

РЕПУБЛИКА СРПСКА
В Л А Д А
МИНИСТАРСТВО ЗДРАВЉА И СОЦИЈАЛНЕ ЗАШТИТЕ

ПРОГРАМ
ЗА РИЈЕТКЕ БОЛЕСТИ
У
РЕПУБЛИЦИ СРПСКОЈ
2014. – 2020.године

Бања Лука, новембар 2014.године

САДРЖАЈ

| | |
|--|--------------|
| I УВОД | 3-3 |
| II ДЕФИНИЦИЈА И КАРАКТЕРИСТИКЕ РИЈЕТКИХ БОЛЕСТИ | 4-4 |
| III ПРАВНИ ОСНОВ ЗА ИЗРАДУ ПРОГРАМА ЗА РИЈЕТКЕ БОЛЕСТИ | 4-6 |
| IV АНАЛИЗА ТРЕНУТНОГ СТАЊА | 6-6 |
| V ЦИЉЕВИ, ЦИЉНА ГРУПА И ПРИОРИТЕТИ | 6-7 |
| VI ПРОГРАМСКЕ АКТИВНОСТИ | 7-15 |
| <i>1. Именовање координатора за ријетке болести у Републици Српској</i> | |
| <i>2. Формирање Комисије и успостављање Центра за ријетке болести у Републици Српској</i> | |
| <i>3. Успостављање евиденција за ријетке болести у Републици Српској</i> | |
| <i>4. Унапређење превенције и дијагностике ријетких болести, конгениталних аномалија и генетских предиспозиција/склоности</i> | |
| <i>5. Унапређење контроле и надзора над укупним третманом геномских и конгениталних болести</i> | |
| <i>6. Унапређење знања и професионалних капацитета здравствених радника на пољу ране превенције, дијагностике, терапије и рехабилитације пацијената са ријетким болестима</i> | |
| <i>7. Промоција интегрисаног приступа у имплементацији програма превенције, дијагностике, третмана и социјалне инклузије пацијената са ријетким болестима и њихових породица</i> | |
| <i>8. Организовње јавних кампања за подизање опште и стручне свијести о значају ријетких болести</i> | |
| <i>9. Сарадња и подршка НВО и организација пацијената</i> | |
| <i>10. Успостављање ефикасне регионалне и међународне сарадње</i> | |
| <i>11. Управљање и координација програмским активностима</i> | |
| VII ОЧЕКИВАНИ РЕЗУЛТАТИ | 12-12 |
| VIII СУБЈЕКТИ ОДГОВОРНИ ЗА СПРОВОЂЕЊЕ ПРОГРАМА | 12-12 |
| IX БУЏЕТ ЗА СПРОВОЂЕЊЕ ПРОГРАМА ЗА РИЈЕТКЕ БОЛЕСТИ | 13-13 |

I. УВОД

Ријетке болести представљају клинички хетерогену групу болести. Појединачно, оне имају врло малу учесталост у општој популацији (5 појединаца на 10.000 становника), али представљају велику групу обољења која у укупном обиму има значајну учесталост у општој популацији и велик утицај на морбидитет, морталитет и квалитет живота становништва. Иако ријетке, када се узме њихов број (између 6.000 и 7.000 различитих дијагноза) долазимо до податка да у Европи од ријетких болести болује око 6-8% цјелокупне популације. Унутар саме групе ријетких болести, постоје и оне које су “врло ријетке”, те погађају једну особу на 100.000 становника или чак и мање.

С медицинске тачке гледишта, то су најчешће хроничне, дегенеративне и смртоносне болести, због чега је обољелима значајно умањен квалитет живота, посебно зато што зависе о туђој помоћи. Са социјалне стране, јавност, а чак и медицински кругови, имају врло мало сазнања о ријетким болестима.

Најзначајнији актуелни изазови сваке заједнице у приступу и збрињавању ријетких болести се огледају у неадекватном препознавању, неуједначеној и неадекватној класификацији, недовољно доступној дијагностици, веома ограниченим терапијским могућностима, неуједначеној и недовољно квалитетној здравственој заштити и високој цијени лијечења и њега, озбиљним социјалним консеквенцама, изолацијом и маргинализацијом обољелих од ријетких болести. Због ријетке појаве и оскудних информација које се односе на ријетке болести, квалитетна сарадња и максимална искориштеност ограничених ресурса на подручју ријетких болести од посебне су важности.

Овај глобални проблем, препознат је од стране Свјетске здравствене организације (СЗО). Актуелна међународна класификација болести (у даљем тексту: МКБ-10) садржи класификацију свега 200, од постојећих око 8.000 ријетких болести, што онемогућава адекватно регистровање и мониторинг ових обољења, укључујући недовољну доступност релевантних информација и немогућност адекватне размјене информација и упоређивања података. Из истих разлога не постоје ни потпуно релевантни подаци о учесталости ријетких болести. СЗО је покренула 11-ту ревизију МКБ, са фокусом на детаљан обухват и свеобухватну класификацију ријетких болест, а њена доступност за употребу се очекује 2015. године.

