

Ministrstvo za zdravje
Štefanova 5
1000 Ljubljana

**NAČRT DELA NA PODROČJU REDKIH
BOLEZNI
V REPUBLIKI SLOVENIJI 2021-2030**

Ljubljana, november 2021

Načrt dela na področju redkih bolezni v Republiki Sloveniji 2021 do 2030 je pripravila Delovna skupina za pripravo Načrta dela na področju redkih bolezni za obdobje 2021 do 2030, imenovana s strani Ministrstva za zdravje Republike Slovenije s Sklepom številka C2711-19-653120 (024-27/2019/15) z dne 3. 10. 2019, s Sklepom o spremembah Sklepa št. C2711-19-653120 (024-27/2019/53) z dne 15. 7. 2020 in s Sklepom o spremembi Sklepa št. C2711-19-653120 (024-27/2019/68) z dne 30. 6. 2021.

Člani delovne skupine Ministrstva za zdravje:

- dr. Robert Medved, Ministrstvo za zdravje, vodja;
- mag. Bernarda Kociper, Ministrstvo za zdravje, članica in namestnica vodje;
- prof. dr. Borut Peterlin, Klinični inštitut za medicinsko genetiko, UKC Ljubljana, član;
- Eva Murko, Nacionalni inštitut za javno zdravje, članica;
- prim. mag. Jurij Fürst, Zavod za zdravstveno zavarovanje Slovenije, član;
- Alenka Marič Cevzar, Zavod za zdravstveno zavarovanje Slovenije, članica;
- prof. Jože Faganel, Združenje za redke bolezni Slovenije, član;
- Tea Černigoj Pušnjak, Združenje za redke bolezni Slovenije, članica;
- doc. dr. Urh Grošelj, UKC Ljubljana, član;
- doc. dr. Blaž Koritnik, UKC Ljubljana, član;
- prof. dr. Robert Ekart, UKC Maribor, član;
- prof. dr. Nataša Marčun Varda, UKC Maribor, članica;
- doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek, UKC Ljubljana, članica.

Dokument je bil predstavljen ministru za zdravje Janezu Poklukarju dne 4. 1. 2022 in potrjen na seji Zdravstvenega sveta dne 18. 1. 2022.

Vsebina

Uvod	4
Ciljna populacija	7
Časovni okvir	7
Ključni cilji nacionalnega načrta 2021-2030	8
Cilj 1. Diagnostika za preprečevanje in zdravljenje	8
Aktivnost 1. Center za nediagnosticirane redke bolezni	8
Aktivnost 2. Genomsko predrojstno in neonatalno presejanje	8
Aktivnost 3. Presejanje za redke bolezni z začetkom v odrasli dobi v primarnem zdravstvu	9
Cilj 2. Vrhunska zdravstvena oskrba	10
Aktivnost 4. Ustanovitev in krepitev multidisciplinarnih timov zdravstvenih delavcev za obravnavo redkih bolezni v bolnišnicah in za nemoten prehod bolnikov z redkimi boleznimi iz otroške v odraslo dobo za izboljšanje obravnave bolnikov z redkimi boleznimi	10
Aktivnost 5. Nacionalne mreže v Evropskih referenčnih mrežah	11
Aktivnost 6. Nacionalni koordinacijski center za redke bolezni	12
Aktivnost 7. Dostopnost do zdravil sirot	12
Aktivnost 8. Nova zdravljenja redkih bolezni in napredno gensko zdravljenje redkih bolezni	13
Cilj 3. Deljenje informacij za skupen napredek	13
Aktivnost 9. Integrirana nacionalna baza podatkov za RB	13
Aktivnost 10. Spodbujanje povezovanja bolnikov oz. staršev otrok z redko boleznijo med seboj	14
Cilj 4. Integrirana socialna oskrba in izobraževanje	15
Aktivnost 11. Glas bolnikov za oblikovanje politik	15
Aktivnost 12. Izobraževanje za sodelovanje	15
Spremljanje in koordinacija aktivnosti	16
Finance	16
Literatura	17

Uvod

Skrb za osebe in družine z redkimi boleznimi (RB) se je kot politična tema začela intenzivneje razvijati v Evropi predvsem po letu 1990. Rezultat aktivnosti so predvsem Uredba o zdravilih sirotah Evropskega parlamenta in Sveta (1999), Priporočilo sveta o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni (2009) in Direktiva o uveljavljanju pravic pacientov pri čezmejnem zdravstvenem varstvu (2011). Tudi politična izjava, ki jo je jeseni 2019 izdala Organizacija združenih narodov o splošnem zdravstvenem varstvu prvič vključuje redke bolezni. To je mogoče razumeti kot zgodovinski korak na poti redkih bolezni do njihovega priznanja kot svetovne zdravstvene prioritete, saj je to prvič, da so redke bolezni vključene v deklaracijo OZN.

Slovenija je sprejela prvi Načrt dela na področju redkih bolezni leta 2012. Ta je upošteval priporočila EUROPLAN projekta in predvidel aktivnosti na štirih področjih: 1. opredelitev in spremljanje redkih bolezni, 2. izboljšati možnosti zgodnje diagnostike in dostopnosti do primerne medicinske obravnave, 3. izboljšati mehanizme celostnega pristopa k redkim boleznim in 4. razvoj informacij za paciente, zdravstvene in druge strokovne delavce ter javnost.

