

Na temelju članka 1. stavka 2. i članka 31. stavka 2. Zakona o Vladi Republike Hrvatske (Narodne novine, br. 150/2011 i 119/2014), Vlada Republike Hrvatske je na sjednici održanoj _____ godine donijela

O D L U K U

**o donošenju Nacionalnog programa za rijetke bolesti
za razdoblje 2015. - 2020.**

I.

Donosi se Nacionalni program za rijetke bolesti za razdoblje 2015. - 2020., u tekstu koji je dostavilo Ministarstvo zdravlja aktom, klase: 011-02/14-02/32, urbroja: 534-02-1-1/2-15-035, od 16. veljače 2015. godine.

II.

Obvezuje se Ministarstvo zdravlja da o ovoj Odluci izvijesti nadležna tijela, nositelje programskih aktivnosti iz Nacionalnog programa iz točke I. ove Odluke.

III.

Ova Odluka stupa na snagu danom donošenja.

Klasa:
Urbroj:

Zagreb,

PREDSJEDNIK

Zoran Milanović

OBRAZLOŽENJE

Prema definiciji prihvaćenoj u Europskoj uniji u rijetke bolesti pripadaju one koje zahvaćaju manje od 5 na 10.000 osoba. Premda su pojedinačno rijetke, procjenjuje se da ih je 5.000-8.000, pa stoga zahvaćaju veliki broj osoba u populaciji. Smatra se da u Europi ima 27 - 36 milijuna osoba oboljelih od rijetkih bolesti, a procjenjuje se da ih je u Republici Hrvatskoj oko 250.000. Većina rijetkih bolesti su genetičke ili prirođene, no među njih se ubrajaju i rijetke infekcije, alergijske/autoimune bolesti, tumori, otrovanja i degenerativni poremećaji. Većina rijetkih bolesti je složena, teška, kronična i degenerativna te dovode do invaliditeta i značajnog smanjenja kvalitete života oboljelih. Ipak, ukoliko se otkriju na vrijeme, mnoge se mogu uspješno liječiti i kontrolirati.

Pored nedostataka u području dijagnostike, postoje neujednačenosti i manjkavosti u kvaliteti i dostupnosti zdravstvenih usluga njege i liječenja koje treba biti multidisciplinsko i dobro koordinirano u specijaliziranim centrima izvrsnosti. Lijekovi za rijetke bolesti teže dolaze na tržište, ponekad su vrlo skupi pa stoga i teže dostupni. Kako su rijetke bolesti često kronične i progresivne te dovode do invalidnosti i značajnog smanjenja kvalitete života oboljelog i njegove obitelji.

Europska komisija je stoga pristupila rješavanju ovog problema donošenjem važnog dokumenta Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions: on Rare Diseases: Europe's challenges, 2008.) kojim se pozivaju zemlje članice da organiziraju i osiguraju dijagnostiku, liječenje i skrb donošenjem Nacionalnih planova za rijetke bolesti. Ostvarivanjem ovih preporuka u okviru provođenja nacionalnih planova za rijetke bolesti, zemlje članice će imati mogućnost međunarodnih konzultacija korištenjem novih informacijskih i komunikacijskih tehnologija, kao i mogućnost dijagnostike i liječenja oboljelih od rijetkih bolesti izvan svojih granica, u slučajevima kada se odgovarajuća skrb neće moći osigurati unutar zemlje. Također će biti moguće lakše uključivanje u internacionalna klinička ispitivanja novih lijekova. Na razini Europe osigurali bi se zajednički protokoli za metode probira, dijagnostiku, liječenje, edukaciju i organizaciju socijalnih službi u području rijetkih bolesti. Umrežila bi se istraživanja i harmoniziralo liječenje orphan lijekovima.

Ovaj program obuhvaća devet strateških područja aktivnosti, uključujući edukaciju i informiranost stručnjaka, oboljelih i šire populacije, prevenciju i rano otkrivanje rijetkih bolesti, integriranu zdravstvenu i socijalnu zaštitu, te promoviranje istraživanja u području rijetkih bolesti. Dokument donosi niz ciljeva i preporuka kako doprinijeti unaprjeđenju kvalitete zdravstvene zaštite u području rijetkih bolesti uz racionalno korištenje resursa. Temeljen je na dostupnim informacijama i znanstvenim dostignućima u tom području, kliničkoj ekspertizi i etičkim principima osiguranja jednakopravnosti u ostvarivanju zdravstvene zaštite za sve građane Republike Hrvatske.

Sveukupna sredstva za provedbu Nacionalnog programa za rijetke bolesti 2015. - 2020. iznose 360.689.000,00 kuna u 2015. godini, 362.840.945,00 kuna u 2016. godini i 364.651.900,00 kuna u 2017. godini. Sva tijela nadležna za provedbu Nacionalnog programa će u sljedećim godinama planirati sredstva u okviru limita ukupnih rashoda koje Vlada Republike Hrvatske utvrđuje smjernicama ekonomske i fiskalne politike za pojedina trogodišnja razdoblja.

**MINISTARSTVO ZDRAVLJA
REPUBLIKE HRVATSKE**

**NACIONALNI PROGRAM
ZA RIJETKE BOLESTI
2015. - 2020.**

Zagreb, veljača 2015.

Sadržaj

1. UVOD	3
2. OBILJEŽJA RIJETKIH BOLESTI.....	4
3. EUROPSKA UNIJA I RIJETKE BOLESTI	4
4. REPUBLIKA HRVATSKA I RIJETKE BOLESTI.....	6
4.1. Definicija, klasifikacija i kodiranje rijetkih bolesti u Republici Hrvatskoj	7
4.2. Popis i registri rijetkih bolesti	8
4.3. Informacije i edukacija u području rijetkih bolesti	9
4.4. Referentni centri / relevantne znanstvene organizacije	10
4.5. Dijagnostika rijetkih bolesti.....	11
4.6. Liječenje rijetkih bolesti	15
4.7. Prevencija rijetkih bolesti	17
4.8. Socijalne službe i rijetke bolesti.....	17
4.9. Udruge oboljelih od rijetkih bolesti	19
4.10. Istraživanje u području rijetkih bolesti.....	19
4.11. Međunarodno umrežavanje i suradnja u području rijetkih bolesti.....	20
5. PRIORITETI U PODRUČJU RIJETKIH BOLESTI U REPUBLICI HRVATSKOJ I PREDLOŽENE MJERE.....	21
5.1. Unaprjeđenje znanja i dostupnosti informacija o rijetkim bolestima	21
5.2. Podupiranje razvoja registara rijetkih bolesti i njihovo trajno financiranje	24
5.4. Poboljšanje dostupnosti i kvalitete zdravstvene zaštite (dijagnostike, liječenja i prevencije) za pacijente oboljele od rijetkih bolesti	33
5.5. Osiguranje dostupnosti lijekova za rijetke bolesti.....	44
5.8. Poticanje znanstvenih istraživanja u području rijetkih bolesti.....	50
5.9. Međunarodno umrežavanje i suradnja u području rijetkih bolesti.....	53
6. FINACIJSKA SREDSTVA	54
7. ZAKLJUČAK.....	54

1. Uvod

Rijetke bolesti su skupina različitih oboljenja kojima je osnovno zajedničko obilježje niska prevalencija. Procjenjuje se da rijetkih bolesti ima više tisuća te iako su pojedinačno rijetke, ukupno zahvaćaju veliki broj osoba u populaciji. Smatra se da je Europi živi 36 milijuna osoba¹ oboljelih od rijetkih bolesti što, uz činjenicu da se obično radi o kroničnim i teškim bolestima, ukazuje na njihov javnozdravstveni značaj.

Pored niske prevalencije, rijetke bolesti imaju i mnoga druga zajednička obilježja, pa ih u zdravstvenom sustavu možemo promatrati kao jedinstvenu skupinu. Zajedničko im je da se obično kasno dijagnosticiraju, kako zbog nedostatnog znanja medicinskih stručnjaka, tako i zbog činjenice da je dijagnostika nerijetko skupa i teže dostupna, pogotovu u manjim zemljama koje se u dijagnostici rijetkih poremećaja oslanjaju na dijagnostiku ustanova u inozemstvu. Kasna dijagnoza može dovesti do nepopravljivih posljedica i komplikacija osnovne bolesti što otežava liječenje i značajno utječe na prognozu bolesti. Pored nedostataka u području dijagnostike, postoje neujednačenosti i manjkavosti u kvaliteti zdravstvene usluge kako na području njege tako i na području liječenja. Kako je nerijetko riječ o složenim bolestima koje zahvaćaju više organa i organskih sustava, liječenje treba biti multidisciplinarno i dobro koordinirano. Zdravstvene službe uključene u skrb osoba oboljelih od rijetkih bolesti najčešće su slabo integrirane, a postoji i regionalna neujednačenost u njihovoj dostupnosti. Lijekovi za rijetke bolesti teže dolaze na tržište, ponekad su vrlo skupi pa stoga i teže dostupni. Kako su rijetke bolesti često kronične i progresivne dovode do invalidnosti i značajnog smanjenja kvalitete života oboljelog i njegove obitelji. Uz neprepoznavanje problema i nedostatnu zdravstvenu zaštitu i zbrinjavanje pacijenata nerijetko dolaze do izražaja i problemi u području ostvarivanja socijalnih prava. Naposljetku, na nacionalnoj i regionalnoj razini nedostaju registri o oboljelima od rijetkih bolesti koji bi omogućili racionalnije planiranje zdravstvene zaštite. Sve ovo rezultira time da se obitelji dnevno bore za pomoć i potporu koja im je neophodna. Veliki dio njihove energije troši se na ostvarivanje prava iz zdravstvene i socijalne skrbi koja im u dobro organiziranom sustavu treba biti osigurana i lako dostupna.

¹ Izvor podataka: Eurodis

2. Obilježja rijetkih bolesti

Prema definiciji prihvaćenoj u Europskoj uniji (u daljnjem tekstu: EU) rijetke bolesti su one koje obuhvaćaju manje od 5 na 10.000 (1:2.000) osoba. Premda je procijenjeno da rijetkih bolesti ima oko 7.000, ne zna se točan broj rijetkih oboljenja i njihovo je popisivanje u tijeku. Točna dijagnoza može se skrivati iza relativno čestih, ali nespecifičnih dijagnoza (npr. autistički spektar poremećaja, intelektualne poteškoće, epilepsija). Svakako treba istaknuti da rijetke bolesti dijele mnoga zajednička obilježja: heterogene su u pogledu etiologije, vremena pojave, tijeka bolesti i zahvaćanja pojedinih organa ili organskih sustava. Većina rijetkih bolesti su genetičke ili prirođene, no među njih se ubrajaju i zloćudne bolesti, rijetke infekcije, alergijske/autoimune bolesti, otrovanja i degenerativni poremećaji. Dob u kojoj se rijetke bolesti javljaju je različita. Prvi simptomi bolesti prisutni su već u djetinjstvu u pedeset posto pacijenata. Tijek bolesti može biti fulminantan ili kroničan, a težina i prognoza bolesti je varijabilna. Premda mogu zahvatiti samo jedan organ (npr. oko ili mišić), većina rijetkih bolesti zahvaća veći broj organa i organskih sustava. Zbog svoje složenosti, težine i dugotrajnosti dovode do i degenerativnih promjena, invaliditeta i značajnog smanjenja kvalitete života oboljelih. Tjelesna, mentalna, intelektualna i osjetilna oštećenja mogu biti izvor diskriminacije te mogu utjecati na jednakopravan pristup edukaciji, profesionalnoj i društvenoj afirmaciji. Životni vijek pacijenata nerijetko je skraćen. Ipak, ako se otkriju na vrijeme, mnoge od ovih bolesti mogu se uspješno liječiti i kontrolirati.

3. Europska unija i rijetke bolesti

Aktivnosti u području rijetkih bolesti na razini EU značajnije su prisutne više od desetak godina. Rijetke bolesti jedan su od prioriteta Trećeg programa djelovanja Unije u području zdravlja 2014. – 2020. U studenome 2008. godine Europska komisija je prihvatila dokument „Priopćenje Komisije Europskom parlamentu, Vijeću, Europskom ekonomskom i društvenom povjerenstvu i Povjerenstvu regija o rijetkim bolestima: izazovi Europe“ (*Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions: on Rare Diseases: Europe's challenges*). Dokument podupire zemlje članice da organiziraju i osiguraju dijagnostiku, liječenje i skrb za 36 milijuna građana oboljelih od rijetkih bolesti. Europsko vijeće je u lipnju 2009. godine prihvatilo “Preporuke Vijeća o akciji u području rijetkih bolesti” (*Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases*) u kojem su dane osnovne smjernice za donošenje nacionalnih planova za rijetke bolesti do 2013. godine za sve zemlje članice. Sadržaj ovih dokumenata potječe iz preporuka Radne skupine za rijetke bolesti (*Rare Diseases Task Force, RDTF*) koju je Europska komisija osnovala Odlukom 2004/192/EC. Odlukom

2009/872/EC o osnivanju Povjerenstva stručnjaka u području rijetkih bolesti Europske zajednice (*The European Union Committee of Experts on Rare Diseases*, EUCERD) pokrenute inicijative nastavljaju se odvijati u kontinuitetu. Ovo tijelo redovito izvještava o stanju na području rijetkih bolesti u Europi. U donošenju dokumenata aktivno su sudjelovali i stručnjaci Orphanet portala, najveće baze podataka o rijetkim bolestima i orphan lijekovima u Europi (www.orpha.net) kao i članovi Europske organizacije za rijetke bolesti (EURORDIS) (<http://www.eurordis.org/>).

Glavni ciljevi Europske unije na području rijetkih bolesti su:

- poboljšati vidljivost i prepoznavanje rijetkih bolesti
- podupirati razvoj nacionalnih planova za rijetke bolesti u zemljama članicama
- razvoj europske suradnje, koordinacije i regulacije u području rijetkih bolesti.

Preporuke Vijeća području rijetkih bolesti uključuju:

- donošenje nacionalnih planova za rijetke bolesti u svim zemljama članicama kako bi se osigurala jednaka dostupnost kvalitetnoj zdravstvenoj zaštiti uključujući dijagnostiku, liječenje, primjenu *orphan* lijekova, na osnovi jednakosti i solidarnosti za sve oboljele na cijelom teritoriju EU-a
- utvrđivanje zajedničke definicije rijetkih bolesti, osiguranje odgovarajućeg kodiranja rijetkih bolesti kako bi postale vidljive u zdravstvenim sustavima te organiziranje popisivanja i izrade popisa rijetkih bolesti
- poticanje istraživanja uzroka i mogućnosti liječenja rijetkih bolesti
- uspostavljanje relevantne znanstvene organizacije i europske mreže referentnih centara za rijetke bolesti
- provođenje zajedničke ekspertize u području rijetkih bolesti na europskoj razini
- osnaživanje udruga oboljelih od rijetkih bolesti
- osiguranje održivosti svih predviđenih aktivnosti na području rijetkih bolesti.

Kako bi se osigurao razvoj smjernica i preporuka za izradu nacionalnih akcijskih planova na području rijetkih bolesti u okviru Drugog programa zajednice iz područja zdravstva 2008. - 2013. osigurana je provedba Europskog projekta za razvoj nacionalnih planova (EUROPLAN,) koji je u ožujku 2010. godine pripremio dokument "Preporuke za razvoj nacionalnih planova za rijetke bolesti" (*Recommendations for the development of national plans for rare diseases*), a potom i dokument „Izbor indikatora za evaluaciju postignuća inicijativa u području rijetkih bolesti“ (*Selecting indicators to evaluate the achievements of RD initiatives*) (www.europlanproject.eu). U razdoblju od 2012. do 2015. godine EUROPLAN 2 nastavlja svoj rad kao dio Zajedničke akcije EUCERD-a (*Joint Action EUCERD, Work Package 4*). Korištenjem ovih preporuka u okviru provođenja nacionalnih planova za rijetke bolesti, zemlje članice mogu koristiti nove informacijske i komunikacijske tehnologije, kao i dijagnostiku i liječenje oboljelih od rijetkih bolesti izvan svojih granica, u slučajevima kada se

odgovarajuća skrb neće moći osigurati unutar zemlje. Također će biti moguće jednostavnije uključivanje u međunarodna klinička ispitivanja novih lijekova. Na razini Europe osigurali bi se zajednički protokoli za metode probira, dijagnostiku, liječenje, edukaciju i organizaciju socijalnih službi u području rijetkih bolesti. Umrežila bi se istraživanja i harmoniziralo liječenje orphan lijekovima (http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm). Ove aktivnosti provoditi će se u okviru Europskih mreža izvrsnosti (*European Reference Networks, ERNs*). Osnova za stvaranje Europskih mreža izvrsnosti u području rijetkih bolesti je “Europska direktiva o primjeni prava pacijenta na prekograničnu zdravstvenu zaštitu” (*EU Directive on the application of patients' rights in cross-border healthcare*).

