

**STRATEGIJA O RIJETKIM BOLESTIMA
FEDERACIJE BOSNE I HERCEGOVINE
(2014.-2020.)**

Sadržaj:

UVOD	3
1. DEFINICIJA I KARAKTERISTIKE RIJETKIH BOLESTI.....	4
1.1. <i>Definicija rijetkih bolesti.....</i>	4
1.2. <i>Karakteristike rijetkih bolesti.....</i>	5
2. EVROPSKA ZAJEDNICA I RIJETKE BOLESTI.....	6
3. RIJETKE BOLESTI U FEDERACIJI BIH.....	10
3.1. <i>Pravni okvir Federacije BiH.....</i>	10
3.2. <i>Studija o rijetkim bolestima.....</i>	13
4. STRATEŠKI CILJEVI	14
4.1. <i>Specifični ciljevi.....</i>	14
4.1.1. <i>Uspostavljanje mehanizama praćenja rijetkih bolesti</i>	14
4.1.2. <i>Unapređenje rane dijagnostike i pristupa medicinskom tretmanu.....</i>	15
4.1.3. <i>Poboljšanje mehanizama za opsežan pristup rijetkim bolestima</i>	18
5. IMPLEMENTACIJA	19
6. MONITORING I EVALUACIJA	20
7. FINANSIJSKA SREDSTVA	20

Uvod

Na osnovu raspoloživih medicinskih podataka procjenjuje se da danas u svijetu ima oko 350 miliona, a u Evropi oko 25 do 30 miliona oboljelih od rijetkih bolesti, što uz činjenicu da su ove bolesti obično hronične i teške, ukazuje na njihov javnozdravstveni značaj.

Rijetke bolesti su najčešće hronične, degenerativne i smrtonosne bolesti, te kao takve utječu na smanjenje kvaliteta života oboljelih. Obično se radi o bolestima koje se kasno dijagnosticiraju, upravo iz razloga svoje rijetkosti.

Nerijetko su javnost, pa i sami medicinski krugovi, obilježeni niskim stepenom znanja o rijetkim bolestima, što ima posljedice na organizaciju zdravstvene zaštite za ovu kategoriju pacijenata, ali i na probleme koji su vezani za ostvarivanje socijalnih prava. Mora se imati na umu da su simptomi i razvoj, odnosno posljedice rijetkih bolesti često takve da bitno utječu na sudjelovanje oboljelog u društvenom životu. Samim time, oboljeli se susreću s mnogim medicinskim, ali i socijalnim i psihološkim problemima. Za veliki dio rijetkih bolesti još uvijek nisu pronađeni učinkoviti lijekovi, dok su i oni koji postoje uglavnom izuzetno skupi. Dostupnost lijekova je, dakle, poseban problem. Naime, tzv. „*orphan*“ lijekovi za rijetke bolesti često nisu uopće registrirani za promet u određenoj državi, te se nabavljaju putem interventnog uvoza; cijene tih lijekova uglavnom su visoke i sl. Treba imati u vidu da procedura odobravanja lijekova na nivou država ovisi o tempu kojim ih odobrava Evropska agencija za lijekove (EMA). Osim toga, konkretno, Bosna i Hercegovina (u daljem tekstu: BiH) je malo tržište, te kompanije često i nemaju interesa za proces registracije dok ne uđu na sva veća tržišta.

Uprkos činjenici da ne postoje egzaktni epidemiološki podaci o situaciji u Federaciji Bosne i Hercegovine (u daljem tekstu: Federacija BiH) kada je riječ o rijetkim bolestima, statistika jasno navodi da je ovo, također, važno polje zdravstvene zaštite u državi. Na području Federacije BiH ne postoji standardizirani pristup rijetkim bolestima. Dodatno opterećenje predstavlja nedostatak adekvatne klasifikacije i registracije rijetkih bolesti na nacionalnom nivou, nedovoljna organiziranost i povezanost svih segmenata u pristupu oboljelima od rijetkih bolesti.

Rijetkost ovih bolesti često uzrokuje probleme u njihovoj identifikaciji, osim toga, ove bolesti, kao hronične, često iziskuju sveobuhvatan medicinski tretman.

Imajući u vidu navedeno, neophodan je strateški pristup rješavanju pitanja vezanih za rijetke bolesti. Status građana koji boluju od rijetkih bolesti zahtijeva rješavanje njihovih problema. Neadekvatna zdravstvena zaštita koja ne pokriva zdravstvene potrebe ove populacije, alarmantan je problem, koji se mora rješavati sistematski, uz saradnju svih relevantnih zdravstvenih institucija, ustanova, sektora civilnog društva, korisničkih udruženja i sl.