Aktivnosti in dosežki relevantni za izpolnjevanja Načrta dela na področju redkih bolezni 2011-2020 vključujejo financiranje in aktivnosti v okviru treh ciljnih raziskovalnih projektov - Analiza in razvoj področja redkih bolezni v Sloveniji (2015), Razvoj slovenskega vozlišča za evropske referenčne mreže (2019) in Projekt Slovenski genovski projekt (2019). V okviru prvega je bila ustanovljena Nacionalna kontaktna točka za redke bolezni in pilotsko preizkušen osnutek registracije redkih bolezni. Zakonsko je bil opredeljen Register redkih nemalighnih bolezni (2018). V letu 2019 sta bili na Ministrstvu za zdravje imenovani delovna skupina za ureditev registra redkih nemalighnih bolezni ter delovna skupina za pripravo Načrta dela na področju redkih bolezni za obdobje 2021 do 2030. Slovenija je tudi v skupini prvopodpisnic inicijative za pridobitev dostopa do milijona evropskih genomov («Towards access to at least 1 million sequenced genomes in the European Union by 2022«).

Namen projekta Razvoj slovenskega vozlišča za evropske referenčne mreže je podpora pri vključevanju slovenskih zdravstvenih institucij v evropske referenčne mreže in koordinacija te aktivnosti. Slovenija se je namreč v letu 2017 uspešno vključila v projekt evropskih referenčnih mrež; pri 9 mrežah sodelujejo slovenske institucije kot polnopravni partnerji, v letu 2021 pa je predvidena priključitev dodatnih slovenskih institucij kot polnopravnih in pridruženih partnerjev, sodelovanje v vseh preostalih mrežah pa Slovenija zagotavlja preko Vozlišča za redke bolezni.

V okviru diagnostike smo v slovenski zdravstveni sistem eni prvih na svetu vpeljali napredne **genomske tehnologije v diagnostiki redkih bolezni** (2013) in razširili **biokemično neonatalno presejanje novorojenčkov iz dveh na 20 bolezni** (2018). Na raziskovalnem področju smo prispevali k **odkritju novih genov za človeške bolezni**. Na področju dela združenj bolnikov z redkimi boleznimi je prišlo do ustanovitve krovne organizacije **Združenja za redke bolezni Slovenije**. Od leta 2015 potekajo **nacionalne letne konference** ob mednarodnem Dnevu redkih bolezni, ki omogočijo izmenjavo strokovnega znanja ter mreženje strokovnjakov s tega področja.

Ob številnih dosežkih zastavljenih v Načrtu dela na področju redkih bolezni 2011-2020 pa nekateri cilji še niso bili izpolnjeni. Na področju opredelitve in spremljanja redkih bolezni je potrebno izpostaviti **Register redkih nemalignih bolezni** in oblikovati **kazalnike kakovosti oskrbe**. Na področju celostnega pristopa je potrebno prepoznati **posebne potrebe slovenskih bolnikov in njihovih družin** ter zagotoviti **socialno vključevanje bolnikov**.

Ob tem je projekt Rare 2030 identificiral 12 trendov ki bodo pomembno vplivali na razvoj področja redkih bolezni v naslednjem desetletnem obdobju. Na področju oblikovanja politike prihaja do **krepitve evropskih povezav in mrež**, ki vključujejo deležnike iz relevantnih področij, da bi zagotovili diagnostiko, zdravljenje in oskrbo bolnikov z RB (Evropske referenčne mreže, EJP RD – European Joint Programme for Rare Diseases). Na tehnološkem področju je pričakovati **naraščanje pomena digitalizacije zdravstvene oskrbe** ter posledičnega potenciala za **ustvarjanje in izmenjavo standardiziranih, interoperabilnih podatkov** kakor tudi za uporabo teh v kombinaciji s pristopi **umetne inteligence**. Poudarjen je tudi pomen **inovacij, ki naslavlja potrebe bolnikov**, ki se **aktivno vključujejo** v inovacijske procese kakor tudi pomen **sekvenciranja celotnega genoma** na področju raziskovalnega dela in prenosu raziskovalnih izsledkov v klinično okolje. Tudi na **socialnem področju** se pričakuje naraščajoč pomen bolnikov in njihovih združenj pri oblikovanju celostnih rešitev, spremembe pogojene z demografski spremembami skupnosti oseb z RB (daljše preživetje) in grožnje, ki jih za **enakost in solidarnost** predstavlja hiter razvoj na področju RB. Hiter razvoj je povezan tudi z **ekonomskimi izzivi**, kako zagotoviti financiranje RB v zdravstvenih sistemih.

Ob splošnih izzivih na ravni EU je potrebno upoštevati tudi nacionalni okvir. Za spremljanje potreb bolnikov na področju RB v Sloveniji bi potrebovali realne podatke, ki bi bili relevantni in bi izražali **potrebe in vizijo rešitev za celotno skupnost bolnikov z RB**. Za aktivno spremljanje in izvajanje politik na področju RB bi bilo potrebno zaradi posebnega strokovnega, socialnega in ekonomskega pomena na nivoju zdravstvene politike prepoznati potrebo po **stalnem, kadrovsko podkrepjenem organu** za kontinuirano delovanje na področju RB.

