

**NAČRT DELA NA PODROČJU
REDKIH BOLEZNI
V REPUBLIKI SLOVENIJI**

Ministrstvo za zdravje Republike Slovenije
September 2011

Kazalo vsebine

Uvod	3
Ciljna populacija	4
Časovni okvir.....	4
Cilji:.....	4
1. Opredelitev in spremljanje redkih bolezni.....	4
2. Izboljšati možnosti zgodnje diagnostike in dostopnosti do primerne medicinske obravnave (zdravila sirote, rehabilitacija).	5
3. Izboljšati mehanizme celostnega pristopa k redkim boleznim	7
4. Razvoj informacij za paciente, zdravstvene in druge strokovne delavce ter javnost.....	8
Spremljanje in poročanje.....	9
Literatura	10

Uvod

Izraz "redke bolezni" izhaja iz ugotovitve, da imajo številne bolezni, zlasti presnovne, nekaj skupnih značilnosti pri diagnosticiranju in zdravstveni oskrbi, čeprav se zelo razlikujejo po klinični sliki in načinu zdravljenja. Te bolezni niso le redke, ampak pogosto tudi kronične, napredujoče in degenerativne. V 80 odstotkih primerov so genetskega izvora, v 75 odstotkih primerov prizadenejo otroke in so pogosto neozdravljive. Večina redkih bolezni močno vpliva na kakovost življenja prizadete osebe in njenih bližnjih.

V svetu ni skupne opredelitve redke bolezni. Akcijski program Evropske unije glede redkih bolezni, vključno z genetskimi boleznimi, šteje bolezni za redke, kadar prizadenejo največ 5 na 10.000 oseb. Omenjena opredelitev je tudi izpostavljena v Priporočilu Sveta EU z dne 8. junija 2009 o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni (v nadaljnjem besedilu: priporočilo). V poročilu je med drugim navedeno, da je takih bolezni med 5.000 in 8.000 in prizadenejo od 6 do 8 odstotkov prebivalstva.

Kljub odsotnosti natančnih epidemioloških podatkov o stanju v Republiki Sloveniji je na podlagi zgoraj navedenih števil jasno, da gre za pomembno področje zdravstvene oskrbe tudi pri nas. Redkost teh bolezni pogosto povzroča težave pri njihovem prepoznavanju. Ker so kronične, pogosto zahtevajo celovito medicinsko obravnavo. Načrt dela je tako priložnost za boljšo uskladitev prizadevanj vseh vpletenih partnerjev za doseganje zdravstvene oskrbe, ki bo celovita, dostopna, pravočasna in osredotočena na pacienta¹.

Načrt dela nastane ob upoštevanju potreb deležnikov na področju redkih bolezni in ob upoštevanju zgoraj navedenega priporočila, v okviru katerega je prepoznana tudi potreba po strategiji ali načrtu na tem področju v posameznih državah članicah EU.

¹ Pacient je bolnik ali drug uporabnik zdravstvenih storitev v odnosu do zdravstvenih delavcev in zdravstvenih sodelavcev ali izvajalcev zdravstvenih storitev ne glede na svoje zdravstveno stanje (vir: zakon o pacientovih pravicah).

Ciljna populacija

Načrt dela je namenjen bolnikom² z redkimi boleznimi in njihovim svojcem ter vsem partnerjem v sistemu zdravstvenega varstva, ki lahko s svojim delovanjem vplivajo na oskrbo teh bolnikov, organizacijam pacientov z redkimi boleznimi in vsem prebivalcem Republike Slovenije.

Časovni okvir

Načrt dela se oblikuje za obdobje do leta 2020 in je izhodišče za oblikovanje letnih akcijskih načrtov.

Cilji:

1. Opredelitev in spremljanje redkih bolezni.
2. Izboljšati možnosti zgodnje diagnostike in dostopnosti do primerne medicinske obravnave (zdravila sirote, rehabilitacija).
3. Izboljšati mehanizme celostnega pristopa k redkim boleznim.
4. Izboljšati dostop do informacij za paciente, zdravstvene in druge strokovne delavce ter splošno javnost.

1. Opredelitev in spremljanje redkih bolezni

Za potrebe tega dokumenta bo za redke bolezni privzeta **opredelitev do 5 obolelih na 10.000 ljudi**. Do nove izdaje mednarodne klasifikacije bolezni, to je MKB-11, ki se bo predvidoma začela uporabljati v letu 2015, se uporabljajo mednarodna klasifikacija bolezni MKB-10 in kode portala za redke bolezni in zdravila sirote ORPHANET (<http://www.orpha.net>). Za ustrezno klasificiranje redkih bolezni je potrebno sodelovanje pristojnih institucij v Republiki Sloveniji in slovenskih predstavnikov v mednarodnih telesih, zlasti v okviru Evropske unije in Svetovne zdravstvene organizacije (v nadaljnjem besedilu: SZO).

