Ministarstvo zdravlja

Republike Hrvatske

NACIONALNI PROGRAM

ZA RIJETKE BOLESTI

2014. -2019.

Zagreb, 10. siječanj 2014.

Sadržaj

[1. Uvod 3](#_Toc378755146)

[2. Obilježja rijetkih bolesti 3](#_Toc378755147)

[3. Europska zajednica i rijetke bolesti 4](#_Toc378755148)

[4. Republika Hrvatska i rijetke bolesti 6](#_Toc378755149)

[4.1.Definicija, klasifikacija i kodiranje rijetkih bolesti u Republici Hrvatskoj 7](#_Toc378755150)

[4.2 Popis i registri rijetkih bolesti 8](#_Toc378755151)

[4.3. Informacije i edukacija u području rijetkih bolesti 9](#_Toc378755152)

[4.4. Referentni/ centri izvrsnosti za rijetke bolesti 10](#_Toc378755153)

[4.5 Dijagnostika rijetkih bolesti 11](#_Toc378755154)

[4.5.2.1. Klinička dijagnoza 12](#_Toc378755155)

[4.5.2.2. Genetički testovi 12](#_Toc378755156)

[4.5.2.2.1. Prenatalna dijagnoza 14](#_Toc378755157)

[4.5.2.2.2. Preimplantacijska genetička dijagnoza 14](#_Toc378755158)

[**4.5.2.2.3 Presimptomska i predskazujuća dijagnoza** 14](#_Toc378755159)

[4.6. Liječenje rijetkih bolesti 15](#_Toc378755160)

[4.7. Prevencija rijetkih bolesti 17](#_Toc378755161)

[4.8. Socijalne službe i rijetke bolesti 17](#_Toc378755162)

[4.9. Udruge oboljelih od rijetkih bolesti 19](#_Toc378755163)

[4.10. Istraživanje u području rijetkih bolesti 20](#_Toc378755164)

[4.11. Međunarodno umrežavanje i suradnja u području rijetkih bolesti 21](#_Toc378755165)

[5. Prioriteti u području rijetkih bolesti u Republici Hrvatskoj i predložene mjere 22](#_Toc378755166)

[5.1. Unaprjeđenje znanja i dostupnosti informacija o rijetkim bolestima 22](#_Toc378755167)

[5.2. Podupiranje razvoja registara rijetkih bolesti i njihovo trajno financiranje 24](#_Toc378755168)

[5.2.1. Mjera: povećati znanje o epidemiologiji rijetkih bolesti 24](#_Toc378755169)

[5.2.2 Mjera: podupiranje razvoja registara rijetkih bolesti i njihovo financiranje 25](#_Toc378755170)

[5.3. Podupiranje rada i razvoja mreže referentnih centara i centara izvrsnosti za rijetke bolesti 26](#_Toc378755171)

[5.3.2. Mjera: Unaprijeđenje aktivnosti referentnih i ekspertnih centara za rijetke bolesti 29](#_Toc378755172)

[5.4. Poboljšanje dostupnosti i kvalitete zdravstvene zaštite (dijagnostike, liječenja i prevencije) za oboljele od rijetkih bolesti 31](#_Toc378755173)

[5.4.1. Mjera: Poboljšanje dostupnosti i kvalitete dijagnostike rijetkih bolesti 33](#_Toc378755174)

[5.4.2. Mjera: Poboljšanje dijagnostike i zbrinjavanja rijetkih bolesti dijagnosticirani prenatalno 35](#_Toc378755175)

[5.4.3. Mjera: Poboljšanje novorođenačkog probira s ciljem pravovremenog otkrivanja rijetkih bolesti. 36](#_Toc378755176)

[5.4.4. Mjera: Poboljšanje dostupnosti i kvalitete liječenja rijetkih bolesti 38](#_Toc378755177)

[5.4.5. Mjera: Poboljšanje prevencije rijetkih bolesti 39](#_Toc378755178)

[5.5. Osiguranje dostupnosti lijekova za rijetke bolesti 40](#_Toc378755179)

[5.5.1. Mjera: Unaprjeđenje dostupnosti informacija o orphan lijekovima 40](#_Toc378755180)

[5.5.2. Mjera: Unaprjeđenje dostupnosti orphan lijekova na hrvatskom tržištu 41](#_Toc378755181)

[5.6. Poboljšanje ostvarivanja prava u sustavu socijalne skrbi oboljelih od rijetkih bolesti 42](#_Toc378755182)

[5.7. Osnaživanje udruga oboljelih od rijetkih bolesti 42](#_Toc378755183)

[5.8. Poticanje znanstvenih istraživanja u području rijetkih bolesti 44](#_Toc378755184)

[5.9. Međunarodno umrežavanje i suradnja u području rijetkih bolesti 46](#_Toc378755185)

[6. Zaključak 47](#_Toc378755186)

## 1. Uvod

Rijetke bolesti skupina su različitih oboljenja kojima je osnovno zajedničko obilježje niska prevalencija. Procjenjuje se da ih ima više tisuća, pa premda su pojedinačno rijetke, ukupno zahvaćaju veliki broj osoba u populaciji. Smatra se da u Europi ima 36 milijuna osoba[[1]](#footnote-1) oboljelih od rijetkih bolesti što, uz činjenicu da su obično kronične i teške, 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 dijagnostičke ustanove 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 i u području njege i liječenja. Kako je nerijetko riječ o složenim bolestima koje zahvaćaju više organa i organskih sustava, liječenje treba biti multidisciplinsko i dobro koordinirano. Zdravstvene službe uključene u zbrinjavanje 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 te dovode do invalidnosti i značajnog smanjenja kvalitete života oboljelog i njegove obitelji, uz neprepoznavanje problema i nedostatke u zdravstvenoj zaštiti i zbrinjavanju bolesnika nerijetko dolaze do izražaja i problemi u području ostvarivanja socijalnih prava. Naposljetku, na nacionalnoj i regionalnoj razini nedostaju registri oboljelih koji bi omogućili racionalno 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 organiziranom sustavu trebaju biti zajamčena i lako dostupna, pa nerijetko gube povjerenje u zdravstveni sustav.

## 2. Obilježja rijetkih bolesti

Prema definiciji zasad prihvaćenoj u Europskoj zajednici (EU) u rijetke bolesti pripadaju one koje zahvaćaju manje od 5 na 10 000 (1:2 000) osoba. Premda je procijenjeno da ih je 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). Iako je istaknuto da dijele mnoga zajednička obilježja, rijetke su bolesti heterogene 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 zločudne bolesti, rijetke infekcije, alergijske/autoimune bolesti, otrovanja i degenerativni poremećaji. Dob u kojoj se javljaju je različita, a u oko polovice su prvi simptomi prisutni već u djetinjstvu. Tijek bolesti može biti fulminantan ili kroničan, a težina i prognoza varijabilna. Premda mogu zahvatiti samo jedan organ (npr. oko ili mišić), većina rijetkih bolesti zahvaća veći broj organa i sustava, složene su, teške, kronične i degenerativne te dovode do invaliditeta i značajnog smanjenja kvalitete života oboljelih. Fizička, mentalna i osjetilna oštećenja mogu biti izvor diskriminacije, te predstavljati smetnju u jednakopravnom pristupu edukaciji te profesionalnoj i društvenoj afirmaciji. Životni vijek nerijetko je skraćen. Ipak, ukoliko se otkriju na vrijeme, mnoge od ovih bolesti mogu se uspješno liječiti i kontrolirati.

## 3. Europska zajednica i rijetke bolesti

Aktivnosti u području rijetkih bolesti na razini EU značajnije su prisutne već više od desetak godina, budući da niska prevalencija uvjetuje da se mnogi problemi učinkovitije rješavaju organiziranjem na razini EU-a, nego na nacionalnoj razini. Rijetke bolesti jedan su od prioriteta *Second Programme of Community Action in the Field of Health (2008-2013*) (<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2007:301:0003:0013:EN:PDF>). U studenom 2008. Europska komisija je prihvatila dokument „Priopćenje Komisije Europskom parlamentu, Vijeću, Europskom ekonomskom i društvenom povjerenstvu i Povjerenstvu regije 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*)

(<http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf>) koji je predstavio strategiju EU-a kojom se podupiru zemlje članice da organiziraju i osiguraju dijagnostiku, liječenje i skrb za 36 milijuna građana oboljelih od rijetkih bolesti. Europsko vijeće je potom u lipnju 2009. god. prihvatilo “Preporuke vijeća o akciji u području rijetkih bolesti“ (*Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases*) (<http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>) u kojem su dane osnovne smjernice provođenja ove inicijative. Ove ključne dokumente koji usmjeravaju djelovanje europskih država na ovom području u narednom razdoblju prihvatilo je i potpisalo svih 27 zemalja članica uz obavezu donošenja nacionalnih planova za rijetke bolesti do 2013. godine. Sadržaj ovih dokumenata potječe iz preporuka multidisciplinske radne grupe Europske komisije, Radne skupine za rijetke bolesti (*Rare Diseases Task Force, RDTF*) koju je osnovala Komisija Odlukom 2004/192/EC u sklopu Programa akcije zajednice u području javnog zdravstva (2003 - 2008) ([www.rdtf.org](http://www.rdtf.org)), a koju je zamijenilo Povjerenstvo stručnjaka u području rijetkih bolesti Europske zajednice (*The European Union Committee of Experts on Rare Diseases*, EUCERD) osnovano Odlukom 2009/872/EC (<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2009:315:0018:0021:EN:PDF>).