S tim u vezi, Projekt Asocijacije XY „*Doprinos organizacija civilnog društva u unapređenju položaja osoba koje boluju od rijetkih bolesti u Bosni i Hercegovini*“ prepoznat je od strane Evropske unije. Federalno ministarstvo zdravstva uključeno je u provedbu Projekta kao jedan od partnera, uz Ministarstvo zdravlja i socijalne zaštite Republike Srpske, kao i druge aktere. Projekt je planiranim aktivnostima obuhvatio i izradu strateškog dokumenta o rijetkim bolestima, na entitetskim razinama, a saglasno ustavnoj podjeli nadležnosti u oblasti zdravstva u BiH.

Tako je ovaj strateški okvir zapravo prilika za bolju harmonizaciju napora svih involviranih partnera da se postigne zdravstvena zaštita koja je sveobuhvatna, pristupačna, blagovremena i fokusirana na pacijenta.

Strateški okvir mora uzeti u obzir potrebe partnera u oblasti rijetkih bolesti, međunarodne dokumente, te posebno evropsku regulativu, koja, također, prepoznaje potrebu za strategijom ili planom na ovom polju u pojedinim zemljama članicama Evropske unije.

Federacija BiH je, kao i sve zemlje sa malom populacijom, suočena sa problemom nemogućnosti organiziranja dijagnostike i tretmana za najveći broj rijetkih bolesti, stoga Strategija za rijetke bolesti ima za cilj osigurati odgovarajući institucionalni okvir i mehanizme za dostupnu, sveobuhvatnu i kvalitetnu zdravstvenu zaštitu, kao i zbrinjavanje osoba oboljelih od rijetkih bolesti, a kroz sljedeće specifične ciljeve:

- Uspostavljanje mehanizama praćenja rijetkih bolesti,
- Unapređenje rane dijagnostike i pristupa medicinskom tretmanu, i
- Unapređenje mehanizama za opsežan pristup rijetkim bolestima.

1. DEFINICIJA I KARAKTERISTIKE RIJETKIH BOLESTI

1.1. Definicija

Ne postoji uobičajena međunarodna definicija rijetkih bolesti. Za potrebe ovog dokumenta, koristi se definicija zasad prihvaćena u Evropskoj zajednici (EU). Termin "rijetke bolesti" odnosi se na široku i heterogenu grupu bolesti, koje su uglavnom genetskog ili kongenitalnog porijekla, progresivnog hroničnog, polisistemskog ispoljavanja. Pojedine rijetke bolesti bilježe veoma nisku učestalost u općoj populaciji.

Prema definiciji *Evropske organizacije za rijetke bolesti* (EURORDIS - *European organization for rare diseases*), **rijetkim bolestima se smatraju bolesti koje se susreću kod ne više od pet osoba na 10.000 pripadnika opće populacije** (ne više od jednog oboljelog na 2.000 pripadnika opće populacije). Navedenu definiciju koristi i Akcioni program Evropske unije o rijetkim bolestima, uključujući genetske bolesti, a ista je, također, naglašena u **Preporuci Vijeća od 8. juna 2009. godine o akciji na polju rijetkih bolesti** (u daljem tekstu: Preporuka). Između ostalog, Preporuka navodi da postoji između 5.000 i 8.000 ovih bolesti, koje pogađaju između 6% i 8% cjelokupne evropske populacije. Unutar same grupe rijetkih bolesti, postoje i one koje su "vrlo rijetke", te pogađaju jednu osobu na 100.000 stanovnika ili čak i manje. Takvi pacijenti su posebno izolirani i ranjivi.

Kada je u pitanju klasifikacija bolesti, treba istaći da su rijetke bolesti prepoznate kao prioritet i od strane Svjetske zdravstvene organizacije (SZO), koja je pokrenula inicijativu unapređenja sistema kodifikacije rijetkih bolesti, s obzirom na to da aktuelna međunarodna klasifikacija bolesti (MK-10) sadrži klasifikaciju svega 200, od postojećih oko 8.000 rijetkih bolesti. Primjena jedanaeste revizije Međunarodne klasifikacije bolesti (MK-11) očekuje se od 2015. godine.

1.2. Karakteristike rijetkih bolesti

Rijetke bolesti su skupina različitih oboljenja kojima je osnovna zajednička karakteristika niska prevalenca. Međutim, pored niske prevalencije, rijetke bolesti imaju i mnoge druge zajedničke karakteristike, pa ih u zdravstvenom sistemu možemo promatrati kao jedinstvenu skupinu.

Rijetke su bolesti heterogene u pogledu etiologije. Međutim, oko 80% njih posljedica su poremećaja u genomu, sa još uvijek nerazjašnjenom etiologijom u značajnom broju ovih oboljenja. U grupu rijetkih bolesti, također, spadaju i rijetki imunološki poremećaji, rijetki degenerativni poremećaji, rijetka maligna oboljenja i rijetke infekcije.

