लगभग 40% आबादी तक इसे बढ़ाया जाएगा। सरकारी तृतीयक अस्पतालों में उनके इलाज के लिए प्रधानमंत्री जन आरोग्य योजना के मानदंड अपनाए जाएंगे।
- ii. राज्य सरकारें ऐसी विरल बीमारियों के रोगियों की सहायता करने पर विचार कर सकती हैं जिन्हें विशेष आहार या हार्मोनल पूरक या अन्य अपेक्षाकृत कम लागत वाले हस्तक्षेपों (समूह 2 के तहत सूचीबद्ध बीमारी) के साथ प्रबंधित किया जा सकता है।
- iii. संसाधनों की कमी को ध्यान में रखते हुए, और समुदाय/जनसंख्या के लिए अधिकतम स्वास्थ्य संबंधी लाभ प्राप्त करने के लिए उपलब्ध संसाधनों को प्राथमिकता देने की अनिवार्य आवश्यकता को ध्यान में रखते हुए, सरकार स्वैच्छिक व्यक्ति और कॉर्पोरेट दानदाताओं के योगदान के लिए एक डिजिटल प्लेटफॉर्म स्थापित करके वैकल्पिक वित्त पोषण तंत्र बनाने तथा दुर्लभ बीमारियों के रोगियों के उपचार की लागत की भरपाई के लिए प्रयास करेगी।।
- iv. इलाज के लिए स्वैच्छिक सामूहिक निधि

संसाधनों की कमी और प्रतिस्पर्धी स्वास्थ्य प्राथमिकताओं को ध्यान में रखते हुए, सरकार के लिए उच्च लागत वाली दुर्लभ बीमारियों के इलाज के लिए पूरी तरह से वित्त पोषण करना मुश्किल होगा। हालाँकि, अधिसूचित अस्पतालों को एक साथ लाने के लिए एक डिजिटल प्लेटफॉर्म बनाकर इस अंतर को भरा जा सकता है, जहाँ एक ओर ऐसे रोगी इलाज प्राप्त कर रहे हैं या इलाज के लिए आते हैं, और संभावित व्यक्ति या कॉर्पोरेट दाता ऐसे रोगियों के इलाज में सहायता करने के इच्छुक हैं। अधिसूचित अस्पताल ऑनलाइन प्रणाली के माध्यम से रोगियों, बीमारी से पीड़ित, इलाज की अनुमानित लागत और दान / योगदान के लिए बैंक खातों के विवरण से संबंधित जानकारी साझा करेंगे। दानदाता रोगियों का विवरण देखने और किसी विशेष अस्पताल को धन दान करने में सक्षम होंगे। यह समाज के विभिन्न वर्गों के दानदाताओं को धन दान करने में सक्षम होगा, जिसका उपयोग दुर्लभ बीमारियों से पीड़ित रोगियों के इलाज के लिए किया जाएगा, विशेष रूप से समूह 3 के तहत डिजिटल प्लेटफॉर्म के माध्यम से उदारतापूर्वक दान करने के लिए प्रेरित करने हेतु कॉर्पोरेट क्षेत्र की कंपनियों के साथ सम्मेलन आयोजित किए जाएंगे। कॉर्पोरेट मामलों के मंत्रालय से अनुरोध किया जाएगा कि वे कंपनी अधिनियम के साथ-साथ कंपनी (कॉर्पोरेट सामाजिक उत्तरदायित्व नीति) नियम,

2014 (सीएसआर नियम) के प्रावधानों के अनुसार सार्वजनिक उपक्रमों और कॉर्पोरेट घरानों को योगदान देने के लिए प्रोत्साहित करें। स्वास्थ्य संबंधी सुविधाओं को बढ़ावा देने के लिए सीएसआर गतिविधियों के लिए अनुसूची में स्वास्थ्य देखभाल निवारक सहित देखभाल करने वालों को सूची में शामिल किया गया है।

इस फंड पर सबसे पहले मरीज के इलाज का खर्च आएगा। इलाज की लागत को पूरा करने के बाद बची हुई राशि का उपयोग अनुसंधान उद्देश्य के लिए भी किया जा सकता है।

## 11. जनशक्ति का विकास

जनशक्ति को मजबूत करने के लिए निम्नलिखित पहल की जाएंगी:

- स्वास्थ्य देखभाल से जुड़े लोगों हेतु शिक्षा प्रदान करने और जागरूकता बढ़ाने के लिए राज्य सरकारों से राज्य में कम से कम एक मेडिकल कॉलेज में मेडिकल जेनेटिक्स विभाग बनाने का अनुरोध किया जाएगा।
- जैव प्रौद्योगिकी विभाग के तहत स्थापित निदान केंद्रों की सेवाओं का उपयोग चिकित्सकों और कर्मचारियों को दुर्लभ बीमारियों की जांच के लिए प्रशिक्षण देने के लिए भी किया जाएगा।