4. Republika Hrvatska i rijetke bolesti

U Republici Hrvatskoj je 2008. godine pri Hrvatskom liječničkom zboru osnovano Hrvatsko društvo za rijetke bolesti s ciljem promicanja znanja o rijetkim bolestima te unaprjeđenja medicinske prakse, dijagnostike i liječenja ovih bolesti. Na poticaj društva, a u skladu s preporukama EU, Ministarstvo zdravlja Republike Hrvatske pristupilo je sustavnom rješavanju problema oboljelih od rijetkih bolesti stvaranjem sveobuhvatnog okvira koji bi osigurao najvišu razinu suvremene zaštite, pristupačnost svim pravima i njihovo ostvarivanje bez diskriminacije. Na temelju Odluke ministra zdravlja od 24. svibnja 2010. godine, s ciljem sveukupnog djelovanja na području promicanja i zaštite prava osoba oboljelih od rijetkih bolesti, osnovano je Povjerenstvo Ministarstva zdravlja za izradu i praćenje provedbe Nacionalnog programa za rijetke bolesti (u daljnjem tekstu: Povjerenstvo). Povjerenstvo je savjetodavno i stručno tijelo sa zadaćom donošenja Nacionalnog programa za rijetke bolesti 2015.-2020. (u daljnjem tekstu Nacionalni program) koji bi sumirao problem rijetkih bolesti sa stajališta Europske unije i Republike Hrvatske te donio glavne strateške ciljeve i mjere za unaprjeđenje zdravstvene zaštite na području rijetkih bolesti u narednom razdoblju. Na temelju zaključaka 1. nacionalne konferencije za rijetke bolesti koja je održana u Dubrovniku u razdoblju od 17.-19. rujna 2010. godine u organizaciji Hrvatske udruge bolesnika s rijetkim bolestima i Europske organizacije udruga oboljelih od rijetkih bolesti EURORDIS, a kojoj su prisustvovali predstavnici udruga pacijenata, stručnjaka i Vlade Republike Hrvatske, kao i na temelju rezultata ankete provedene među sudionicima, istaknuti prioriteti Nacionalnog programa za rijetke bolesti su:

Unaprjeđenje znanja i dostupnosti informacija o rijetkim bolestima
Podupiranje razvoja registara rijetkih bolesti i njihovo trajno financiranje
Podupiranje rada i razvoja mreže referentnih centara i relevantnih znanstvenih organizacija za rijetke bolesti
Poboljšanje dostupnosti i kvalitete zdravstvene zaštite (dijagnostike, liječenja i prevencije) za oboljele od rijetkih bolesti
Osiguranje dostupnosti lijekova za rijetke bolesti

Poboljšanje ostvarivanja socijalnih prava oboljelih od rijetkih bolesti
Osnježivanje udruga oboljelih od rijetkih bolesti
Poticanje znanstvenih istraživanja u području rijetkih bolesti
Međunarodno umrežavanje i suradnja u području rijetkih bolesti

Nakon donošenja i prihvaćanja Nacionalnog programa, Povjerenstvo će nastaviti pratiti provedbu putem indikatora provođenja pojedinih ciljeva i mjera i izvještavati Ministarstvo zdravlja jednom godišnje o postignutim rezultatima.

4.1. Definicija, klasifikacija i kodiranje rijetkih bolesti u Republici Hrvatskoj

Organizacija i unaprjeđenje zdravstvene zaštite moraju se temeljiti na točnim epidemiološkim podacima koji omogućavaju planiranje zdravstvene politike sukladno pravoj definiciji problema. Preliminarna europska izvješća otkrivaju nedostatak dokumentiranih informacija o epidemiologiji rijetkih bolesti. Usprkos tomu što one značajno pridonose morbiditetu i mortalitetu populacije, rijetke bolesti su nevidljive u zdravstvenom informacijskom sustavu zbog nedostatka odgovarajućeg kodiranja i klasifikacija u sustavu. To naglašava potrebu da se utvrdi broj oboljelih, prevalencija, prirodni tijek i obilježja pojedine rijetke bolesti, kako bi se mogle planirati intervencije u zdravstvenom sustavu te omogućio unaprjeđenje praćenja i organizacije zdravstvene zaštite.

Na zajedničkom sastanku Hrvatskog društva za rijetke bolesti i Hrvatskog društva za humanu genetiku Hrvatskog liječničkog zbora koji je održan u Cavtatu, 15. svibnja 2009. godine stručna zajednica u Republici Hrvatskoj prihvatila je definiciju EU prema kojoj u rijetke bolesti pripadaju one koje zahvaćaju manje od 5 na 10.000 osoba. U okviru radionice o klasifikaciji i šifriranju rijetkih bolesti održanoj u sklopu 1. nacionalne konferencije istaknuto je da bi za neke teške bolesti trebalo uvažiti i definiciju na temelju incidencije, budući da brzo dovode do smrtnog ishoda pa, premda objektivno nisu rijetke, rijetko ih susrećemo (primjerice neki teški tumori). Važne komponente u klasifikaciji ovih poremećaja trebale bi biti i težina bolesti (za pojedinca, obitelj i društvo) i mogućnost liječenja (rana dijagnostika i brže upoznavanje stručnjaka s onim bolestima koje su dostupne liječenju).

Procjenjuje se da u Republici Hrvatskoj ima oko 250.000 oboljelih od rijetkih bolesti². Međutim, točni i sveobuhvatni epidemiološki i/ili statistički podaci o rijetkim bolestima u Republici Hrvatskoj ne postoje. Pored toga što oboljeli nisu dijagnosticirani, različitost mjesta i oblika zbrinjavanja oboljelih

² Izvor podataka: Eurordis

od rijetkih bolesti (specijalizirani centri, ali i ordinacije opće prakse, klinike i opće bolnice) dodatno otežavaju njihovu pravovremenu identifikaciju i praćenje. Međunarodna klasifikacija bolesti ICD-10 (*International Classification of Diseases-10*) koja je u službenoj uporabi, nema odgovarajuće kodove za većinu rijetkih bolesti, pa je praćenje najvećeg dijela rijetkih bolesti u zdravstvenom sustavu trenutno nije moguće. Bolnički statistički podaci ne odražavaju pravi morbiditet, kako zbog nedostatka ICD-10 klasifikacije i korištenja DTS šifri koje favoriziraju bolesti/stanja koja su povoljnije plaćena, tako i zbog nedostatka svijesti i znanja medicinskih stručnjaka o javnozdravstvenoj važnosti točnog kodiranja i klasifikacije rijetkih bolesti, što rezultira površnim i netočnim podacima.

4.2. Popis i registri rijetkih bolesti

Poznato je da se rijetke bolesti gube u zdravstvenom informacijskom sustavu zbog nedostatka odgovarajućeg sustava kodiranja i klasifikacije, a da samo djelotvorna metoda klasifikacije omogućava dobivanje točnih epidemioloških podataka za ove entitete. Već više od desetak godina mnoge međunarodne organizacije predvođene Svjetskom zdravstvenom organizacijom (u daljnjem tekstu: SZO), a posebno *Rare Disease Task Force Working Group on Coding and Classification* ulažu velike napore da se stvori klasifikacija rijetkih bolesti pogodna za korištenje različitih korisnika. Pri tome postoje mnogobrojni problemi: nema točnih podataka, klasifikacija prema etiologiji ili zahvaćenosti pojedinog organa ili organskog sustava otežana je zbog heterogenosti bolesti pri čemu ista bolest može biti uzrokovana različitim uzrocima i može zahvatiti više organa i sustava (varijabilnom težinom), otežano je razvrstavanje bolesti po grupama bolesti, neprekidno se otkrivaju novi entiteti, posebno u području sindroma, tumora i urođenih bolesti metabolizma, a nerijetko je postavljanje konačne dijagnoze dugotrajno. Naposljetku, zbog mnogobrojnih sinonima i različite medicinske terminologije javljaju se poteškoće pri pokušaju alfabetske klasifikacije.

Trenutačno postoje dva načina klasifikacije rijetkih bolesti. Prvi je alfabetska lista rijetkih bolesti kakvu, primjerice, koristi Orphanet mreža. Prednost ovog sustava je da se može vezati za druge međunarodne kodove (npr. ICD, *Online Mendelian Inheritance*, OMIM) koji se u većini zemalja u Europi koriste kao kodovi pri otpustu iz bolnice. Alfabetski sustav omogućava da se posebnim kodom označi svaka bolest u popisu koji se stalno nadopunjuje. Glavni nedostatak ove metode je činjenica da je u Orphanet bazi podataka registrirano oko 5.700 bolesti, od kojih su neke izuzetno rijetke, tako da je sustav neprikladan za korištenje u svakodnevnom kodiranju. U Registru osoba s invaliditetom pri Hrvatskom zavodu za javno zdravstvo prate se i podaci osoba s rijetkim bolestima koje su razvile invaliditet i ostvarile određena prava. U tom registru zabilježeno je oko 3000 oboljelih od rijetkih bolesti, te je na taj način ovaj registar važan za daljnje povezivanje podataka.

Drugi način klasifikacije koji koristi SZO, Internacionalna klasifikacija bolesti, ima više razina. Prva je nozološka, primjerice Bolesti krvi i krvotvornih organa (D50-D89), koje se granaju na različite grupe bolesti od kojih je jedna npr. poremećaji koagulacije, dok treću razinu čini određena bolest. Ova klasifikacija je najčešće u uporabi i služi za epidemiološko praćenje pobola, smrtnosti i invaliditeta. Nedostatak ovog sustava je u tome da ICD9 i ICD10 ne uključuju većinu rijetkih bolesti. Predviđa se da

će ICD11 koji je u izradi u svom potpunom elektroničkom obliku imati odgovarajuće kodove za većinu rijetkih poremećaja.

Budući da je informacija o rijetkim bolestima fragmentirana, a ekspertiza ograničena, zdravstveni registri ključno su sredstvo pristupu rijetkim bolestima. Zdravstveni registar se može definirati kao sustavno, anonimno i trajno prikupljanje podataka važnih za zdravlje u određenoj populaciji. Zdravstveni registri zahtijevaju prikupljanje relevantnih i pouzdanih podataka za donošenje odluka o akcijama u području prevencije, liječenja i istraživanja. Podaci koje bi trebao prikupiti registar rijetkih bolesti uključuju incidenciju, prostornu rasprostranjenost, prirodni tijek i druga klinička obilježja određene bolesti, ishode liječenja kao i podatke o dostupnosti i učinkovitosti zdravstvenih službi. Na taj način registar omogućuje utvrđivanje postojećih i potrebnih resursa te je važan alat za planiranje i donošenje odluka u području organizacije zdravstvene zaštite oboljelih.

U Republici Hrvatskoj nema sveobuhvatnog popisa ni registra rijetkih bolesti. Od 1983. godine u Republici Hrvatskoj postoji Registar za praćenje prirođenih mana koji u sklopu međunarodne mreže registara kongenitalnih anomalija EUROCAT prati porode u pet hrvatskih regija (oko 21% poroda godišnje). Upisuju se sve prirođene malformacije, genetički sindromi, koštane displazije i kromosomske anomalije (ICD10, poglavlje 17, Q00-Q99), što obuhvaća najveći broj rijetkih bolesti. Od 2010. godine EUROCAT je pristupio Drugom programu zajednice iz područja zdravstva 2008. - 2013. zemalja članica i Komisije EU. U okviru ove zajedničke akcije u provedbu su kao partneri uključeni Ministarstvo zdravlja Republike Hrvatske i Referentni centar Ministarstva zdravlja Republike Hrvatske za praćenje kongenitalnih anomalija. Republika Hrvatska je također uključena u mrežu europskih registara za cističnu fibrozu EUROcare-CF, mrežu registara oboljelih od rijetkih neuromišićnih bolesti NM -TREAT NMD i CARE NMD, mrežu registara oboljelih od primarnih imunodeficijenција PID (pri Europskom udruženju za imunodeficijenције, ESID) i Europsku mrežu registara za intoksikacijski oblik metaboličkih bolesti. Referentni centri za rijetke bolesti uključuju svoje pacijente u međunarodne on-line registre za specifične poremećaje (Fabryjeva bolest, mukopolisaharidoze tip I i II, Pompeova bolest).

4.3. Informacije i edukacija u području rijetkih bolesti

Unazad dvadesetak godina znanje o rijetkim bolestima doživjelo je eksponencijalan rast. Međutim, informacije o specifičnim rijetkim bolestima često su i dalje teško dostupne, pa je potreba za ovim znanjem prisutna ne samo kod pacijenata i njihovih obitelji, nego i među stručnjacima i tijelima državne uprave. Širenje informacija o rijetkim bolestima složen je zadatak, jer je znanje o njihovoj dijagnozi, liječenju, mogućnostima prevencije i službama koje stoje na raspolaganju djelomično i raspršeno. Prikupljanje i širenje točnih informacija u obliku koji je prilagođen potrebama stručnjaka, pacijenata i njihovih obitelji ključno za unapređenje brige za zdravlje oboljelih od rijetkih bolesti.

U Republici Hrvatskoj se informacije za javnost o rijetkim bolestima mogu dobiti na mrežnim stranicama Hrvatskog društva za rijetke bolesti Hrvatskog liječničkog zbora (www.rijetke-bolesti.org) i

niza hrvatskih udruga pacijenata s rijetkim bolestima (rijetke-bolesti.hr; www.pws.hr; www.hull.hr; www.debra-croatia.com; www.cistica-fibroza.hr; smk.mef.hr/osteogenesis; www.fenilketonurija.hr).

Na mrežnim stranicama portala nevladinih organizacija koje se bave zdravstvenim problemima mogu se također naći podatci o pojedinim rijetkim poremećajima kao i inicijativama u području rijetkih bolesti (npr. www.cybermed.hr; www.plivamed.net; zajednoprodivraka.org; www.centar-zdravlja.net; www.uppt.hr/index).

Hrvatski savez za rijetke bolesti je u sklopu EUROPLAN projekta i u suradnji s EURORDIS-om, organizirao dvije Nacionalne konferencije o rijetkim bolestima³ koje su potakle medijsko zanimanje za područje rijetkih bolesti te su značajno pridonijele širenju informacija o ovim bolestima u Republici Hrvatskoj. Aktivnosti udruga namijenjene širenju informacija o rijetkim bolestima također uključuju aktivnosti povodom Dana rijetkih bolesti (susreti oboljelih s predsjednikom Republike Hrvatske, promocijski sajmovi, prezentacije udruga oboljelih, nastupi u medijima, organizacija okruglih stolova i dr.).

Referentni centri također pružaju informacije o rijetkim bolestima kako stručnjacima putem tečajeva trajne edukacije, stručnih i znanstvenih skupova posvećenih rijetkim bolestima tako i pripremom i objavljivanjem edukacijskog materijala za pacijente i javnost. Tako je na 8.-om balkanskom kongresu humane genetike (Cavtat, 14. - 17. svibnja 2009. godine) izdvojena tema o rijetkim bolestima (*Rarediseases – publicpolicy, research, diagnosis and management*). U organizaciji Hrvatskog društva za rijetke bolesti i pod pokroviteljstvom Ministarstva zdravlja Republike Hrvatske 1. i 2. hrvatski simpozij o rijetkim bolestima s međunarodnim sudjelovanjem održani su 3. prosinca 2010. i 24. veljače 2012. godine. U okviru 5. kongresa hrvatskog društva za humanu genetiku, 21. srpnja 2011. godine, održan je okrugli stol na temu: Rijetke bolesti - postignuća i izazovi.

4.4. Referentni centri / relevantne znanstvene organizacije

U Republici Hrvatskoj trenutačno postoje tri veća referentna centra za rijetke bolesti Ministarstva zdravlja Republike Hrvatske: Referentni centar Ministarstva zdravlja Republike Hrvatske za praćenje kongenitalnih anomalija (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Referentni centar Ministarstva zdravlja za medicinsku genetiku i metaboličke bolesti djece (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb) i Referentni centar za rijetke i metaboličke bolesti (Klinika za unutrašnje bolesti, Klinički bolnički centar Zagreb). Pored toga, postoje i referentni centri koji se bave pojedinom rijetkom bolesti ili manjim skupinama rijetkih bolesti (npr. solidni tumori dječje dobi, nasljedne bulozne epidermolize). Naziv referentnog centra dodjeljuje se sukladno članku 7. Pravilnika o mjerilima za dodjelu i obnovu

³ Izvještaj. 1. Nacionalna konferencija o rijetkim bolestima, Dubrovnik, 17.09.-9.09.2010.