Rijetke bolesti se mogu ispoljiti u različitoj životnoj dobi. Međutim, najveći broj (oko 75%) ispoljava se odmah po rođenju ili u ranoj dječjoj dobi, odnosno u ranim mjesecima života, zahvatajući 4-5% novorođenčadi i dojenčadi (kongenitalne anomalije i deformacije, monogenske bolesti, nasljedni poremećaji metabolizma, rijetki tumori).

Ova oboljenja se obično kasno dijagnosticiraju, što je uglavnom posljedica nedovoljnog znanja medicinskih stručnjaka o njima, činjenice da je dijagnostika nerijetko skupa i teže dostupna, pogotovo u manjim zemljama koje se u dijagnostici rijetkih oboljenja moraju oslanjati na dijagnostičke ustanove u inostranstvu. Poseban javnozdravstveni značaj rijetkih bolesti proističe iz saznanja da je specifična dijagnostika dostupna tek za jednu trećinu rijetkih bolesti. S obzirom na to nerijetko se kasno dijagnosticiraju, što može dovesti do nepopravljivih posljedica i komplikacija osnovne bolesti, te otežanog liječenja. To sve značajno utječe na prognozu bolesti.

Tok bolesti može biti fulminantan ili hroničan, a težina i prognoza varijabilna. Premda mogu zahvatiti samo jedan organ (npr. oko ili mišić), većina rijetkih bolesti zahvata veći broj organa i sistema; složene su, teške, hronične i degenerativne, te dovode do invaliditeta i značajnog smanjenja kvaliteta života oboljelih. Fizička, mentalna i osjetilna oštećenja mogu biti izvor diskriminacije, te predstavljati smetnju u jednakopravnom pristupu edukaciji, kao i profesionalnoj i društvenoj afirmaciji. Životni vijek nerijetko je skraćen. Ipak, ukoliko se otkriju na vrijeme, mnoge od ovih bolesti mogu se uspješno liječiti i kontrolirati.

Rano i adekvatno postavljanje dijagnoze rijetkih bolesti zasniva se na ranom prepoznavanju i dostupnoj dijagnostici, za koje je neophodno osigurati specijaliziranu edukaciju zdravstvenih radnika.

Pored nedostataka u području dijagnostike, postoje neujednačenosti i manjkavosti u kvaliteti zdravstvene usluge i u području liječenja i njege. S obzirom da se nerijetko radi o složenim bolestima koje zahvataju više organa i organskih sistema, potrebno je multidisciplinarno i dobro koordinirano liječenje. Međutim, zdravstvene službe uključene u zbrinjavanje osoba oboljelih od rijetkih bolesti najčešće su slabo integrirane, a postoji i regionalna neujednačenost u njihovoj dostupnosti.

Lijekovi za rijetke bolesti teže dolaze na tržište, ponekad su vrlo skupi pa stoga i teže dostupni. Određeni oblik liječenja dostupan je za oko 250, od ukupno 6.000-8.000 vrsta rijetkih bolesti. U slučaju raspoložive terapije, uglavnom se radi o veoma skupim i teško

dostupnim lijekovima. Iz navedenih razloga rijetke bolesti i rijetko dostupni i skupi lijekovi za liječenje tih bolesti nazivaju se „orphan“ bolesti i „orphan“ lijekovi, odnosno bolesti siročad i lijekovi siročad.

1.3. Socio-ekonomski aspekti rijetkih bolesti

S medicinske tačke gledišta rijetke bolesti su hronične, degenerativne, progresivne i smrtonosne bolesti, koje dovode do invalidnosti i značajnog smanjenja kvalitete života oboljelog i njegove porodice. Oboljeli postaju ovisni o tuđoj njezi i pomoći, a uz neprepoznavanje teškoća s kojima se oni susreću i nedostatke u zdravstvenoj zaštiti i zbrinjavanju bolesnika, dolaze do izražaja i svi problemi u području ostvarivanja socijalnih prava oboljelih i njihovih porodica.

Sa socijalne tačke gledišta, javnost, a čak i medicinski krugovi, imaju vrlo malo saznanja o rijetkim bolestima, zbog čega je medicinska briga slabo organizirana, a lijekovi skupi ili slabo istraživani. S obzirom da postoji širok spektar simptoma, a mnogi od njih su vrlo teški, oboljeli rijetko kad mogu sudjelovati u društvenom životu svoje zajednice koja nije prilagođena njihovim potrebama. Samim tim, oboljeli se susreću s mnogim medicinskim, socijalnim i psihološkim problemima. Fizička, mentalna i osjetilna oštećenja mogu biti izvor diskriminacije, te predstavljati smetnju u jednakopravnom pristupu edukaciji, profesionalnoj i društvenoj afirmaciji.