Ovo tijelo redovito izvještava o stanju u području rijetkih bolesti u Europi

(<http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1378>). U donošenju ovih dokumenata aktivno su sudjelovali i stručnjaci Orphanet portala, najveće baze podataka o rijetkim bolestima i orphan lijekovima u Europi ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) kao i članovi Europske organizacije za rijetke bolesti (Eurordis) (<http://www.eurordis.org/>).

Glavni ciljevi Europske zajednice u 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 za provođenje europske akcije u 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 rijetke bolesti, osiguravanje odgovarajućeg kodiranja rijetkih bolesti kako bi postale vidljive u zdravstvenom sustavu te organiziranje dinamičkog popisivanja i stvaranje kataloga rijetkih bolesti
* poticanje istraživanja uzroka i mogućnosti liječenja rijetkih bolesti
* uspostavljanje centara izvrsnosti i europske mreže referentnih centara za rijetke bolesti
* formiranje 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 pomoglo razvoj smjernica i preporuka za izradu nacionalnih akcijskih planova u području rijetkih bolesti u okviru „Programa akcije zajednice u području javnog zdravstva“ (2003 - 2008) osnovan je EUROPLAN, Europski projekt za razvoj nacionalnih planova koji je u ožujku 2010. godine donio 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](http://www.europlanproject.eu)). U razdoblju 2012-2015 EUROPLAN 2 nastavlja svoj rad kao dio Zajedničke akcije EUCERD (*Joint Action EUCERD, Work Package* 4).

Ostvarivanjem ovih preporuka u okviru provođenja nacionalnih planova za rijetke bolesti, zemlje članice će imati mogućnost 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 (<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). Zakonska osnova za stvaranje Europskih mreža izvrsnosti u području rijetkih bolesti je “Europska direktiva o primjeni prava bolesnika na prekograničnu zdravstvenu zaštitu” (*EU Directive on the application of patients' rights in cross-border healthcare*)

(<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:EN:PDF>).

## 4. Republika Hrvatska i rijetke bolesti

U Hrvatskoj je 2008. godine pri Hrvatskom liječničkom zboru osnovano Hrvatsko društvo za rijetke bolesti s ciljem promicanja znanja o rijetkim bolestima te unaprijeđenja medicinske prakse, dijagnostike i liječenja ovih poremećaja. 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 kao savjetodavno i stručno tijelo sa zadaćom donošenja Nacionalnog programa za rijetke bolesti koji bi sumirao problem rijetkih bolesti sa stajališta Europske zajednice i Republike Hrvatske te donio glavne strateške ciljeve i mjere za unaprijeđenje zdravstvene zaštite na području rijetkih bolesti za naredno razdoblje. Sastav Povjerenstva odražava dijalog koji na ovom području Vlada i Ministarstvo ostvaruju s civilnim društvom, te je u povjerenstvu koje čini 11 članova, 3 člana predstavnika udruga oboljelih od rijetkih bolesti, te 8 predstavnika državne uprave i struke.

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 bolesnika, stručnjaka i vlade, kao i na temelju rezultata ankete provedene među sudionicima, kao prioriteti Nacionalnog programa za rijetke bolesti istaknuti su:

|  |
| --- |
| 1. Unaprijeđenje znanja i dostupnosti informacija o rijetkim bolestima |
| 1. Podupiranje razvoja registara rijetkih bolesti i njihovo trajno financiranje |
| 1. Podupiranje rada i razvoja mreže referentnih centara i centara izvrsnosti za rijetke bolesti |
| 1. Poboljšanje dostupnosti i kvalitete zdravstvene zaštite (dijagnostike, liječenja i prevencije) za oboljele od rijetkih bolesti |
| 1. Osiguranje dostupnosti lijekova za rijetke bolesti |
| 1. Poboljšanje ostvarivanja socijalnih prava oboljelih od rijetkih bolesti |
| 1. Osnaživanje udruga oboljelih od rijetkih bolesti |
| 1. Poticanje znanstvenih istraživanja u području rijetkih bolesti |
| 1. Međunarodno umrežavanje i suradnja u području rijetkih bolesti |

Nakon donošenja i prihvaćanja Nacionalnog programa, zadatak je Povjerenstva nastaviti pratiti odgovarajućim instrumentima indikatore provođenja pojedinih ciljeva i mjera, te redovito izvještavati ministarstvo i vladu.

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

Organizacija i unaprijeđenje zdravstvene zaštite moraju se temeljiti na točnim epidemiologijskim podatcima koji omogućavaju planiranje zdravstvene politike shodno pravoj definiciji problema. Preliminarna europska izviješća otkrivaju nedostatak dokumentiranih informacija o epidemiologiji rijetkih bolesti. Usprkos tomu što one značajno pridonose morbiditetu i mortalitetu u populaciji, rijetke bolesti su nevidljive u zdravstvenom informacijskom sustavu zbog nedostatka odgovarajućeg kodiranja i klasifikacijskog sustava.

To naglašava potrebu da se utvrdi broj oboljelih, prevalencija, prirodni tijek i obilježja pojedine rijetke bolesti, kako bi se predvidjele intervencije u zdravstvenom sustavu koje bi omogućile unaprijeđenje praćenja i organizacije zdravstvene zaštite.

Na zajedničkom sastanku Hrvatskog društva za rijetke bolesti i Hrvatskog društva za humanu genetiku Hrvatskog liječničkog zbora koji se održao u Cavtatu, 15. 05.2009. stručna zajednica u Hrvatskoj je prihvatila definiciju EU-a 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 Hrvatskoj ima oko 250 000 oboljelih od rijetkih bolesti[[2]](#footnote-2). Međutim, točni i sveobuhvatni epidemiološki i/ili statistički podatci o rijetkim bolestima u Republici Hrvatskoj ne postoje. Pored toga što su mnoge nedijagnosticirane, različita mjesta i vrsta zbrinjavanja oboljelih od rijetkih poremećaja (specijalizirani centri, ali i ordinacije opće prakse, klinike i opće bolnice) dodatno otežavaju njihovu identifikaciju i bilježenje. 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 poremećaja u zdravstvenom sustavu nemoguće. Bolnički statistički podatci 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 podatcima.

### 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 epidemiologijskih podataka za ove entitete. Već više od desetak godina mnoge internacionalne organizacije predvođene Svjetskom zdravstvenom organizacijom (u daljenjem 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 različitim korisnicima. Pri tome su očite mnoge poteškoće. Kao prvo, da li neku bolest uopće klasificirati kao rijetku, budući da za mnoge nema točnih podataka. Klasifikacija prema etiologiji ili zahvaćenosti pojedinog organa/sustava otežana je zbog heterogenosti pri kojoj ista bolest može biti uzrokovana različitim uzrocima i može zahvatiti više organa i sustava (varijabilnom težinom) što otežava njeno smještavanje u određenu grupu bolesti. Neprekidno se otkrivaju novi entiteti, posebno u području sindromologije, 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 internacionalne 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 spisku koji se stalno nadopunjuje. Glavni nedostatak ove metode je činjenica da je u Orphanet bazi podataka registrirano oko 5700 bolesti, od kojih su neke izuzetno rijetke, tako da je sustav neprikladan za korištenje u svakodnevnom kodiranju.

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 od kojih je jedna npr. poremećaji koagulacije, dok treću razinu čini određena bolest. Ova klasifikacija najviše je u uporabi i služi za epidemiologijsko praćenje pobola, smrtnosti i invaliditeta. Nedostatak ovog sustava je u tome da ICD9 i ICD10 ne uključuju većinu rijetkih stanja. Predviđa se da će ICD-11 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 poremećajima. 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. Podatci 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 omogućava utvrđivanje postojećih i potrebnih resursa i može biti važno sredstvo za planiranje i donošenje odluka u području organizacije zdravstvene zaštite oboljelih.