Изазови у приступу и збрињавању ријетких болести нарочито су изражени у земљама са малом популацијом и ограниченим финансијским могућностима. Карактерише их: ријетка појава у популацији, недостатак релевантних епидемиолошких података, недостатак искуства и заинтересованости здравствених радника, непостојање систематичног приступа и немогућност лијечења, високи трошкови лијечења за мали број болести, неизвјестан исход болести, немогућност релевантне процјене трошкова укупног третмана ријетких болести, недостатак посебно планираних буџетских средстава за лијечење те недостатак законске регулативе. Са истим проблемима је суочена и Република Српска. Велико оптерећење представља недостатак адекватне класификације и регистрације ријетких болести, недовољна организованост и повезаност свих сегмената у приступу обољелима од ријетких болести. Такође, постоји недовољно развијена свијест и опште и стручне јавности о значају ријетких болести и њиховом утицају на здравље и квалитет живота.

Програм за ријетке болести у Републици Српској (у даљем тексту: Програм), обухвата све значајне теме које се односе на ријетке болести у Републици Српској укључујући циљеве и мјере за унапређење третмана ријетких болести у Републици Српској, у периоду од 2014. до 2020. године. Програм је заснована на директивама Парламента Европе и Савјета Европе (март 2011.), одлукама Европске комисије (јул 2010.) и препорукама Савјета Европе (јуни 2009.), са фокусом на подршку развоју здравствене политике / програма о ријетким болестима, примјену савремених научних сазнања у циљу унапређења третмана ријетких болести, удруживање свих ресурса, људску солидарност и развој међународне сарадње.

II. ДЕФИНИЦИЈА И КАРАКТЕРИСТИКЕ РИЈЕТКИХ БОЛЕСТИ

Термин "ријетке болести" односи се на широку и хетерогену групу болести, које су углавном генетског или конгениталног поријекла, прогресивног хроничног, полисистемског испољавања. Према дефиницији Европске организације за ријетке болести („*European organization for rare diseases*" - EURORDIS), ријетким болестима се сматрају болести које се сусрећу код не више од 5 особа на 10.000 припадника опште популације (не више од једног обољелог на 2.000 припадника опште популације). Посебан значај ријетких болести је у чињеници да, иако ријетке појединачно, у укупном појављивању представљају групу од око 6.000 до 7.000 обољења, тако да број обољелих од ријетких болести заузима значајно мјесто у укупном оболијевању становништва, упркос ријетком јављању поједине ријетке болести. Актуелна листа ријетких болести је доступна на *web* страници Европске електронске мреже за ријетке болести и ријетке лијекове, www.orpha.net.

Највећи број (око 75%) ријетких болести испољава се одмах по рођењу или у раној дјечјој доби, захватајући 4-5% новорођенчади и дојенчади (конгениталне аномалије и деформације, моногенске болести, насљедне поремећаје метаболизма, ријетке туморе). Ријетке болести карактерише прогресиван неповољан ток и врло често рано умирање (30% умире у узрасту до пет година живота и додатно 12% у узрасту до 15. године живота). Око 80% ријетких болести посљедица су поремећаја у геному, са још увијек неразјашњеном етиологијом у значајном броју ових обољења. Немогућност или касно постављање дијагнозе доводе до трајних оштећења и посљедица по здравље, како пацијента, тако и његове породице. У групу ријетких болести такође спадају и ријетки имунолошки поремећаји, ријетки дегенеративни поремећаји, ријетка малигна обољења и ријетке инфекције.

Јавно-здравствени значај ријетких болести проистиче из сазнања да је специфична дијагностика доступна тек за једну трећину ријетких болести, а неки облик лијечења за око 250, од укупно 6.000-8.000 врста ријетких болести. У случају расположиве терапије, углавном се ради о веома скупим и тешко доступним лијековима. Из наведених разлога ријетке болести и ријетко доступни и скупи лијекови за лијечење ријетких болести називају се «*orphan*» болести и «*orphan*» лијекови, односно болести сирочад и лијекови сирочад.

Рано и адекватно постављање дијагнозе ријетких болести заснива се на раном препознавању и доступној дијагностици, за које је неопходно обезбиједити специјализовану едукацију здравствених радника. Узимајући у обзир да је лијечење доступно за веома мали број ријетких болести, здравствени програми у приступу ријетких болести морају бити усмјерени на масовни неонатални скрининг ријетких болести које се могу лијечити, циљани преконцепцијски и пренатални скрининг и превенцију рађања дјете са ријетким болестима за које не постоји лијечење, примјену специфичне ензимске терапије код обољелих и обезбјеђивање адекватне високоспецијализоване стручне експертизе и генетичког информисања и савјетовања у свим наведеним областима превенције и лијечења ријетких болести.

Укупан третман лица са ријетким болестима захтијева мултидисциплинарни приступ, централизацију, стручну експертизу на регионалном нивоу и међународну сарадњу. То указује на потребу организовања мултидисциплинарних тимова здравствених радника у циљу обезбјеђивања стручних ресурса, централизованог откривања и евидентирања, мониторинга, дијагностике и лијечења лица са ријетким болестима.