Na nacionalnoj i regionalnoj razini nedostaju registri oboljelih koji bi omogućili planiranje zdravstvene zaštite u kojoj bi bila predviđena i sredstva za rijetke bolesti i njihovo specifično liječenje.

Sve ovo rezultira time da se oboljeli i njihove porodice dnevno bore za pomoć i potporu koja im je neophodna. Veliki dio njihove energije troši se na ostvarivanje prava iz zdravstvene i socijalne zaštite, koja im u organiziranom sistemu trebaju biti zajemčena i lako dostupna, pa nerijetko gube povjerenje u čitav sistem i zdravstvene i socijalne zaštite.

2. EVROPSKA ZAJEDNICA I RIJETKE BOLESTI

Posljednjih decenija rijetke bolesti su prepoznate kao javnozdravstveni prioritet u Evropi, sa ustanovljenom potrebom djelovanja na pripremi regulative na području zdravstvene politike za rijetke bolesti i na području lijekova za rijetke bolesti. Specifičnost i značaj rijetkih bolesti za zdravlje i ukupni kapacitet stanovništva, opredijelili su Evropsku uniju na poduzimanje značajnih mjera na kreiranju jedinstvenog i održivog okvira i smjernica za ujednačeni pristup rijetkim bolestima u Evropi. Ove aktivnosti realiziraju se kroz rad ekspertnih radnih tijela Parlamenta Evrope i Vijeća Evrope.

Niska prevalenca rijetkih bolesti uvjetuje da se mnogi problemi efikasnije rješavaju organiziranjem na nivou Evropske unije, nego na nivou pojedinih država. Rijetke bolesti jedan su od prioriteta **Drugog programa Zajednice o akciji na polju zdravlja**.¹

¹ *Second Programme of Community Action in the Field of Health (2008-2013)*

Evropska komisija je u novembru 2008. godine prihvatila i dokument **Priopćenje Komisije Evropskom parlamentu, Vijeću, Evropskom ekonomskom i društvenom komitetu i Komitetu regije o rijetkim bolestima: izazovi Evrope**,² koji je predstavio strategiju Evropske unije kojom se podstiču države članice da organiziraju i osiguraju dijagnostiku, liječenje i zaštitu za 36 miliona građana oboljelih od rijetkih bolesti.

Uslijedilo je zatim usvajanje **Preporuka Vijeća o akciji na polju rijetkih bolesti** u junu 2009.godine.³ Navedene Preporuke temelje se na dokumentima koje su priredili: Multidisciplinarna grupa Evropske komisije, DG SANCO - radna grupa za rijetke bolesti,⁴ ORPHANET projekat⁵ i Evropska organizacija za rijetke bolesti - EURORDIS.⁶ Preporuke su bazirane i na dokumentima proisteklim iz Evropskog projekta za razvoj nacionalnih planova za rijetke bolesti, koji je dio evropskog programa **Društvena akcija za javno zdravlje**.⁷ Navedene Preporuke donose temeljne smjernice za provođenje aktivnosti usmjerenih na unapređenje stanja u oblasti rijetkih bolesti.

Naprijed navedeni dokumenti predstavljaju krucijalne dokumente koji usmjeravaju djelovanje evropskih država u pogledu rješavanja pitanja vezanih za rijetke bolesti, a koje su one prihvatile i potpisale, što uključuje i **obavezu donošenja nacionalnih planova za rijetke bolesti do 2013. godine**.

Glavni ciljevi koje je postavila Evropska unija na polju rijetkih bolesti su:

- Unapređenje identifikacije rijetkih bolesti;
- Podrška razvoju zdravstvenih politika u oblasti rijetkih bolesti, koje će unaprijediti zdravstvenu zaštitu oboljelih od rijetkih bolesti;
- Razvijanje evropske saradnje, koordinacije i nadzora u oblasti rijetkih bolesti.

Glavne preporuke Vijeća Evrope u cilju unapređenja pristupa rijetkim bolestima odnose se na:

- donošenje nacionalnih strategija i akcionih planova za rijetke bolesti u zemljama članicama EU, u cilju osiguranja osobama oboljelim od rijetkih bolesti jednakog i adekvatnog pristupa kvalitetnoj zdravstvenoj zaštiti, koja uključuje dostupnost dijagnostici, liječenju i „orphan” lijekovima, na bazi jednakog tretmana i solidarnosti,

<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2007:301:0003:0013:EN:PDF>

² *Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions: on Rare Diseases: Europe's challenges* - http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf

³ *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>

⁴ *Rare Diseases Task Force, RDTF*, koju je osnovala Komisija Odlukom 2004/192/EC u sklopu Programa akcije zajednice u području javnog zdravstva (2003-2008) - www.rdtf.org, a koju je zamijenila Komisija stručnjaka na polju rijetkih bolesti Evropske zajednice (*The European Union Committee of Experts on Rare Diseases, EUCERD*) osnovana Odlukom 2009/872/EC

(Odluka dostupna na:

<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2009:315:0018:0021:EN:PDF>).