Spremljanje bolnikov z redkimi boleznimi omogoča boljšo oskrbo zlasti z vidika usklajenosti vpletenih izvajalcev zdravstvene dejavnosti in z vidika dostopnosti

² Bolnik je bolan človek (vir: *Slovar slovenskega knjižnega jezika*).

epidemioloških podatkov. Treba je torej doseči dogovor o najprimernejšem načinu spremljanja bolnikov. Posebej pomembna je razprava o vzpostavitvi **nacionalnega registra za redke bolezni**, pri čemer je treba upoštevati organizacijsko izvedljivost, varstvo osebnih podatkov in stroške razvoja ter vzdrževanje registra. Priporočena je tudi uporaba elektronskih protokolov za spremljanje učinkov zdravljenja. Prepoznati je treba nosilce zbiranja podatkov in uporabnike teh podatkov, ki jim bo omogočena dostopnost.

Zaželeno je tudi oblikovati **kazalnike kakovosti oskrbe**, ki bodo ob prevalenčnih in incidenčnih podatkih v pomoč pri pripravi diagnostičnih in terapevtskih protokolov in standardov ter pri načrtovanju uvedbe zelo dragih strategij zdravljenja. Tudi v tem primeru je treba prepoznati nosilce aktivnosti zbiranja podatkov in uporabnike teh podatkov. Uporabniki so praviloma tisti, ki sprejmejo odločitve o zdravljenju pacientov na individualni ali agregatni (regionalni, nacionalni) ravni.

Aktivnosti	Primerno klasificirati in kodirati redke bolezni. Vzpostaviti nacionalni register za redke bolezni. Določiti kazalnike za spremljanje uspešnosti oskrbe.
Namen	Izboljšati usklajenost zdravstvene oskrbe različnih izvajalcev. Pridobivanje podatkov o incidenci in prevalenci posamezne bolezni. Boljše načrtovanje diagnostičnih in terapevtskih aktivnosti. Pridobivanje podatkov za stalno izboljševanje oskrbe.

2. Izboljšati možnosti zgodnje diagnostike in dostopnosti do primerne medicinske obravnave (zdravila sirote, rehabilitacija).

Zgodnja diagnostika je ključna za zgodnji začetek zdravljenja in rehabilitacije in s tem izboljšanja kakovosti življenja oseb z redkimi boleznimi. Za zgodnjo diagnostiko je pomembna vzpostavitev **nacionalnih referenčnih centrov** z usposobljenim osebjem in ustrezno diagnostično opremo. Referenčni centri naj se povezujejo v **mednarodne mreže referenčnih centrov**, saj je v majhnih državah, kakršna je Republika Slovenija, težko dosežati odličnost na področju redkih bolezni.

Ker je okoli 80 % redkih bolezni genetskega izvora, je treba bolnikom in njihovim družinam zagotoviti učinkovit dostop do genetskega testiranja in informiranja.

Pogosto so bolniki v večjem ali manjšem deležu oskrbljeni v tujini, zato je smiselno preučiti in omogočiti optimalne poti čezmejnega sodelovanja (telemedicina, potovanje strokovnjakov, potovanje bolnikov).

Predvideti je treba možnost financiranja **razvojnih in raziskovalnih, predvsem uporabnih projektov** na področju redkih bolezni.

Za zgodnjo diagnostiko je pomemben cenovno učinkovit **sistem presejanja** za redke bolezni. V Republiki Sloveniji je že uveljavljeno presejanje za fenilketonurijo in prirojeno hipotireozo v neonatalnem obdobju in presejanje za downov sindrom pri nosečnicah. Tehnične možnosti, povezan nabor bolezni in stroškovno učinkovitost presejanja je smiselno stalno ocenjevati. Treba je pregledati razpoložljive podatke in oblikovati povezano politiko izvajanja presejalnih testov bodisi celotne populacije bodisi posebnih podskupin ob upoštevanju vseh dejavnikov (tehnični, etični, organizacijski, stroškovni, družbeni) v Republiki Sloveniji.

Za učinkovito zdravljenje in rehabilitacijo je pomembno, da se vpelje **sistem kliničnih smernic**, ki temeljijo na dokazih.

Te smernice vključujejo tudi uporabo **zdravil sirot**. Normativni okvir za uvrščanje novih zdravil med tiste, katerih financiranje je zagotovljeno v okviru obveznega ali dopolnilnega zdravstvenega zavarovanja, se neprestano spreminja. Ne glede na način sprejemanja odločitve ali organa, ki o tem odloča, je pomembno ohraniti prepoznano posebnost zdravil za zdravljenje redkih bolezni. Pri njihovem ocenjevanju je nujno poleg stroškov upoštevati tudi etične vidike. Treba je tudi jasneje opredeliti politiko na tem področju z oblikovanjem smernic za odločanje pristojnega organa.