Namen novega Načrta dela na področju redkih bolezni je, da zagotovi **inovativne rešitve** za **optimalne standarde** za slovenske bolnike z RB in posledično **model za druge države EU** in sveta. V prejšnjem desetletnem obdobju so bila na nivoju EU predstavljena enotna priporočila za oblikovanje nacionalnih načrtov za redke bolezni (EUROPLAN). Izkušnje so pokazale, da izdelan načrt še ne pomeni njegove uspešne implementacije in da imajo države članice glede na svoje specifične različne potrebe. Posebej to velja za majhne države EU kot je Slovenija; kljub potrebnemu povezovanju je smiselno, da se zaradi zagotavljanja dostopa bolnikom do zdravstvenih storitev in ekonomske vzdržnosti nekatere aktivnosti in institucije organizirajo na nacionalnem nivoju.

V tem okviru predvideva nov program **zagotavljanje vrhunskih zdravstvenih storitev** z vključitvijo konceptov **personalizirane medicine**, **integracijo bolnikov in njihovih družin v kreiranje zdravstvenih in socialnih politik** ter razvoj inovativnih, **izvirnih rešitev** za celostno reševanje potreb za področje RB (slika 1). Cilje programa je smiselno zagotoviti **sinergijo virov in aktivnosti**, ki na tem področju v Sloveniji že potekajo in **racionalno aktivacijo dodatnih virov** za zagotavljanje **merljivih izhodov** nacionalnega načrta. Ob tem je potrebno ohraniti aktivnosti, ki so bile vpeljane v okviru Načrta dela na področju redkih bolezni 2011-2020.

Slika 1. Slovenija kot najbolj uspešen model zdravstvenih politik za redke bolezni v EU

Slovenija kot najbolj uspešen model za zdravstvene politike v EU											
Personalizirana - inovativna medicina za RB							Integracija RB v družbo				
Diagnostika za preprečevanje in zdravljenje			Vrhunska zdravstvena oskrba				Deljenje informacij za skupen napredek		Integrirana socialna oskrba in izobraževanje		
Center za nediagnostificirane RB	Genomsko predrojtstno in neonatalno presejanje	Presejanje za RB z začetkom v odrasli dobi v primarnem zdravstvu	Multidisciplinarni timi za obravnavo RB in za nemoten prehod v odraslo dobo	Nacionalne mreže v ERM	Nacionalni koordinacijski center za RB	Dostopnost do zdravil sirot	Nova zdravljenja in napredno gensko zdravljenje RB	Integrirana nacionalna baza za RB	Spodbujanje povezovanja bolnikov	Glas bolnikov za oblikovanje politik	Izobraževanje za sodelovanje

Ciljna populacija

Načrt dela je namenjen bolnikom 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 2030 in je izhodišče za oblikovanje dvoletnih akcijskih načrtov.

Ključni cilji nacionalnega načrta 2021-2030

Nacionalni načrt predvideva štiri ključne cilje in 12 aktivnosti za njihovo uresničevanje.

Cilj 1. Diagnostika za preprečevanje in zdravljenje

Zgodnja diagnostika redkih bolezni je ključna za kvalitetno zdravstveno in socialno oskrbo. Po eni strani gre za **zaključitev (pogosto dolgega in za bolnika obremenjujočega) diagnostičnega procesa** pri simptomatskih bolnikih, po drugi strani pa za presejanje nagnjenosti za obolenje, še preden je oseba zbolela (**personaliziran pristop**). Oba pristopa omogočata pristop k ustreznem zdravljenju in preprečevanju bolezni. Zato je prvi cilj izboljšati prepoznavanje bolnikov in oseb s pomembno genetsko nagnjenostjo.

Aktivnost 1. Center za nediagnosticirane redke bolezni

Namen je zagotoviti vrhunsko diagnostiko vsem osebam z redkimi boleznimi, pri katerih diagnostična obravnava na sekundarnem in terciarnem nivoju ni bila uspešna.

Kljub temu, da smo v slovenski zdravstveni sistem že vpeljali napredne genomske tehnologije za diagnostiko genetskih bolezni, ostaja del bolnikov z redkimi boleznimi brez diagnoze. To je deloma posledica pomanjkanja mednarodne standardizacije v uporabi genomskih diagnostičnih testov in deloma pomanjkanje vrhunske ekspertize in pogojev za sistematično obravnavo nediagnosticiranih primerov. V okviru Univerzitetnega kliničnega centra Ljubljana je potrebno podpreti delovanje **nacionalnega Centra za nediagnosticirane redke bolezni**, v sodelovanju s Centrom za Mendelsko genomiko, ki bo **združeval strokovno ekspertizo na nivoju slovenskega zdravstvenega sistema in po potrebi sodeloval z evropskimi referenčnimi mrežami in drugimi mednarodnimi ustanovami** pri zagotavljanju vrhunske diagnostične medicine, hkrati pa z ostalimi terciarnimi ustanovami in laboratoriji na nacionalni ravni, ki izvajajo genetsko diagnostiko.