Izvještaj. 2. Nacionalna konferencija o rijetkim bolestima, Tuheljske toplice, 07.-09.2011.

naziva referentnog centra Ministarstva nadležnog za zdravstvo („Narodne novine“, broj 77/2005) temeljem kojeg centri moraju zadovoljavati propisane uvjete - pokazati znanstvene i stručne rezultate u praćenju, proučavanju i unaprijeđenju prevencije dijagnostike i/ili terapije te rehabilitacije u dijelu medicinske struke za koji su osnovani te zadovoljavati propisane kadrovske i prostorne uvjete. Postojeće propise koji su doneseni za sve bolesti/skupine bolesti, a ne samo za rijetke bolesti, treba po potrebi uskladiti sa međunarodnim preporukama EURORDIS-a, i EUCERD-a. Pored toga neophodno je definirati djelokrug rada referentnih centara za rijetke bolesti te ih kadrovski/prostorno/opremom osnažiti kako bi mogli obavljati propisane zadatke. Potrebno ih je umrežiti s ekspertima koji rade u sredinama koje ne zadovoljavaju uvjetima za dobivanje naziva referentnog centra, ali se bave dijagnostikom i liječenjem jedne ili skupine rijetkih bolesti u Hrvatskoj. Također je neophodno da se takvi centri u Europsku mrežu referentnih centara za rijetke bolesti (*European networks of reference for rare diseases, ERNs*).

4.5. Dijagnostika rijetkih bolesti

Jedna od glavnih poteškoća s kojima se susreću oboljeli od rijetkih bolesti je pravovremeno postavljanje točne dijagnoze. Posljedice netočno ili kasno postavljene dijagnoze mogu biti vrlo ozbiljne, što može ostaviti ozbiljne posljedice na tjelesno i mentalno, zdravlje pacijenta. U slučaju nasljedne bolesti može doći do ponavljanja bolesti u obitelji, što bi se moglo biti spriječeno da je pravovremeno postavljena točna dijagnoza i provedeno genetičko savjetovanje. Da bi se omogućila što ranija dijagnoza rijetkih bolesti, neophodno je organizirati rane programe otkrivanja oštećenja uz promicanje istraživanja u području dijagnostike rijetkih poremećaja, te omogućiti jednakost u pristupu sofisticiranim dijagnostičkim testovima. Kako većina rijetkih bolesti ima genetičku osnovu, posebno se osvrćemo na problem specifičnosti dijagnostike nasljednih/genetičkih poremećaja.

4.5.1. Genetičko savjetovanje

Premda je oko 80% rijetkih bolesti uzrokovano genetičkim poremećajima, činjenica je da u Republici Hrvatskoj tek manji broj oboljelih dobije odgovarajuću genetičku informaciju u okviru genetičkog savjetovaništa. Uzrok tomu je mali broj organiziranih službi u kojima su zaposleni stručnjaci educirani za ovaj oblik zdravstvene usluge.

Europska konvencije o ljudskim pravima i biomedicini (*European Convention on Human Rights and Biomedicine (Council of Europe, 1997)*) prema članku 12. zahtjeva i odgovarajuće genetičko savjetovanje prije predskazujućeg (testiranje za genetičku predispoziciju, odnosno podložnost) i presimptomskog (testiranje za monogene bolesti koje se očituju u odrasloj dobi) testiranja kao i prije testiranja za nositeljstvo genetičke bolesti. Prema preporukama Europskog društva za humanu genetiku, kao i Hrvatskog društva za humanu genetiku Hrvatskog liječničkog zbora zbog osjetljivosti

genetičkih informacija, prije svakog genetičkog testa trebalo treba provesti genetičko savjetovanje, a svaki nalaz mora biti uručen u okviru formalnog genetičkog savjetovanja. Prema navedenim preporukama, informacije u ovom postupku trebaju pružiti posebno educirane osobe. U Republici Hrvatskoj su to specijalisti pedijatri, subspecijalisti medicinske genetike. Razvojem nove specijalnosti medicine, kliničke genetike, koja već postoji u svim zemljama članicama EU, očekuje se da će se veći broj osoba educirati za pružanje kvalitetne informacije na ovo području što uključuje i pružanje detaljnih podataka o prirodi bolesti, načinu njena nasljeđivanja, određivanje rizika ponavljanja u obitelji (a priorni, a posteriorni i konačni ili združeni rizik), rizike vezane uz pretrage (npr. različite metode prenatalne i preimplantacijske dijagnostike), ograničenja u tumačenju rezultata specifičnih genetičkih testova, moguća ograničenja/ nepoznanice uslijed nedovoljnog znanja o određenim pitanjima vezanim uz bolest te potrebu informiranja i dalje obrade članova obitelji pod rizikom.

4.5.2. Dijagnostika genetičkih bolesti

4.5.2.1. Klinička dijagnoza

Klinička dijagnostika je proces u kojemu se genetičko testiranje koristi za potvrdu ili isključenje postavljene sumnje na određeni genetički poremećaj temeljem anamneze, kliničkog pregleda, laboratorijskih i drugih testova. U većini slučajeva to zahtijeva detaljnu kliničku evaluaciju pacijenta koju najčešće provode liječnici subspecijalisti medicinske genetike s iskustvom u kliničkoj genetici, dismorfologiji i bolestima metabolizma u okviru bolničke obrade i polikliničkog praćenja. Kako su genetičke bolesti heterogene, klinički pregled i obrada mogu se odvijati i u sklopu svih drugih medicinskih specijalizacija (npr. okulistike, dermatologije, interne i dr.), ali naposljetku zahtijevaju da indikaciju za genetičko testiranje i njegovu interpretaciju donese za to posebno educirana osoba. Pojam genetičke dijagnoze ukazuje, dakle, na proces kliničke intervencije u kontekstu odnosa zdravstvenih radnika s pacijentom i njegovom obitelji. Nasuprot tomu, pojam genetičkog testiranja koristi se u odnosu na metode i tehnike kojima se analizira genom (kromosomi/geni) ili genski produkti (enzimi, hormoni i dr.).

4.5.2.2. Genetički testovi

Genetički testovi imaju važnu ulogu u procesu postavljanja dijagnoze rijetkih bolesti. Procjenjuje se da trenutačno postoje testovi za više od tisuću genetičkih poremećaja, no njihovo je korištenje ograničeno iz više razloga. S obzirom da je riječ o rijetkim stanjima, pojedini testovi rade se samo u određenim centrima u Europi/svijetu, što zahtijeva uređenu međugraničnu suradnju. Nadalje, pored uspostave popisa laboratorija koji provode određene pretrage, u čemu istaknuto mjesto ima Orphanet baza podataka, neophodan je trajan rad na strukturi, harmonizaciji i unaprjeđenju kvalitete genetičkih testova, uključujući i njihov utjecaj na zdravstvenu ekonomsku politiku te zakonodavna, etička i društvena pitanja. Projekt Euro Gentest nastao u sklopu FP6 i nastavljen u sklopu FP7 programa posebno se istakao u organizaciji shema vanjske provjere kvalitete laboratorija, te u donošenju smjernica za akreditaciju genetičkih službi s ciljem unaprjeđenja kvalitete molekularnih, citogenetičkih, biokemijskih i kliničkih postupaka te prihvaćanja zajedničke strategije provođenja ove

dijagnostike u Europskoj uniji (www.eurogentest.org/). Protokole i smjernice najbolje kliničke prakse donosi i Europsko društvo za humanu genetiku (www.eshg.org/), a u Republici Hrvatskoj referentni centri, Hrvatsko društvo za humanu genetiku (www.humana-genetika.org/).

Veći broj laboratorija u Republici Hrvatskoj provodi genetičku (citogenetsku, molekularnu, biokemijsku) dijagnostiku rijetkih bolesti (www.rijetke-bolesti.org). Neki laboratoriji na dobrovoljnoj osnovi provode provjeru kvalitete u okviru europskih institucija (Euro Gentest, CEQUA, ECA, EMQN, ERNDIMQA). S ciljem nacionalne harmonizacije laboratorijskih metoda i rezultata u području opće medicinske biokemije, preporučene su analitičke metode i kvaliteta koji moraju biti zadovoljeni kao obvezni preduvjet za primjenu jedinstvenih referentnih intervala ovisno o dobi i spolu za sve medicinsko - biokemijske laboratorije Republike Hrvatske od 1. siječnja 2005. godine. Na nacionalnoj razini još nema dovoljno inicijativa za harmonizaciju ili provjeru standarda citogenetičkih i molekularnih testova. Pored tehničke kvalitete, potrebno je osigurati i kvalitetno tumačenje nalaza od strane specijalista koji su upoznati sa onom bolesti koja se testira i koji mogu dati punu informaciju, uključujući i genetičko savjetovanje. Ovo područje u Republici Hrvatskoj regulirano je samo djelomično i to strukovno, preporukama Hrvatskog društva za humanu genetiku (www.humana-genetika.org/).

Troškovi genetičkih testova koji su dostupni u Republici Hrvatskoj podmiruju se iz sredstava Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje u okviru obveznog zdravstvenog osiguranja. Za djecu do 18. godine života troškovi sudjelovanja u zdravstvenoj zaštiti su u cijelosti na teret obveznog zdravstvenog osiguranja, dok za odrasle osobe troškove sudjelovanja u zdravstvenoj zaštiti pokriva obvezno zdravstveno osiguranje, a dijelom osigurane osobe ukoliko nisu osigurane i putem dopunskog zdravstvenog osiguranja. Izuzetak su slučajevi u kojima troškove zdravstvene zaštite u cijelosti pokriva obvezno zdravstveno osiguranje (primjerice liječenje zloćudnih bolesti).

Ukoliko se određeni genetički test ne može napraviti u Republici Hrvatskoj, po zahtjevu osigurane osobe, Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje donosi rješenje na temelju odgovarajuće medicinske dokumentacije i obveznog prijedloga za upućivanje na liječenje u inozemstvo koji daje konzilij doktora specijalista referentnog centra nadležan prema dijagnozi bolesti osigurane osobe, odnosno doktor specijalist ili liječnički konzilij druge ugovorne zdravstvene ustanove u kojoj se osigurana osoba liječi. Uz mišljenje se predlože jedna ili više inozemnih zdravstvenih ustanova koje mogu obaviti traženo liječenje i nalaz, mišljenja i ocjene liječničkog povjerenstva Direkcije Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje. Cjelokupni postupak reguliran je odgovarajućim pravilnicima. Odluka se razmatra u odnosu na utjecaj koji imaju rezultati provedene genetičke pretrage na daljnje liječenje pacijenta, pa se uglavnom odobravaju zahtjevi koji će imati utjecaj na liječenje, odnosno poboljšanje kvalitete života pacijenta. To onemogućava dijelu pacijenata postavljanje ili potvrdu dijagnoze. Slanje uzoraka u inozemstvo, kao i zaprimanje uzoraka iz inozemstva često se još uvijek odvija izvan organiziranog sustava, u sklopu kolegijalne pomoći, međunarodne suradnje, projekata i dr.

4.5.2.2.1. Prenatalna dijagnoza

Prenatalna dijagnoza (u daljnjem tekstu: PND) definirana je kao niz ultrazvučnih, citogenetičkih, biokemijskih i molekularnih tehnika koje se provode s ciljem otkrivanja nasljednih bolesti i kongenitalnih anomalija u ploda. PND se provodi u rizičnim trudnoćama, a indikacije su pozitivna obiteljska anamneza na nasljedne poremećaje te povećan rizik za postojanje kromosomskog poremećaja vezan za dob majke i/ili pozitivne probirne biokemijske i ultrazvučne testove ili izlaganja teratogenima. Ciljevi prenatalne dijagnoze prvenstveno su osiguranje rođenja zdravog djeteta ili mogućnost ranog liječenja ploda. Troškove PND uz odgovarajuću indikaciju u Republici Hrvatskoj pokriva Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje.

4.5.2.2.2. Preimplantacijska genetička dijagnoza

Metode potpomognute oplodnje danas nude parovima s rizikom nove mogućnosti za zdravo potomstvo, poput doniranja spolnih stanica, preimplantacijski probir spola u slučaju X-vezanih bolesti i preimplantacijsku genetičku dijagnozu (u daljnjem tekstu: PGD), najčešće u slučaju rizika za teške i rijetke genetičke bolesti, obično strukturne kromosomske poremećaje i monogenske bolesti.

Analiza PGD centara u Europi pokazala je da su standardi ove pretrage u Europi vrlo različiti te je istaknut problem provjere kontrole kvalitete i postupaka akreditacije. PGD nije zaživjela u Republici Hrvatskoj, pa ne postoji ni odgovarajuća regulacija korištenja ovih tehnika, a osobe koje bi trebale ovu uslugu trebale bi je ostvariti u inozemstvu.

4.5.2.2.3 Presimptomska i predskazujuća dijagnoza

Genetički testovi mogu služiti za postavljanje dijagnoze prije pojave simptoma i znakova bolesti. Testiraju se osobe s obiteljskim rizikom, a rezultati testova mogu ukazivati na potpunu izvjesnost ili povećan rizik pojave bolesti. Neke od ovih bolesti dostupne su prevenciji i liječenju, a neke su neizlječive. U Hrvatskoj je ovaj oblik testiranja moguć za neke neurološke i psihijatrijske poremećaje (npr. Huntingtonova bolest, spinocerebelarne ataksije, neurofibromatoza) i tumore (MEN, obiteljska adenomatozna polipoza, nasljedni nepolipozni tumor kolona), no često se provode bez odgovarajućeg genetičkog savjetovanja.

4.5.2.2.4. Novorođenački probir

Cilj novorođenačkog probira je brza dijagnoza i rano/pravovremeno liječenje novorođenčadi kod kojih se utvrdi postojanje određene bolesti. Da bi se bolest uključila u program populacijskog probira potrebno je da zadovoljava određene kriterije. Klasični kriteriji Wilsona i Jungeraiz 1968. godine, koje je prihvatila i SZO, a danas se zbog napretka tehnologije modificirani su: bolest se može liječiti, bolest se ne može klinički rano dijagnosticirati, da postoji pouzdan i financijski prihvatljiv test za njeno rano otkrivanje. Novorođenački probir je u Republici Hrvatskoj obavezan dio zdravstvene zaštite. Provodi se od 1978. godine za fenilketonuriju, a od 1985. i za konatalnu hipotireozu. Pored toga je 2003. godine uveden Nacionalni program za rano otkrivanje oštećenja sluha putem procjene evociranih

otoakustičnih potencijala. Novorođenački probir dijela europskih zemalja već duže vrijeme uključuje i druge češće bolesti dostupne djelotvornom liječenju ili one za koje je dokazano da rano otkrivanje značajno poboljšava prognozu kao što su kongenitalna adrenalna hiperplazija, poremećaji razgradnje masnih kiselina zbog manjka acil-CoA dehidrogenaze srednjih lanaca, cistična fibroza. Spektar bolesti koje se mogu uključiti u novorođenački probir stalno se proširuje zahvaljujući novim tehnologijama. Posljednjih 10-15 godina sve više zemalja koristi tehniku tandemске spektrometrije masa kojom se jednim jednim testom otkrivaju brojne organske acidurije, aminoacidopatije, poremećaji karnitinskog ciklusa i poremećaji beta oksidacije masnih kiselina. Noviji program probira je i otkrivanje cijanotičnih srčanih grešaka putem pulsne oksimetrije. Broj bolesti uključen u probir u Europi razlikuje se od zemlje do zemlje i uvjetovan je financijskim i drugim okolnostima u pojedinoj zemlji (npr. veća učestalost hemoglobinopatija u mediteranskim zemljama ili u određenim etničkim skupinama) kao i etičkim implikacijama programa probira. S obzirom na koristi koje donosi i već ispunjene brojne uvjete trebalo bi i u Hrvatskoj proširiti novorođenački probir, tehnikom tandemске spektrometrije masa i drugim testovima, a odabir i redoslijed uključivanja bolesti u probir treba uskladiti s postojećim mogućnostima, stručnim kriterijima i europskim preporukama.

4.6. Liječenje rijetkih bolesti

Mogućnosti liječenja rijetkih bolesti često su oskudne i slabo djelotvorne. Jedan od najvažnijih problema u zbrinjavanju osoba oboljelih od rijetkih bolesti je ostvarivanje jednakopravnosti u liječenju, budući da postoji tendencija da se fondovi zdravstva usmjeravaju prema liječenju češćih bolesti, a lijekovi za rijetke bolesti su često skupi ili ne postoje, pa su poznati pod nazivom orphan lijekova ili lijekova siročadi. Za razvoj orphan proizvoda koji uključuju lijekove, gensku i staničnu terapiju, potrebni su posebni poticaji, koji uzimaju u obzir slab interes farmaceutske industrije i znanstvenika te poteškoće, izazove i komplikacije vezane uz utvrđivanje djelotvornosti i sigurnosti liječenja malog broja pacijenata.

Situacija se u tom pogledu značajno popravila posljednjih godina kada je zbog europskih poticaja na tržištu postalo dostupno sve više lijekova za rijetke bolesti. Europski parlament je 1999. godine usvojio Uredbu (EZ) broj 141/2000 (tzv. „Orphan Uredba“) kojom su utvrđeni poticaji za razvoj orphan lijekova. Za sve države članice Europske unije proces ocjene orphan lijekova koordinira Europska agencija za lijekove (EMA: www.ema.europa.eu), a pravno obvezujuće odluke donosi Europska komisija. U proces ocjene orphan lijekova u EMA-i uključena su dva povjerenstva: Povjerenstvo za orphan lijekove (COMP, od engl. Committee for Orphan Medicinal Products; i Povjerenstvo za humane lijekove (CHMP, od engl. Committee for Medicinal Products for Human Use).