Zdravila za zdravljenje redkih bolezni so pogosto posebej draga, zato je smiselno preučiti možnost dodatnega vira financiranja.

Dodatne oblike financiranja bodo bolnikom z redkimi boleznimi tako omogočile enakost pacientov in dostopnost do zdravstvenih storitev, ki sta temeljni načeli slovenskega zdravstvenega sistema.

Za večino redkih bolezni posebno zdravljenje še ni dostopno, zato je treba zagotoviti kakovostno mrežo rehabilitacijskih storitev.

Aktivnosti	<p>Vzpostavitev nacionalnih referenčnih centrov in njihovo povezovanje v mednarodne referenčne mreže</p> <p>Izboljšati učinkovitost dostopa do genetske diagnostike in genetskega svetovanja.</p> <p>Vzpostavitev sistema kliničnih smernic za diagnostiko in zdravljenje redkih bolezni ali skupin redkih bolezni.</p> <p>Spremljanje in po potrebi prilagajanje politike izvajanja presejalnih testov za redke bolezni.</p> <p>Oblikovanje smernic za uvrščanje zdravila za redke bolezni v programe obveznega in dopolnilnega zdravstvenega zavarovanja in preučiti možnost pridobivanja dodatnih virov financiranja za zelo draga zdravila.</p> <p>Namensko financiranje razvojnih in uporabnih raziskovalnih projektov na področju redkih bolezni.</p> <p>Razvoj rehabilitacijskih programov za bolnike z redkimi boleznimi.</p>
Namen	<p>Boljša in zgodnejša diagnostika redkih bolezni.</p> <p>Boljša dostopnost do zdravljenja (vključno z zdravili sirotami) in druge medicinske oskrbe.</p> <p>Boljši obeti za izid bolezni.</p>

3. Izboljšati mehanizme celostnega pristopa k redkim boleznim

Redke bolezni so v veliki večini primerov kronična stanja, ki zahtevajo dolgotrajno in celovito oskrbo. V nekaterih primerih bolniki potrebujejo zdravila ali medicinsko-tehnične pripomočke, zagotovitev teh pa je včasih dolgotrajna. Treba je **prepoznati posebne potrebe bolnikov**, zlasti glede zagotavljanja njihove pravice do primerne, kakovostne in varne oskrbe. Ob prepoznanih posebnostih je treba proučiti možnost olajšanja postopkov za uresničevanje zagotovljenih pravic.

Podpreti je treba izvajanje **primarnega preprečevanja** z vključitvijo programov prekonceptijskega genetskega svetovanja in diagnostike, programe prehrane (npr. folna kislina), informacijske centre za teratogene, perinatalno skrb za nosečnice s kroničnimi boleznimi, preprečevanje okužb nosečnic, kontrolo izpostavljenosti škodljivim vplivom okolja in drugim dejavnikom tveganja v nosečnosti.

Podpreti je treba **delovanje in aktivno vključevanje nevladnih organizacij** - združenj bolnikov z redkimi boleznimi v pripravo in nadzor izvajanja načrta dela. Nevladne organizacije so zelo pomemben vir podpore in izmenjave izkušenj med obolelimi. So lahko vir izjemno dragocenih informacij o težavah, s katerimi se srečujejo, in predlogov za izboljšave. Gre torej za partnerje v sistemu zdravstvenega varstva, ne le pri

oblikovanju politik, ampak tudi pri njihovem izvajanju. Smiselna je pobuda za ustanovitev krovnega združenja za redke bolezni v Republiki Sloveniji.

Zagotoviti je treba tudi dostopnost ustreznih socialnih storitev, ki bodo omogočale **socialno vključevanje bolnikov** (npr. vključevanje v šole, poklicno izobraževanje ipd.).

Aktivnosti	Prepoznati posebne potrebe pacientov z redkimi boleznimi. Preučiti možnosti zmanjševanja prepoznanih upravnih ovir za zagotavljanje pravic pacientov. Predlagati posebne oblike podpore in vključitev otrok ter mladih z redkimi boleznimi v šolski starosti. Spodbujati kvalificiranje bolnikov v smislu poklicnega izobraževanja in zaposljivosti. Predlagati ukrepe za podporo družinam z osebami, ki imajo redke bolezni, vključno s pomočjo na domu. Podpreti ustanavljanje in razvoj združenj bolnikov kot glavnih partnerjev.
Namen	Izboljšati pravočasnost, kakovost in varnost oskrbe bolnikov. Izboljšati kakovost življenja bolnikov z redkimi boleznimi. Omogočiti bolnikom z redkimi boleznimi, da si lahko sami zagotavljajo socialno varnost.