Finance: kadrovski viri

Nosilci: UKCL

Časovni okvir: podpora že delujoči enoti z začetkom v 2022

Aktivnost 2. Genomsko predrojstno in neonatalno presejanje

Aktivnost ima namen razviti sodobne možnosti **primarnega in sekundarnega preprečevanja genetsko pogojenih bolezni**. Genomsko presejanje namreč omogoča identifikacijo parov z zvišanim tveganjem za rojstvo otrok z genetsko boleznijo v okviru predrojstnega genetskega presejanja. Slednji se lahko odločijo za preimplantacijsko ali prenatalno genetsko diagnostiko. Pri nosečnicah, ki se odločijo za invazivno predrojstno diagnostiko zaradi povišanega tveganja za genetsko bolezen pri

zarodku je moč ponuditi razširjeno genomsko presejanje za več težkih otroških bolezni. V Sloveniji smo v letu 2018 nadgradili neonatalno presejanje novorojenčkov z dveh na 20 bolezni. Tudi nova shema presejanja ne zajema nekaterih bolezni za katere že obstaja učinkovito zgodnje zdravljenje, na primer spinalno mišično atrofijo. V okviru aktivnosti je potrebno preučiti možnost uporabe **genomskih presejalnih testov**, tako iz **strokovnega** kot tudi **socialnega** in **etičnega vidika**. Pri temu je smiselno povezati uvajanje genomskega presejanja z izsledki projekta **Slovenski genomski projekt**, ki združuje podatke o normalni in patološki variabilnosti genomov Slovencev.

Finance: CRP mehanizem za pilotske projekte, po prenosu v prakso ZZZS

Nosilci: UKCL

Časovni okvir: Stroka pripravi predlog v 2022 in ga pilotsko testira. Ob uspešnem pilotskem projektu, začetek financiranja 2023-2024.

Aktivnost 3. Presejanje za redke bolezni z začetkom v odrasli dobi v primarnem zdravstvu
Namen aktivnosti je omogočiti zgodnje odkrivanje bolnikov in oseb z **visokim tveganjem za razvoj redkih bolezni v odrasli dobi**. Sistem referenčnih ambulant je v slovenski zdravstveni sistem vpeljal podlago za zgodnje ugotavljanje oseb z zvišanim tveganjem za izbrane bolezni kot so na primer nakerne oblike raka in srčno-žilnih bolezni. Trenutno poteka raziskovalni projekt, ki ga financira ARRS z namenom razširiti možnost sistematične uporabe družinske anamneze v namen odkrivanja pomembne genetske nagnjenosti za genetsko pogojene bolezni. V okviru te aktivnosti je smiselno preučiti možnosti za **sistematično uporabo orodja družinske anamneze na primarnem nivoju zdravstvenega varstva** z namenom **opolnomočenja zdrave populacije in primarnega zdravstva** za prepoznavanje genetskih tveganj. Prav tako je smiselno opredeliti možnost **presejanja z naprednimi genetskimi metodami** v odrasli populaciji.

Z zavedanjem, da je znanje o redkih boleznih in principih genetskega presejanja v primarnem zdravstvu zelo omejeno, je potrebno izpeljati shemo izobraževanja in ozaveščanja o genetskih tveganjih.

Finance: ZZZS

Nosilci: Predstavnik primarnega zdravstva in UKCL

Časovni okvir: Glede na rezultate projekta ARRS stroka pripravi predlog v 2022 za financiranje do 2030

Cilj 2. Vrhunska zdravstvena oskrba

Namen cilja je zagotoviti vrhunsko zdravstveno oskrbo bolnikom z redkimi boleznimi v Sloveniji s tem, da se po eni strani okrepijo aktivnosti, ki so že v teku in po drugi strani vzpostavijo nove aktivnosti, ki bodo odgovorile na poglobitve sedanje in bodoče izzive. Pri tem pa morajo biti zagotovljena tudi finančna sredstva, infrastruktura za izvajanje takšne obravnave in človeški viri. Cilj mora biti multidisciplinarna obravnava bolnika v okolju, v katerem živi, z enako dostopnostjo do vseh vrhunskih aktivnosti ne glede na regijsko pripadnost.

Aktivnost 4. Ustanovitev in krepitev multidisciplinarnih timov zdravstvenih delavcev za obravnavo redkih bolezni v bolnišnicah in za nemoten prehod bolnikov z redkimi boleznimi iz otroške v odraslo dobo za izboljšanje obravnave bolnikov z redkimi boleznimi

Ker Slovenija nima specializiranih ambulant za paciente z redkimi boleznimi, so tovrstni pacienti obravnavani v okviru specialističnih ambulant na specialističnem področju, glede na poglobitve simptome in znake, ki se pri določeni bolezni pojavljajo. Ker se večina redkih bolezni pojavi že v zgodnjem otroštvu, so to v glavnem subspecialistične pediatrične ambulante. Zaradi vse boljših metod zdravljenja in razvoja novih zdravil, imamo vse več bolnikov z redkimi boleznimi tudi v odraslem obdobju. Ugotavljamo, da bi bilo potrebno oblikovati **specializirane multidisciplinarne time za obravnavo redkih bolezni**, ki bi obravnavale tako otroke kot tudi odrasle bolnike z redkimi boleznimi. Ti timi bi morali biti organizirani na način, da ne bi bolniki hodili v različne ambulante k različnim specialistom, ampak bi vsi specialisti in drugi zdravstveni delavci, ki bi jih potreboval posamezni bolnik z neko redko boleznijo, bolnika obravnavali skupaj, torej timsko. Specifika teh obolenj namreč narekuje, da se v dobrobit teh bolnikov poveže zdravstvena stroka različnih specialnosti, saj lahko le tako pri redkih bolezenskih stanjih dosežemo optimalno obravnavo bolnikov in s tem poskrbimo za njihovo najboljšo oskrbo. Taka organiziranost bi omogočala celovito obravnavo bolnikov z redkimi boleznimi in bolniku prijazen in nemoten prehod iz otroške v odraslo dobo. Specializirane multidisciplinarne time za obravnavo redkih bolezni bi bilo potrebno organizirati tako, da bi lahko zagotavljale tudi naslednje aktivnosti:

- izdelava individualnega načrta zdravljenja in/ali oskrbe bolnika/otroka,
- opredelitev, kateri specialist ali skupina specialistov bolnika/otroka vodi po diagnostični obravnavi,
- poučitev bolnikov/staršev o možnih zapletih osnovne bolezni ter kako zmanjšati tveganje za le-te,
- možnost izvedbe obiskov kritično bolnih bolnikov na domu,

- paliativna oskrba, kadar je le-ta potrebna,
- izobraževanje in usposabljanje bolnikovih svojcev/staršev otrok z redko boleznijo za ustrezno nego in oskrbo,
- izobraževanje in načrtovanje kliničnih kadrovskih virov ustreznih strok, ki bodo koordinatorji vodenja bolnikov z redkimi boleznimi v odraslosti,
- zagotoviti kontinuirano obravnavo bolnikov z redkimi boleznimi od rojstva do smrti v okviru vseh terciarnih ustanov, ki bolnike trenutno vodijo in zdravijo,
- v Sloveniji potekata že programa spremljanja izkušenj pacientov z zdravstveno obravnavo (PREMS) ter izidov zdravljenja, o katerih poročajo pacienti (PROMS); predlaga se, da se v programa uvede tudi spremljanje področja redkih bolezni,
- psihološka in socialna oskrba bolnikov z redko boleznijo (pilotni projekt psihološke oskrbe koordinira ZRBS s strokovnjaki za duševno zdravje),
- etični vidiki celostne obravnave redkih bolezni in genskega zdravljenja (pilotni projekt koordinira ZRBS s strokovnjaki Etične komisije RS).

Pripraviti je potrebno model financiranja multidisciplinarnih timov iz programa ZZZS, vključno s kadrovskimi normativi in zdravstvenimi storitvami, ki jih bodo timi izvajali. Za dobro delovanje multidisciplinarnih timov je ključna vloga timskih koordinatorjev. Potrebno je zagotoviti delovna mesta za koordinatorje multidisciplinarnih timov in financiranje iz programa ZZZS.

Finance: ZZZS

Nosilci: Ustanove terciarne ravni zdravstvenega varstva

Časovni okvir: Postopno dodajanje tomov v sistem glede na potrebe do 2030

Aktivnost 5. Nacionalne mreže v Evropskih referenčnih mrežah

Namen aktivnosti je povečati učinkovitost institucij in strokovnega mreženja v slovenskem zdravstvenem sistemu in podpreti slovenske partnerje v Evropskih referenčnih mrežah. Za partnerstvo in s tem enakovredno sodelovanje Slovenije so namreč potrebne **dodatne strokovne in organizacijske aktivnosti predvidene preko ERN mehanizma**, ki od slovenskih partnerjev posledično zahtevajo dodatne vire. Slednje vključujejo **bolnikom prilagojeno, integrirano, multidisciplinarno medicinsko in socialno oskrbo** kakor tudi razvoj **nacionalnih poti oskrbe** za posamezne skupine z RB v slovenskem zdravstvenem sistemu.

Finance: Viri povezani s koordinacijskimi aktivnostmi (kadri, priprava smernic in kliničnih poti, sestanki, seminarji, izobraževanja v Sloveniji in tujini, pisarna)

Nosilci: Slovenske institucije, vključene v Evropske referenčne mreže

Časovni okvir: Podpora že delujočim enotam kontinuirano do 2030

Aktivnost 6. Nacionalni koordinacijski center za redke bolezni

Namen aktivnosti je oblikovati funkcionalni koordinacijski center, ki bo združeval **koordinacijo izvajanje nacionalnega načrta** (kazalniki), **identificiral nove potrebe** na področju RB v Sloveniji, **povezoval slovenske institucije/mreže za RB** ter zagotavljal **deljenje dobrih praks** in zagotavljanje **enotnih splošnih standardov holistične oskrbe** bolnikov, bo **partner v komunikaciji z MZ** pri oblikovanju zdravstvenih politik na področju RB in bo zagotavljal **povezavo** z evropskim informacijskim portalom **ORPHANET**. Koordinacijski center bi bilo smiselno razviti iz aktivnosti, ki se že izvajajo in financirajo, vendar pa je nujno, da se v aktivnost usmerijo in izobrazijo novi kadri. Nacionalnemu koordinacijskemu centru svetuje odbor strokovnjakov, ki imajo izkušnje pri delu z bolniki z redkimi boleznimi.

Finance: Viri povezani s koordinacijskimi aktivnostmi (kadri, sestanki, pisarna)

Nosilci: Slovenske institucije, vključene v Evropske referenčne mreže

Časovni okvir: Ustanovitev v 2025

Aktivnost 7. Dostopnost do zdravil sirot

Bolnikom z RB je treba zagotavljati dobro dostopnost do novih oblik zdravljenja z zagotavljanjem **ažurnega pregleda nad pojavljanjem novih zdravil, novih indikacij**, podatkov o **učinkovitosti** na podlagi dokazov ter spremljanja učinkovitosti, kakor tudi obvladovati **finančne učinke** in ohranjati vzdržnost financiranja zdravil in programov zdravstvenega varstva. Nova zdravljenja se pred uvedbo v klinično prakso preizkušajo v mednarodnih multicentričnih kliničnih študijah. Vključitev v takšne študije daje bolnikom zgodnjo možnost dostopa do učinkovitih novih zdravljenj. Potrebno je omogočiti in podpreti raziskovalno infrastrukturo v terciarnih centrih, ki bo centrom omogočala, da se vključujejo v mednarodne multicentrične študije. Podpora naj vsebuje finančne, kadrovske in prostorske spodbude (ustanovitev in podpora centrom za klinične raziskave, financiranje raziskovalnih koordinatorjev in raziskovalnih medicinskih sester, financiranje raziskovalne opreme). Če nova zdravila oz. zdravljenja zahtevajo okrepljene ali nove time, bi bilo najprimerneje, da se o tem tudi sočasno odloči.