III. ПРАВНИ ОСНОВ ЗА ИЗРАДУ ПРОГРАМА ЗА РИЈЕТКЕ БОЛЕСТИ

Посљедњих деценија, Европска унија предузима и спроводи значајне активности на креирању униформног и одрживог оквира и смјерница за приступ ријетким болестима у Европи. Ове активности реализују се кроз рад експертних радних тијела Парламента Европе и Савјета Европе. Савјет Европе је 2009. године усвојио "Препоруке Савјета за активности на пољу ријетких болести

(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>).

Препоруке Савјета Европе су засноване на документима и препорукама које су приремили: Мултидисциплинарна група Европске комисије, DG SANCO радна група за ријетке болести (www.rdtf.org), ORPHANET пројекат и EURORDIS (www.eurordis.org). Ове препоруке су засноване и на документима проистеклим из актуелног Европског пројекта за развој националних програма за ријетке болести (EUROPLAN www.europlanproject.eu), који је дио европског програма "Друштвена акција за подручје јавног здравља" (Community Action in the field of Public Health).

Главни циљеви које је поставила Европска унија на пољу ријетких болести се односе на унапређење идентификације ријетких болести; подршку развоју здравствених програма у области ријетких болести те развој Европске сарадње, координације и надзора у области ријетких болести.

Главне препоруке Савјета Европе на пољу активности у циљу унапређења приступа ријетким болестима односе се на: доношење програм и акционих планова за ријетке болести у земљама чланицама Европске Уније (у даљем тексту: ЕУ) а у циљу обезбјеђивања једнаког и адекватног приступа квалитетној здравственој заштити, која укључује доступност дијагностици, лијечењу и "orphan" лијековима и лицима обољелим од ријетких болести; успостављање адекватне дефиниције, кодификације и каталогизације ријетких болести и успостављање база података о ријетким болестима; спровођење истраживања на пољу примјене специфичног лијечења ријетких болести; оснивање координационих центара и референтне мреже за ријетке болести широм Европе, са успостављањем јединственог европског информационог система за ријетке болести; окупљање експерата за ријетке болести на европском нивоу; унапређење сарадње са организацијама пацијената са ријетким болестима и промоције одрживих активности на пољу ријетких болести.

У складу са препорукама Савјета Европе, земље чланице ЕУ и остале европске земље имају могућност да остваре сарадњу, користе високоспецијализоване консултације, учествују у међународним клиничким студијама за примјену нових технологија у лијечењу ријетких болести и да лијече своје пацијенте у иностранству, када то није могуће у својој земљи.

Правни основ за доношење Програма за ријетке болести у Републици Српској садржан је у одредбама Закона о здравственој заштити („Службени гласник Републике Српске“, бр. 106/09), Закона о здравственом осигурању („Службени гласник Републике Српске“, бр. 18/99, 51/01, 70/01, 51/03, 57/03, 17/08, 01/09 и 106/09) те Политици унапређивања здравља становништва Републике Српске до 2020. године, („Службени гласник Републике Српске“, бр. 92/12)

Чланом 2. Закона о здравственој заштити дефинисано је да је здравствена заштита скуп услуга и активности за унапређивање и очување здравља људи, спречавање оболијевања и повреда, рано откривање оболијевања, благовремено лијечење и рехабилитацију. Услуге и активности здравствене заштите су квалитетне, безбједне, ефикасне, ефективне и засноване су на научним доказима и у складу су са начелима професионалне етике. Чланом 8. истог закона се дефинише да се на нивоу Републике Српске обезбјеђује здравствена заштита под једнаким условима, популационим и нозолошким групама од посебног социјално-медицинског значаја.

Законом о здравственом осигурању („Службени гласник Републике Српске“, бр. 18/99, 51/01, 70/01, 51/03, 57/03, 17/08, 01/09 и 106/09) уређује се систем обавезног и проширеног здравственог осигурања, права из осигурања, начин остваривања права и начела приватног здравственог осигурања.

Политика унапређивања здравља становништва Републике Српске до 2020. године, коју је усвојила Влада Републике Српске („Службени гласник Републике Српске“, број 92/12), као свој приоритетни правац дјеловања истиче смањивање разлика у здрављу становништва путем развијања специфичних политика, програма и акционих планова усмјерених на социјалне

одреднице здравља и усредсређеност на кључна подручја као што су: рани раст и развој, запослење и услови рада, социјална заштита, превенција и третман болести, смањивање социјалне искључености и рањивости појединаца и заједница, те смањивање неједнакости у здрављу (повезано са смањивањем неједнакости у друштву).

IV. АНАЛИЗА ТРЕНУТНОГ СТАЊА

С обзиром на мањкавости Десете међународне класификације болести (МКБ-10) и на непостојање систематичног приступа ријетким болестима у Републици Српској не постоје адекватни епидемиолошки подаци о ријетким болестима, не постоји униформни систем за регистрацију ријетких болести, нити листа обољелих од ријетких болести као ни посебно дефинисан и планиран буџет за ријетке болести.