U Hrvatskoj nema sveobuhvatnog popisa ni registra rijetkih bolesti. Od 1983. godine u 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). Bilježe 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 u *Joint Action of the Second Programme of Community Action in the Field of Health (2008-2013)* zemalja članica i Komisije EU. U sklopu ove akcije koja je politički instrument primjene dokumenta *Council Recommendation on Rare Diseases,* s hrvatske strane su kao partneri uključeni Ministarstvo zdravlja Republike Hrvatske i Referentni centar Ministarstva zdravlja Republike Hrvatske za praćenje kongenitalnih anomalija, Klinika za dječje bolesti Zagreb. 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 imunodeficijencija PID (pri Europskom udruženju za imnunodeficijencije, ESID) i Europsku mrežu registara za intoksikacijski oblik metaboličkih bolesti. Referentni centri za rijetke bolesti uključuju svoje bolesnike u internacionalne 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 bolesnika i njihovih obitelji, nego i među stručnjacima i vladinim tijelima. Širenje informacija o rijetkim bolestima složen je zadatak, jer je znanje o njihovoj dijagnozi, liječenju, mogućnostima prevencije i službama koje stoje na raspolaganju zahvaćenim osobama fragmentirano i raspršeno. Prikupljanje i širenje točnih informacija u obliku koji je prilagođen potrebama stručnjaka, zahvaćenih osoba i njihovih obitelji ključno je za unaprijeđenje brige za zdravlje bolesnika 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 (<http://www.rijetke-bolesti.org>) i niza hrvatskih udruga bolesnika s rijetkim bolestima (<http://rijetke-bolesti.hr>, <http://www.pws.hr>, <http://www.hull.hr>, [www.debra-croatia.com](http://www.debra-croatia.com), [www.cisticna-fibroza.hr](http://www.cisticna-fibroza.hr), <http://smk.mef.hr/osteogenesis>, <http://www.fenilketonurija.hr>).

Na mrežnim stranicama portala nevladinih organizacija koji se bave zdravstvenim problemima mogu se također naći podatci o pojedinim rijetkim poremećajima kao i inicijativama u području rijetkih bolesti (npr. [www.cybermed.hr](http://www.cybermed.hr), <http://www.plivamed.net>, <http://zajednoprotivraka.org>, <http://www.centar-zdravlja.net>, <http://www.uppt.hr/index>)

Hrvatski savez za rijetke bolesti je u sklopu EUROPLAN projekta i u suradnji s EURORDIS-om, organizirala dvije Nacionalne konferencije o rijetkim bolestima[[3]](#footnote-3) koje su potakle medijsko zanimanje za područje rijetkih bolesti te je značajno pridonijele širenju informacija o ovim poremećajima u Hrvatskoj. Aktivnosti udruga namijenjene širenju informacija o rijetkim bolestima također uključuju aktivnosti povodom Dana rijetkih bolesti koje već tradicijski sadrže susrete oboljelih s predsjednikom Republike, promocijski sajam na jednom od središnjih trgova grada Zagreba s prezentacijom udruga oboljelih, nastupe u medijima, organizaciju okruglog stola s temom rijetkih bolesti i dr.

Referentni centri također pružaju informacije o rijetkim bolestima kako stručnjacima organiziranjem tečajeva trajne edukacije i stručnih i znanstvenih skupova posvećenih rijetkim bolestima tako i pripremom i objavljivanjem edukacijskog materijala za bolesnike i javnost. Tako je 8. balkanski kongres humane genetike koji je održan u Cavtatu, 14. - 17. svibnja 2009. godine kao posebnu temu imao *Rare diseases - public policy, research, diagnosis and management*, a 3. prosinca 2010. i 24. veljače 2012. godine održani su u organizaciji Hrvatskog društva za rijetke bolesti i pod pokroviteljstvom Ministarstva zdravlja Republike Hrvatske 1. i 2. hrvatski simpozij o rijetkim bolestima s internacionalnim sudjelovanjem. U sklopu 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 izvrsnosti za rijetke bolesti

U 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, Odluka UP/I-510.01/02-01/18, No 534-05-01/8-03-10), Referentni centar Ministarstva zdravlja za medicinsku genetiku i metaboličke bolesti djece (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb, odluka UP –I-510-01/95-01/0005, No534-02-10-99-0003) i Referentni centar za rijetke i metaboličke bolesti (Klinika za unutrašnje bolesti, Klinički bolnički centar Zagreb, Odluka UP/I-510-01/08-01/11, No 534-07-1-2/6-08-12). Pored toga, postoje 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 čl. 7. Pravilnika o mjerilima za dodjelu i obnovu naziva referentnog centra Ministarstva nadležnog za zdravstvo („Narodne novine“ br. 77/05) temeljem kojeg centri moraju zadovoljavati propisane uvjete - pokazati znanstvene i stručne rezultate u praćenju, proučavanju i unaprjeđenju 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 rijetka stanja, treba po potrebi uskladiti sa internacionalnim preporukama Eurordis-a <http://www.eurordis.org/sites/default/files/EURORDIS_Position_paper_on_ERN_May_2012.pdf>), i EUCERD-a ([http://www.eucerd.eu/?post\_type=document&p=1357](http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1357%20)) 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 i s ekspertima koji rade u sredinama koje ne zadovoljavaju uvjete za dobivanje naziva referentnog centa, ali se bave dijagnostikom i liječenjem jedne ili skupine rijetkih bolesti u Hrvatskoj. Također je neophodno da se takvi centri udruže 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, jer u slučaju postojanja odgovarajućeg liječenja ono može biti primijenjeno prekasno, što može ostaviti ozbiljne posljedice na fizičko i psihičko zdravlje bolesnika. U slučaju nasljedne bolesti može doći do ponavljanja bolesti u obitelji, što bi 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 Hrvatskoj tek manji broj oboljelih dobija odgovarajuću genetičku informaciju u okviru genetičkog savjetovališta. Uzrok tomu je mali broj organiziranih službi u kojima su zaposleni stručnjaci educirani za ovaj oblik zdravstvene usluge.

Članak 12. Europske konvencije o ljudskim pravima i biomedicini (*European Convention on Human Rights and Biomedicine* *(Council of Europe, 1997*) traži 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 (<http://conventions.coe.int/Treaty/EN/Treaties/Html/203.htm>). Prema preporukama Europskog društva za humanu genetiku, kao i Hrvatskog društva za humanu genetiku HLZ-a (<http://www.humana-genetika.org/wp-content/uploads/2010/06/GENETSKO_SAVJETOVANJE-stajaliste_HDHG.pdf>) zbog osjetljivosti genetičkih informacija, svakom genetičkom testu trebalo bi prethoditi genetičko savjetovanje, a i svaki nalaz morao bi biti uručen u okviru formalnog genetičkog savjetovanja. Prema navedenim preporukama, genetičku informaciju daju za to posebno educirane osobe. U Hrvatskoj su to zasad osobe 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 davanje kvalitetne genetičke informacije što uključuje davanje detaljnih podataka o prirodi bolesti i 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 usljed nedovoljnog znanja o određenim pitanjima vezanim uz bolest te potrebu informiranja i dalje obrade rizičnih članova obitelji.

4.5.2. Dijagnostika genetičkih bolesti

### 4.5.2.1. Klinička dijagnoza

Kliničku dijagnostiku čini proces u kojem 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 bolesnika koju najčešće provode liječnici subspecijalisti medicinske genetike s iskustvom u kliničkoj genetici, dismorfologiji i bolestima metabolizma u okviru hospitalne 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 zdravstvenog osoblja s bolesnikom i njegovom obitelji. Nasuprot tomu, pojam genetičkog testiranja rabi 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 bitan su dio 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 rade određene pretrage u čemu istaknuto mjesto ima Orphanet baza podataka, neophodan je trajan rad kako bi se strukturirala, harmonizirala i unaprijedila kvaliteta genetičkih testova, uključujući i njihov utjecaj na zdravstvenu ekonomsku politiku te zakonodavna, etička i društvena pitanja. Projekt EuroGentest nastao u sklopu FP6 i nastavljen u sklopu FP7 programa posebno se istakao u ogranizaciji shema vanjske provjere kvalitete laboratorija, te u donošenju smjernica za akreditaciju genetičkih službi s ciljem unaprijeđenja kvalitete molekularnih, citogenetičkih, biokemijskih i kliničkih postupaka i prihvaćanja zajedničke strategije provođenja ove dijagnostike u Europskoj zajednici (<http://www.eurogentest.org>/. Protokole i smjernice najbolje kliničke prakse donose i Europsko društvo za humanu genetiku (<https://www.eshg.org/>, a u Hrvatskoj referentni centri, Hrvatsko društvo za humanu genetiku (<http://www.humana-genetika.org/>).

Više laboratorija u Hrvatskoj provodi genetičku (citogenetsku, molekularnu, biokemijsku) dijagnostiku rijetkih bolesti (<http://www.rijetke-bolesti.org>). Neki laboratoriji na dobrovoljnoj osnovi provode provjeru kvalitete u okviru europskih institucija (Eurogentest, 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. Na nacionalnoj razini još nema inicijativa za harmonizaciju ili provjeru standarda citogenetičkih i molekularnih testova. Pored tehničke kvalitete, potrebno je osigurati i kvalitetno tumačenje nalaza od specijalista koji su upoznati sa rijetkom bolesti koja se testira i koji mogu dati punu informaciju, uključujući i genetičko savjetovanje. Ovo područje u Hrvatskoj regulirano je samo djelomično i to strukovno, preporukama Hrvatskog društva za humanu genetiku (<http://www.humana-genetika.org/> ).