## 12. संघ का गठन

(क) इस प्रकार सृजित उत्कृष्ट केंद्रों का संघ रोकथाम और इलाज के प्रयासों को समकालिक बनाएगा। दुर्लभ बीमारी की रोकथाम और उसके इलाज से संबंधित विभिन्न गतिविधियों के लिए अन्य उत्कृष्ट केंद्रों के साथ समन्वय करने के लिए एम्स, दिल्ली नोडल अस्पताल होगा।

(ख) दुर्लभ बीमारियों के लिए चिकित्सा विज्ञान पर अनुसंधान और विकास के लिए राष्ट्रीय संघ: दुर्लभ बीमारियों के लिए अनुसंधान और विकास, प्रौद्योगिकी हस्तांतरण और चिकित्सा विज्ञान के स्वदेशीकरण को शामिल करने के लिए राष्ट्रीय संघ को एक विस्तारित जनादेश प्रदान किया जा सकता है। इसे स्वास्थ्य अनुसंधान विभाग (डीएचआर) द्वारा आईसीएमआर के सदस्य के रूप में माना जाएगा।

## 13. दुर्लभ बीमारियों से संबंधित औषधियों की खरीद सामर्थ्यता में वृद्धि करना

(क) भारतीय चिकित्सा अनुसंधान परिषद (आईसीएमआर) दुर्लभ बीमारियों पर अनुसंधान और विकास गतिविधियां, बायोटेक्नोलॉजी विभाग, फार्मास्यूटिकल्स विभाग, विज्ञान और प्रौद्योगिकी विभाग और वैज्ञानिक और औद्योगिक अनुसंधान परिषद से दुर्लभ बीमारियों के निदान और उपचार के लिए दुर्लभ बीमारियों के क्षेत्र में अनुसंधान और विकास को बढ़ावा देने का अनुरोध किया जाएगा।

नई दवाइयों का विकास शुरू करने के लिए एक एकीकृत अनुसंधान पाइपलाइन का निर्माण, जिसके लिए दवा कंपनियों को प्रोत्साहित किया जाएगा और इस महत्वपूर्ण प्रयास में अनुसंधान संगठनों के साथ-साथ निधियां उपलब्ध कराने वाली एजेंसियों को भी शामिल किया जाएगा। दवाओं को फिर से तैयार करने और बायोसिमिलर के उपयोग के लिए अनुसंधान को प्रोत्साहित किया

जाएगा। नई दवाओं और क्लिनिकल ट्रायल नियम, 2019 के तहत नई दवाओं के लिए मंजूरी और ट्रायल से संबंधित निर्णय ड्रग्स कंट्रोलर जनरल ऑफ इंडिया द्वारा प्रदान किया जाता रहेगा।

(ख) दुर्लभ बीमारियों से संबंधित दवाओं के आयात पर सीमा शुल्क में कमी के लिए वित्त मंत्रालय से अनुरोध किया जाएगा।

(ग) रसायन और उर्वरक मंत्रालय, औषधि विभाग (डीओपी), राष्ट्रीय औषधि मूल्य निर्धारण प्राधिकरण (एनपीपीए) दुर्लभ बीमारियों के लिए दवाओं की कीमतों को दस्तावेज और सार्वजनिक रूप से उपलब्ध कराने के उपाय करेगा और स्वास्थ्य और परिवार कल्याण मंत्रालय के परामर्श से दुर्लभ बीमारियों के लिए दवाओं की वहनीयता की दिशा में काम करेगा।

(घ) दुर्लभ बीमारियों के लिए दवाओं के स्वदेशी निर्माण हेतु अनुकूल वातावरण बनाने के उपाय किए जाएंगे। फार्मास्यूटिकल्स विभाग, उद्योग और आंतरिक व्यापार संवर्धन विभाग (डीपीआईआईटी) से अनुरोध किया जाएगा कि वे दुर्लभ बीमारियों के लिए स्थानीय विकास और दवाओं के निर्माण को सस्ती कीमतों पर उपलब्ध कराने के लिए बढ़ावा दें और दुर्लभ बीमारियों के लिए दवाओं के स्वदेशी निर्माण के लिए अनुकूल वातावरण बनाने के लिए कानूनी/विधायी उपाय करें। दुर्लभ बीमारियों के लिए सस्ती कीमतों पर दवाओं के स्थानीय निर्माण के लिए पीएसयू को प्रोत्साहित किया जाएगा।

#### 14. कार्यान्वयन रणनीति

दुर्लभ बीमारियों, संसाधनों पर प्रतिबंध और प्रतिस्पर्धात्मक स्वास्थ्य प्राथमिकताओं पर महामारी विज्ञान के आंकड़ों की उपलब्धता की कमी को ध्यान में रखते हुए, सरकार का ध्यान निम्नलिखित पर होगा:

- i. विभिन्न दुर्लभ बीमारियों का डेटाबेस बनाने के उद्देश्य से सरकार आईसीएमआर में दुर्लभ बीमारियों के लिए एक अस्पताल आधारित राष्ट्रीय रजिस्ट्री स्थापित करेगी। आईसीएमआर द्वारा इस दिशा में पहले ही कदम उठाए जा चुके हैं। समय के साथ, रजिस्ट्री से अस्पताल आधारित डेटा और बीमारी के बोझ के बारे में जानकारी मिलने की उम्मीद है।
- ii. सरकार दुर्लभ बीमारियों के प्रति स्वास्थ्य देखभाल करने वाले कर्मियों के सभी स्तरों के साथ-साथ आम जनता के बीच जागरूकता पैदा करने के लिए कदम उठाएगी। यह लोगों को विवाह पूर्व आनुवंशिक परामर्श लेने, उच्च जोखिम वाले जोड़ों और परिवारों की पहचान करने के लिए प्रोत्साहित करेगा और इसके परिणामस्वरूप जन्म दर पर नियंत्रण के साथ-साथ दुर्लभ बीमारियों के मामलों का शीघ्र पता लगाने में भी मदद मिलेगी। बीमारियों का पता न लग पाने की स्थिति में और सर्वोत्तम संभव प्रबंधन प्रदान करने के लिए उसकी जांच और निदान के लिए सरल मानक प्रोटोकॉल / एल्गोरिदम विकसित किए जाएंगे।
- iii. राज्य का विषय होने के कारण, सार्वजनिक स्वास्थ्य और अस्पताल केंद्र सरकार लक्षित निवारक रणनीति के कार्यान्वयन में राज्य सरकारों को प्रोत्साहित और समर्थन करेगी।
- iv. सरकार 20.00 लाख (राष्ट्रीय आरोग्य निधि की अंब्रेला योजना के तहत) रुपये तक की वित्तीय सहायता प्रदान करेगी। पीएमजेएवाई मानदंडों के अनुसार पात्र आबादी के लिए सरकारी

तृतीयक अस्पताल में उनके इलाज के लिए, दुर्लभ बीमारियों के लिए एकमुश्त उपचार (समूह 1 के तहत पहचान करके) के लिए उत्तरदायी है।

- v. राज्य सरकारें विशेष आहार फार्मूले या विशेष चिकित्सा उद्देश्यों के लिए भोजन (एफएसएमपी) के साथ प्रबंधित विकारों का उपचार कर सकती हैं और ऐसे विकार जो चिकित्सा के अन्य रूपों (हार्मोन / विशिष्ट दवाओं)- समूह-2 के अंतर्गत आने वाले बीमारी के लिए उत्तरदायी हैं।
- vi. सरकार दुर्लभ बीमारियों के व्यापक प्रबंधन के लिए प्रमुख सरकारी अस्पतालों में चयनित उत्कृष्ट केंद्रों को अधिसूचित करेगी। उत्कृष्ट केंद्रों को एकमुश्त अनुदान दिया जाएगा जो जांच, परीक्षण, उपचार के लिए आधारभूत संरचना के विकास के लिए प्रत्येक को अधिकतम रु. 5 करोड़, यदि ऐसा बुनियादी ढांचा उपलब्ध नहीं है।
- vii. सरकार अधिसूचित उत्कृष्ट केंद्रों को एक साथ लाने के लिए एक डिजिटल प्लेटफॉर्म तैयार करेगी जहां दुर्लभ बीमारियों के रोगी बीमारी का इलाज करा सकते हैं या इलाज के लिए आ सकते हैं, और संभावित स्वैच्छिक रूप से जो व्यक्ति या कॉर्पोरेटदाता ऐसे रोगियों के इलाज में सहायता करने के इच्छुक हैं। इस तंत्र के माध्यम से प्राप्त धनराशि का उपयोग दुर्लभ बीमारियों से पीड़ित रोगियों के इलाज में किया जायेगा।
- viii. आरएन / क्राउड फंडिंग आदि के तहत धन के प्रावधान में लेनदेन के संबंध में पारदर्शिता बनाए रखने के लिए, धन प्राप्त करने वाले उत्कृष्ट केंद्रों का आईसीएमआर रजिस्ट्री के साथ संबंध होना चाहिए।
- ix. सरकार एक सक्षम वातावरण के निर्माण की सुविधा प्रदान करेगी जो देश के भीतर निदान और चिकित्सीय तौर-तरीकों के अनुसंधान और विकास को बढ़ावा दे। उत्कृष्ट केंद्रों को कंसोर्टियम बनाया जाएगा ताकि अनुसंधान प्रयासों को सिंक्रनाइज़ किया जा सके। एम्स, दिल्ली विभिन्न गतिविधियों के लिए अन्य उत्कृष्ट केंद्रों के साथ समन्वय करने के लिए नोडल अस्पताल होगा।
- x. स्वास्थ्य देखभाल करने वाले कर्मियों के बीच शिक्षा प्रदान करने और जागरूकता बढ़ाने के लिए राज्य सरकारों से राज्य में कम से कम एक मेडिकल कॉलेज में मेडिकल जेनेटिक्स विभाग बनाने का अनुरोध किया जाएगा। यह दुर्लभ बीमारियों के प्रबंधन के लिए देश में जनशक्ति आधार को मजबूत करेगा।
- xi. फार्मास्यूटिकल्स विभाग, उद्योग और आंतरिक व्यापार संवर्धन विभाग (डीपीआईआईटी) से सार्वजनिक और निजी क्षेत्र की दवा कंपनियों द्वारा सस्ती कीमतों पर दुर्लभ बीमारियों के लिए स्थानीय विकास और दवाओं के निर्माण को बढ़ावा देने और अनुकूल वातावरण बनाने के लिए कानूनी / विधायी उपाय करने का अनुरोध किया जाएगा। सस्ती कीमतों पर दुर्लभ बीमारियों के लिए दवाओं का स्वदेशी निर्माण और दुर्लभ बीमारियों के लिए दवाओं के स्थानीय निर्माण के लिए सार्वजनिक क्षेत्र के उपक्रमों को भी प्रोत्साहित किया जा सकता है।
- xii. दुर्लभ बीमारियों से संबंधित दवाओं के आयात पर सीमा शुल्क में कमी के लिए वित्त मंत्रालय से अनुरोध किया जाएगा।