Potrebno je sistemsko urediti izvajanje zdravljenja na domu v povezavi z mrežo patronažnih medicinskih sester, z bolniki in njihovimi svojci tako, da se pripravi – dopolni predpise in določi merila za izbor bolnikov, za katere je to primerno. Pripraviti je treba vsebino usposabljanja hkrati z organizacijskim opolnomočenjem specialistov družinske medicine in pediatrov.

Finance: Viri povezani s koordinacijskimi aktivnostmi

Nosilci: ZZZS, MZ, Združenje za redke bolezni Slovenije (ZRBS), Zbornica zdravstvene in babiške nege, Združenje družinskih zdravnikov pri Slovenskem zdravniškem društvu

Časovni okvir: Kontinuirano delovanje do 2030

Aktivnost 8. Nova zdravljenja redkih bolezni in napredno gensko zdravljenje redkih bolezni
Namen aktivnosti je omogočiti klinično in laboratorijsko infrastrukturo za nova zdravljenja redkih bolezni in preučiti možnosti za oblikovanja nacionalnega centra za napredno gensko zdravljenje z združitvijo aktivnosti, ki na tem področju že potekajo in nadgraditvijo v smeri prenosa v medicinsko okolje. V naslednjih letih je namreč moč pričakovati izrazito **individualizacijo zdravljenja genetsko pogojenih bolezni**, ki bo uporabljalo standardne, generične metodološke pristope molekularnega zdravljenja. Aktivnost bi lahko prispevala k **avtonomnim rešitvam in optimizaciji zdravljenja RB na nivoju nacionalnega zdravstvenega sistema** z uporabo virov, ki so v Sloveniji v ta namen že na voljo in njihovo nadgradnjo.

V terciarnih centrih, ki uvajajo in vodijo nova zdravljenja redkih bolezni, je potrebno poskrbeti za ustrezne kadrovske, finančne in prostorske pogoje, ki bodo takšna zdravljenja omogočila. Za vsako novo odobreno zdravljenje za redke bolezni je smiselno pripraviti oceno potreb za celostno obravnavo z novim zdravljenjem (način aplikacije zdravila, klinično spremljanje in ocenjevanje bolnikov, informacijska podpora, svetovanje bolnikom in svojcem), na podlagi katerih se bo zagotovilo dodatno financiranje iz programa ZZZS, ki ne bo vsebovalo le pokritja stroškov cene zdravila.

Finance: CRP za pilotski projekt, v primeru implementacije ZZZS

Nosilci: Konzorcij slovenskih institucij, ki se ukvarjajo s področjem

Časovni okvir: Razpis za CRP projekt v 2023, nadaljnja dinamika odvisna od rezultatov projekta

Cilj 3. Deljenje informacij za skupen napredek

Namen cilja je zagotoviti celovito **informacijsko in biološko platformo**, ki bo omogočala vsem deležnikom boljši **pregled nad ključnimi kazalniki zdravstvene in socialne oskrbe bolnikov z redkimi boleznimi**, hkrati pa omogočala razvojne aktivnosti na področju stroke in zdravstvene politike.

Aktivnost 9. Integrirana nacionalna baza podatkov za RB

Namen aktivnosti je zagotoviti **standardizirane, dostopne in interoperabilne podatkovne vire** (FAIR princip), združene v nacionalno podatkovno bazo, ki bodo omogočali zdravstvenim delavcem celovit pregled nad **evolucijo bolezni posameznika, epidemiologijo posamezne in celotne skupine**

redkih bolezni v Sloveniji, nacionalno (druge podatkovne baze, bolnišnični informacijski sistemi) **in mednarodno izmenjavo podatkov, strokovno spremljanje poti obravnave bolnikov z RB, razvojno in raziskovalno delo** vključno z aplikacijo pristopov **umetne inteligence (AI)** na področju redkih bolezni, bolnikom motivacijo in podatke za **aktivno vključevanje v spoprijemanje z boleznijo in vključevanje v nacionalne in mednarodne klinične raziskave in deljenje izkušenj z drugimi bolniki, ZZZS pregled nad finančnimi kazalniki in njihovo optimizacijo**, snovalcem zdravstvenih politik pa pregled nad področjem, ki bo omogočal **optimalni razvoj novih politik in ukrepov**. Aktivnost vključuje vzpostavitev **registra za redke nemaligne bolezni in integracijo v nacionalno bazo za RB**. Nacionalno bazo je smiselno graditi tudi na podlagi lokalnih zbirk podatkov, v katerih se že zbirajo in urejajo podatki za posamezna podpodročja redkih bolezni (npr. presnovne bolezni, živčnomišične bolezni).