Troškovi genetičkih testova koji su dostupni u Hrvatskoj podmiruju se iz sredstava Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje (u daljnjem tekstu: HZZO) u okviru obveznog zdravstvenog osiguranja. Za djecu do 18. godine života su troškovi sudjelovanja u zdravstvenoj zaštiti u cijelosti na teret obveznog zdravstvenog osiguranja, dok za odrasle osobe troškove sudjelovanja u zdravstvenoj zaštiti snose same osigurane osobe odnosno 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 Hrvatskoj, po zahtjevu osigurane osobe, rješenje se donosi na temelju odgovarajuće medicinske dokumentacije i obveznog prijedloga za upućivanje na liječenje u inozemstvo koji daje konzilij doktora specijalista referentnog centra Ministarstva zdravlja koji je nadležan prema dijagnozi bolesti osigurane osobe, odnosno doktor specijalist ili liječnički konzilij druge ugovorne zdravstvene ustanove u kojoj se osigurana osoba liječi, s prijedlogom jedne ili više inozemnih zdravstvenih ustanova koje mogu obaviti traženo liječenje, te nalaza, mišljenja i ocjene liječničkog povjerenstva Direkcije Zavoda. Cjelokupni postupak reguliran je odgovarajućim pravilnicima (<http://narodne-novine.nn.hr/clanci/sluzbeni/2009_04_50_1190.html>, <http://narodne-novine.nn.hr/clanci/sluzbeni/2012_04_41_1057.html>). Odluka se razmatra u odnosu na utjecaj koji imaju rezultati provedene genetičke pretrage na daljnje liječenje bolesnika, pa se uglavnom odobravaju zahtjevi koji će imati utjecaj na liječenje, odnosno poboljšanje kvalitete života bolesnika. To onemogućava dijelu bolesnika postavljanje ili potvrdu dijagnoze te su stavljeni u neravnopravni položaj. Slanje uzoraka u inozemstvo, kao i zaprimanje uzoraka iz inozemstva često se još uvijek odvijaju izvan organiziranog sustava, u sklopu kolegijalne pomoći, međunarodne suradnje, projekata i dr.

##### 4.5.2.2.1. Prenatalna dijagnoza

Prenatalna dijagnoza (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 nudi 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 za izlaganje teratogenima. Ciljevi prenatalne dijagnoze prvenstveno su osiguranje rođenja zdravog djeteta ili mogućnost ranog liječenja zahvaćenog ploda. Troškove PND uz odgovarajuću indikaciju u Republici Hrvatskoj pokriva HZZO.

##### 4.5.2.2.2. Preimplantacijska genetička dijagnoza

Danas metode potpomognute oplodnje nude rizičnim parovima nove mogućnosti za zdravo potomstvo, poput doniranja spolnih stanica, preimplantacijski probir spola u slučaju X-vezanih bolesti i preimplantacijsku genetičku dijagnozu (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 istakla probleme provjere kontrole kvalitete i postupaka akreditacije (<http://ftp.jrc.es/EURdoc/eur22764en.pdf>). PGD nije saživjela u Hrvatskoj, pa ne postoji ni odgovarajuća regulacija korištenja ovih tehnika, a osobe koje bi trebale ovu uslugu moraju 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 što nije u skladu s Europskom konvencijom o ljudskim pravima i biomedicini.

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. Među klasičnim kriterijima Wilsona i Jungera od 1968, koje je prihvatila i SZO, a danas se zbog napretka tehnologije modificiraju, nalaze se: da se bolest može liječiti, da se ne može klinički rano dijagnosticirati, te da postoji pouzdan i financijski prihvatljiv test za njeno rano otkrivanje. Novorođenački probir je u Hrvatskoj obavezan dio zdravstvene zaštite. Provodi se od 1978. god. za fenilketonuriju, a od 1985. i za konatalnu hipotireozu. Pored toga je 2003. god. 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 tandemske spektrometrije masa kojom se jednim jedinim testom otkrivaju brojne organske acidurije, aminoacidopatije, poremećaji karnitinskog ciklusa i poremećaji beta oksidacije masnih kiselina. Noviji skrining program 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 tandemske spektrometrije masa i drugim testovima, a odabir i redoslijed uključivanja bolesti u probir treba uskladiti s postojećim mogućnostima, stručnim kriterijima i europskim preporukama

(<http://ec.europa.eu/eahc/documents/news/Expert_opinion_document_on_NBS_20120108_FINAL.pdf>; <http://ec.europa.eu/eahc/documents/news/Executive_Report_to_EC_20120108_FINALE.pdf>

### 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 bolesnika.

Situacija se u tom pogledu značajno popravila posljednjih godina kada je zbog europskih poticaja na tržištu postalo dostupno sve više lijekova za rijetke bolesti. 1999. godine Europski parlament usvojio je Uredbu (EZ) broj 141/2000 (tzv. „Orphan Uredba“) kojom su definirani 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](http://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; <http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/about_us/general/general_content_000263.jsp&mid=WC0b01ac0580028e30>) i Povjerenstvo za humane lijekove (CHMP, od engl. Committee for Medicinal Products for Human Use; <http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/about_us/general/general_content_000094.jsp&mid=WC0b01ac0580028c79>). 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 onesposobljavajuće, 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 onesposobljavajuće 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 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“ (Odluka: 025- 04/06-01/91, No: 338-01-01-06-1, Zagreb, 9. ožujak 2006.) na kojoj se nalaze skupi lijekovi za rijetke bolesti. Od 15. studenoga 2010. godine Agencija za lijekove i medicinske proizvode (u daljnjem tekstu: HALMED) na svojim mrežnim stranicama objavljuje popis lijekova za liječenje rijetkih i teških bolesti odobrenih u Republici Hrvatskoj, koji u EU imaju **odobren orphan status i europsko odobrenje** za stavljanje lijeka u promet ([www.halmed.hr](http://www.halmed.hr/)). Za stavljanje lijeka na listu posebno skupih lijekova je propisana detaljna procedura te o istom odlučuje Upravno vijeće HZZO-a, a o prijedlogu za stavljanje lijeka na Popis raspravlja Povjerenstvo za lijekove.

Liječenje lijekovima koji se nalaze na „Popisu skupih lijekova“ u cijelosti je financirano iz posebne stavke državnog proračuna za skupe lijekove. HZZO je uveo regulacijsku metodu za kontrolu porasta potrošnje lijekova. Ugovorom je definirana maksimalna financijska potrošnja. Ugovori se sklapaju na 3 godine i mjesečno se prati potrošnja kako bi se spriječila zloporaba 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 HZZO-a 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 bolesnika lijekovima koji nisu na osnovnoj listi lijekova HZZO-a, 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. *off label* 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 HZZO-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/centre izvrsnosti nego je prepušteno pojedinim bolnicama i bolničkim povjerenstvima koji ne posjeduju dovoljnu ekspertizu što može dovesti do nekritičnog propisivanje 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. Fizičko i psihičko 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“ (<http://narodne-novine.nn.hr/clanci/sluzbeni/298398.html>) 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, djecu i odrasle osobe s invaliditetom, pilot-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" br. 33/12), koji se primjenjuje od 24. ožujka 2012. godine. Korisnici socijalne skrbi su samci i obitelji koji nemaju dovoljno sredstava za podmirenje osnovnih životnih potreba, dijete osoba s invaliditetom ili psihički bolesno dijete i dijete prema kojem je ili bi trebala biti primijenjena mjera obiteljsko-pravne ili kazneno-pravne zaštite, osoba koja je u nevolji zbog poremećenih odnosa u obitelji ili drugih oblika društveno neprihvatljivog ponašanja, te odrasla osoba kojoj je radi invalidnosti, starosti, psihičke bolesti, trajnih promjena u zdravstvenom stanju, ovisnosti ili drugih razloga potrebna pomoć.

Sredstva za financiranje djelatnosti socijalne skrbi osiguravaju se pretežno iz državnog proračuna, i to oko 96%, dok se ostalih 4% osigurava iz prihoda za posebne namjene sukladno „Zakonu o socijalnoj skrbi“ i „Pravilniku o sudjelovanju i načinu plaćanja korisnika i drugih obveznika uzdržavanja u troškovima smještaja izvan vlastite obitelji“. Prihod za posebne namjene ostvaruje se od sredstava kojima korisnik i obveznik uzdržavanja sudjeluju u plaćanju cijene skrbi izvan vlastite obitelji. U financiranju socijalne skrbi manjim dijelom sudjeluju i jedinice lokalne i područne samouprave. Obavljanje djelatnosti socijalne skrbi na državnoj razini prati i unaprijeđuje 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.

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.