\*\*\*\*\*

उपकरणों की सुझाई गई सूची, जिसमें दुर्लभ बीमारी की जांच, निदान और उसकी रोकथाम (प्रसव के पूर्व निदान) के लिए उत्कृष्ट केंद्रों में रोगी की सेवाओं को मजबूती प्रदान करने के लिए अपेक्षित है !

- सिटू हाइब्रिडाईजेशन में फ्लोरोसेंट के साथ सॉफ्टवेयर के साथ साइटोजेनेटिक वर्कस्टेशन
- एलिसा और फ्लोरोसेंट एंजाइम जांच दोनों के लिए मल्टीमोड रीडर
- कैपिलरी सीक्वेंसर के साथ डीएनए सीक्वेंसर
- एम आई सीक्वेंसर अगली जनरेशन सीक्वेंसर
- अगली सीक्वेंसर अगली जनरेशन सीक्वेंसर
- तरल क्रोमैटोग्राफी मास स्पेक्ट्रोस्कोपी (अग्रानुक्रम मास स्पेक्ट्रोमेट्री)
- एचपीएलसी (कार्टनरी पंप उच्च प्रदर्शन तरल क्रोमैटोग्राफी)
- जीसीएमएस (गैस क्रोमैटोग्राफी मास स्पेक्ट्रोमेट्री)
- माइक्रोफ्लुइडिक्स प्लेटफॉर्म
- रियल टाइम पोलीमरेज़ चेन रिएक्शन के लिए रियल टाइम पीसीआर (96 वेल फॉर्मेट)
- उच्च प्रवाह क्षमता वाला आरएनए और डीएनए निष्कर्षण प्रणाली
- गुणवत्ता जांच केंद्र और माइक्रोटिप्स केंद्र
- क्रोमोसोमल माइक्रो ऐरेय प्लेटफॉर्म
- फ्लूरोइमुनोअसय के लिए नवजात स्क्रीनिंग प्लेटफॉर्म
- प्रसवपूर्व जांच उपकरण (प्री-एक्लेमप्सिया और क्रोमोसोमल ऐनुप्लोइडीज़ के लिए एक ही स्थान पर जांच)
- हाई एंड डेस्कटॉप का उपयोग करके नेस्ट जनरेशन डेटा विश्लेषण के लिए जैव-सूचना विज्ञान की स्थापना
- दुर्लभ विकारों के लिए डीएनए आधारित नवजात की जांच के लिए ईओनिस टीएम प्रणाली
- नवजात की हीमोग्लोबिनोपैथी की जांच के लिए कैपिलरी इलेक्ट्रोफोरेसिस प्रणाली

- एक बड़े वर्ग को लाभ पहुंचाने वाली लागत को बचाने के लिए मौजूदा उपकरणों के उन्नयन पर भी विचार किया जा सकता है
- उचित औचित्य के साथ स्वास्थ्य एवं परिवार कल्याण मंत्रालय की अनुमति से और स्वास्थ्य एवं परिवार कल्याण मंत्रालय द्वारा गठित विशेषज्ञों की तकनीकी समिति द्वारा तय किए गए अनुसार कोई अन्य ।