Finance: Razvoj in vzdrževanje informacijskega sistema

Nosilci: MZ, Pediatrična klinika UKCL, NIJZ, ZZZS

Časovni okvir: formiranje Registra za redke nemaligne bolezni v 2022, nadgradnja v nacionalno bazo podatkov do 2030

Aktivnost 10. Spodbujanje povezovanja bolnikov oz. staršev otrok z redko boleznijo med seboj

Bolniki oz. starši otrok z redkimi boleznimi poročajo, da je za njih izrednega pomena, da se povezujejo med seboj. Pomembne so izkušnje, ki jih ti bolniki oz. starši pridobijo glede poteka, značilnosti bolezni in zdravljenja. Te informacije bi lahko delili med seboj. Glavno vlogo pri delitvi tovrstnih informacij imajo nevladne organizacije - društva na področju redkih bolezni. ZRBS je krovna organizacija bolnikov z RB v Sloveniji in že združuje nekatera društva na področju redkih bolezni. ZRBS se bo tudi v prihodnje trudilo, da bi v svoje okrilje združilo čim več različnih društev na področju redkih bolezni.

Največjo težavo za združevanje bolnikov v društva pa predstavljajo bolniki z boleznimi, ki so tako redke, da sta morda v Sloveniji samo en do dva bolnika s tako boleznijo. Za te bolnike nikakor ne moremo pričakovati, da bodo ustanovili svoje društvo, zato bi bilo smiselno, da bi ZRBS nudilo pomoč tudi tistim bolnikom z redkimi boleznimi, ki zaradi majhnega števila bolnikov nimajo v Republiki Sloveniji ustanovljenega društva za svojo redko bolezen. Predvideva se usmeritev ZRBS v aktivnosti za lažje povezovanje bolnikov oz. staršev otrok z redkimi boleznimi.

Finance: zagotovi Ministrstvo za zdravje znotraj javnega razpisa za sofinanciranje programov neposredne pomoči, svetovanja in oskrbe ranljivih, ogroženih oseb, ki jih izvajajo humanitarne organizacije v višini 30.000,00 EUR.

Nosilci: MZ.

Časovni okvir: kontinuirano do leta 2030

Cilj 4. Integrirana socialna oskrba in izobraževanje

Namen aktivnosti je opolnomočiti bolnike in njihove družine za aktivno vključevanje v družbo.

Aktivnost 11. Glas bolnikov za oblikovanje politik

Namen aktivnosti je zagotoviti ustrezno okolje za **oblikovanje socialnih politik ter servisov in aktivno sodelovanje bolnikov in njihovih organizacij pri identifikaciji potreb** bolnikov in njihovih družin v Sloveniji pri iskanju inovativnih rešitev za **povečanje avtonomije, izboljšanje kvalitete življenja, izobraževanja ter zaposlovanja in participacijo bolnikov z RB** v slovenski družbi. V tem smislu je smiselno organizirati **formalne aktivnosti na nivoju politik** kakor tudi **koordiniran in reprezentativen vpliv bolnikov in njihovih družin (Združenje za redke bolezni – ZRBS)** v sodelovanju z nacionalnim koordinacijskim centrom za redke bolezni. Smiselno je izpeljati **nacionalno raziskavo** o potrebah bolnikov z RB v Sloveniji s posebnim poudarkom na **socialnih vidikih, paliativni oskrbi, psihološki pomoči in ekonomskih vidikih**. Specifične potrebe bolnikov in družin z redkimi boleznimi po **multidisciplinarni, holistični, k pacientom usmerjeni in participatorni oskrbi** je potrebno vnesti v **izvajanje socialnih servisov** in v oblikovanje **socialnih politik**. Potrebna bi bila Nacionalna raziskava ugotavljanja potreb

Nosilci: Ministrstvo za zdravje s sodelovanjem krovnega združenja bolnikov in z Nacionalnim koordinacijskim centrom za redke bolezni.

Časovni okvir: Kontinuirano delovanje do 2030

Aktivnost 12. Izobraževanje za sodelovanje

Namen je zagotoviti inovativno izobraževanje zdravstvenih delavcev, bolnikov in splošne javnosti, ki bo **izboljšala možnosti za aktivno sodelovanje ključnih deležnikov** za oblikovanje inovativnih politik. Glede na optimizacijo virov bi bilo smiselno, da aktivnosti prevzame Nacionalni koordinacijski center za redke bolezni.

Finance: Razvoj in oblikovanje izobraževalnih materialov in sporočil

Nosilci: Nacionalni koordinacijski center za redke bolezni

Časovni okvir: Začetek aktivnosti v 2026, kontinuirano do 2030

Spremljanje in koordinacija aktivnosti

Za učinkovito spremljanje nacionalnega načrta je potrebna **ustrezna aktivnost / struktura**, ki jo zagotavlja Ministrstvo za zdravje (iniciativa) v sodelovanju s predlaganim Nacionalnim koordinacijskim centrom za redke bolezni. Načrt dela se bo izvajal na podlagi dvoletnih 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 na dve leti pripravlja poročilo o izvajanju načrta dela in dvoletni akcijski načrt. Za spremljanje je smiselno definirati kazalnike katere osnova predstavlja dokument EU, ki vključuje stalne strukture pri organih odločanja, prepoznavanju referenčnih centrov, informacije za zdravstvene delavce in bolnike, klinične smernice, registri in raziskovanje, zdravila sirote, socialne servise in finančne indikatorje.