Kako postojeći sustav obuhvaća velik broj prava, a za svako su pravo propisani različiti uvjeti i kriteriji, postupak ostvarivanja prava kompleksan je i zahtjevan. Važećim zakonom propisana su sljedeća prava i usluge: pomoć za uzdržavanje, pomoć za podmirenje troškova stanovanja, jednokratna pomoć, doplatak za pomoć i njegu, pravo na pomoć i njegu u kući, osobna invalidnina, potpore za obrazovanje, naknada do zaposlenja, status roditelja njegovatelja i inkluzivni dodatak (propis o ostvarivanju prava donijet će se 2013. godine), prva socijalna usluga, usluga savjetovanja i pomaganja, usluga obiteljske medijacije, stručna pomoć u obitelji, rana intervencija, pomoć pri uključivanju u programe odgoja i obrazovanja, usluga boravka, usluga smještaja i usluga stručne potpore u obavljanju poslova i zapošljavanja. 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. Tako u Republici Hrvatskoj na državnoj razini djeluju centri za socijalnu skrb s podružnicama koji obavljaju preko 146 funkcija koje se mogu podijeliti na javne ovlasti u području socijalne skrbi, obiteljsko-pravne i kazneno-pravne zaštite, te stručno-analitičke, financijske i druge poslove. Usluge se ostvaruju kroz institucijske i izvaninstitucijske oblike skrbi u sklopu domova za različite kategorije korisnika, centara za pomoć i njegu u kući, udomiteljskih obitelji, obiteljskih domova, organiziranog stanovanja, vjerskih zajednica i udruga, te drugih pravnih i fizičkih osoba. Posljednjih godina izvaninstitucijske 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).

Budući da složenost propisa kojima se uređuju prava iz socijalne skrbi uzrokuje i složeni postupak ostvarivanja prava, to osobito utječe na korisnike u pojedinim socijalno osjetljivim skupinama čiji osobni resursi (nedostatna informiranost, obrazovanje i dr.) dodatno otežavaju pristup pravima. Stoga se u sklopu „Projekta razvoja sustava socijalne skrbi“ nastoji uspostaviti novi, racionalniji i djelotvorniji sustav usmjeren prema socijalno najugroženijim građanima, odnosno socijalno osjetljivim skupinama. To razumijeva dalju decentralizaciju i prenošenje ovlasti na jedinice lokalne samouprave kako bi službe bile što djelotvornije i dostupnije građanima; sustavnije poticanje i financijsku potporu djelovanju nevladinih organizacija i humanitarnih udruga; deinstitucionalizaciju usluga socijalne skrbi; informatizaciju sustava, te poticanje privatizacije u tom području. Očekuje se da će stvaranje pretpostavki za privatizaciju usluga socijalne skrbi pridonijeti razvoju njihove raznovrsnosti, a time i kvalitetnijoj skrbi o korisnicima, te sustava koji bi u potpunosti bio usklađen s kriterijima i standardima važećim u zemljama Europske unije.

Socijalne službe za oboljele od rijetkih bolesti bi, prema prijedlogu Europske komisije, trebale biti organizirane na nacionalnoj razini, kako bi se što više poštovale nacionalne specifičnosti kulture i stila življenja, a uključivale bi: a) centre za predah za roditelje i njegovatelje (tzv. respite care services) b) informacijske službe i linije za pomoć c) terapijske programe za djecu i omladinu d) financijsku i psihološku potporu. Pored bolesnika 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 (nastao iz Hrvatske udruge bolesnika s rijetkim bolestima) krovna je organizacija za rijetke bolesti u Hrvatskoj. Okuplja druge udruge za rijetke bolesti (bulozna epidermoliza, cistična fibroza, osteogenesis imperfecta, fenilketanuria, prader willi sindrom, hemofilija, sklerodermija, kolagenoze, myotonia congenita, miastenija gravis, multipli mijelom, Wolf-Hirschhorn 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 cjelokupnoj javnosti. Posebno je važna suradnja s Ministarstvom zdravlja Republike Hrvatske 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. članstvo Saveza čini 16 udruga članica, 286 individualnih članova. Ukupno preko 1500 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.g. Od početka 2013. Savez je za sve pozivatelje uveo besplatan 0800 99 66 broj telefona.“

Članovi Saveza uključeni u donošenje Nacionalnog programa i rad Hrvatskog društva za rijetke bolesti HLZ-a. 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 Hrvatskoj odvijaju se u sklopu projekata Ministarstva znanosti, obrazovanja i sporta te u sklopu pojedinih međunarodnih projekata. Tek oko 1% projekata[[4]](#footnote-4) Ministarstva znanosti, obrazovanja i sporta ima za predmet istraživanja rijetke poremećaje uključujući temeljna istraživanja i kliničke studije.

Klinička su ispitivanja ograničena malim brojem bolesnika, pa su kliničke studije većinom organizirane na međunarodnoj razini. U bazi podataka o kliničkim studijama u Republici Hrvatskoj ([www.regpok.hr](http://www.regpok.hr) ) od 355 istraživanja samo 4 se odnose na rijetke bolesti.

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](http://www.ecorn-cf.eu)) specijalizirani e-Health informacijski sustav za bolesnike oboljele od cistične fibroze
2. EuroCareCF ([www.eurocarecf.eu](http://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](http://www.eurocat-network.eu)) – mrežu registara za praćenje prirođenih mana
4. EuroGentest ([www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)) koji ima za cilj harmonizaciju i standardizaciju genetičkih dijagnostičkih službi vezanih za rijetke bolesti u Europi
5. EUROPLAN ([www.europlanproject.eu](http://www.europlanproject.eu)) – projekt koji ima za cilj podupiranje donošenja nacionalnih planova za rijetke bolesti u zemljama članicama EU
6. Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) baza podataka o rijetkim bolestima u Europi za liječnike, bolesnike i njihove obitelji
7. E-IMD - European registry and network for intoxication type metabolic diseases (<https://www.eimd-registry.org>) – mreža registara metaboličkih bolesti koje se prezentiraju intoksikacijom
8. EPIRARE (*European Platform for Rare Disease Registries*) (http://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 Hrvatske u ovim i drugim organizacijama, umrežavanjem centara izvrsnosti 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 (<http://www.e-rare.eu>) i suradnju s International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) (http://ec.europa.eu/research/health/medical-research/rare-diseases/committed-members\_en.html) i *European Research Infrastructure Consortium* (ERIC).

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

### 5.1. Unaprjeđenje znanja i dostupnosti informacija o rijetkim bolestima

Cilj

Unaprijediti dostupnost informacija o rijetkim bolestima i o postojećim mogućnostima zdravstvene zaštite za bolesnike, zdravstveno osoblje svih profila kao i za druge stručnjake uključene u zbrinjavanje osoba i obitelji s rijetkim bolestima.

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 oboljelih da zajedno rade kako bi promicali i širili znanje o dostupnim izvorima informacija o rijetkim bolestima

5.1.1. Mjera - Kontinuirana edukacija stručnjaka

Nositelji: referentni centri, medicinski fakulteti Sveučilišta u Zagrebu, Rijeci, Splitu i Osijeku, Farmaceutsko-biokemijski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Hrvatsko društvo za rijetke bolesti HLZ-a, Hrvatski zavod za javno zdravstvo

Sunositelji: Ministarstvo zdravlja, Ministarstvo socijalne politike i mladih, Ministarstvo znanosti obrazovanja i sporta, Povjerenstvo Ministarstva zdravlja za izradu i praćenje provedbe Nacionalnog programa za rijetke bolesti

Aktivnosti:

1. podržavanje održavanja i razvoja mrežne stranice Hrvatskog društva za rijetke bolesti HLZ-a kao službenog informacijskog centra za rijetke bolesti u Republici Hrvatskoj

2. izrada vodiča za rijetke bolesti za koje postoje kodovi u ICD10

3. uključivanje tema o rijetkim bolestima u dodiplomsku i poslijediplomsku nastavu na medicinskim fakultetima Sveučilišta u Hrvatskoj

4. uključivanje tema o rijetkim bolestima u dodiplomsku 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 za rijetke bolesti - 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 (<http://www.rijetke-bolesti.org>) s razvojem enciklopedije rijetkih bolesti
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 dodiplomskoj i poslijediplomskoj nastavi na medicinskim fakultetima u kojima su kao tema uključene rijetke bolesti
4. predmeti u dodiplomskoj nastavi na drugim fakultetima i visokim školama s temom rijetkih bolesti
5. godišnja izvješća o broju simpozija/tečajeva/radionica/okruglih stolova
6. godišnja izviješća o radu na Nacionalnom programu i praćenju njegovog provođenja

Financijska sredstva:

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

Nositelji: Hrvatski savez za rijetke bolesti, referentni centri, Hrvatsko društvo za rijetke bolesti HLZ-a, Povjerenstvo Ministarstva zdravlja za izradu i praćenje provedbe Nacionalnog programa za rijetke bolesti

Sunositelji: Ministarstvo zdravlja, Ministarstvo socijalne politike i mladih, Ministarstvo znanosti, obrazovanja i sporta, Agencija za odgoj i obrazovanje, nezavisni stručnjaci, HZJZ, HZZO

Aktivnosti:

1. podržavanje mrežnih stranica hrvatskih udruga bolesnika 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 osobama 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 poremećaja za bolesnike i širu javnost (uključujući i škole) i poticanje korištenja HON certifikata

Vremenski okvir:

1. kontinuirano, godišnja izvješća

Indikatori provedbe:

1. izvješće o kontinuiranom razvoju web stranica udruga za rijetke bolesti (http://rijetke-bolesti.hr, http://debra-croatia.com, http://cisticna-fibroza.hr , http://pws.hr , http://hull.hr , http://fenilektonuria.hr , http://huos.hr , http://myotonia.com.hr , http://miastenija-domgh.hr
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:

### 5.2. Podupiranje razvoja registara rijetkih bolesti i njihovo trajno financiranje

Cilj

1. Surađivati 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).
2. Analizirati postojeće registre rijetkih bolesti i promovirati njihov rad, razvoj i koordinaciju kroz Ministarstvo zdravlja

Preporuke

* raditi na unaprijeđenju klasifikacije i šifriranja rijetkih bolesti usklađivanjem s internacionalnim smjernicama
* definirati kriterije kvalitete za registre rijetkih bolesti
* utvrditi način praćenja i evaluacije registara rijetkih bolesti
* ispitivanje mogućnosti prikupljanja osnovnih podataka na nacionalnoj razini u suradnji s internacionalnim 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, HZZO

Sunositelji: Ministarstvo zdravlja

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, a ako nema uporaba Orphanet koda), te vezanje plaćanja zdravstvenih usluga uz pravilno kodiranje ovih bolesti
4. obuka zdravstvenih radnika o kodiranju rijetkih bolesti
5. podržavanje 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 WHO ICD11

Vremenski okvir:

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

Indikatori provedbe:

1. izrađen popis rijetkih bolesti u ICD10 na web stranicama Hrvatskog društva za rijetke

bolesti i publikacija “Vodiča za rijetke bolesti registrirane u ICD10 za Republiku Hrvatsku 2. prilagođeni informacijski sustavi za kodiranje rijetkih bolesti

3. godišnja izvješća praćenja kodiranja rijetkih bolesti kroz sustav HZZO-a nakon

odluke Ministarstva

4. broj organiziranih tečajeva/predavanja o kodiranju rijetkih bolesti

5. dokumenti radnih skupina

6. donošenje propisa

Financijska sredstva:

#### 5.2.2 Mjera: podupiranje razvoja registara rijetkih bolesti i njihovo financiranje

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

Sunositelji: centri izvrsnosti za rijetke bolesti, Hrvatsko društvo za rijetke bolesti HLZ-a, Hrvatski savez za rijetke bolesti

Aktivnosti:

1. podupiranje postojećih registara za rijetke bolesti
   * 1. EUROCAT - obaveza prijave prirođenih mana u svim hrvatskim rodilištima
     2. Registar rijetkih tumora - obaveza prijave rijetkih tumora u registar
2. sudjelovanje u projektima EU - EPIRARE, EU *RD Registration Repository Platform.* Prihvaćanje 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, prijedlozi (HZJZ)
4. podupiranje novih registara za rijetke bolesti (uspostavi novih registara treba prethoditi pilot studija i transparentna financijska konstrukcija koja će osigurati njegovu održivost, logistička i druga pomoć - HZJZ)
5. razmatranje stvaranja Nacionalnog registra za rijetke bolesti

Vremenski okvir:

1. kontinuirano
   * 1. postupno širenje registracije na sva rodilišta, tako da bi se tri godine nakon donošenja propisa obuhvatilo područje cijele Republike Hrvatske (oko 45.000 poroda godišnje)
     2. postupno širenje registracije tako da bi se tri godine nakon donošenja propisa obuhvatilo područje cijele Republike Hrvatske te umrežavanje s odgovarajućim europskim mrežama
2. prema hodogramu međunarodnih projekata
3. kontinuirano
4. kontinuirano
5. donjeti mišljenje tri godine nakon donošenja Nacionalnog programa

Indikatori provedbe:

1. podupiranje postojećih registara za rijetke bolesti –
   1. donošenje propisa o obaveznom prijavljivanju u postojeće registre pod a i b
   2. EUROCAT Hrvatska - godišnja izviješća + % poroda praćenih u Republici Hrvatskoj
   3. Uključenost institucija u kojima se prate i liječe oboljeli od rijetkih tumora. Broj bolesnika s rijetkim tumorima registriran u Registru rijetkih tumora. Uključenost u internacionalnu mrežu registara
2. izvješća međunarodnih projekata, pripremljen dokument o eventualnoj uspostavi registra za rijetke bolesti u Hrvatskoj uključujući i financijsku konstrukciju koja će osigurati njegovu održivost
3. godišnja izvješća (HZJZ)
4. novi registri za pojedine skupine rijetkih bolesti
5. mišljenje o potrebi stvaranja Nacionalnog registra za rijetke bolesti

Financijska sredstva:

#### 5.3. Podupiranje rada i razvoja mreže referentnih centara i centara izvrsnosti za rijetke bolesti

Cilj

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

Preporuke

Zbog njihove rijetkosti i neorganiziranog zbrinjavanja u Hrvatskoj postoji vrlo malen broj stručnjaka koji se bave rijetkim bolestima pa je radi premalo pojedinačnih iskustava ukupno znanje o epidemiologiji, mogućnostima prevencije, dijagnostike i liječenja rijetkih bolesti u pravilu nedostatno te je potrebno i stručnjake i bolesnike 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 unaprijeđenje rada referentnih centara i centara u kojima rade eksperti za rijetke bolesti

Nositelji: Ministarstvo zdravlja

Sunositelji: HZZO, referentni centri i eksperti za rijetke bolesti, odgovarajuća stručna društva HLZ-a

Aktivnosti:

1. pri Ministarstvu zdravlja imenovati koordinatora, 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, HZZO-a, 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, no u pravilu treba imati na umu preporuke POLKA projekta (EU Health Programme 2011), kao i preporuke EUCERD-a (<http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1224>)

b) referentni centri moraju biti posebne jedinice s osobljem koje pruža multidisciplinarnu njegu bolesnicima

c) kadrovska opremljenost mora biti takva da se bolesnici mogu primiti na dijagnostiku ili liječenje jednostavno i brzo te da se uz to nesmetano mogu odvijati edukacija na svim razinama, istraživanje, vođenje registra, suradnja s odgovarajućim udrugama, kontakti s primarnom zdravstvenom zaštitom i socijalnim službama (kadrovski planovi trebaju obuhvaćati i nemedicinsko osoblje kao što su npr. socijalni radnik, psiholog u genetičkom savjetovalištu i dr.)

d) potrebno je osigurati financijsku potporu za osposobljavanje kadrova, što uključuje i edukaciju u inozemnim centrima koji se bave istom problematikom

2. identificirati prostorne potrebe, centri ne smiju biti „premedikalizirani“ i pri njihovom organiziranju treba uzeti u obzir specifične potrebe bolesnika (dostupnost osobama s invaliditetoma, prilagodba čekaonica i prostorija 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, popis one koju treba zanoviti, nabava nove opreme. Obrazložiti koja oprema je potrebna u referentnom centru, a koja dijagnostika će se obavljati u inozemstvu.

c) realizacija kadrovskih i prostornih traženja i opremanje referentnih centara prema utvrđenim planovima

3. organizirati i financirati 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 centara izvrsnosti u drugim zemljama. U tu svrhu treba donijeti odgovarajući protokol za prekograničnu suradnju.

4. 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 mj. 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 centara izvrsnosti u drugim zemljama.

4. u roku od godinu dana dati prijedlog kojim bi se definirala obveza HZZO-a da se redovito savjetuju sa referentnim i ekspertnim centrima kada se donose odluke o pitanjima vezanim uz rijetke bolesti, njihovo liječenje i skrb.

Indikatori provedbe:

1. imenovan koordinator 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 centara izvrsnosti u drugim zemljama.
4. doneseni propisi u kojima se definira 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:

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

Nositelji: referentni centri, Ministarstvo zdravlja

Sunositelji: centri izvrsnosti, HZZO

Aktivnosti:

Referentni centri trebali provoditi slijedeće aktivnosti:

1. organizacija edukacije medicinskih i nemedicinskih stručnjaka uključenih u zbrinjavanje osoba s rijetkim bolestima. Referentni centri bi trebali biti stožerna mjesta upoznavanja i edukacije bolesnika sa svime u svezi s rijetkim bolestima, ali i širenja spoznaja o rijetkim bolestima u široj javnosti kao i o mogućnostima njihove dijagnostike i liječenja te biti inicijatori povezivanja s primarnom zdravstvenom zaštitom (vidi prioritet 5.1.)
2. vođenje registara rijetkih bolesti s kojim se pojedini referentni centar bavi (vidi prioritet 5.2).
3. dijagnostika i multidisciplinsko liječenje rijetkih bolesti. Pritom se jedan referentni ili ekspertni centar može baviti skupinom srodnih rijetkih bolesti (primjerice rijetkim solidnim tumorima) ili pak većim skupinama rijetkih bolesti (primjerice nasljednim metaboličkim bolestima u djece ili u odraslih). U referentnim ili ekspertnim centrima bi se trebale donositi odluke o početku liječenja bolesnika s rijetkim bolestima i provoditi redovito praćenje tih bolesnika (liječenje se između tih kontrola može u bolesnika koji stanuju izvan grada u kojem se nalazi referentni ili ekspertni centar provoditi i u bolnicama bližim mjestu stanovanja bolesnika 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. izrada smjernica i protokola liječenja i praćenja oboljelih od rijetkih bolesti
5. izrada nacionalnog programa probira pučanstva (ne samo u novorođenačkoj dobi) za rijetke bolesti kojeg bi načinili zajednički svi referentni centri i Ministarstvo zdravlja (u sklopu prioriteta 5.4.3.).
6. znanstvena istraživanja u području rijetkih bolesti (vidi i prioritet 5.8.)
7. identifikacija centara izvrsnosti u drugim zemljama, osobito onim geografski bližim, kao komplementarnih suradnih ustanova hrvatskim referentnim centrima i uspostavljanje uske suradnju s njima, osobito s onima koji se bave rijetkim bolestima s kojima naši referentni centri nemaju velika iskustva te uključivanje u ERN 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 načiniti u roku od jedne godine te bi se u roku od slijedeće tri godine isti trebao početi provoditi prema programu i uz praćenje odgovarajućeg povjerenstva

6. kontinuirano

7. centre izvrsnosti u drugim zemljama, osobito onim geografski bližim, kao komplementarne suradne ustanove hrvatskim referentnim centrima treba identificirati u roku od šest mjeseci i uspostaviti usku suradnju s njima u roku od jedne godine.

Indikatori provedbe:

1. objavljena izvješća referentnih centara o provedenoj edukaciji medicinskih i nemedicinskih stručnjaka uključenih u zbrinjavanje osoba s rijetkim bolestima, tj. o broju predavanja, tečajeva i sl. Objavljena izvješća referentnih centara o provedenoj edukaciji bolesnika, tj. broju predavanja, tečajeva i sl. kao i o broju napisa u novinama, emisija na radiju i televiziji, web stranicama, priloga na portalima i sl. s ciljem upoznavanja šire javnosti sa svime u svezi s rijetkim bolestima te o mogućnostima njihove dijagnostike i liječenja (vidi 5.1.)
2. uspostavljeni registri o pojedinim rijetkim bolestima ili skupinama rijetkih bolesti
3. godišnja izvješća referentnih centara o broju dijagnosticiranih, praćenih i liječenih osoba s rijetkim bolestima, broju ekspertiza i dr.
4. izrada smjernica i protokola liječenja i praćenja oboljelih od rijetkih bolesti u suradnji s odgovarajućim stručnim društvima HLZ-a i njihova objava na mrežnim stranicama HLZ-a, mrežnim stranicama Hrvatskog društva za rijetke bolesti i stručnim časopisima
5. izrađen nacionalni program 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 centrima izvrsnosti u drugim zemljama.

Financijska sredstva: Aktivnosti će se odvijati kao dio redovnog rada Referentnih centara uz uvrijet realizacije aktivnosti pod 5.3.1.

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

Cilj 1

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

Preporuke

* poboljšanje edukacije 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 i dostupne dijagnostičke puteve
* unaprijeđenje raspona i kvalitete dijagnostike rijetkih bolesti u zemlji i osiguravanje lako dostupnih dijagnostičkih puteva prema inozemstvu ukoliko testiranje nije moguće napraviti u Republike Hrvatske. Poboljšanje prekogranične suradnje u dijagnostici rijetkih bolesti s ciljem poboljšanja dijagnostike i smanjenja troškova
* osobama s genetičkim poremećajima osigurati genetičko savjetovanje prije i poslje genetičkih testova

Cilj 2

Poboljšati dijagnostiku i zbrinjavanje rijetkih bolesti dijagnosticiranih prenatalno

Preporuke

* donošenje smjernica prenatalnog probira na prirođene anomalije
* organizacija upućivanja 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 skrining koji se provodi analizom uzoraka krvi u Republici Hrvatskoj funkcionirao kako treba nužno je da se provodi, kao i dosad, centralizirano u organizaciji Kabineta za novorođenački skrining 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 koje bolesti 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 „Newborn screening in Europe-Expert Opinion document” (<http://www.iss.it/binary/cnmr/cont/Expert_opinion_document_on_NBS_20120108_FINAL.pdf>) i *“Executive Report to the European Commission on newborn screening in the European Unio“* [http://ec.europa.eu/eahc/documents/news/Executive\_Report\_to\_EC\_20120108\_FINALE.pdf](http://ec.europa.eu/eahc/documents/news/Executive_Report_to_EC_20120108_FINALE.pdf%20) 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 bolesnika 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. prekoncepcijska primjena folne kiseline s ciljem smanjenja učestalosti poremećaja razvoja neuralne cijevi i drugih malformacija)
* suradnja s internacionalnim projektima iz područja prevencija prirođenih mana

#### 5.4.1. Mjera: Poboljšanje dostupnosti i kvalitete dijagnostike rijetkih bolesti

Nositelji: Ministarstvo zdravlja, HZZO, 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. baza podataka o laboratorijima u kojima se rade citogenetička, genetička i biokemijska dijagnostika za rijetke bolesti u Hrvatskoj – dostupna na web 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 formirati 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 plaćanje novouvedenih pretraga od strane HZZO-a
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 korigirati 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 u inozemstvu onih pretraga koje nisu dostupne u Republici Hrvatskoj i osiguranje pokrivanja troškova od strane HZZO-a. U dogovoru s HZZO-om promjena načina odlučivanja o provođenju pretraga i liječenja u inozemstvu za rijetke bolesti:
   * ukoliko je određeni test koji se obavlja u inozemstvu indicirao referenti centar potrebno je pojednostaviti postupak odobrenja (odobriti odmah, bez dodatnih ekspertnih mišljenja, budući da je kod rijetkih bolesti ekspertiza izvan referentnih i ekspertnih centara upitna)
   * predložiti donošenje propisa kojima bi HZZO 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 prihvaća stajalište da svaki bolesnik ima pravo na što točniju dijagnozu. Uskladiti sve aktivnosti s budućom 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 (<http://www.humana-genetika.org/wp-content/uploads/2010/06/GENETSKO_SAVJETOVANJE-stajaliste_HDHG.pdf>.)
   * 1. analizirati način izdavanja dijagnostičkih testova za rijetke bolesti u ustanovama iz popisa napravljenog u sklopu mjere 5.2.1.
     2. ugraditi potrebu stručne interpretacije nalaza dijagnostičkih pretraga, a u slučaju genetičkih bolesti i genetičkog savjetovanja u nacionalni akreditacijski postupak
8. Anketiranje bolesnika 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. pozivanje za iskazivanje interesa za dijagnostiku i liječenje rijetkih bolesti unutar 6 mj. po stupanju na snagu Nacionalnog programa, zatim kontinuirano, godišnja izvješća Povjerenstva
5. analiza akreditacija postojećih laboratorija, te potreba za kadrovima, opremom i prostorom dijagnostičkih jedinica – 18 mj. po stupanju na snagu Programa, donošenje propisa koji će odrediti okvire nacionalne i po potrebi akreditacije laboratorija
6. pod:
   1. donijeti odgovarajuće propise u roku od godine dana te ih kontinuirano provoditi
   2. donijeti odgovarajuće propise 6 mj. nakon što budu doneseni međunarodni akti, te ih potom kontinuirano provoditi
7. pod:
   1. nakon dobivanja popisa u sklopu mjere 5.2.1. u roku od godine dana
   2. 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 HZZO-a
5. izvješće o postojećim akreditiranim laboratorijima, izvješće o stanju u neakreditiranim laboratorijima, donošenje uredbe o obvezi nacionalne ili internacionalne akreditacije laboratorija
6. promjena propisa koju određuju način odlučivanja HZZO-a o pokrivanju troškova dijagnostičkih pretraga koje se za rijetke bolesti moraju obaviti u inozemstvu
7. donesen propis o nacionalnoj i međunarodnoj akreditaciji laboratorija u koji će biti ugrađeno navedeno
8. rezultati anketa

Financijska sredstva:

#### 5.4.2. Mjera: Poboljšanje dijagnostike i zbrinjavanja rijetkih bolesti dijagnosticirani prenatalno

Nositelji: referentni centri, ekspertni centri, Hrvatsko društvo za rijetke bolesti i ostala stručna društva Hrvatskog liječničkog zbora, HZZO, 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 HLZ-a 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 HLZ-a i u suradnji s HZZO-om razmotriti potrebu uvođenja preimplantacijske genetičke dijagnostike u Republici Hrvatskoj

Vremenski okvir:

1. kontinuirano
2. dvije godine od donošenja Nacionalnog programa

Indikatori provedbe:

1. donešeni 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:

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

Nositelji: Ministarstvo zdravlja, HZZO, 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 HLZ-a, Hrvatski savez za rijetke bolesti