Treba istaći da ovo tijelo redovno izvještava o stanju na polju rijetkih bolesti u Evropi; izvještaji dostupni putem: http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1378.

⁵ www.orpha.net

⁶ <http://www.eurordis.org/>

⁷ *Community Action in the field of Public Health*

- uspostavljanje adekvatne, zajedničke definicije, kodifikacije i katalogizacije rijetkih bolesti i uspostavljanje referentnih baza podataka o rijetkim bolestima,
- provođenje istraživanja na polju primjene specifičnog liječenja rijetkih bolesti,
- osnivanje koordinacionih centara (centara izvrsnosti) i referentne mreže za rijetke bolesti širom Evrope, sa uspostavljanjem jedinstvenog evropskog informacionog sistema za rijetke bolesti,
- formiranje zajedničke ekspertize na polju rijetkih bolesti na evropskom nivou,
- osnaživanje udruženja pacijenata oboljelih od rijetkih bolesti, i
- osiguranje održivosti svih aktivnosti u oblasti rijetkih bolesti.

Prekogranična saradnja u oblasti liječenja rijetkih bolesti posebno je bitna. S tim u vezi treba istaći značaj **Direktive 2011/24/EU Evropskog parlamenta i Vijeća o primjeni prava pacijenata u prekograničnoj zdravstvenoj zaštiti**,⁸ koja utvrđuje uvjete za olakšavanje pristupa sigurnoj i kvalitetnoj prekograničnoj zdravstvenoj zaštiti i promiče saradnju u zdravstvu između država članica, uz puno poštovanje nacionalnih kompetencija u organiziranju i pružanju zdravstvene zaštite. Odredba člana 12. navedene Direktive naglašava da će Komisija podupirati države članice u razvoju evropske mreže referentnih zdravstvenih usluga i centara izvrsnosti, posebno na polju rijetkih bolesti. Stav 2. istoga člana odnosi se na ciljeve evropske referalne mreže, između kojih je pod tačkom f) definiran i sljedeći cilj: „*olakšati mobilnost stručnosti, virtualnu ili fizičku, i razvijati, dijeliti i širiti informacije, znanja i najbolje prakse, te poticati razvoj stanja u dijagnostici i liječenju rijetkih bolesti, unutar i izvan mreže.*“ Nadalje, član 13. Direktive 2011/24/EU Evropskog parlamenta i Vijeća o primjeni prava pacijenata u prekograničnoj zdravstvenoj zaštiti eksplicitno se odnosi na rijetke bolesti; njime se utvrđuje da će Komisija podržati države članice u okviru saradnje u razvoju dijagnostike i liječenja, posebno sa ciljem: da zdravstveni radnici budu svjesni alata dostupnih na nivou Evropske unije kako bi im pomogli u ispravnom dijagnosticiranju rijetkih bolesti, posebno *Orphanet* baze podataka, kao i kapacitetima evropske referentne mreže; te da pacijenti, zdravstveni radnici i tijela koja su odgovorna za finansiranje zdravstvene zaštite budu svjesni mogućnosti koje postoje u Evropskoj uniji vezano za upućivanje pacijenata s rijetkim bolestima u druge države članice radi dijagnostike i tretmana koji nisu dostupni u matičnoj državi članici.

Navedeni dokumenti zapravo svjedoče o potrebi jake saradnje između država u prikupljanju i razmjeni podataka u cilju potpore istraživanju rijetkih bolesti i zdravstvenoj zaštiti oboljelih, zatim u uspostavljanju evropske referentne mreže, te jačanju vlastitih kapaciteta država članica, kao i oblasti prekogranične saradnje u liječenju pacijenata koji boluju od rijetkih bolesti.

Osim spomenutih dokumenata, postoje i drugi dokumenti koji se primjenjuju u oblasti rijetkih bolesti na području Evropske unije, a koji se posredno ili neposredno odnose na rijetke bolesti, kao što su: Uredba (EZ) br. 141/2000 Evropskog parlamenta i Vijeća od 16. decembra 1999. godine o lijekovima siročadima,⁹ Oviedo Konvencija Vijeća Evrope

⁸ Directive 2011/24/EU on the application of patients' rights in cross-border healthcare

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

⁹ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:en:PDF>

za zaštitu ljudskih prava i dostojanstva ljudskog bića u pogledu primjene biologije i medicine: Konvencija o ljudskim pravima i biomedicini¹⁰ i dr.