COMP donosi mišljenje o tome može li se određenom lijeku odobriti orphan status, a CHMP donosi mišljenje o tome može li se odobriti stavljanje određenog lijeka u promet u EU. Mišljenja oba povjerenstva EMA upućuje Europskoj komisiji na donošenje pravno obvezujuće odluke koja se odnosi na sve države članice Europske unije.

Orphan status može biti odobren određenom lijeku ako zadovoljava sljedeće kriterije:

- lijek je namijenjen za dijagnozu, prevenciju ili liječenje stanja koje je opasno po život ili kronično onesposobljavajući, a koje zahvaća ne više od 5 na 10.000 osoba u EU, ili
- lijek je namijenjen za dijagnozu, prevenciju ili liječenje stanja koje je opasno po život ili kronično onesposobljavajući ili kroničnog i ozbiljnog stanja, pri čemu nije izgledno da bi stavljanje lijeka u promet generiralo povrat novca koji bi bio dostatan da opravda trošak razvoja lijeka, i
- u EU-u nisu dostupne zadovoljavajuće metode dijagnoze, prevencije ili liječenja tog stanja ili ako su takve metode dostupne, novi lijek predstavlja značajnu korist za osobe zahvaćene tim stanjem.

U Republici Hrvatskoj je 2006. godine utvrđena „Lista posebno skupih lijekova“ na kojoj se nalaze i skupi lijekovi za neke rijetke bolesti. Od 15. studenoga 2010. godine Agencija za lijekove i medicinske proizvode na svojim mrežnim stranicama objavljuje popis lijekova za liječenje rijetkih i teških bolesti odobrenih u Republici Hrvatskoj, koji u EU-u imaju odobren orphan status i europsko odobrenje za stavljanje lijeka u promet (www.halmed.hr). Za stavljanje lijeka na listu posebno skupih lijekova je propisana detaljna procedura te o istom odlučuje Upravno vijeće Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje, a o prijedlogu za stavljanje lijeka na Popis raspravlja Povjerenstvo za lijekove.

Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje u okviru svojih ukupnih sredstva izdvaja određeni iznos za lijekove s Popisa posebno skupih lijekova. Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje je uveo regulacijsku metodu za kontrolu porasta potrošnje lijekova. Ugovorom je definirana maksimalna financijska potrošnja. Ugovori se sklapaju s nositeljima odobrenja te se prati potrošnja kako bi se spriječila zloraba što je omogućilo uštede i stavljanje novih lijekova na listu. Kako je riječ o fiksnim godišnjim ugovorenim iznosima, može se javiti problem kod uključivanja u liječenje novootkrivenih bolesnika. S ciljem smanjenja administrativne procedure ukinuto je vještačenje od strane Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje te osigurane osobe ostvaruju pravo na posebno skupe lijekove na osnovi odobrenja Povjerenstva za lijekove bolničke zdravstvene ustanove u kojoj se osigurana osoba liječi. Pitanje je međutim, kompetencije bolničkih povjerenstva da odlučuju o liječenju u rijetkim poremećajima za koja nemaju dovoljnu ekspertizu. Moguće je i liječenje donacijom (tzv. *compassionate use*) od postavljanja dijagnoze do trenutka kada je lijek odobren. Lijekovi koji nisu na listi podmiruju se iz bolničkih troškova, što ponekad predstavlja veće financijsko opterećenje ustanovama. Bolnička povjerenstva za lijekove donose odluku o liječenju pacijenata lijekovima koji nisu na osnovnoj listi lijekova Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje, kao i lijekovima koji se koriste za liječenje nekih rijetkih bolesti, a kada indikacija za primjenu lijeka nije odobrena od nadležnog regulatornog tijela i uvrštena u Sažetak opisa svojstva lijeka (tzv. *offlabel* primjena lijeka). Uvoz relativno jeftinih lijekova potrebnih za liječenje nekih rijetkih bolesti ponekad je onemogućen činjenicom da tvrtke nemaju interesa da pokreću postupak uvoza za malo tržište.

Određeni zdravstveni proizvodi i usluge (lijekovi, medicinska oprema, ortopedska pomagala specijalistički tretmani) nisu financijski osigurani od strane Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje a, a različita je i ponuda medicinskih usluga unutar zdravstvenih ustanova. Dostupnost

orphan lijekova ovisi o dva elementa - postupku odobrenja uvoza i načinu podmirenja troškova liječenja i tu su moguća proceduralna poboljšanja. S druge strane, potrebno je osigurati racionalnu primjenu skupih lijekova. Odobrenje za početak i nastavak liječenja skupim lijekovima nije vezano uz referentne centre/ **relevantne znanstvene organizacijene** je prepušteno pojedinim bolnicama i bolničkim povjerenstvima koji ne posjeduju dovoljnu ekspertizu što može dovesti do nekritičnog propisivanja skupe terapije.

4.7. Prevencija rijetkih bolesti

Premda je primarna prevencija moguća samo za ograničen broj rijetkih bolesti, poznato je da neki vanjski čimbenici kao npr. kronične bolesti majke ili deficitna prehrana mogu uzrokovati kongenitalne anomalije, teratogena oštećenja i tumore. Da bi se djelovalo preventivno, potrebno je poduzeti mjere još prije začeća, promovirajući zdrav način života, uzimanje folne kiseline i vitaminskih pripravaka u perikoncepcijskom razdoblju i tijekom prvog tromjesečja trudnoće te izbjegavanje uzimanja štetnih tvari poput alkohola, droge i nikotina, posebno tijekom trudnoće. Primjena strategije primarne prevencije prirođenih oštećenja treba slijediti nove znanstvene spoznaje o rizičnim čimbenicima, a informacije treba učiniti dostupnima stručnjacima i široj javnosti.

4.8. Socijalne službe i rijetke bolesti

Mnoge rijetke bolesti nose teško zdravstveno, ekonomsko i društveno breme. Premda je to zajedničko mnogim kroničnim bolestima, neke osobitosti ih posebno izdvajaju. Naime, mnoge rijetke bolesti javljaju se već u djetinjstvu ili ranoj mladosti, što znači da je opterećenje za jedinku, obitelji i društvo praktički doživotno. Tjelesno, mentalno intelektualno i osjetilno oštećenje obilježava pojedinca od najranijeg razdoblja. Stoga oboljeli od rijetkih bolesti imaju specifične socijalne potrebe tijekom dugog vremenskog razdoblja što zahtijeva planiranu trajnu aktivnost.

Zasad nema socijalnih službi usmjerenih posebno prema pružanju usluga za oboljele od rijetkih bolesti, nego oni ostvaruju svoje potrebe u sustavu socijalne skrbi kao i svi drugi kronični bolesnici i osobe s invaliditetom. Država financijski podupire integraciju osoba s invaliditetom i njihovo zapošljavanje. Donesena je i „Nacionalna strategija izjednačavanja mogućnosti za osobe s invaliditetom od 2007.-2015. godine“ kako bi se regulirala područja usluga i socijalnih službi koje bi olakšale integraciju osoba s invaliditetom u sustav školstva, zapošljavanja te im se olakšale aktivnosti u svakodnevnom životu. Program savjetovališta za roditelje djece s teškoćama u razvoju i osobe s invaliditetom, projekt osobnog asistenta i drugi navedeni u ovoj strategiji, značajan su doprinos socijalnoj zaštiti djece s teškoćama u razvoju i njihovim obiteljima, a među njima ima i značajan broj onih koji su oboljeli od rijetkih bolesti, pa je potrebno podržavati i jačati ove i slične programe i pratiti njihovu primjenu u praksi.

Sustav socijalne skrbi u Republici Hrvatskoj propisan je Zakonom o socijalnoj skrbi („Narodne novine“, broj 157/13 i 152/14). Obavljanje djelatnosti socijalne skrbi na državnoj razini prati i unaprjeđuje Ministarstvo socijalne politike i mladih. Sustav socijalne skrbi temelji se na načelu supsidijarnosti, što razumijeva odgovornost pojedinca i obitelji za vlastitu socijalnu sigurnost, a uloga je države da u tome pomaže, s ciljem sprječavanja, ublažavanja i otklanjanja socijalne ugroženosti i to putem širokog spektra prava na novčana davanja i socijalne usluge. Dio korisnika socijalne skrbi su i djeca s teškoćama u razvoju i odrasle osobe s invaliditetom, koji temeljem navedenoga zakona mogu ostvariti neka od sljedećih materijalnih prava: pravo na naknadu za osobne potrebe korisnika smještaja, jednokratna naknada, naknade u vezi s obrazovanjem, osobna invalidnina, doplatak za pomoć i njegu, status roditelja njegovatelja ili status njegovatelja, naknada do zaposlenja, kao i sljedeće izvan institucijske usluge: prva socijalna usluga, savjetovanje i pomaganje, pomoć u kući, psihosocijalna podrška, rana intervencija, pomoć pri uključivanju u programe odgoja i redovitog obrazovanja (integracija), boravak i organizirano stanovanje i usluga smještaja kao institucijski oblik skrbi, koja se ostvaruje u domovima socijalne skrbi, centrima za pružanje usluga u zajednici ili kod drugih pružatelja usluga sukladno navedenom Zakonu te kao izvan institucijska skrb u udomiteljskoj obitelji ili obiteljskom domu. Posljednjih godina izvan institucijske usluge dobivaju sve značajniju ulogu, a krug pružatelja usluga je proširen te korisnici imaju veće mogućnosti izbora usluga koje se nastoje prilagoditi njihovim potrebama (individualizacija). Radi ostvarivanja navedenih prava i usluga korisnik se obraća centru za socijalnu skrb koji je prema mjestu prebivališta korisnika nadležan donositi odluke o tim pitanjima.

Visina svih novčanih davanja u socijalnoj skrbi utvrđuje se u određenom postotku u odnosu na osnovicu koju Odlukom o visini osnovice za socijalna davanja određuje Vlada Republike Hrvatske. Sredstva za financiranje djelatnosti socijalne skrbi osiguravaju se iz sredstava proračuna Republike Hrvatske, proračuna jedinica lokalne i područne (regionalne) samouprave i Grada Zagreba, prihoda ostvarenih sudjelovanjem korisnika i njihovih obveznika uzdržavanja u plaćanju troškova socijalnih usluga, vlastitih prihoda, donacija, pomoći i ostalih namjenskih prihoda.

Socijalne službe za oboljele od rijetkih bolesti bi, prema prijedlogu Europske komisije, trebale biti organizirane na nacionalnoj razini, kako bi se sto više poštovale nacionalne specifičnosti kulture i stila življenja, a uključivale bi: a) centre za predah za roditelje i njegovatelje (engl. Respite care services) b) informacijske službe i linije za pomoć c) terapijske programe za djecu i omladinu d) financijsku i psihološku potporu. Pored pacijenata i zdravstvenog osoblja, o rijetkim bolestima trebalo bi educirati i socijalne radnike, pedagoge učitelje itd.

4.9. Udruge oboljelih od rijetkih bolesti

Hrvatski savez za rijetke bolesti (u daljnjem tekstu: Savez - nastao iz Hrvatske udruge bolesnika s rijetkim bolestima) krovna je organizacija za rijetke bolesti u Republici Hrvatskoj. Okuplja druge udruge za rijetke bolesti (bulozna epidermoliza, cistična fibroza, osteogenesis imperfecta, fenilketanuria, praderwilli sindrom, hemofilija, sklerodermija, kolagenoze, myotonia congenita, miastenija gravis, multiplimijelom, Wolf-Hirschhornov sindrom) te individualne članove. Od svojeg osnutka, Savez radi na podizanju svjesnosti i znanja o rijetkim bolestima kako među zdravstvenim djelatnicima i vladinim institucijama koje imaju utjecaja na liječenje, skrb i kvalitetu života oboljelih, tako i u cjelokupnoj javnosti. Posebno je važna suradnja s Ministarstvom zdravlja i Hrvatskim zavodom za zdravstveno osiguranje. Savez nastoji pomoći oboljelima i njihovim obiteljima kroz informiranje, pomaganje i lobiranje u ostvarivanju prava iz djelokruga zdravstvene, socijalne, pravne i druge skrbi. Savez također surađuje sa sličnim međunarodnim organizacijama, poglavito EURORDIS-om i Orphanet-om. Savez svake godine, zadnji dan u veljači, obilježava međunarodni Dan rijetkih bolesti. U 2013. godini članstvo Saveza čini 16 udruga članica, 286 individualnih članova, ukupno preko 1.500 članova s više od 400 različitih rijetkih dijagnoza. Projekt „Hrvatska linija pomoći za rijetke bolesti“, koja je dio Europske mreže linija pomoći, provodi se od kraja 2010. godine. Od početka 2013. godine Savez je za sve pozivatelje uveo besplatan 0800 99 66 broj telefona.

Članovi Saveza bili su uključeni u pripremu Nacionalnog programa za rijetke bolesti 2015. – 2020. i rad Hrvatskog društva za rijetke bolesti Hrvatskog liječničkog zbora. Premda su prisutni određeni rezultati, treba financijski i na druge načine osnažiti rad udruga oboljelih od rijetkih bolesti u edukaciji, borbi za kvalitetu skrbi i liječenja, okupljanju zainteresiranih stručnjaka, prikupljanju sredstava za projekte od koristi za zbrinjavanje oboljelih te njihovo povezivanje i umrežavanje sa sličnim međunarodnim organizacijama.

4.10. Istraživanje u području rijetkih bolesti

Znanstvena istraživanja na području rijetkih bolesti u Republici Hrvatskoj odvijaju se u sklopu projekata Ministarstva znanosti, obrazovanja i sporta te u sklopu pojedinih međunarodnih projekata. Tek oko 1% projekata⁴ Ministarstva znanosti, obrazovanja i sporta ima za predmet istraživanja rijetke poremećaje uključujući temeljna istraživanja i kliničke studije.

Klinička su ispitivanja ograničena malim brojem pacijenata, pa su kliničke studije većinom organizirane na međunarodnoj razini. U bazi podataka o kliničkim studijama u Republici Hrvatskoj od 355 istraživanja samo četiri se odnose na rijetke bolesti www.regpok.hr.

⁴ Izvor podataka: Ministarstvo znanosti, obrazovanja i sporta

Istraživanja u području rijetkih bolesti su malobrojna, raspršena i fragmentirana pa ih je potrebno posebno poticati uz umrežavanje i koordinaciju na nacionalnoj i međunarodnoj razini.

4.11. Međunarodno umrežavanje i suradnja u području rijetkih bolesti

Republika Hrvatska sudjeluje u više međunarodnih projekata u području rijetkih bolesti kao što su:

1. ECORN (www.ecorn-cf.eu) specijalizirani e-Health informacijski sustav za pacijente oboljele od cistične fibroze
2. Euro Care CF (www.eurocarecf.eu) koja se bavi istraživanjem u području dijagnostike i liječenja cistične fibroze, uključujući i stvaranje europskog registra oboljelih od CF
3. EUROCAT (www.eurocat-network.eu) – mrežu registara za praćenje prirođenih mana
4. Euro Gentest (www.eurogentest.org) koji ima za cilj harmonizaciju i standardizaciju genetičkih dijagnostičkih službi vezanih za rijetke bolesti u Europi
5. EUROPLAN (www.europlanproject.eu) – projekt koji ima za cilj podupiranje donošenja nacionalnih planova za rijetke bolesti u zemljama članicama EU
6. Orphanet (www.orpha.net) baza podataka o rijetkim bolestima u Europi za liječnike, pacijente i njihove obitelji
7. E-IMD – European Registry and Network for Intoxication Type Metabolic Diseases (www.eimd-registry.org) – mreža registara metaboličkih bolesti koje se prezentiraju intoksikacijom
8. EPIRARE (*European Platform for Rare Disease Registries*) (www.epirare.eu/project.html) – mreža koja radi na zajedničkoj platformi za registre rijetkih bolesti

Međunarodnu suradnju trebalo bi dodatno osnažiti aktiviranjem većeg broja stručnjaka iz Republike Hrvatske u ovim i drugim organizacijama, umrežavanjem relevantne znanstvene organizacije sa sličnim međunarodnim institucijama i uključivanjem u nove europske inicijative/projekte u području rijetkih poremećaja. Posebno bi trebalo razmotriti sudjelovanje hrvatskih znanstvenika u E-Rare projektima (www.e-rare.eu) i suradnju s International Rare Diseases Research Consortium (IRD i RC) i Europskim istraživačkim infrastrukturnim konzorcijem (*European Research Infrastructure Consortium*; ERIC).