Уважавајући ЕУ дефиниције и критеријуме за ријетке болести, процјењује се да би у Републици Српској око 6-8 % на 1.400.000 становништва могло бити погођено неком од ријетких болести. С обзиром на чињеницу да је највећи број ријетких болести геномског поријекла и да се највећи број испољава у првим годинама живота, очекује се да се у Републици Српској годишње роди око 50 дјеце са хромозомским болестима, око 60 дјеце са болестима узрокованим мутацијама у једном гену и око 200 дјеце (2% од 9.500 новорођенчади) са конгениталним аномалијама. Такође, процјењује се да у Републици Српској у току једне календарске године око 10% или 1.000 трудноћа носи ризик за појаву неке ријетке болести код очекиваног потомства.

Република Српска не посједује специјализовани центар за ријетке болести али су унутар здравственог система, обезбијеђени услови за претраживање ризика и дијагностику најучесталијих ријетких болести у Републици Српској.

Уназад 30 година врши дијагностика хромозомских болести и скрининг на фенилкетонурију (у почетку спорадично а сада редовно); од 2004. године обавља се скрининг слуха новорођенчади, а од 2007. године се обавља неонатални скрининг на хипотиреозу. 2009. године је отворено генетско савјетовалиште, и започело се са пренаталном дијагностиком хромозомских болести. Биохемијски скрининг трудница на најучесталије хромозомске болести и претрага ризика од конгениталних аномалија и геномских болести у трудноћи се обављају од 2010. године.

Република Српска је, као и све земље са малом популацијом, суочена са проблемом немогућности организовања дијагностике и третмана за највећи број ријетких болести. Из тог разлога су приоритетни циљеви Програма усмјерени на претраживање ризика, превенцију, пренаталну дијагностику, рано откривање и дијагностику ријетких болести које се учесталије јављају у популацији (конгениталне аномалије, хромозомске болести, генетске предиспозиције, имунолошки поремећаји), и тијесну регионалну и међународну сарадњу у циљу дијагностике и третмана веома ријетких болести (моногенске болести), као и на свим пољима везаним за укупан приступ и третман ријетких болести.

V. ЦИЉЕВИ, ЦИЉНА ГРУПА И ПРИОРИТЕТИ

Циљеви Програма се односе на: превенцију, рано препознавање и дијагностику ријетких болести; унапређење евидентирања; унапређење информисаности здравствених радника и опште јавности о ријетким болестима, координацију са референтним медицинским и научно-истраживачким институцијама и удружењима пацијената са ријетким болестима.

Ови циљеви обухватају развијање инфраструктуре и механизма за унапређење регистровања лица која болују од ријетких болести, унапређење стручних капацитета здравствених радника и информисаности опште јавности о ријетким болестима те унапређење комуникације и сарадње на регионалном и међународном нивоу.

Циљне групе на које се односи овај Програм чини **становништво**: пацијенти са ријетким болестима; брачни парови са проблемима репродуктивног здравља; труднице са ризиком за

рађање дјетета са ријетком болешћу геномског поријекла; породице са ризиком за рађање дјетета са ријетком болешћу геномског поријекла, те сва новорођенчад; **здравствени радници** на свим нивоима здравствене заштите, укључујући све специјаности у медицини које су усмјерене на откривање, регистровање, дијагностику, превенцију, лијечење и хабилитацију пацијената са ријетким болестима те **невладине организације** чија је дјелатност повезана са ријетким болестима.

Приоритети програма за ријетке болести су усмјерени на: обезбјеђивање епидемиолошких података о ријетким болестима и формирање евиденције за ријетке болести у Републици Српској; унапређење стручних капацитета здравствених радника у циљу адекватног откривања и ране дијагностике ријетких болести; унапређење превенције ријетких болести геномског поријекла организовањем екстензивних "screening" програма; унапређење превенције и дијагностике ријетких болести геномског поријекла увођењем нових дијагностичких технологија и доступности генетичком информисању; успостављање интегрисаног приступа откривању, дијагностици, превенцији и социјалној интеграцији лица са ријетким болестима и њихових породица; изradу смјерница и критеријума за формирање центра за ријетке болести у Републици Српској те успостављање центра за ријетке болести у Републици Српској; подизање свијести стручне и опште јавности о значају ријетких болести и њиховом утицају на здравље становништва; подршку и сарадњу са невладиним организацијама пацијената и породица са ријетким болестима; дефинисање финансијског оквира за ријетке болести и успостављање интернационалне стручне сарадње на пољу регистровања, мониторинга, дијагностике, лијечења и истраживања ријетких болести.

VI. ПРОГРАМСКЕ АКТИВНОСТИ

1. Именовање координатора за ријетке болести у Републици Српској

Координатор за ријетке болести у Републици Српској именује се са задатком да сарађује са здравственим установама у Републици Српској, међународним организацијама, стручним удружењима и научним установама у области борбе против ријетких болести те помоћи пацијентима који болују од ријетких болести.