Posebno treba istaći da je, u cilju pružanja pomoći u razvoju smjernica i preporuka za izradu nacionalnih akcionih planova na polju rijetkih bolesti, a u okviru **Programa akcije zajednice u području javnog zdravstva (2003 - 2008)** osnovan **Evropski projekt za razvoj nacionalnih planova – EUROPLAN**.¹¹ Ovaj je Projekat u martu 2010. godine usvojio dokument **Preporuke za razvoj nacionalnih planova za rijetke bolesti**,¹² a potom i dokument **Izbor indikatora za evaluaciju postignuća inicijativa u području rijetkih bolesti**.¹³ Također, u periodu 2012-2015 EUROPLAN 2 nastavlja svoje daljnje djelovanje, i to kao dio **Zajedničke akcije EUCERD**.¹⁴

Uloga Evropske zajednice u oblasti zdravstva definirana je članom 168. Ugovora, i odnosi se na poticanje saradnje među državama članicama, a ako je potrebno i pružanje potpore njihovom djelovanju. Specifičnost rijetkih bolesti sadržana je u tome što govorimo o ograničenom broju pacijenata i nedostatku relevantnih znanja i stručnosti, što ih onda kao takve izdvaja u kategoriju jedinstvene oblasti, kojoj Evropska unija daje visoki značaj.

Učinkovita i djelotvorna akcija za rijetke bolesti ovisi o koherentnosti cjelokupnih strategija za rijetke bolesti, koje imaju snagu da mobiliziraju ograničene kapacitete i različite subjekte u jedan integrirani sistem. Takva akcija ovisi o zajedničkom pristupu tretiranju pitanja vezanih za rijetke bolesti u cijeloj Evropskoj uniji, kako bi se stvorila zajednička osnova za saradnju i pomoć, koja će voditi ka poboljšanju stanja pacijenata, kao i unapređenju pristupa potrebnoj zaštiti i informacijama.

U skladu sa Preporukama Vijeća Evrope, zemlje članice EU i ostale evropske zemlje imaju mogućnost da ostvare saradnju, koriste visokospecijalizirane konsultacije, učestvuju u međunarodnim kliničkim studijama za primjenu novih tehnologija u liječenju rijetkih bolesti i da liječe svoje pacijente u inostranstvu, kada to nije moguće u svojoj zemlji. Također će biti moguće lakše uključivanje u međunarodna klinička ispitivanja novih lijekova. Na nivou Evrope osigurali bi se zajednički protokoli za metode probira, dijagnostiku, liječenje, edukaciju i organizaciju socijalnih službi na polju rijetkih bolesti. Umrežila bi se istraživanja i harmoniziralo liječenje „*orphan*“ lijekovima.¹⁵ Ove aktivnosti provodit će se u okviru Evropskih mreža izvrsnosti.¹⁶ Pravna osnova za uspostavu Evropskih mreža izvrsnosti na polju rijetkih bolesti je Direktiva 2011/24/EU o primjeni prava bolesnika na prekograničnu zdravstvenu zaštitu.

Slijedom iznesenog, potrebno je u oblasti rijetkih bolesti uskladiti djelovanje država članica Evropske unije, kao i ostalih zemalja koje su se opredijelile za evropske integracije, sa dokumentima i propisima Evropske zajednice i Evropske unije. Prvi korak

¹⁰ <http://conventions.coe.int/Treaty/en/Treaties/Html/164.htm>

¹¹ www.europlanproject.eu

¹² *Recommendations for the development of national plans for rare diseases*

¹³ *Selecting indicators to evaluate the achievements of RD initiatives*

¹⁴ *Joint Action EUCERD, Work Package 4*

¹⁵ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm

¹⁶ *European Reference Networks, ERNs*

na tom putu jeste svakako donošenje nacionalnih strategija i akcionih planova za rijetke bolesti, a saglasno spomenutim Preporukama Vijeća Evrope.

Naravno, u kontekstu pridruživanja Bosne i Hercegovine Evropskoj uniji, bitno je istaći da se Strategija o rijetkim bolestima Federacije BiH (2014.-2020.) zasniva na naprijed navedenim načelima, ciljevima, propisima i instrumentima koji vrijede za područje Evropske unije. Tako strateški okvir za rijetke bolesti Federacije BiH predstavlja jasno opredjeljenje nadležnih vlasti o potrebi djelovanja na polju rijetkih bolesti, definirajući prioritete ciljeve i akcije.