5. Prioriteti u području rijetkih bolesti u Republici Hrvatskoj i predložene mjere

5.1. Unaprijeđenje znanja i dostupnosti informacija o rijetkim bolestima

Cilj

Unaprijediti dostupnost informacija o rijetkim bolestima i o mogućnostima zdravstvene zaštite za pacijente, zdravstvene radnike svih profila kao i za druge stručnjake uključene u zbrinjavanje pacijenata s rijetkim bolestima i njihovih obitelji.

Preporuke

- podupirati izvore informacija dostupne stručnjacima i bolesnicima
- identificirati, koordinirati i podupirati postojeće izvore informacija koji se odnose na rijetke bolesti
- poticati akademske institucije, stručna društva, znanstveno-istraživačke centre i udruge pacijenata da zajedno rade kako bi promovirali i širili znanje o dostupnim izvorima informacija o rijetkim bolestima.

5.1.1. Mjera - Kontinuirana edukacija stručnjaka

Nositelji: stručna društva, referentni centri, visoka učilišta koja izvode studije iz područja zdravstva, Farmaceutsko-biokemijski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Hrvatsko društvo za rijetke bolesti Hrvatskog liječničkog zbora, Hrvatski zavod za javno zdravstvo

Sunositelji: Ministarstvo zdravlja, Ministarstvo socijalne politike i mladih, Ministarstvo znanosti, obrazovanja i sporta, Povjerenstvo

Aktivnosti:

1. podrška održavanju i razvoju mrežne stranice Hrvatskog društva za rijetke bolesti Hrvatskog liječničkog zbora

2. izrada vodiča za rijetke bolesti za koje postoje kodovi u ICD10
3. poticanje uključivanja tema o rijetkim bolestima u preddiplomskoj i poslijediplomskoj nastavi na visokim učilištima koja izvode studije iz područja zdravstva
4. poticanje uključivanja tema o rijetkim bolestima u preddiplomsku nastavu na drugim fakultetima i Sveučilištima koji obrazuju zdravstvene i nezdravstvene kadrove uključene u zbrinjavanje osoba s rijetkim bolestima
5. simpoziji / tečajevi/radionice/okrugli stolovi s temom rijetkih bolesti
6. širenje informacija o Nacionalnom programu, opća javnost i mediji, europska tijela

Vremenski okvir:

1. kontinuirano
2. trajanje zadatka: dvije godine
3. - 6. kontinuirano

Indikatori provedbe:

1. izvješće o kontinuiranom razvoju mrežne stranice (www.rijetke-bolesti.org)
2. izrađen Vodič s informacijama o rijetkim bolestima s kodom u ICD10, opis bolesti, dijagnostičkih tehnika, mogućnosti liječenja i prevencije, informacije o socijalnim službama i udrugama (u obliku publikacije i internetska verzija za mrežnu stranicu)
3. predmeti u preddiplomskoj i poslijediplomskoj nastavi u kojima su uključene teme o rijetkim bolestima na visokim učilištima koja izvode studije iz područja zdravstva
4. predmeti u preddiplomskoj nastavi u kojima su uključene teme o rijetkim bolestima na drugim visokim učilištima i visokim školama
5. godišnja izvješća o broju simpozija/tečajeva/radionica/okruglih stolova
6. godišnja izvješća o radu na Nacionalnom programu i praćenju njegovog provođenja.

Financijska sredstva: aktivnosti će se odvijati u okviru redovne djelatnosti, dio sredstva će se osigurati sponzorstvom te iz sredstava za programe EU-a, kotizacijama i iz sredstava Ministarstva zdravlja (A734211 Podizanje kvalitete zdravstvene usluge; konto 323: 25.000 kn i A 803005 Suradnja s udrugama građana konto 381: 50.000 kuna – isto za 2015., 2016. i 2017. godinu).

5.1.2. Mjera - Kontinuirano informiranje i edukacija pacijenata i cjelokupne javnosti o rijetkim bolestima

Nositelji: Hrvatski savez za rijetke bolesti, referentni centri, Hrvatsko društvo za rijetke bolesti Hrvatskog liječničkog zbora, Povjerenstvo

Sunositelji: Ministarstvo zdravlja, Ministarstvo socijalne politike i mladih, Ministarstvo znanosti, obrazovanja i sporta, Agencija za odgoj i obrazovanje, nezavisni stručnjaci, Hrvatski zavod za javno zdravstvo, Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje

Aktivnosti:

1. podržavanje mrežnih stranica hrvatskih udruga pacijenata s rijetkim bolestima
2. prigodno obilježavanje dana rijetkih bolesti (posljednji dan u mjesecu veljači)
3. tiskanje brošura, letaka i plakata koji promiču opće informacije o rijetkim bolestima
4. izrada pisanih informativnih i edukativnih materijala namijenjenih pacijentima s rijetkim bolestima i članovima njihovih obitelji
5. organiziranje edukativnih sastanaka, tečajeva, radionica i okruglih stolova s temama koje obrađuju medicinske, etičke, pravne i socijalne aspekte rijetkih bolesti za pacijente i širu javnost (uključujući i škole), poticanje korištenja HON certifikata

Vremenski okvir:

1. kontinuirano, godišnja izvješća

Indikatori provedbe:

1. izvješće o kontinuiranom razvoju mrežnih stranica udruga za rijetke bolesti
2. obilježen međunarodni dan rijetkih bolesti (nastupi u javnim medijima, organiziranje manifestacija na javnim prostorima, organizacija okruglog stola i sl.)
3. broj i opseg tiskanih materijala za oboljele i njihove obitelji

4. broj i opseg tiskanih materijala za javnost
5. broj edukativnih sastanaka, tečajeva, radionica i okruglih stolova.

Financijska sredstva: aktivnosti će se odvijati u okviru redovne djelatnosti, sredstva će se osigurati sponzorstvom, iz sredstva za programe EU, kotizacijama i iz sredstava Ministarstva zdravlja (A734211 Podizanje kvalitete zdravstvene usluge; konto 323 : 25.000 kn i A 803005 Suradnja s udrugama građana konto 381 : 20.000 kuna – isto za 2015.; 2016. i 2017. godinu).

5.2. Podupiranje razvoja registara rijetkih bolesti i njihovo trajno financiranje

Cilj

Suradivati na razvoju klasifikacije i sustava kodiranja rijetkih bolesti što bi omogućilo koordinaciju i sveobuhvatnost zdravstvene zaštite oboljelih na nacionalnoj razini. Ovaj sustav mora biti jednostavno prenosiv na buduću međunarodnu klasifikaciju bolesti (ICD11).

Analizirati postojeće sustav prikupljanja podataka o rijetkim bolestima i promovirati njihov rad, razvoj i koordinaciju kroz aktivnosti Povjerenstva.

Preporuke

- raditi na unaprjeđenju klasifikacije i šifriranja rijetkih bolesti usklađivanjem s internacionalnim smjernicama
- definirati kriterije kvalitete za registre rijetkih bolesti
- utvrditi način praćenja i evaluacije postojećih modela prikupljanja podataka o rijetkim bolestima
- ispitivanje mogućnosti prikupljanja osnovnih podataka na nacionalnoj razini u suradnji s međunarodnim projektima (EPIRARE, *EU Rare Diseases Repository Platform*).

5.2.1. Mjera: povećati znanje o epidemiologiji rijetkih bolesti

Nositelji: Hrvatski zavod za javno zdravstvo, referenti centri, eksperti za rijetke bolesti,

Sunositelji: Ministarstvo zdravlja, Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje

Aktivnosti:

1. popis rijetkih bolesti u ICD10 i njegova analiza za Republiku Hrvatsku
2. prilagodba informacijskih sustava za kodiranje rijetkih bolesti
3. razvoj sustava praćenja rijetkih bolesti u nacionalnom zdravstvenom sustavu do primjene ICD11 (obavezno korištenje koda za rijetke bolesti - ICD10, ili korištenje Orphanet koda), te povezivanje plaćanja zdravstvenih usluga uz pravilno kodiranje ovih bolesti
4. edukacija zdravstvenih radnika o kodiranju rijetkih bolesti
5. podržavanje protokola i sudjelovanje u radu grupa za kodiranje i klasifikaciju na internacionalnoj razini (npr. *EUROCAT Coding and Classification Committee* i sl.)
6. prihvaćanje nomenklature i klasifikacije rijetkih bolesti prema SZO ICD11.

Vremenski okvir:

1. godina dana od donošenja Nacionalnog programa
2. godina dana od donošenja odluke Ministarstva zdravlja
3. 6 mjeseci po prilagodbi informacijskog sustava
4. kontinuirano
5. kontinuirano
6. nakon objave SZO ICD11

Indikatori provedbe:

1. izrađen popis rijetkih bolesti u ICD10 na mrežnim stranicama Hrvatskog društva za rijetke bolesti i publikacija Vodiča za rijetke bolesti registrirane u ICD10 za Republiku Hrvatsku
2. prilagođen informacijski sustav za kodiranje rijetkih bolesti
3. godišnja izvješća praćenja kodiranja rijetkih bolesti kroz sustav Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje nakon odluke Ministarstva zdravlja
4. broj organiziranih tečajeva/predavanja o kodiranju rijetkih bolesti
5. dokumenti radnih skupina
6. donošenje propisa

Financijska sredstva: aktivnosti će se odvijati u okviru redovne djelatnosti, sredstva će se osigurati sponzorstvom, iz sredstva za programe EU, kotizacijama i iz sredstava Ministarstva zdravlja A788002 Program zajednice u području zdravstva; konto 371 50.000 kuna – isto za 2015.; 2016. i 2017. godinu) i A A884001 – Hrvatski zavod za javno zdravstvo, 37 100.000 kuna - za 2015, i 20.000 kuna za 2016. godinu te 20.000 kuna za 2017. godinu.

5.2.2 Mjera: podupiranje razvoja registara rijetkih bolesti i njihovo financiranje

Nositelji: referentni centri, Ministarstvo zdravlja, Hrvatski zavod za javno zdravstvo,

Sunositelji: relevantne znanstvene organizacije i za rijetke bolesti, Hrvatsko društvo za rijetke bolesti Hrvatskog liječničkog zbora, Hrvatski savez za rijetke bolesti, Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje

Aktivnosti:

1. podupiranje postojećih registara za rijetke bolesti
 - a) Obaveza prijave prirođenih mana u svim hrvatskim rodilištima (EUROCAT)
 - b) Registar rijetkih tumora - obaveza prijave rijetkih tumora u registar

2. sudjelovanje u projektima EU - EPIRARE, EU *RD Registration Repository Platform*. Prihvatanje smjernica za izradu registra za rijetke bolesti i odabira zajedničkih podataka koji će se prikupljati za sve rijetke bolesti na europskoj razini te osiguranje kvalitete registra
3. reguliranje financijskih, etičkih i zakonodavnih pitanja vezanih za funkcioniranje registara – identifikacija postojećeg stanja i problema, izrada prijedloga
4. podupiranje novih registara za rijetke bolesti (uspostavi novih registara treba prethoditi pilot studija i transparentna financijska konstrukcija koja će osigurati održivost sustava, logistiku i druga pomoć)
5. razmatranje potrebe za stvaranjem Nacionalnog registra za rijetke bolesti.

Vremenski okvir:

1. kontinuirano
 - a) postupno širenje registracije na sva rodilišta, tijekom tri godine nakon donošenja propisa obuhvatiti područje cijele Republike Hrvatske (oko 45.000 poroda godišnje)
 - b) postupno širenje registracije, tijekom tri godine nakon donošenja propisa obuhvatiti područje cijele Republike Hrvatske uz postupno umrežavanje s odgovarajućim europskim mrežama
2. prema hodoogramu međunarodnih projekata
3. kontinuirano
4. kontinuirano
5. donijeti mišljenje tri godine nakon donošenja Nacionalnog programa.

Indikatori provedbe:

1. podupiranje postojećih registara za rijetke bolesti –
 - a) donošenje propisa o obaveznom prijavljivanju u postojeće registre pod a i b
 - b) EUROCAT Hrvatska - godišnja izvješća + % poroda praćenih u Republici Hrvatskoj
 - c) uključenost institucija u kojima se prate i liječe oboljeli od rijetkih tumora.
 - d) broj pacijenata s rijetkim tumorima registriran u Registru rijetkih tumora.
 - e) uključenost u međunarodnu mrežu registara

2. izvješća međunarodnih projekata, pripremljen dokument o eventualnoj uspostavi registra za rijetke bolesti u Republici Hrvatskoj uključujući i financijsku konstrukciju koja će osigurati njegovu održivost
3. godišnja izvješća
4. novi registri za pojedine skupine rijetkih bolesti
5. mišljenje o potrebi stvaranja Nacionalnog registra za rijetke bolesti.

Financijska sredstva: aktivnosti će se odvijati u okviru redovne djelatnosti, sredstva će se osigurati sponzorstvom, iz sredstva za programe EU, kotizacijama i iz sredstava Ministarstva zdravlja A788002 Program zajednice u području zdravstva; konto 371 250.000 kuna – isto za; 2016. i 2017. godinu). A A884001 – Hrvatski zavod za javno zdravstvo, 37 80.000 kuna - isto za 2016 i 2017. godinu

5.3. Podupiranje rada i razvoja mreže referentnih centara i relevantne znanstvene organizacije za rijetke bolesti

Cilj

Poboljšanje zdravstvene zaštite oboljelih od rijetkih bolesti osiguravanjem njene sveobuhvatnosti, multidisciplinarnog pristupa i koordinacije unutar zdravstvenog sustava

Preporuke

Zbog njihove rijetke pojavnosti mali je broj stručnjaka koji se u Republici hrvatskoj bave rijetkim bolestima pa je zbog premalo pojedinačnih iskustava ukupno znanje o epidemiologiji, mogućnostima prevencije, dijagnostike i liječenja rijetkih bolesti u pravilu nedostatno te je potrebno i stručnjake i pacijente usmjeravati u pojedine referentne centre kojima je Ministarstvo zdravlja na temelju postojećih propisa odobrilo naslov ili u centre u kojima postoje eksperti za liječenje određene rijetke bolesti ili skupine rijetkih bolesti.

5.3.1. Mjera: Organizacija i unaprjeđenje rada referentnih centara i centara u kojima rade eksperti za rijetke bolesti

Nositelji: Ministarstvo zdravlja

Sunositelji: Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje, referentni centri i eksperti za rijetke bolesti, odgovarajuća stručna društva Hrvatskog liječničkog zbora

Aktivnosti:

1. pri Ministarstvu zdravlja potrebno je imenovati koordinatora, te analizirati i utvrditi popis referentnih centara. Donijeti kriterije za dodjelu naziva eksperta za rijetke bolesti - pojedinaca koji se bave određenim rijetkim bolestima koje se ne zbrinjavaju u sklopu postojećih referentnih centara i izraditi njihov popis. Popis referentnih centara i eksperata za rijetke bolesti učiniti dostupnim javnosti (preko mrežnih stranica Ministarstva zdravlja, Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje, stručnih društava i zdravstvenih ustanova).

2. osnažiti kadrovske i prostorne mogućnosti te opremu referentnih centara za dijagnostiku i liječenje rijetkih bolesti:

a) identificirati kadrovske potrebe koje se mogu razlikovati od centra do centra, uz mogućnost korištenja preporuka POLKA projekta (Drugi program zajednice iz područja zdravstva 2008. - 2013.), kao i preporuka EUCERD-a (www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1224)

b) referentni centri moraju biti posebne jedinice s osobljem koje pruža multidisciplinarnu skrb pacijentima

c) kadrovska struktura i oprema treba osigurati dijagnostiku i/ili liječenje uz nesmetano odvijanje edukacija na svim razinama, istraživanja, prikupljanje podataka, suradnju s odgovarajućim udrugama, kontakte s primarnom zdravstvenom zaštitom i socijalnim službama (kadrovski planovi trebaju obuhvaćati i nezdravstvene radnike kao što su to npr. socijalni radnik, psiholog u genetičkom savjetovalištu i dr.)

d) potrebno je izraditi plan edukacija za osposobljavanje kadrova, što uključuje i edukaciju u inozemnim centrima koji se bave istom problematikom

3. identificirati prostorne potrebe, centri ne smiju biti „premedikalizirani“ i pri njihovom organiziranju treba uzeti u obzir specifične potrebe pacijenata (dostupnost osobama s invaliditetom, prilagodba čekaonica i prostori za primjenu terapije i sl.)

a) identificirati opremu koja nedostaje za kvalitetnu dijagnostiku rijetkih bolesti kojim se bave referentni centri

b) analiza kvalitete postojeće opreme, izraditi popis opreme koju treba zanoviti i plan nabave nove opreme. Obrazložiti opravdanost nabave opreme u centrima, tj. opravdanost provođenja dijagnostike u inozemstvu.

c) realizacija izrađenih i odobrenih planova za kadrove, prostor i opremu.

4. organizirati i izraditi plan za razmjenu podataka o biološkim uzorcima, slikovnim prikazima i ostalim dijagnostičkim materijalima između nacionalnih referentnih centara za pojedine rijetke bolesti te između odgovarajućih relevantnih znanstvenih organizacija u drugim zemljama. U tu svrhu treba razraditi potrebu za donošenjem donijeti odgovarajućih propisa.