Његова улога је и у помоћи у формирању Комисије за ријетке болести, Центра за ријетке болести у Републици Српској те успостављања и вођења евиденције за ријетке болести у Републици Српској.

2. Формирање Комисије и успостављање Центра за ријетке болести у Републици Српској

Комисија за ријетке болести (у даљем тексту: Комисија) је мултидисциплинарно интересорно савјетодавно тијело, које врши координацију свих активности на пољу сповођења Програма. Комисију именује министар. Комисија има предсједника, подпредсједника и чланове. Предсједник и подпредсједник морају бити доктори медицине са завршеном специјализацијом из педијатрије или интерне медицине и додатном супспецијализацијом из области клиничке генетике, метаболизма, имунологије, хематологије, пулмологије, дерматологије или неурологије. Чланови Комисије се именују на период од четири године. Комисија доноси пословник о раду, заснован на приоритетима и програмским активностима које су дефинисане Програмом. Комисија доноси годишњи програм рада, засједа најмање једном у три мјесеца и подноси министру годишњи извјештај о раду. Задатак Комисије је да предложи мрежу експерата за ријетке болести, садржај евиденције за ријетке болести и листу ријетких болести у Републици Српској.

Центар за ријетке болести (у даљем тексту: Центар) представља научно/стручну базу чија дјелатност обухвата имплементацију Програма, обезбјеђивање високоспецијализоване едукације и тренинга здравствених радника у области ријетких болести, креирање стандарда и водича клиничке праксе за превенцију, дијагностику, лијечење и рехабилитацију лица са

ријетким болестима, координацију размјене информација и искустава у третману ријетких болести између здравствених установа те успостављање и одржавање блиске сарадње са Европском референтном експертском мрежом за ријетке болести. Успостављање Центра представља елементарни услов за укључивање Републике Српске у Европску експертску мрежу за ријетке болести.

Комисија даје сагласности на планове, пројекте, извјештаје, клиничке смјернице, протоколе и стандарде које припрема Центар.

Центар за ријетке болести се успоставља у здравственој установи коју предложи Комисија, са циљем да координира све програмске дјелатности предвиђене Програмом. На приједлог Комисије, министар одређује здравствену установу и именује руководиоца Центра

3. Успостављање евиденција за ријетке болести у Републици Српској

Значајна активности у оквиру Програма јесте вођење евиденције. Евиденција се води на прописан начин, уписом појединих чињеница на основу документације утврђене Законом о евиденцијама и статистичким истраживањима у области здравствене заштите (Службени Гласник Републике Српске број 53/07). У вођењу евиденције се примјењују прописани методолошки принципи и статистички стандарди (дефиниције, класификације, номенклатура). Евиденција ријетких болести се спроводи уз загарантованост заштите свих личних, а посебно генетских података. Вођењем евиденције о ријетким болестима треба обезбиједити централизовано униформно прикупљање и обраду података о ријетким болестима; одређивање инциденце и преваленце појединих ријетких болести у Републици Српској; одређивање учешћа ријетких болести у морбидитету и морталитету становништва; помоћ у припреми дијагностичких и терапијских протокола и стандарда за третман пацијената са ријетким болестима; унапређење интеракције здравственог система и пацијената са ријетким болестима; објављивање релевантних података о ријетким болестима и њихово упоређивање са регионом те остваривање клиничке и научно-истраживачке међународне сарадње.

4. Унапређење превенције и дијагностике ријетких болести, конгениталних анормалија и генетских предиспозиција/склоности

Веома ограничене терапијске могућности, условљавају да се главно усмјерење у третману ријетких болести односи на рано откривање, поуздану дијагностику, превенцију последица код обољелих и превенцију рађања дјеце са ријетком болешћу. Унапређење превенције и дијагностике ријетких болести, конгениталних анормалија и генетских склоности остварује се дјелатностима усмјереним на:

а) Масовни неонатални скрининг који се спроводи за сву новорођенчад за оне ријетке болести које није могуће препознати на рођењу, а терапија је могућа, доступна и ефикасна. Потребно је даље унапређивати постојећи масовни неонатални скрининг на конгениталну хипотиреозу и фенилкетонурију; спроводити континуирану едукацију здравствених радника који учествују у неонаталном скринингу; периодично иновирати протоколе за прикупљање и транспорт крви и третман пацијената детектованих скринингом те изградити елаборат о потреби и одрживости увођења скрининга за остале ријетке болести

б) Проширење/унапређење дијагностике геномских болести примјеном савремених дијагностичких технологија у медицинској генетици путем увођења постнаталног селективног метаболичког скрининга код сумње на насљедне метаболичке ријетке болести; постнаталне ДНК дијагностике моногенских обољења, успостављања сарадње и упућивања ДНК узорака у референтне центре у иностранству (цистична фиброза, спинална мишићна атрофија, мишићне дистрофије, хемофилија А и Б, леукемије у дјечијем узрасту итд); постнаталне цитогенетичке дијагностике новорођенчади и дјеце са сумњом на хромозомске болести и њихових првостепених сродника, у случају сумње на балансиране хромозомске аберације; регистрације конгениталних анормалија код новорођенчади по *EUROCAT*

методологији и прикључивање Европском регистру за конгениталне аномалије (*EUROCAT-u*); постнаталне цитогенетичке дијагностике парова са проблемима у прокреацији (са поновљеним губицима трудноћа и инфертилитетом, у припреми за асистирану „*in vitro*” оплодњу); високоспецијализованих клиничких генетичких консултација, информисаног пристанка прије генетског испитивања и детаљног генетичког информисања и процјене ризика након спроведене дијагностике, код свих испитиваних особа.