Finance

Številne aktivnosti financiranja področja redkih bolezni so že vključene v različne mehanizme financiranja. **Dodatno je potrebno zagotoviti sredstva za nove aktivnosti**, predvsem za naraščajoče stroške financiranja zdravil sirot. V zadnjih **petih letih** se je namreč **strošek potrojil**. Smiselno je pri izvajanju nacionalnega načrta oceniti možnosti vključitve **formalne analize** (HTA – ocena zdravstvene tehnologije) v oblikovanje dvoletnih akcijskih načrtov. Prav tako je smiselno preučiti **inovativne rešitve zagotavljanja dodatnih sredstev** za področje izvajanja politik na področju redkih bolezni, vključujoč možnosti **sodelovanja s farmacevtsko in drugimi zdravstvenimi industrijami**, kakor tudi drugih dodatnih finančnih virov, ki bi temeljili na **solidarnosti in družbeni odgovornosti**. Pomembno je dodatno usmeriti in izobraziti strokovni kader, ki bo oblikoval Nacionalni koordinacijski center in s tem pričeti že v prvi fazi načrta. Ministrstvo za zdravje RS prevzame načrtovanje finančne strukture preko dvoletnih akcijskih načrtov, ki bo omogočala izvajanje nalog Načrta dela na področju redkih bolezni.

Literatura

Achieving holistic Person-Centred care to leave no one behind. Eurordis 2019. Dostopen na strani: http://download2.eurordis.org/positionpapers/Position%20Paper%20Holistic%20Care%20for%20Rare%20Diseases_Final.pdf

Akcijski načrt Viljem Julijan za izboljšanje stanja na področju redkih bolezni v Sloveniji. Dostopen na strani: <https://viljem-julijan.si/akcijski-nacrt-viljem-julijan/>

Czech M et al. A review of rare disease policies and orphan drug reimbursement systems in 12 Eurasian countries. Front Pub Health 2020; 416

French national plan for rare diseases 2018-2022. Dostopen na spletni strani: https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr3_-_en.pdf

Castro R et al. Bridging the gaps between health, social and local services to improve care for people living with rare and complex conditions. Key findings of the EU-funded INNOVCare project and its management pilot. Int J integr Care 2019;19:566

Recommendations to support the incorporation of rare diseases into social services and policies (2016). Dostopen na spletni strani: https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/recommendations_socialservices_policies_en.pdf

Report on trends and drivers of change for RD, resulting from stakeholder interviews and workshop (2020). Dostopen na spletni strani: http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rare2030/deliverables/Deliverable%204.2_RARE2030_final.revision_April%2028.pdf

EUCERD recommendations on core indicators for rare disease national plans/strategies. 2013. Dostopen na spletni strani: http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf

EUCERD core recommendations on rare disease patient registration and data collection. 2013. Dostopen na spletni strani: http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_RDRegistryDataCollection_adopted.pdf

Hirsch MC et al. Rare diseases 2030: how augmented AI will support diagnosis and treatment of rare diseases in the future. Ann Rheum Dis 2020;78:740-3

Koslina et al. A compilation of national plans, policies and governmental actions for rare diseases in 23 countries. Intractable & Rare Dis Res 2018;7:213-22

Načrt dela na področju redkih bolezni v Republiki Sloveniji (2011). Dostopen na spletni strani: http://www.euoplanproject.eu/DocumentationAttachment/NATIONALPLANS_Slovenia_NationalPlan.pdf

New born screening in Europe: opinion of the EUCERD on potential areas for European collaboration 2013. Dostopen na spletni strani: http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD_NBS_Opinion_Adopted.pdf

Bittles AH. Precision medicine: Rare diseases and community genetics. Digit Med 2019;5:151-46

Valdez R et al. The need for a next-generation public health response to rare diseases. Genet Med 2017;19:489-90

Taruscio D et al. Primary prevention as an essential factor ensuring sustainability of health systems: the example of congenital anomalies. Ann Ist Super Sanita 2019;55:258-64

De Santis M. Et al. Patient empowerment. RD-Action 2018. Dostopen na spletni strani: <http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2018/09/PATIENT-EMPOWERMENT.pdf>

De Santis M et al. Integrated care. RD-Action 2018. Dostopen na spletni strani: <http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2018/09/INTEGRATED-CARE.pdf>

Iskrov G et al. Health systems for rare diseases: financial sustainability. RD-Action 2018. Dostopen na spletni strani: <http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2018/09/HEALTH-SYSTEMS-FOR-RARE-DISEASES-FINANCIAL-SUSTAINABILITY.pdf>

Overview report on the state of the art of rare disease activities in Europe. Dostopen na spletni strani: <http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2018/09/Final-Overview-Report-State-of-the-Art-2018-version.pdf>

Severin E. Actions on educational programmes and training for professionals. RD-Action 2018. Dostopen na spletni strani: <http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2018/09/ACTIONS-ON-EDUCATIONAL-PROGRAMMES-AND-TRAINING-FOR-PROFESSIONALS.pdf>

EUCERD recommendation for a CAVOMP information flow. 2012. Dostopen na strani: <https://www.readcube.com/library/e387dcf7-3080-4722-9a45-274c147b7f0c:2daafd14-45b3-48b7-96d5-d6337e22edb4>

Statement of the ERN Board of Member States on European Reference Networks & Industry 2019. Dostopen na strani: https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/statement_industry_conflictinterest_en.pdf