5. provoditi redovna savjetovanja s referentnim centrima o pitanjima vezanim uz rijetke bolesti pri donošenju odluka u Ministarstvu zdravlja i Hrvatskom zavodu za zdravstveno osiguranje, posebno kada je riječ o liječenju skupim lijekovima.

Vremenski okvir:

1. imenovati koordinatora pri Ministarstvu zdravlja, analizirati i utvrditi popis referentnih centara. Izraditi kriterije za dodjelu naziva eksperta za određenu rijetku bolest ili skupinu bolesti. Na temelju jasno utvrđenih kriterija izraditi popis eksperata za rijetke bolesti 12 mjeseci po početku provođenja programa.

2. nakon utvrđivanja popisa referentnih centara za rijetke bolesti, u roku od 3 mjeseca referenti centri trebaju dostaviti svoje prijedloge za kadrove, prostor i opremu s odgovarajućim obrazloženjem. Kadrovske i prostorne mogućnosti te opremu referentnih centara za dijagnostiku i liječenje rijetkih bolesti trebalo bi postupno poboljšati tijekom narednih pet godina pri čemu bi se u roku od šest mjeseci trebalo izraditi provedbeni plan.

3. u roku od godine dana treba izraditi protokol za sustav u sklopu kojega bi se biološki uzorci, slikovni prikazi i ostali dijagnostički materijal mogli izmjenjivati između nacionalnih referentnih centara za pojedine rijetke bolesti te između njih i odgovarajućih relevantnih znanstvenih organizacija i u drugim zemljama. Razmotriti potrebu za donošenjem odgovarajućeg propisa.

4. u roku od godinu dana izraditi prijedlog kojim bi se uredila obveza Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje da se redovito savjetuje sa referentnim i ekspertnim centrima kada se donose odluke o pitanjima vezanim uz rijetke bolesti, njihovo liječenje i skrb.

Indikatori provedbe:

1. imenovan koordinatorski pri Ministarstvu zdravlja, objavljen popis referentnih centara i eksperata za rijetke bolesti.
2. izrađen provedbeni plan za praćenje kadrovskog, prostornog i materijalnog opremanja referentnih centara za dijagnostiku i liječenje rijetkih bolesti
3. donesen protokol uspostave sustava u sklopu kojeg bi se razmjenjivali biološki uzorci, slikovni prikazi i ostali dijagnostički materijal između nacionalnih referentnih centara za pojedine

rijetke bolesti te između njih i odgovarajućih relevantnih znanstvenih organizacija u drugim zemljama.

4. doneseni propisi u kojima se uspostavlja obveza Ministarstva zdravlja te Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje da se redovito savjetuju s referentnim i ekspertnim centrima kada donose odluke o pitanjima vezanim za liječenje i skrb oboljelih od rijetkih bolesti.

Financijska sredstva: u okviru sredstva za redovnu djelatnost

5.3.2. Mjera: Unaprjeđenje aktivnosti referentnih i ekspertnih centara za rijetke bolesti

Nositelji: referentni centri, Ministarstvo zdravlja

Sunositelji: relevantne znanstvene organizacije, Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje

Aktivnosti:

Referentni centri trebali bi provoditi slijedeće aktivnosti:

1. organizaciju edukacije zdravstvenih i nezdravstvenih stručnjaka uključenih u zbrinjavanje pacijenata s rijetkim bolestima. Referentni centri bi trebali biti stožerna mjesta upoznavanja i edukacije pacijenata u vezi sa rijetkim bolestima, ali i mjesta s kojih se širenje spoznaja o rijetkim bolestima prema široj javnosti kao i o mogućnostima njihove dijagnostike i liječenja. Referentni centri imaju važno mjesto u koordinaciji i povezivanju s primarnom zdravstvenom zaštitom (vidi prioritet 5.1.)
2. praćenje podataka (registara rijetkih bolesti) s kojim se pojedini referentni centar bavi (vidi prioritet 5.2.).
3. dijagnostiku i multidisciplinarno liječenje rijetkih bolesti. Pritom jedan referentni ili ekspertni centar može pratiti i skupinu srodnih rijetkih bolesti (primjerice rijetke solidne tumore) ili veće skupine rijetkih bolesti (primjerice nasljednim metaboličkim bolestima u djece ili u odraslih). U referentnim ili ekspertnim centrima trebaju se donositi odluke o početku liječenja pacijenata s rijetkim bolestima i provoditi redovito praćenje tih pacijenata (liječenje se između kontrola može provoditi i u bolnicama bližim mjestu stanovanja pacijenata u suradnji sa stručnjacima iz referentnog ili ekspertnog centra). Time bi se maksimalno iskoristila znanja i iskustva u liječenju, a ograničena bi se financijska sredstva najbolje i najsvrsishodnije upotrijebila (vidi prioritete 5.4. i 5.5.).
4. izradu smjernica i protokola liječenja i praćenja oboljelih od rijetkih bolesti

5. izradu prijedloga nacionalnog programa probira pučanstva, ne samo u novorođenačkoj dobi za rijetke bolesti (referentni centri i Ministarstvo zdravlja - u sklopu prioriteta 5.4.3.).
6. znanstvena istraživanja u području rijetkih bolesti (vidi i prioritet 5.8.)
7. identifikaciju relevantne znanstvene organizacije u drugim zemljama, osobito onim geografski bližim, kao komplementarnih suradnih ustanova hrvatskim referentnim centrima i uspostavljanje uske suradnje s njima, osobito s onima koji se bave rijetkim bolestima s kojima naši referentni centri nemaju velika iskustva te uključivanje u ERN-u u skladu s EU preporukama i direktivom (vidi prioritet 5.9.).

Vremenski okvir:

1. kontinuirano
2. uspostava registra u roku od godine dana (za broj slučajeva < 100 godišnje), a potom kontinuirano
3. kontinuirano
4. kontinuirano
5. koncept nacionalnog programa probira pučanstva trebao bi se izraditi u roku od dvije godine te bi se u roku od sljedeće tri godine isti trebao početi provoditi i pratiti njegovu provedbu
6. kontinuirano
7. relevantne znanstvene organizacije u drugim zemljama, osobito onim geografski bližim, kao komplementarne suradne ustanove hrvatskim referentnim centrima treba identificirati u roku od godine dana i uspostaviti usku suradnju s njima u roku od dvije godine.

Indikatori provedbe:

1. objavljena izvješća referentnih centara o provedenoj edukaciji zdravstvenih i nemedicinskih nezdravstvenih stručnjaka uključenih u zbrinjavanje pacijenata s rijetkim bolestima, tj. o broju predavanja, tečajeva i sl. Objavljena izvješća referentnih centara o provedenoj edukaciji pacijenata tj. broju predavanja, tečajeva i sl. kao i o broju natpisa u novinama, emisija na radiju i televiziji, mrežnim stranicama, priloga na portalima i sl. s ciljem upoznavanja šire javnosti s rijetkim bolestima te o mogućnostima njihove dijagnostike i liječenja (vidi 5.1.)
2. uspostavljeni sustavi praćenja podataka/registri o pojedinim rijetkim bolestima ili skupinama rijetkih bolesti
3. godišnja izvješća referentnih centara o broju dijagnosticiranih, praćenih i liječenih pacijenata s rijetkim bolestima, broju ekspertiza i dr.

4. izrada smjernica i protokola za liječenje i praćenja oboljelih od rijetkih bolesti u suradnji s odgovarajućim stručnim društvima HLZ-a i njihova objava na mrežnim stranicama Hrvatskog liječničkog zbora, mrežnim stranicama Hrvatskog društva za rijetke bolesti i stručnim časopisima
5. izrađen prijedlog nacionalnog programa probira pučanstva (ne samo u novorođenačkoj dobi) za odabrane rijetke bolesti.
6. broj objavljenih znanstvenih radova o rijetkim bolestima u jednoj godini, odjek časopisa u kojima su ti radovi objavljeni i broj citata tih radova.
7. objavljena godišnja izvješća referentnih centara o suradnji sa relevantnim znanstvenim organizacijama u drugim zemljama.

Financijska sredstva: Aktivnosti će se odvijati kao dio redovnog rada Referentnih centara

5.4. Poboljšanje dostupnosti i kvalitete zdravstvene zaštite (dijagnostike, liječenja i prevencije) za pacijente oboljele od rijetkih bolesti

Cilj 1

Omogućiti pacijentima oboljelim od rijetkih bolesti brz i lako dostupan pristup specijalističkim službama s ciljem poboljšanja dijagnostike i ranog otkrivanja rijetkih bolesti.

Preporuke

- educiranje liječnika obiteljske i opće medicine, pedijatara, ginekologa i medicinskih vještaka i dr. o prepoznavanju kliničkih znakova i simptoma te specifičnostima rijetkih bolesti
- promoviranje stvaranja popisa službi koje se bave zbrinjavanjem rijetkih bolesti kako bi liječnici primarne zaštite imali jasne upute
- unaprjeđenje raspona i kvalitete dijagnostike rijetkih bolesti u zemlji i osiguravanje lako dostupnih dijagnostičkih putova prema inozemstvu, ukoliko testiranje nije moguće napraviti u Republici Hrvatskoj. Poboljšanje prekogranične suradnje na području dijagnostike rijetkih bolesti s ciljem poboljšanja iste i smanjenja troškova
- osobama s genetičkim poremećajima osigurati genetičko savjetovanje prije i poslije genetičkih testova.

Cilj 2

Poboljšati dijagnostiku i zbrinjavanje rijetkih bolesti dijagnosticiranih prenatalno.

Preporuke

- donošenje smjernica prenatalnog probira na prirođene anomalije
- upućivanje trudnica s rizikom za pojavu rijetke bolesti u ploda (npr. sumnja na koštanu displaziju, poremećaj metabolizma, malformacijski sindrom i sl.) u tercijarne centre s razvijenim metodama prenatalne dijagnoze i liječenja, jedinicama kirurškog i intenzivnog liječenja i drugim službama specijaliziranim za rizičnu novorođenčad, uz suradnju s odgovarajućim referentnim centrima i genetičkim savjetovalištima.

Cilj 3

Unaprijediti programe novorođenačkog i drugih probira na rijetke bolesti.

Preporuke

- proširiti novorođenački probir primjenom metode tandemske spektrometrije masa i drugim testovima kojima se mogu otkriti rijetke prirođene bolesti
- da bi novorođenački probir koji se provodi analizom uzoraka krvi u Republici Hrvatskoj bio funkcionalan nužno je da se provodi, kao i do sada, centralizirano u organizaciji Kabineta za novorođenački probir Referentnog centra za medicinsku genetiku i metaboličke bolesti djece Ministarstva zdravlja Republike Hrvatske koji je dio Klinike za pedijatriju, Kliničkog bolničkog centra Zagreb s ciljem osiguranja najbolje moguće kvalitete i smanjenja troškova.
- na prijedlog struke, odnosno Povjerenstva za novorođenački probir Ministarstva zdravlja razradit će se prijedlog koje bolesti treba uvrstiti u probir i kako ga organizirati. Konačnu odluku donosi Ministarstvo zdravlja
- Povjerenstvo za novorođenački probir Ministarstva zdravlja prati provođenje Programa novorođenačkog probira nakon njegovog donošenja te donosi godišnja izvješća i preporuke
- novorođenački probir provoditi u skladu s preporukama eksperata Europske unije sadržanim u dokumentima „New born screening in Europe –Expert Opinion document” i *“Executive Report to the European Commission on new born screening in the European Union”* kao i u skladu s budućim europskim preporukama

- donijeti Nacionalni program probira pučanstva na rijetke bolesti u drugim dobnim skupinama.

Cilj 4

Poboljšati dostupnost lijekova i sveobuhvatnost medicinske skrbi za oboljele od rijetkih bolesti

Preporuke

- angažiranje referentnih centara i stručnih društava Hrvatskog liječničkog zbora u donošenju stajališta o dostupnosti lijekova za rijetke bolesti na listama Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje.
- iznalaženje načina za uvoz lijekova koji se ne proizvode u Republici Hrvatskoj, bez obzira na isplativost uvozniku/dobavljaču.
- osiguranje liječenja pacijenata s rijetkim bolestima u inozemstvu ako to nije moguće u Republici Hrvatskoj. Angažiranje referentnih centara u procjeni potrebe liječenja u inozemstvu i respektiranje stavova tih centara.
- sustavni razvoj mogućnosti liječenja rijetkih bolesti te što ranije otkrivanje lječivih rijetkih bolesti.

Cilj 5

Provođenje mjera i intervencija u području primarne prevencije rijetkih bolesti.

Preporuke

- prihvatiti mjere primarne prevencije koje mogu smanjiti učestalost rijetkih bolesti, a prema međunarodnim preporukama
- pripremati i širiti informacije o teratogenom učinku pojedinih tvari, poput lijekova, alkohola, kozmetičkih pripravaka i drugih štetnih čimbenika iz okoline
- podupirati postojeće i razvijati nove programe edukacije žena s kroničnim bolestima poput epilepsije, šećerne bolesti i debljine prije začeća i tijekom trudnoće
- podupirati informiranje i provođenje intervencija koje imaju za cilj prevenciju kongenitalnih anomalija (npr. prekonceptijska primjena folne kiseline s ciljem smanjenja učestalosti poremećaja razvoja neuralne cijevi i drugih malformacija)
- suradnja na provedbi međunarodnih projekata iz područja prevencija prirođenih mana.

5.4.1. Mjera: Poboljšanje dostupnosti i kvalitete dijagnostike rijetkih bolesti

Nositelji: Ministarstvo zdravlja, Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje, referentni centri, ekspertni centri, Hrvatski zavod za javno zdravstvo, Agencija za kvalitetu i akreditaciju u zdravstvu i socijalnoj skrbi, Klinički zavodi za laboratorijsku dijagnostiku, Hrvatsko društvo za rijetke bolesti i ostala stručna društva Hrvatskog liječničkog zbora, Hrvatska komora medicinskih biokemičara

Sunositelji: laboratoriji i drugi dijagnostički centri koji se bave dijagnostikom rijetkih bolesti a nisu dio referentnih centara za rijetke bolesti ili kliničkih bolnica

Aktivnosti:

1. edukacija liječnika i drugih stručnjaka navedene pod prioritetom 5.1.1.
2. izrada baze podataka o laboratorijima u kojima se rade citogenetička, genetička i biokemijska dijagnostika za rijetke bolesti u Hrvatskoj – dostupna na mrežnim stranicama (5.2.1)
3. uključivanje informacija o dijagnostičkim laboratorijima, kliničkim odjelima, istraživačkim centrima i udrugama oboljelih iz Hrvatske u bazu podataka Orphanet
4. poboljšanje dijagnostike kroz usklađeno uvođenje dijagnostičkih metoda u Republici Hrvatskoj gdje je to organizacijski i ekonomski izvedivo
 - pozivanje svih zainteresiranih da iskažu svoj interes za dijagnostiku i liječenje rijetkih bolesti s ciljem usklađene organizacije zdravstvene zaštite u tom području
 - u sklopu Hrvatskog društva za humanu genetiku u suradnji s referentnim centrima osnovati povjerenstvo koje će razmotriti proširenje raspona genetičkih (citogenetskih/biokemijskih/genskih) testova dostupnih u Hrvatskoj te na temelju analize postojećih resursa i potreba donijeti preporuku za razvoj u idućem razdoblju
 - osigurati procedure za uvođenje novih pretraga od strane Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje
5. akreditacija laboratorija koji provode dijagnostiku rijetkih bolesti i provjera kvalitete na nacionalnoj i po potrebi međunarodnoj razini
 - provesti analizu postojećih laboratorija i postojećih akreditacija
 - analizirati kadrove, opremu i prostor postojećih dijagnostičkih jedinica te utvrditi nedostatke koje je potrebno ispraviti kako bi se laboratoriji mogli akreditirati
 - donijeti propise koji će odrediti obvezu nacionalne i po potrebi međunarodne akreditacije laboratorija te osigurati njihovo financiranje

6. osiguranje provođenja dijela pretraga u inozemstvu koje nisu dostupne u Republici Hrvatskoj i osiguranje pokrivanja troškova od strane Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje. U dogovoru s Hrvatskim zavodom za zdravstveno osiguranje promjena načina odlučivanja o provođenju pretraga i liječenja u inozemstvu za rijetke bolesti:

a) ako je određen test koji se obavlja u inozemstvu indicirao referentni centar potrebno je pojednostaviti postupak odobrenja (bez dodatnih ekspertnih mišljenja, budući da je kod rijetkih bolesti ekspertiza izvan referentnih i ekspertnih centara upitna)

b) analizirati i predložiti donošenje propisa kojima bi Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje odobravao izvođenje svih testova u inozemstvu na razini koja je dostupna u kliničkoj praksi u drugim zemljama članicama EU, a ne samo one koji imaju neposredan učinak na liječenje. Time se prihvća stajalište da svaki pacijent ima pravo na što točniju dijagnozu. Pratiti sve aktivnosti s u okviru provedbe EU direktivnom o prekograničnoj zdravstvenoj zaštiti

7. osiguranje valjane interpretacije nalaza dijagnostičkih pretraga, a u slučaju genetičkih bolesti, obveza genetičkog savjetovanja. Genetičko savjetovanje treba obaviti educirano osoblje, najbolje subspecijalist medicinske genetike, a ukoliko nije dostupan, savjetovanje treba provoditi prema preporukama Hrvatskog društva za humanu genetiku

a) analizirati način izdavanja dijagnostičkih testova za rijetke bolesti u ustanovama iz popisa napravljenog u sklopu mjere 5.2.1.

b) ugraditi potrebu stručne interpretacije nalaza dijagnostičkih pretraga, a u slučaju genetičkih bolesti i genetičkog savjetovanja u nacionalni akreditacijski postupak

8. Anketiranje pacijenata s rijetkim bolestima o zdravstvenoj usluzi (anketa bi obuhvatila dijagnostiku i liječenje).

Vremenski okvir:

1. vidi 5.1.1.