в) Унапређење дијагностике менталне ретардације увођењем нових ДНК технологија увођењем дијагностике микроделецијских синдрома примјеном флуоресцентне „*in situ*” хибридизације (*FISH*); дијагностике *Fragilnog-X* синдрома, примјеном ДНК тестова те клиничких генетичких консултација, информисаног пристанка прије генетског испитивања и детаљног генетичког информисања и процјене ризика након спроведене дијагностике, код свих испитиваних особа.

г) Унапређење пренаталне дијагностике конгениталних аномалија и смањење инциденце новорођене дјеце са конгениталним аномалијама и озбиљним геномским болестима, које није могуће лијечити. Потребно је обезбиједити широку примјену биохемијског скрининга код трудница (од 10 – 18 NG), за детекцију ризика од најчесталијих хромозомских аберација (*Daunov sindrom, Edvardsov sindrom, Patauov sindrom*) и великих конгениталних аномалија (дефекти неуралне тубе и трбушног зида); пренаталну цитогенетичку дијагностику за све труднице са утврђеним повишеним ризиком од хромозомских болести фетуса (труднице преко 35 година живота, са позитивним биохемијских скринингом или са позитивном породичном анамнезом на хромозомске болести); пренаталну дијагностику моногенских болести у породицама са доказаном ДНК мутацијом, упућивањем ДНК узорака у референтне центре у иностранству (цистична фиброза, спинална мишићна атрофија, мишићна дистрофија итд), с обзиром да се ради о ријетким обољењима за које не постоји оправдање за развијање сопствених дијагностичких ресурса; високоспецијализовану клиничку генетичку консултацију, информисани пристанак прије генетског испитивања и детаљно генетичко информисање и процјену ризика након спроведене дијагностике, код свих испитиваних особа.

д) Унапређење генетске дијагностике репродуктивних болести: мушки и женски инфертилитет, поновљени губици трудноћа и мртворођеност увођењем цитогенетичке дијагностике хромозомских аберација код парова са инфертилитетом и код парова са више од двије изгубљене ране трудноће (први триместар) или у случају неразјашњеног узрока мртворођености/касне смрти плода; ДНК дијагностике мутација у генима одговорним за насљедну склоност ка тромбози код парова са више од двије изгубљене ране трудноће или у случају неразјашњеног узрока мртворођености/касне смрти плода, као и код парова са инфертилитетом неразјашњене етиологије; ДНК дијагностике микроделеције Y хромозома код лица мушког пола са инфертилитетом те високоспецијализоване клиничко генетичке консултације, информисаног пристанка прије генетског испитивања и детаљно генетичко информисање и процјену ризика након спроведене дијагностике, код свих испитиваних лица.

ђ) Унапређење дијагностике хематоонколошких пацијената обезбјеђивањем цитогенетске анализе хромозомских аберација у косној сржи и периферној крви; дијагностике скривених и комплексних транслокација хромозома примјеном *FISH* дијагностике; имунофенотипизацијом код хематоонколошких и пацијената са ријетким инфекцијама, примјеном метода проточне цитометрије; ДНК дијагностиком мутација у туморсупресорским генима и онкогенима; дијагностиком хромозомских аберација примјеном ДНК есеја и високоспецијализованом клиничко генетичком консултацијом, информисаним пристанком прије генетског испитивања и детаљним генетичким информисањем и процјеном ризика након спроведене дијагностике, код свих испитиваних лица.

е) Унапређење дијагностике генетских склоности ка хередићарним малигним обољењима путем испитивања ДНК маркера за примјену хемотерапије: *K-ras, HER2, EGFR* и *sl*; ДНК дијагностике микросателитске нестабилности и претрага генских мутација повезаних са хередићарним непопознатим колоректалним карциномом; ДНК дијагностике мутација у *BRCA1* и *BRCA2* генима код хередићарних форми карцинома дојке и високоспецијализоване клиничко генетичке консултације, информисаног пристанка прије генетског испитивања и детаљног генетичког информисања и процјене ризика након спроведене дијагностике, код свих испитиваних лица.

5. Унапређење контроле и надзора над укупним третманом геномских и конгениталних болести

Контрола и надзор над превенцијом, дијагностиком и лијечењем ријетких болести остварује се кроз евалуацију и оптимизацију алгоритама третмана ријетких болести. Унапређење контроле и надзора над третманом ријетких болести захтијевају мониторинг и евалуацију ефеката третмана, консолидацију и даљи развој специјализованих генетских дијагностичких технологија, уз неопходност обезбјеђивања адекватног простора, неопходне опреме и едукације здравствених радника; повезаност и блиску сарадњу између свих нивоа здравствене заштите и свих здравствених установа у Републици Српској са Комисијом и Центром; успостављање сарадње и размјену искустава са технолошки високо развијеним референтним међународним дијагностичким и истраживачким центрима и учешће у међународним истраживачким пројектима и клиничким студијама посвећеним ријетким болестима.