3. RIJETKE BOLESTI U FEDERACIJI BIH

3.1. Pravni okvir Federacije BiH

Strateški plan razvoja zdravstva u Federaciji BiH 2008. - 2018. definira vizije i ciljeve za razvoj savremenog, kvalitetnog, racionalnog i ekonomski održivog zdravstva koji vodi ka potpunom psihičkom i fizičkom blagostanju stanovništva, te stvara pretpostavke za poboljšanje socijalnog statusa pojedinca što onda predstavlja osnovu za ekonomski razvoj društva. Opći strateški cilj je poboljšati dostupnost, kvalitet i efikasnost zdravstvene zaštite stanovništva vođenog povećanjem solidarnosti i smanjenjem nejednakosti.

Strategija za seksualno i reproduktivno zdravlje i prava u Federaciji BiH, usvojena od Vlade Federacije BiH, bazira se na osnovnim prioritetima u oblasti seksualnog i reproduktivnog zdravlja i prava, od kojih je jedan i prijevorođajna, porođajna i poslijeporođajna zaštita. Cilj antenatalne brige je procijeniti zdravstveni status majke i fetusa, odrediti gestacijsku starost fetusa i provoditi plan nadzora u trudnoći. Antenatalna zaštita predstavlja ključnu mogućnost za ženu da se uključi u široki spektar aktivnosti u oblasti zdravstvene usluge promocije i prevencije, što podrazumijeva i antenatalne preglede, koji su jedinstvena prilika za ranu dijagnostiku i tretman problema kod majke i prevenciju problema kod novorođenčeta. U postporođajnoj zaštiti važno je osigurati prevenciju, rano otkrivanje i tretman komplikacija kako bolesti majke, tako i bolesti djeteta.

Strateški plan za unapređenje ranog rasta i razvoja djece u Federaciji BiH 2013.– 2017. ima za cilj integriranim pristupom sektora zdravstva, obrazovanja i socijalne zaštite, između ostalog, unaprijediti dostupne i kvalitetne usluge budućim roditeljima, tokom trudnoće i poroda, novorođenčadi, te stimulirati pravilan rast i razvoj djece, s posebnim naglaskom na djecu do tri godine, kao i ranu detekciju i intervenciju.

Naprijed spomenute Strategije imaju direktnu vezu sa rijetkim bolestima, te ih je potrebno imati u vidu i kod rješavanja pitanja vezanih za rijetke bolesti.

Nadalje, u Federaciji BiH, u okviru reforme zdravstvenog sistema, a temeljem Strateškog plana razvoja zdravstva za period 2008.-2018.godina, donesen je cijeli niz zakona i pravilnika koji predstavljaju značajan iskorak u smislu unapređenja zdravstvene zaštite.¹⁷

U skladu sa **Zakonom o zdravstvenoj zaštiti** („Službene novine Federacije BiH“, br. 46/10 i 75/13) zdravstvena zaštita pruža se na tri nivoa. Na primarnom nivou zdravstvene zaštite, usluge ženama pružaju, pored timova porodične medicine, ginekolog i diplomirana babica. Zdravstvenu zaštitu djeci pruža doktor medicine specijalista pedijatar. Na sekundarnom i tercijarnom nivou zdravstvene zaštite, organizira se specijalističko-konsultativna zdravstvena zaštita, kao i bolnička. Zakonom je utvrđeno da, sa izuzetkom specijalnih bolnica, svaka bolnica mora imati odjel ginekologije i akušerstva, kao i odjel pedijatrije.

Temeljem propisa **iz oblasti zdravstvenog osiguranja**, svoj djeci na području Federacije BiH zagaranirano je pravo na zdravstveno osiguranje. Postojeći pravni okvir, u širem smislu odnosi se i na određene rijetke bolesti. Važno je istaći da, pored mogućnosti liječenja rijetkih bolesti iz sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja u Federaciji BiH (hemofilija, fenilketonurija, cerebralna paraliza, multipla skleroza i dr.), donošenjem **Pravilnika o uvjetima i postupku upućivanja osiguranih osoba na liječenje u inostranstvo** („Službene novine Federacije BiH“, broj 93/13), utvrđena je i mogućnost upućivanja u inostranstvo, radi dijagnostike i liječenja određenih rijetkih oboljenja, kako djece, tako i odraslih. U skladu sa navedenim propisima u Federaciji BiH, finansira se skrining sve djece na fenilketonuriju, kongenitalnu hipotireozu i adrenalnu hiperplaziju.