Aktivnosti

1. Početak djelovanja Povjerenstva za novorođenački probir Ministarstva zdravlja Republike Hrvatske koje će nadzirati sve vidove proširenja novorođenačkog probira, njegove provedbe i organizacije. Aktivnosti povjerenstva 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 skrininga

b) analizu relevantnih bioetičkih i legalnih vidova ove aktivnosti u Republici Hrvatskoj , a prema europskim preporukama (*Newborn 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 Pravilnika o provođenju novorođenačkog probira u Republici Hrvatskoj sukladno analizi troškova i koristi u okviru mogućnosti osiguranja financiranja programa proširenog novorođenačkog probira od strane Hrvatskog zavoda za zdravstveno osiguranje

1. po usvajanju Pravilnika o provođenju novorođenačkog probira u Republici Hrvatskoj Povjerenstvo će dalje biti odgovorno za praćenje njegovog provođenja te će donositi godišnja izvješća i preporuke
2. izrada dokumenata za informiranje javnosti, osoblja u rodilištima, trudnica, majki i ostalih zainteresiranih o provođenju novorođenačkog skrininga;
3. stavljanje svih informacija o skriningu na mrežne stranice s ciljem dostupnosti i jasnoće
4. edukacija osoblja koje će biti uključeno u provođenje programa
5. analiza potreba zapošljavanja jednog medicinskog biokemičara i jednog višeg tehničara/inženjera medicinske biokemije za rad na unaprijeđenju metaboličkog probira i njihova edukacija
6. umrežavanje i usklađivanje skrininga u Republici Hrvatskoj s drugim europskim, ali i ostalim zemljama s ciljem uzajamne pomoći u poboljšanju kvalitete novorođenačkog skrininga
7. razvoj testova potvrde pozitivnog rezultata skrininga (drugostupanjskih testova iz prvog uzorka, kao i iz naknadnih uzoraka)
8. analiza potrebe i okvira financiranja nabave još jednog tandemskog spektrometra masa važnog za neprekinuto odvijanje novorođenačkog skrininga 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 Pravilnika o provođenju novorođenačkog probira u Republici Hrvatskoj
3. sukladno analizi i donesenom Pravilniku praćenje provedbe novorođenačkog skrininga

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

1. broj i opseg tiskanih materijala
2. izvješće o kontinuiranom razvoju mrežne stranice
3. izvješće o provedenoj edukaciji
4. sukladno provedenoj analizi realizacija eventualnih potreba za zapošljavanjem
5. stupanj usklađenosti s drugim europskim centrima za novorođenački skrining
6. razvijeni drugostupanjski testovi
7. 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, HZZO, 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 gdje se predviđa i periodično praćenje i evaluacija bolesnika organizacijom multidisciplinskih timova različitih stručnjaka s iskustvom u liječenju rijetkih bolesti
2. osigurati u referentnim centrima postojanje timova specijalista za provođenje svih mjera liječenja i rehabilitacije bolesnika (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 novčanih sredstava (HZZO)
5. anketiranje bolesnika 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. donešen odgovarajući propis
2. verifikacija referentnog centra treba sadržavati i ovaj zahtjev, te bi samim odobrenjem statusa referentnog centra isto bilo provedeno
3. donešen odgovarajući prijedlog
4. godišnja izvješća
5. rezultati ankete (vidi 5.4.1.8)
6. vidi 5.5.

Financijska sredstva:

#### 5.4.5. Mjera: Poboljšanje prevencije rijetkih bolesti

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

Aktivnosti:

1. utvrditi postojeće stanje glede 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 unaprijeđenja 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 2014.
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 iz 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: HALMED, HZZO

Sunositelji: Ministarstvo zdravlja

Aktivnosti:

1. kreiranje liste lijekova za liječenje rijetkih i teških bolesti odobrenih u Republici Hrvatskoj, koji u EU-u 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](http://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 -HZZO)

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: HALMED

Sunositelji: Ministarstvo zdravlja, referenti centri i centri izvrsnosti

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 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 bolesnika 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:

### 5.7. Osnaživanje udruga oboljelih od rijetkih bolesti

Cilj

1. informirati bolesnike i njihove obitelji, podizati svjesnost i znanja o rijetkim bolestima, učinkovitosti i standardu u liječenju i pružanju pomoći bolesnicima i njihovim obiteljima.
2. sudjelovati u radu referentnih centara i provedbi aktivnosti Nacionalnog programa za rijetke bolesti 2013.-2018.g.
3. pomagati i informirati bolesnike o ostvarivanju prava iz djelokruga zdravstvene, socijalne i psihološke skrbi.

Preporuke

* na temelju zaključaka I. i II. 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 bolesnika 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 Ministarstvom socijalne politike i mladih organiziranje centara za podršku i osnaživanje obitelji (po uzoru na *Respite Care Centre* organizirane u skandinavskim zemljama)
7. u suradnji s HZJZ-om izrada popisa i registra rijetkih bolesti
8. pokretanje Hrvatske linije pomoći u suradnji s referentnim centrima i EURORDIS-om
9. organiziranje certificiranja telefonske Linije pomoći u suradnji s Centrom za palijativnu medicinu, medicinsku etiku i komunikacijske vještine (cepamet) Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu
10. edukacija udruga članica/pacijenata kako bi se aktivno uključili u procese donošenja odluka vezanih uz problematiku rijetkih bolesti
11. sudjelovanje u provedbi mjera predviđenih Nacionalnim programom
12. prikupljanje iskustava i problema oboljelih i njihovih obitelji
13. organiziranje psihološke pomoći u suradnji s referentnim centrima i
14. suradnja s uredom Pravobraniteljice za osobe s invaliditetom
15. socijalizacija oboljelih kroz programe udruga
16. podizanje svijesti javnosti
    * upoznavanje pacijenata i obitelji kao i javnosti s Nacionalnim programom za rijetke bolesti
    * obilježavanje Dana rijetkih bolesti i organiziranje godišnje konferencije
    * izrada edukacijskih materijala i terapijskih alata u suradnji sa stručnjacima
    * proširenje internet stranice bazom podataka o referentnim centrima i specijalistima radi usmjeravanja pacijenata prema certificiranim centrima
    * proširenje internet portala [www.rijetke-bolesti.hr](http://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

17. 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:

### 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 epidemiologijska, klinička, temeljna i translacijska istraživanja u

području rijetkih bolesti

* davanje prednosti istraživanjima rijetkih bolesti i poticanje nacionalnih i internacionalnih projekata u tom području
* unaprijediti i održavati infrastrukturu koja je neophodna za istraživanja u području rijetkih bolesti.
* poticati mreže referentnih centara i centara izvrsnosti na istraživanja rijetkih bolesti i koordinaciju na tom području

Nositelji: Ministarstvo znanosti, obrazovanja i sporta

Sunositelji: Ministarstvo zdravlja, Hrvatski zavod za javno zdravstvo, referenti centri i centri izvrsnosti

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 - uspostava posebnog financiranja za ovu skupinu istraživanja kroz duže razdoblje
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 plana, evaluirati ih i donijeti plan njihovog financiranja u idućih 6 mjeseci
3. 6 mj. 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 mj. 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 financiranja znanstvene opreme za projekte/programe iz popisa pod točkom 2.
6. izrađen plan uključivanja i financiranja mladih znanstvenika/novaka u projekte/programe iz popisa pod točkom 2.
7. godišnja izvješća koordinacijskog odbora
8. izrađen prijedlog inicijativa

Financijska 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 centri izvrsnosti, Hrvatski savez za rijetke bolesti, Povjerenstvo Ministarstva zdravlja za izradu i praćenje provedbe Nacionalnog programa za rijetke bolesti

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, <http://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 Ministarstva zdravlja za izradu i praćenje provedbe Nacionalnog programa za rijetke bolesti i po potrebi donositi preporuke)
2. Izrada popisa postojećih mreža suradnje, godišnja izvješća referentnih centara i centara izvrsnosti te udruga o međunarodnoj suradnji. Periodična revizija popisa međunarodnih mreža i njegovo širenje (Povjerenstvo Ministarstva zdravlja za izradu i praćenje provedbe Nacionalnog programa za rijetke bolesti )
3. Inicijative Ministarstava i izvješća referentnih i ekspertnih centara o uspostavi i razvoju suradnje

Financijska sredstva:

## 6. 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 bolesnika.

Kroz Nacionalni program za rijetke bolesti Ministarstvo zdravlja u suradnji s Ministarstvom socijalne politike i mladih, Ministarstvom znanosti, obrazovanja i sporta i u partnerstvu sa strukom i civilnim udrugama, odgovara na potrebe osoba oboljelih od rijetkih bolesti u Hrvatskoj, u skladu s preporukama EU. Ovaj program predstavlja 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 Hrvatske.

1. Izvor podataka: Eurodis [↑](#footnote-ref-1)
2. Izvor podataka:Eurodis [↑](#footnote-ref-2)
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. [↑](#footnote-ref-3)
4. Izvor podataka: Ministarstvo znanosti, obrazovanja i sporta [↑](#footnote-ref-4)