6. Унапређење знања и професионалних капацитета здравствених радника на пољу ране превенције, дијагностике, терапије и рехабилитације пацијената са ријетким болестима

Веома широки обим испољавања и варијација у клиничкој слици ријетких болести захтијева континуирану едукацију здравствених радника. Усвајање стандарда и протокола и увјежбавање алгоритама поступака, неопходни су услови за оптимизацију третмана лица са ријетким болестима и побољшање квалитета њиховог живота и живота њихових породица. Овај задатак остварује се кроз континуирану едукацију здравствених радника и сарадника; организовање годишњих састанака посвећених ријетким болестима; израду и дистрибуцију стручних брошура и протокола о ријетким болестима; израду, дистрибуцију и примјену обавезних писаних формулара/форми у вези са третманом ријетких болести; увођење клиничке генетике у додипломске и специјалистичке едукативне програме за докторе медицине.

7. Промоција интегрисаног приступа у имплементацији програма превенције, дијагностике, третмана и социјалне инклузије пацијената са ријетким болестима и њихових породица

„Лисабонски програм“, односно Програм за здравље ЕУ ставља у фокус здравље становништва као приоритет политике држава и синергичке активности свих сектора, јасно повезујући економски просперитет државе са здрављем становништва. Здравље становништва Републике Српске зависи од бројних активности које се протежу кроз све секторе и захтијева координисану међусекторску и мултидисциплинарну акцију. Интегрисани приступ обољелим од ријетких болести и њиховим породицама, мора свеобухватно садржати активности свих сектора усмјерене на превенцију, дијагностику, третман и социјалну интеграцију и подршку пацијената са ријетким болестима и њихових породица, као једне од највулнерабилнијих група становништва. Промоција међусекторске сарадње подразумијева укључивање експерата из различитих области у рад Комисије; унапређење професионалних капацитета здравствених радника; подизање капацитета невладиних организација и организација пацијената са ријетким болестима; унапређење дијалога и сарадње између здравственог и невладиног

сектора заједничке синхронизоване активности владиног и невладиног сектора на подизању свијести о значају ријетких болести и њиховом утицају на здравље и квалитет живота.

Активности у оквиру „Лисабонског програма“ се односе на припрему кампања за измјену ставова и понашања јавности према лицима са ријетким болестима и организовање годишњих састанака посвећених интерсекторској сарадњи на пољу дјелатности фокусираних на ријетке болести.

8. Организовње јавних кампања за подизање опште и стручне свијести о значају ријетких болести

Заједничком, планираном и синхронизованом акцијом владиног и невладиног сектора уз учешће стручњака из појединих области, како би се обезбиједио стручни ниво, неопходно је организовати и спроводити кампања за подизање свијести о значају ријетких болести и промјени ставова и понашања средине према обољелим од ријетких болести. Посебан приоритет представља неопходност подизања свијести опште популације о присутности ријетких болести и проблемима са којима се суочавају обољели од ријетких болести и њихове породице.

Други приоритет фокусиран је на подизање укупног знања и информисаности опште популације о ризицима од јављања ријетких болести и расположивим скрининг програмима у циљу примарне превенције и ране дијагностике ријетких болести. Ове активности се односе на припрему и широку дистрибуцију информативног материјала о ријетким болестима општој популацији; припрему и дистрибуцију информативног материјала о ријетким болестима намијењеног првенствено обољелим од ријетких болести и њиховим породицама и припрему и спровођење кампање о ријетким болестима, уз кориштење свих комуникацијских канала (штампани, електронски, аудио –визуелни).

9. Сарадња и подршка НВО и организација пацијената

Невладине организације и организације пацијената са ријетким болестима имају значајну улогу у широкој дисеминацији информација о ријетким болестима и обезбјеђивању подршке јавности. Ови субјекти представљају неопходан саставни елемент свих програм лобирања за обезбјеђивање услова за адекватан третман ријетких болести и за усклађивање легислативе и заштиту људских права особа са ријетким болестима. Невладине организације својим активностима доприносе и промјени статуса обољелих од ријетких болести од пасивног посматрача до активног учесника у свим активностима везаним за Програм за ријетке болести, али и подстичу и подржавају клиничке и истраживачке дјелатности унутар институција система. Синхронизована и блиска сарадња невладиних организација и јавних здравствених установа обезбјеђује етичку, социјалну и законодавну подршку лицима обољелим од ријетких болести. Активности у оквиру овога односе се на организовање годишњих састанака пацијената са здравственим и осталим професионалцима, укљученим у третман ријетких болести и учествовање у обиљежавању „Дана ријетких болести“ (28. фебруар).