2. vidi 5.2.1.

3. kontinuirano

4. prikupljanje podataka za bazu podataka o centrima za dijagnostiku i liječenje rijetkih bolesti unutar 6 mjeseci po stupanju na snagu Nacionalnog programa, zatim kontinuirano, praćenje kroz godišnja izvješća Povjerenstva

5. analiza akreditacija postojećih laboratorija, te potreba za kadrovima, opremom i prostorom dijagnostičkih jedinica – 18 mjeseci po stupanju na snagu Programa, donošenje propisa koji će odrediti okvire nacionalne i po potrebi akreditacije laboratorija

6. pod:

a) analizirati i prema potrebi donijeti odgovarajuće propise u roku od godine dana te ih kontinuirano provoditi

b) kontinuirano pratiti provedbu

7. pod:

a) nakon dobivanja popisa u sklopu mjere 5.2.1. u roku od godine dana

b) prilikom donošenja propisa u sklopu nacionalnog ili međunarodnog akreditacijskog postupka za određeni genetički laboratorij

8. na početku provođenja Nacionalnog programa i nakon 5 godina.

Indikatori provedbe:

1. vidi 5.1.1.

2. vidi 5.2.1.

3. broj laboratorija, kliničkih odjela, istraživačkih centara i udruga uključenih u bazu podataka Orphanet

4. izvješće Povjerenstva stručnog društva i referentnih centara, broj uvedenih novih pretraga za dijagnostiku rijetkih bolesti u Hrvatskoj i broj odobrenih usluga od strane Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje

5. izvješće o statusu akreditacije u laboratorijima, te prema potrebi dodatno usklađivanje propisa u području akreditacije laboratorija

6. analiza i usklađivanje promjena propisa koju određuju način odlučivanja Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje o pokrivanju troškova dijagnostičkih pretraga koje se za rijetke bolesti moraju obaviti u inozemstvu

7. usklađivanje propisa o nacionalnoj i međunarodnoj akreditaciji laboratorija

8. rezultati anketa.

Financijska sredstva: aktivnosti će se odvijati u okviru redovne djelatnosti, sredstva će se osigurati sponzorstvom, iz sredstva za programe EU, kotizacijama i iz sredstava Ministarstva zdravlja (A734211

Podizanje kvalitete zdravstvene zaštite konto 323100.000 kuna za 2016. i 100.000 kuna za 2017. godinu), udio sredstva Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje

5.4.2. Mjera: Poboljšanje dijagnostike i zbrinjavanja rijetkih bolesti dijagnosticiranih prenatalno

Nositelji: referentni centri, ekspertni centri, Hrvatsko društvo za rijetke bolesti i ostala stručna društva Hrvatskog liječničkog zbora, Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje, Ministarstvo zdravlja

Sunositelji: laboratoriji i drugi dijagnostički centri koji se bave prenatalnom dijagnostikom, a nisu dio referentnih centara za rijetke bolesti

Aktivnosti

1. razvoj smjernica prenatalnih metoda probira kojima se otkrivaju prirođene bolesti. U suradnji s odgovarajućim stručnim društvima Hrvatskog liječničkog zbora donijeti smjernice za metode probira i algoritme obrade trudnica uključujući i protokole uzimanja bioloških uzoraka uz sumnju na pojedinu skupinu rijetkih genetičkih poremećaja
2. unutar odgovarajućih stručnih društava Hrvatskog liječničkog zbora i u suradnji s Hrvatskim zavodom za zdravstveno osiguranje razmotriti potrebu uvođenja preimplantacijske genetičke dijagnostike u Republici Hrvatskoj

Vremenski okvir:

1. kontinuirano
2. dvije godine od donošenja Nacionalnog programa

Indikatori provedbe:

1. doneseni postupnici/smjernice obrade i praćenja trudnica koje nose rizik za pojedinu skupinu rijetkih genetičkih bolesti i objavljeni na mrežnim stranicama Hrvatskog društva za rijetke bolesti i drugih odgovarajućih društava HLZ-a, kao i njihovo objavljivanje u stručnim časopisima
2. izvješće povjerenstva.

Financijska sredstva: aktivnosti će se provoditi u okviru redovnog rada stručnih društava Hrvatskog liječničkog zbora

5.4.3. Mjera: Poboljšanje novorođenačkog probira s ciljem pravovremenog otkrivanja rijetkih bolesti

Nositelji: Ministarstvo zdravlja, Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje, Referentni centar za medicinsku genetiku i metaboličke bolesti djece Ministarstva zdravlja Republike Hrvatske Klinike za pedijatriju i Klinički zavod za laboratorijsku dijagnostiku, Klinički bolnički centar Zagreb

Sunositelji: Hrvatsko društvo za rijetke bolesti, Hrvatsko pedijatrijsko društvo, Hrvatsko društvo za humanu genetiku i druga relevantna stručna društva Hrvatskog liječničkog zbora, Hrvatski savez za rijetke bolesti

Aktivnosti

1. Početak rada Povjerenstva za novorođenački probir Ministarstva zdravlja Republike Hrvatske koje će nadzirati sve vidove proširenja novorođenačkog probira, njegovu provedbu i organizaciju. Aktivnosti Povjerenstva za novorođenački probir uključivale bi:

a) prikupljanje relevantne dokumentacije, analizu i očitovanje o svakoj bolesti za koju se provodi probir ili razmatra uvođenje probira analizu troškova i koristi svih dijelova programa probira

b) analizu relevantnih bioetičkih i pravnih okvira ove aktivnosti u Republici Hrvatskoj, a prema europskim preporukama (*New born screening in Europe, Expert Opinion document, final draft* 03/07/2011; Loeber JG i sur. *J Inherit Metab Dis*, 2012; DOI 10.1007/s10545-012-0483)

2. donošenje i obnavljanje propisa o provođenju novorođenačkog probira u Republici Hrvatskoj sukladno analizi troškova i koristi u okviru mogućnosti osiguranja financiranja programa proširenog novorođenačkog probira

3. po usvajanju propisa o provođenju novorođenačkog probira u Republici Hrvatskoj Povjerenstva za novorođenački će pratiti njegovo provođenje te će donositi godišnja izvješća i preporuke

4. izrada dokumenata za informiranje javnosti, osoblja u rodilištima, trudnica, majki i ostalih zainteresiranih o provođenju novorođenačkog probira

5. stavljanje svih informacija o probiru na mrežne stranice s ciljem dostupnosti informacija

6. edukacija osoblja koje će biti uključeno u provođenje programa

7. analiza potreba zapošljavanja jednog medicinskog biokemičara i jednog višeg tehničara/inženjera medicinske biokemije za rad na unaprjeđenju metaboličkog probira i njihova edukacija

8. umrežavanje i usklađivanje probira u Republici Hrvatskoj s drugim europskim, ali i ostalim zemljama s ciljem uzajamne pomoći u poboljšanju kvalitete novorođenačkog probira
9. razvoj testova potvrde pozitivnog rezultata probira (drugostupanjskih testova iz prvog uzorka, kao i iz naknadnih uzoraka)
10. analiza potrebe i okvira financiranja nabave još jednog tandemskog spektrometra masa za neprekidno odvijanje novorođenačkog probira i istovremeno iskoristivog za brojne druge pretrage

Vremenski okvir:

1. u tijeku
2. po donošenju mišljenja Povjerenstva i uz osigurano financiranje
3. kontinuirano
4. kontinuirano
5. kontinuirano
6. kontinuirano
7. po donošenju proširenog programa novorođenačkog probira
8. kontinuirano
9. kontinuirano
10. tijekom 6 mjeseci

Indikatori provedbe:

1. redoviti rad Povjerenstva za novorođenački probir, izrađene analize
2. izrađen i donesen propis o provođenju novorođenačkog probira u Republici Hrvatskoj
3. sukladno analizi i donesenom propisu praćenje provedbe novorođenačkog probira

(broj otkrivenih pacijenata, broj lažno pozitivnih rezultata, broj lažno negativnih rezultata, pozitivna prediktivna vrijednost testa, procijenjeno smanjenje mortaliteta i morbiditeta) i godišnja izvješća Povjerenstva

4. broj i opseg tiskanih materijala
5. izvješće o kontinuiranom razvoju mrežne stranice
6. izvješće o provedenoj edukaciji

7. sukladno provedenoj analizi realizacija eventualnih potreba za zapošljavanjem
8. stupanj usklađenosti s drugim europskim centrima za novorođenački probir
9. razvijeni drugostupanjski testovi
10. ovisno o analizi realizacija eventualne potrebe za nabavom još jednog tandemskog spektrometra masa, izrađen plan financiranja sukladno analizi potreba

Financijska sredstva: U okviru sredstva za redovne djelatnosti.

5.4.4. Mjera: Poboljšanje dostupnosti i kvalitete liječenja rijetkih bolesti

Nositelji: Ministarstvo zdravlja, Hrvatski zavoda za zdravstveno osiguranje, Agencija za lijekove i medicinske proizvode, referentni centri

Sunositelji: Hrvatsko društvo za rijetke bolesti i ostala stručna društva Hrvatskog liječničkog zbora, udruge

Aktivnosti:

1. regulirati način liječenja osoba s rijetkim bolestima na način da je neophodno, pogotovu kada je riječ o skupoj terapiji, započeti liječenje u referentnim centrima u kojima će se periodično pratiti i evaluirati provođenje liječenja pacijenata putem multidisciplinarnih timova stručnjaka s iskustvom u liječenju rijetkih bolesti
2. u referentnim centrima osigurati educirane timove specijalista za provođenje svih mjera liječenja i rehabilitacije pacijenata (u sklopu prioriteta 5.3.)
3. izraditi prijedlog za donošenje posebne liste lijekova za rijetke bolesti, s tim da bi financiranje istih bilo izdvojeno iz proračuna zdravstvenih ustanova s ciljem bolje dostupnosti
4. praćenje troškova zdravstvene zaštite vezanih za rijetke bolesti poradi optimalnog usmjeravanja dostupnih financijskih sredstava
5. anketiranje pacijenata s rijetkim bolestima o zdravstvenoj usluzi (anketa bi obuhvatila dijagnostiku i liječenje) (vidi 5.4.1.8)
6. ostale aktivnosti pod 5.5.

Vremenski okvir:

1. odgovarajući propis donijeti tijekom prve godine provođenja programa
2. provjera u sklopu verifikacije referentnog centra
3. odgovarajući prijedlog donijeti godinu dana od početka provođenja programa
4. kontinuirano
5. na početku provođenja Nacionalnog programa i na kraju (vidi 5.4.1.8)
6. vidi 5.5.

Indikatori provedbe:

1. donesen odgovarajući propis
2. verifikacija referentnog centra treba sadržavati i ovaj zahtjev, te bi samim odobrenjem statusa referentnog centra isto bilo provedeno
3. donesen odgovarajući prijedlog
4. godišnja izvješća
5. rezultati ankete (vidi 5.4.1.8)
6. vidi 5.5.

Financijska sredstva: U okviru sredstva za redovne djelatnosti i udio sredstva Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje

5.4.5. Mjera: Poboljšanje prevencije rijetkih bolesti

Nositelji: Ministarstvo zdravlja, Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje, Hrvatski zavod za javno zdravstvo, referentni centri, Hrvatsko društvo za rijetke bolesti i ostala stručna društva Hrvatskog liječničkog zbora

Aktivnosti:

1. utvrditi postojeće stanje na području primarne prevencije kongenitalnih anomalija uključivanjem u međunarodno istraživanje („Survey of policies in UE Member States on primary prevention of Congenital Anomalies (CA)” -WP7 Joint Action EUROCAT)
2. na temelju analize rezultata u suradnji sa stručnim društvima definirati mjere unaprjeđenja primarne prevencije rijetkih poremećaja
3. utvrditi znanje i stajališta trudnica/žena u pogledu mogućnosti prevencije malformacija
4. izrada pisanih informativnih i edukacijskih materijala o mogućnostima primarne prevencije rijetkih poremećaja
5. organiziranje edukacijskih sastanaka, tečajeva, radionica s temama mogućnosti prevencije rijetkih bolesti za stručnjake i širu javnost (uključujući i škole)

Vremenski okvir:

1. prva godina provođenja programa
2. u okviru dvije godine nakon rezultata istraživanja pod 1.
3. do kraja 2015.
4. kontinuirano
5. kontinuirano

Indikatori provedbe:

1. rezultati ispitivanja objavljeni u okviru izvještaja međunarodnog istraživanja
2. izvještaj radne skupine
3. provedena anketa i objavljeni rezultati
4. broj tiskanih informativnih i edukacijskih materijala
5. broj održanih edukacijskih sastanaka, tečajeva, radionica

Financijska sredstva: u okviru sredstva EU (WP7 Joint Action EUROCAT)

5.5. Osiguranje dostupnosti lijekova za rijetke bolesti

Cilj

Olakšati dostupnost lijekova za rijetke bolesti

Preporuke

- informacije o lijekovima za rijetke bolesti učiniti dostupnim stručnjacima i oboljelima
- omogućiti da novi lijekovi budu što prije primijenjeni i kod oboljelih od rijetkih bolesti u Republici Hrvatskoj
- učiniti jednostavnijim postupak interventnog uvoza neodobrenog lijeka u Republici Hrvatskoj, kao i mehanizme kojima bi se osiguralo da taj proces teče brzo i neometano

5.5.1. Mjera: Unaprjeđenje dostupnosti informacija o orphan lijekovima

Nositelji: Agencija za lijekove i medicinske proizvode, Hrvatski zavoda za zdravstveno osiguranje

Sunositelji: Ministarstvo zdravlja

Aktivnosti:

1. kreiranje liste lijekova za liječenje rijetkih i teških bolesti odobrenih u Republici Hrvatskoj, koji u EU imaju odobren *orphan* status i europsko odobrenje za stavljanje u promet centraliziranim postupkom za područje EU, kojom se omogućuje pristup informacijama o odobrenim lijekovima u Republici Hrvatskoj, kao i pristup informacijama o pojedinom odobrenom lijeku (Sažetak opisa svojstava lijeka,, Uputa o lijeku) (www.halmed.hr.)
2. redovito praćenje novoodobrenih lijekova i obnavljanje podataka odobrenog lijeka (Sažetka opisa svojstava lijeka, Upute o lijeku)
3. praćenje i informiranje javnosti o novoodobrenim lijekovima
4. suradnja s predstavnicima, odnosno podnositeljima zahtjeva u cilju uspostave bolje komunikacije između interesnih strana za navedeno područje (udruga - referentni centri-podnositelji zahtjeva - agencija za lijekove i medicinske proizvode – Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje)

Vremenski okvir:

Od trenutka pristupanja Republike Hrvatske EU sva odobrenja za stavljanje u promet lijeka odobrenog centraliziranim postupkom, davanja odobrenja u Europskoj uniji automatski su postala važeća za stavljanje istih u promet za Republiku Hrvatsku, što podrazumijeva da će Europska komisija odobravati, objavljivati i ažurirati sve informacije o lijeku (EMA).

Indikatori provedbe:

1. redovito obnavljani podaci baze lijekova na mrežnoj stranici agencije (www.halmed.hr)
2. redovito obnavljane informacije o odobrenom lijeku u Republici Hrvatskoj (Sažetak opisa svojstava lijeka, Uputa o lijeku)
3. provedba praćena kroz evidencije baza i godišnja izvješća

Financijska sredstva: u okviru sredstava za redovne djelatnosti.