4. Razvoj informacij za paciente, zdravstvene in druge strokovne delavce ter javnost

Bolniki in zdravstveni delavci, ki se soočajo z redkimi boleznimi, morajo pogosto vložiti velike napore v pridobivanje informacij o diagnostičnih postopkih, možnih načinih zdravljenja, usposobljenih izvajalcih in drugih pomembnih podatkih v zvezi z boleznijo. Redke bolezni imajo podobne značilnosti, bolniki in strokovnjaki se soočajo s podobnimi izzivi. Smiselno je ustanoviti **državni center za redke bolezni**, kjer se bodo zbirale koristne informacije tako za bolnike in njihove svojce kakor za zdravstvene in druge strokovne delavce. Izkušnje v tujini so pokazale, da je pogosto primernejše prepoznati nosilca opisanih aktivnosti med že obstoječimi institucijami kakor vzpostaviti novo. Dostopnost informacij za javnost je lahko tudi podpora pri ozaveščanju javnosti o redkih boleznih.

Treba je razpravljati o vlogi tovrstnega centra, ki lahko prispeva k razvoju stroke s spremljanjem centrov, ki nudijo visoko specializirane zdravstvene storitve doma in v tujini; lahko predstavlja pomoč in podporo bolnikom, tako da jim zagotavlja informacije

neposredno ali jih usmeri na nevladne organizacije. Pomembna naloga tovrstnega centra je lahko tudi sodelovanje pri vzpostavitvi mreže referenčnih centrov v Republiki Sloveniji ter mreženje s prepoznanimi referenčnimi centri v tujini.

Ključna je tudi vloga nevladnih organizacij, v okviru katerih lahko bolniki izmenjujejo izkušnje, pridobivajo informacije in oblikujejo skupne predloge za izboljšanje oskrbe. Nevladne organizacije lahko pomembno prispevajo k ozaveščanju javnosti.

Redke bolezni je pogosto težko prepoznati. Diagnostični postopki včasih trajajo več let. Priložnost za izboljšanje stanja je **organizacija izobraževanja** za zdravstvene in druge strokovne delavce, ki redke bolezni obravnavajo. Izobraževalne vsebine je treba ponuditi tudi bolnikom, njihovim družinam in splošni javnosti.

Aktivnosti	Vzpostaviti nacionalni center za redke bolezni. Vzpostaviti izobraževalne module in izobraževalno gradivo za različne tarčne skupine (zdravstveni in drugi strokovni delavci, bolniki, javnost). Informiranje o redkih boleznih (organizacija dneva redkih bolezni).
Namen	Izboljšati dostop do informacij o redkih boleznih za bolnike, zdravstvene in druge strokovne delavce ter javnost.

Spremljanje in poročanje

Vsi deležniki, prepoznani v postopku oblikovanja načrta dela, bodo sodelovali tudi pri nadaljnjem delu izvajanja, spremljanja in prilagoditev v okviru koordinacijske skupine. Načrt dela se bo izvajal na podlagi letnih akcijskih načrtov, v okviru katerih bodo določeni konkretni cilji posameznih aktivnosti, časovni okviri za njihovo izvedbo ter kazalniki za spremljanje uspešnosti izvedbe predvidenih aktivnosti. Nosilec posamezne aktivnosti iz akcijskega načrta redno poroča koordinacijski skupini. Koordinacijska skupina enkrat letno pripravlja poročilo o izvajanju načrta dela in letni akcijski načrt.

Literatura

1. French National Plan for Rare Diseases 2005-2008 „Ensuring Quality in the access to diagnosis, treatment and provision of care“, november 2004. Dostopno na spletni strani: <http://www.europlanproject.eu/Categoria/4/en-GB/project/europlan-progresses-and-deliverables.aspx>
2. Recommendations for the development of national plans for rare diseases, Guidance document, Januar 2011 (draft), Europlan. Dostopno na spletni strani: <http://www.europlanproject.eu/Categoria/4/en-GB/project/europlan-progresses-and-deliverables.aspx>
3. Priporočilo Sveta z dne 8. junija 2009 o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni (2009/c 151/02).
4. National Plan for Rare Diseases 2009-2013 (Genetic, congenital malformation and non-hereditary disease), Bulgaria. Dostopno na spletni strani: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed/index_en.htm
5. Nacionalni program za redke bolezni, Splošna uprava za zdravje, Ministrstvo za zdravje, Portugalska, julij 2008 (prevod iz portugalsčine).
6. National Strategy for rare diseases 2010-2020, Czech Republic. Dostopno na spletni strani: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed/index_en.htm
7. Romanian National Plan for Rare Diseases 2010-2014, Romania. Dostopno na spletni strani: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed/index_en.htm