10. Успостављање ефикасне регионалне и међународне сарадње.

Блиска и ефикасна сарадња на пољу ријетких болести, нарочито са државама које имају усвојене Програме за ријетке болести, представља императив добро организованог третмана ријетких болести и обезбјеђује пренос знања, вјештина и искустава. Ова сарадња ће омогућити кориштење људских ресурса и технолошких могућности, које Република Српска тренутно није у могућности да развије у потпуности, с обзиром на малу популацију и ријетко јављање поједине ријетких болести, од којих свака захтијева специфичан дијагностичко-превентивни алгоритам. Од пресудног је значаја и стимулација и подршка истраживачких активности, које подстиче и обезбјеђује регионална и интернационална сарадња. Препоручује се организација и руковођење годишњим састанцима истраживачко-експертних тимова и синхронизација

приоритета на пољу истраживања ријетких болести те учешће експерата у свим међународним иницијативама, панелима и истраживањима о ријетким болестима.

11. Управљање и координација програмским активностима

Праћење имплементације Програма за ријетке болести врше Комисија и Координатор.

VII. ОЧЕКИВАНИ РЕЗУЛТАТИ

Имплементација Програма ће допринијети превенцији, раној дијагностици, третману и рехабилитацији лица која болују од ријетких болести. Очекивани резултати на основу Програма, за период 2014.-2020. године су сљедећи:

- Именоване Координатора;
- Формирани Комисија и Центар;
- донесен програм за планирање, организацију и алоцирање финансијских средстава за унапређење превенције, ране дијагностике, третмана и рехабилитације лица обољелих од ријетких болести;
- унапређен ниво знања и професионалних капацитета доктора на пољу превенције и ране дијагностике ријетких болести;
- успостављена мрежу за ријетке болести;
- успостављена евиденција пацијената са ријетким болестима;
- унапријеђен или успостављен скрининг ризика од ријетких болести;
- успостављен мониторинг успјешности лијечења;
- повећан број високоспецијализованих кадрова у области медицинске генетике;
- обезбјеђено пре-тестинг генетичко информисање;
- успостављени механизми контроле квалитета лијечења ријетких болести;
- припремљена и редовно освјежавана листа експертских медицинских центара за ријетке болести;
- подржан рад невладиних организација и других удружења пацијената са ријетким болестима;
- обезбијеђена укљученост у пројекат Европске мреже за ријетке болести;
- успостављена блиска међународна сарадња са експертским клиничким и истраживачким институцијама.

VIII. СУБЈЕКТИ ОДГОВОРНИ ЗА СПРОВОЂЕЊЕ ПРОГРАМА

- Министарство здравља и социјалне заштите Републике Српске,
- Фонд здравственог осигурања Републике Српске,
- Министарство просвјете и културе Републике Српске,
- Министарство породице, омладине и спорта Републике Српске,
- Министарство финансија Републике Српске,
- Министарство науке и технологије Републике Српске;
- Болнице, институти, заводи и домови здравља у Републици Српској;
- Медицински факултети у Републици Српској;
- Координатор за ријетке болести
- Комисија и Центар за ријетке болести;
- невладине организације и удружења пацијената са ријетким болестима.

IX. БУЏЕТ ЗА СПРОВОЂЕЊЕ ПРОГРАМА ЗА РИЈЕТКЕ БОЛЕСТИ

Посматрајући земље у окружењу у погледу финансирања ријетких болести, уочене су различитости у принципима обезбјеђења средстава за ријетке болести. Различитост се огледа у томе да неке земље обезбјеђују средства за ријетке болести успостављањем различитих фондова за ријетке болести као посебне буџетске линије који се финансира на основу примјене Закона о играма на срећу, прописа везаних за дуванске производе или прописа везаних за мобилну телефонију.

У Републици Српској, обавезним здравственим осигурањем обухваћена су права у вези са лијечењем тешких хроничних болести, у оквиру којих су и обољења попут хемофилије, цистичне фиброзе, фенилкетонурије, целијакије и др.

Осигураници, који болују од ових болести, имају право на лијечење и на неопходне лијекове и то без плаћања партиципације, с обзиром на то да Фонд здравственог осигурања Републике Српске трошкове њиховог лијечења плаћа у 100 одстотном износу.

Тек након доношења и примјене 11 међународне класификације болести, успостављања евиденције ријетких болести, унапређења раног препознавања и дијагностике ријетких болести, може се очекивати релевантна процјена трошкова неопходних за третман ријетких болести у Републици Српској.

Према препорукама Савјета Европе, смањење трошкова за лијечење и третман посљедица и компликација ријетких болести, могу се смањити централизовањем и оснивањем мултидисциплинарних референтних Центара

Посебан акценат ставља се на дјелатности ових Центара, којима се смањују трошкови за ријетке болести. Ове активности се првенствено односе на спровођење програма превенције рађања дјете са ријетким болестима, када за ове болести не постоји могућност лијечења, масовне неонаталне скрининге за ријетке болести које се могу успјешно лијечити и успостављање интензивне и блиске међународне експертске сарадње унутар Европе.