5.5.2. Mjera: Unaprjeđenje dostupnosti orphan lijekova na hrvatskom tržištu

Nositelji: Agencija za lijekove i medicinske proizvode

Sunositelji: Ministarstvo zdravlja, referenti centri i relevantne znanstvene organizacije

Aktivnosti:

1. prioritetno rješavanje zahtjeva nositelja odobrenja ili druge fizičke /pravne osobe ovlaštene od nositelja odobrenja za izuzeće od obveze označavanja i upute o lijeku na hrvatskom jeziku za Republiku Hrvatsku. Navedeno se provodi za orphan lijekove odobrene od EU kada lijek nije dostupan u pakiranju na hrvatskom jeziku, s ciljem osiguranja dostupnosti lijeka za pacijente.
2. Prioritetno rješavanje zahtjeva za interventni uvoz lijeka temeljem izjave bolnice iz zemlje izvan EU (treća zemlja). Navedeno se provodi kada orphan lijek nije odobren u EU, ali je odobren u trećoj zemlji, s ciljem odgovarajuće dostupnosti lijeka za pacijente.

Vremenski okvir:

1. kontinuirano

2. kontinuirano

Od trenutka pristupanja Republike Hrvatske EU sve odluke o odobrenju za stavljanje lijeka u promet na temelju centraliziranog postupka u Europskoj uniji automatski su postale važeće za Republiku Hrvatsku.

Indikatori provedbe:

1. i 2. provedba praćena kroz evidenciju vremenskih rokova rješavanja zahtjeva za stavljanje lijeka u promet/puštanje lijeka u promet/ rješavanja zahtjeva interventnog uvoza

Financijska sredstva: u okviru sredstava za redovne djelatnosti

5.6. Poboljšanje ostvarivanja prava u sustavu socijalne skrbi oboljelih od rijetkih bolesti

Nositelji: Ministarstvo rada i mirovinskoga sustava, Ministarstvo socijalne politike i mladih

Sunositelji:, Hrvatski savez za rijetke bolesti, referentni i ekspertni centri, centri za socijalnu skrb

Aktivnosti:

1. informiranje osoba oboljelih od rijetkih bolesti o uvjetima i načinu ostvarivanja prava u sustavu socijalne skrbi
2. razvoj službi podrške u lokalnoj zajednici
3. uključivanje stručnjaka za rijetke bolesti na listu stručnjaka za prvostupanjska tijela vještačenja
4. sudjelovanje u edukaciji stručnjaka/članova prvostupanjskih tijela vještačenja i djelatnika centara za socijalnu skrb
5. osiguravanje aktivnog sudjelovanja udruga pacijenata u donošenju pravilnika i zakona

Vremenski okvir: kontinuirano

Indikatori provedbe:

1. dostupnost informacija, broj održanih radionica, seminara, edukacija
2. broj ostvarenih pomoći, usluga
3. upućen prijedlog imenovanja stručnjaka za rijetke bolesti na listu stručnjaka za prvostupanjska tijela vještačenja
4. izvješće o provedenoj edukaciji stručnjaka/članova prvostupanjskih tijela vještačenja i djelatnika centara za socijalnu skrb
5. upitnik proveden među bolesnicima, novi pravilnici i zakoni donijeti uz suradnju s osobama sa savezom oboljelih od rijetkih bolesti

Financijska sredstva: u okviru redovne djelatnosti

5.7. Osnaživanje udruga oboljelih od rijetkih bolesti

Cilj

1. informirati pacijente i njihove obitelji, podizati svjesnost i znanja o rijetkim bolestima i pružanju pomoći bolesnicima pacijentima i njihovim obiteljima.
2. surađivati s referentnim centrima i provedbi aktivnosti iz Nacionalnog programa
3. pomagati i informirati pacijente o ostvarivanju prava iz djelokruga zdravstvene, socijalne i psihološke skrbi.

Preporuke

- na temelju zaključaka 1. i 2. nacionalne konferencije o rijetkim bolestima (2010. i 2011. g.), organizirane u okviru EUROPLAN projekta i EURORDIS-a čiji je član i krovna udruga za rijetke bolesti u Republici Hrvatskoj - Hrvatski savez za rijetke bolesti, utvrđena je ključna uloga organizacija pacijenata u rješavanju specifičnih potreba oboljelih od rijetkih bolesti i njihovih obitelji. Naglašena je potreba suradnje i umrežavanja udruga, liječnika specijalista i referentnih centara.

Nositelji: Hrvatski savez za rijetke bolesti

Sunositelji: Ministarstvo zdravlja, Ministarstvo socijalne politike i mladih, Ministarstvo znanosti, obrazovanja i sporta, medicinski fakulteti

Aktivnosti:

1. okupljanje udruga i pojedinaca oboljelih od rijetkih bolesti
2. suradnja s referentnim centrima i mrežom specijalista za rijetke bolesti kroz partnerstvo
3. suradnja s centrima za rehabilitaciju radi uključivanja oboljelih od rijetkih bolesti
4. suradnja s centrima za socijalnu skrb u osiguravanju prava pacijenata s rijetkim bolestima
5. organizacija programa smještaja i prijevoza oboljelih i članova obitelji zbog odlaska u referentne centre ukoliko su smješteni dalje od mjesta stanovanja
6. u suradnji s Hrvatskim zavodom za javno zdravstvo izraditi popisregistara rijetkih bolesti
7. pokretanje Hrvatske linije pomoći u suradnji s referentnim centrima i EURORDIS-om
8. organiziranje certificiranja telefonske Linije pomoći u suradnji s Centrom za palijativnu medicinu, medicinsku etiku i komunikacijske vještine (cepamet) Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu
9. edukacija udruga članica/pacijenata kako bi se aktivno uključili u procese donošenja odluka vezanih uz problematiku rijetkih bolesti
10. sudjelovanje u provedbi mjera predviđenih Nacionalnim programom
11. prikupljanje iskustava i problema oboljelih i njihovih obitelji
12. organiziranje psihološke pomoći u suradnji s referentnim centrima i
13. suradnja s uredom Pravobraniteljice za osobe s invaliditetom
14. socijalizacija oboljelih kroz programe udruga
15. podizanje svijesti javnosti
 - upoznavanje pacijenata i obitelji kao i javnosti s Nacionalnim programom
 - obilježavanje Dana rijetkih bolesti i organiziranje godišnje konferencije
 - izrada edukacijskih materijala i terapijskih alata u suradnji sa stručnjacima
 - proširenje mrežnih stranice bazom podataka o referentnim centrima i specijalistima radi usmjeravanja pacijenata prema certificiranim centrima

- proširenje mrežnih portala www.rijetke-bolesti.hr - zdravstveni djelatnici i pacijenti kroz ciljanje javnozdravstvene kampanje
- predstavljanje Nacionalnog programa na međunarodnoj razini u suradnji s EURORDISOM i ostalim međunarodnim udrugama za rijetke bolesti

16. međunarodna suradnja: Orphanet, Eurordis, prekogranična suradnja s udrugama i institucijama

Vremenski okvir: kontinuirano

Indikatori:

godišnja izvješća koja će obuhvatiti:

- pregled broja udruga i projekata
- broj potpisanih partnerskih ugovora
- novosti na web portalu
- pokrenuta linija pomoći
- broj edukacija/predavanja održanih u suradnji s institucijama i udrugama (nacionalnim i međunarodnim)
- organiziran Dan rijetkih bolesti
- organizirana godišnja konferencija

Financijska sredstva: u okviru sredstva za redovne djelatnosti, sredstva iz programa EU, u okviru sredstva za natječaje udruga A 803005 Suradnja s udrugama građana konto 381 : 30.000 kuna – isto za 2015.; 2016. i 2017. godinu.

5.8. Poticanje znanstvenih istraživanja u području rijetkih bolesti

Cilj

promicanje istraživanja u području rijetkih bolesti i brz prijenos znanja i dostignuća u kliničku

praksu s ciljem poboljšanja dijagnostike i liječenja oboljelih

Preporuke

- poticanje inicijativa za epidemiološka, klinička, temeljna i translacijska istraživanja u području rijetkih bolesti
- davanje prednosti istraživanjima rijetkih bolesti i poticanje nacionalnih i međunarodnih projekata u tom području
- unaprijediti i održavati infrastrukturu koja je neophodna za istraživanja u području rijetkih bolesti.
- poticati mreže referentnih centara i relevantne znanstvene organizacije na istraživanja rijetkih bolesti i koordinaciju na tom području

Nositelji: Ministarstvo znanosti, obrazovanja i sporta, Ministarstvo zdravlja

Sunositelji: Hrvatski zavod za javno zdravstvo, Hrvatska zaklada za znanost, referenti centri i relevantne znanstvene organizacije

Aktivnosti:

1. stvaranje nacionalne mreže znanstvenika koji se bave problematikom rijetkih bolesti (identifikacija i popis znanstvenih timova i projekata)
2. utvrditi postojeće nacionalne istraživačke programe u području rijetkih bolesti – temeljna, translacijska, klinička, javnozdravstvena i društvena istraživanja
3. osigurati da se znanstveni programi s temom rijetkih bolesti mogu lako identificirati unutar širih nacionalnih programa
4. redovito ažuriranje popisa postojećih i novih znanstvenih programa s temom rijetkih bolesti
5. pomoć Ministarstva znanosti, obrazovanja i sporta u opremanju referentnih centara i drugih istraživačkih centara koji se bave istraživanjem rijetkih bolesti
6. specifični programi financiranja i/ili uključivanja mladih znanstvenika/novaka u projekte vezane za rijetke bolesti
7. koordinacija na nacionalnoj razini istraživačkih programa u području rijetkih bolesti i povezivanje s drugim nacionalnim programima u EU
8. inicijative podupiranja međunarodnih znanstvenih projekata u području rijetkih bolesti (E-rare, Rare Connect, IRDiRC, Horizon2020, ERIC)

Vremenski okvir:

1. utvrditi nacionalnu mrežu znanstvenika koji se bave istraživanjima rijetkih bolesti godinu dana nakon donošenja Nacionalnog programa
2. utvrditi popis postojećih nacionalnih istraživačkih programa u području rijetkih bolesti godinu dana nakon donošenja Nacionalnog programa, evaluirati ih i donijeti plan njihovog financiranja u idućih 6 mjeseci
3. 6 mjeseci nakon donošenja popisa istraživačkih programa koji se bave rijetkim bolestima
4. kontinuirano
5. u roku od godine dana nakon utvrđivanja popisa nacionalnih istraživačkih programa u području rijetkih bolesti izraditi prema prijedlozima voditelja programa plan financiranja znanstvene opreme
6. izrada programa financiranja i uključivanja mladih znanstvenika u projekte vezane za rijetke bolesti godinu dana po donošenju popisa nacionalnih istraživačkih programa
7. 18 mjeseci nakon utvrđivanja popisa nacionalnih istraživačkih programa
8. izrada prijedloga inicijativa 18 mjeseci nakon donošenja Nacionalnog programa

Indikatori provedbe:

1. izrađen popis znanstvenika koji se bave istraživanjima rijetkih bolesti
2. izrađen popis istraživačkih projekata/programa u području rijetkih bolesti
3. izrađen sustav prepoznavanja projekata u području rijetkih bolesti unutar nacionalnih programa
4. godišnje ažuriranje popisa pod 1. i 2.
5. izrađen plan uključivanja i financiranja mladih znanstvenika/doktoranda u projekte/programe iz popisa pod točkom 2.
6. godišnja izvješća koordinacijskog odbora
7. izrađen prijedlog inicijativa

Financijska sredstva: u okviru redovnih sredstva

5.9. Međunarodno umrežavanje i suradnja u području rijetkih bolesti

Cilj

- umrežavanje s drugim europskim zemljama u području struke, znanstvenih istraživanja i rada udruga oboljelih od rijetkih bolesti

Preporuke

- suradnja u području struke
- suradnja udruga
- suradnja u znanstvenim istraživanjima

Nositelji: Ministarstvo zdravlja, Ministarstvo znanosti, obrazovanja i sporta, referentni centri i relevantne znanstvene organizacije, Hrvatski savez za rijetke bolesti, Povjerenstvo

Sunositelji: Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje, Hrvatski zavod za javno zdravstvo

Aktivnosti:

1. usuglašavanje Nacionalnog plana s europskim preporukama i dokumentima (EUROPLAN, EPIRARE, EUCERD)
2. održavanje postojećih mreža i suradnje na području rijetkih bolesti (vidi 4.10), kao i uključivanje u druge europske mreže (ERN, IRDiRC, ECRIN, www.ecrin.org/ i dr.)
3. suradnja s drugim zemljama (na razini ministarstva i referentnih i ekspertnih centara, udruga) kako bi se održala zajednička infrastruktura, podijelili troškovi, osigurala maksimalna djelotvornost

Vremenski okvir: kontinuirano

Indikatori provedbe:

1. donošenje Nacionalnog programa u skladu sa smjernicama projekta EUROPLAN I. i II., usklađivanje s preporukama projekta EPIRARE, adopcija smjernica EUCERD-a (izvješća hrvatskih predstavnika, koja će razmatrati Povjerenstvo)
2. izrada popisa postojećih mreža suradnje, godišnja izvješća referentnih centara i relevantne znanstvene organizacije te udruga o međunarodnoj suradnji. Periodična revizija popisa međunarodnih mreža i njegovo širenje (Povjerenstvo)
3. Inicijative Ministarstava i izvješća referentnih i ekspertnih centara o uspostavi i razvoju suradnje

Financijska sredstva: u okviru sredstava za redovne djelatnosti

6. Financijska sredstva

Sredstva za provedbu Nacionalnog programa za rijetke bolesti 2015.-2020. planirana su na Razdjelu 096, Glava 05 – Ministarstvo zdravlja: na aktivnosti A734211 – Unapređenje kvalitete zdravstvene zaštite, (2015. godine 50.000 kn, 2016. i 2017. godine po 150.000 kn godišnje) na aktivnosti A803005 – Suradnja s udrugama građana, grupa rashoda 38 – ostali rashodi (od 2015. do 2017. godine po 100.000 kn godišnje), na aktivnosti A788002 – Program zajednice u području zdravstva, grupa rashoda 37 – naknade građanima i kućanstvima na temelju osiguranja i druge naknade (2015. godine 50.000 kn, 2016. i 2017. godine po 300.000 kn godišnje) i Razdjelu 096, Glava 25 – Zavodi, agencije i ostali proračunski korisnici, RKP 26346 - Hrvatski zavod za javno zdravstvo, na aktivnosti A884001 – Hrvatski zavod za javno zdravstvo, grupa rashoda 37 – naknade građanima i kućanstvima na temelju osiguranja i druge naknade (od 2015. do 2017. godine po 100.000 kn godišnje) za rad Hrvatskog zavoda za javno zdravstvo na ovom području. Ministarstvo zdravlja će na Razdjelu 096 i u razdoblju 2018. do 2020. godine planirati potrebna sredstva za provedbu Programa.

Sredstva za provedbu Nacionalnog programa za rijetke bolesti 2015.-2020. predviđena su u okviru Financijskog plana Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje, kao izvanproračunskog korisnika, za razdoblje 2015. – 2017. godine i to kako slijedi: 2015. godine 360.389.000 kn, 2016. godine 362.190.945 i 2017. godine 364.001.900 kn.

Sveukupna sredstva za provedbu Nacionalnog programa za rijetke bolesti 2015. – 2020. iznose 360.689.000,00 kuna u 2015. godini, 362.840.945,00 kuna u 2016. godini i 364.651.900,00 kuna u 2017. godini.

7. Zaključak

Premda im je prevalencija niska, rijetke bolesti značajno utječu na kvalitetu života pojedinca i njegove obitelji, a ukupno gledajući i na morbiditet i mortalitet populacije, pa stoga pripadaju u prioritete zdravstvene zaštite kako na razini EU tako i na nacionalnoj razini.

Visoka razina složenosti ovih poremećaja zahtijeva globalni pristup, što uključuje dobro koordinirane akcije na europskoj, nacionalnoj i regionalnoj razini kao i združena nastojanja da se potakne širenje znanja, dijagnostike, prevencije, te mogućnosti liječenja i istraživanja na području rijetkih bolesti. Pored toga, zbog velikog socijalnog opterećenja koje sa sobom nose, rijetke bolesti zahtijevaju koordinirani rad i razvoj socijalnih službi i udruga pacijenata.

Kroz Nacionalni program Ministarstvo zdravlja u suradnji s drugim tijelima državne uprave, zdravstvenim ustanovama, Hrvatskim zavodom za zdravstveno osiguranje u partnerstvu sa strukom i

civilnim udrugama, odgovara na potrebe osoba oboljelih od rijetkih bolesti u Republici Hrvatskoj, u skladu s preporukama EU. Ovaj program objedinjuje devet strateških područja aktivnosti, uključujući edukaciju i informiranost stručnjaka, oboljelih i šire populacije, prevenciju i rano otkrivanje rijetkih bolesti, integriranu zdravstvenu i socijalnu zaštitu, te promoviranje istraživanja u području rijetkih bolesti.

Dokument donosi niz ciljeva i preporuka kako doprinijeti unaprjeđenju kvalitete zdravstvene zaštite u području rijetkih bolesti uz racionalno korištenje resursa. Temeljen je na dostupnim informacijama i znanstvenim dostignućima u tom području, kliničkoj ekspertizi i etičkim principima osiguranja jednakopravnosti u ostvarivanju zdravstvene zaštite za sve građane Republike Hrvatske.