Zakonom o evidencijama u oblasti zdravstva („Službene novine Federacije BiH“, broj 37/12) utvrđeni su vrste, sadržaj i postupak vođenja evidencija u oblasti zdravstva, način prikupljanja, obrada, korištenje, zaštita i čuvanje podataka iz evidencija, kao i sadržaj osnovne medicinske dokumentacije u oblasti zdravstva koje predstavljaju izvor podataka za izradu evidencija. Evidencije se vode, između ostalog, i kao registri, koji predstavljaju longitudinalne i kontinuirane zbirke podataka, koje čine organiziran sistem za sakupljanje, čuvanje, obradu, analizu i korištenje podataka o određenoj bolesti, grupi bolesti i drugog stanja vezanog uz zdravlje na nivou cijele populacije. Važno je istaći da je Zakonom prepoznata i potreba **vođenja registara o bolestima od većeg socio-medicinskog značaja**, kao što su maligna neoplazma, šećerna bolest, hronična bubrežna insuficijencija, hronične psihoze i **kongenitalne malformacije**, sa definiranim minimalnim setom podataka. Minimalni set podataka obavezno sadrži sljedeće podatke: datum prijave i odjave bolesti, zanimanje pacijenta, utvrđeno oboljenje – dijagnoza i druge bolesti od značaja za osnovnu bolest, osnovne dijagnostičke i terapijske procedure, ishod liječenja. Također, Zakon je u okviru **evidencija o porođajima** predvidio da iste obavezno sadrže i **podatke o patološkim stanjima djeteta**.

¹⁷ Ažurirana lista propisa iz oblasti zdravstva Federacije BiH dostupna je putem web stranice Federalnog ministarstva zdravstva:
<http://www.fmoh.gov.ba/index.php/zakoni-i-strategije/lista-zakonskih-i-podzakonskih-akata>

Imajući u vidu naprijed navedeno, u skladu sa Zakonom o evidencijama iz oblasti zdravstva, proizilazi da postoje jasne pravne osnove za uspostavljanje posebnih registara u oblasti rijetkih bolesti, a prema potrebama Federacije BiH.

Naravno, postojeći pravni okvir je potrebno dalje, i kontinuirano, unapređivati, posebno u smislu finansiranja liječenja rijetkih bolesti na teret sredstava zdravstvenog osiguranja.

Kao što je u Uvodu istaknuto, u Federaciji BiH ne postoje adekvatni epidemiološki podaci o rijetkim bolestima, što je posljedica neadekvatne primjene međunarodne klasifikacije bolesti (MK-10), te nepostojanja sistematičnog pristupa ovim bolestima. Federacija BiH do sada nije imala strateški dokument, kao ni akcioni plan za rijetke bolesti, te posljedično ni poseban, planirani budžet za ukupni tretman oboljelih od rijetkih bolesti.

Također, ne postoji uniformni sistem za registraciju rijetkih bolesti, niti lista, odnosno registar oboljelih od rijetkih bolesti.

Uprkos činjenici da ne postoje egzaktni epidemiološki podaci o situaciji u Federaciji BiH, kada je riječ o rijetkim bolestima, statistika jasno navodi da je ovo, također, važno polje zdravstvene zaštite u državi. Na području Federacije BiH ne postoji standardizirani pristup rijetkim bolestima. Dodatno opterećenje predstavlja nedostatak adekvatne klasifikacije i registracije rijetkih bolesti na državnom nivou, nedovoljna organiziranost i povezanost svih segmenata u pristupu oboljelima od rijetkih bolest.

Uvažavajući definicije rijetkih bolesti kojima se koristi i Evropska unija, te kriterije za rijetke bolesti, procjenjuje se da bi u Federaciji BiH oko 150.000 – 180.000 stanovnika moglo biti pogođeno nekom od rijetkih bolesti (6-8% stanovništva).

Federacija BiH ne posjeduje specijalizirani centar za rijetke bolesti, ali u okviru određenih zdravstvenih ustanova ipak su osigurani uvjeti za pretraživanje rizika i dijagnostiku manjeg broja rijetkih bolesti, naročito na tercijarnom nivou zdravstvene zaštite.

Federacija BiH, u kliničkim zdravstvenim ustanovama, ima medicinsko-tehničke i kadrovske uvjete za skrining na kongenitalnu hipotireozu, fenilketonuriju i adrenalnu hiperplaziju, cističnu fibrozu, Pompeovu bolest, skrining ploda na hromozomske aneuploidije, kao i mogućnost prenatalne i postnatalne standardne kariotipizacije. Također, pri kliničkim centrima postoje službe za genetičko informiranje (savjetovanje). Međutim, nedostaju laboratorije za dijagnostiku ili skrining metaboličkih poremećaja, kao i rutinska dijagnostika mikrotelecijskih sindroma i molekularna dijagnostika genetičkih oboljenja. Iako postoje resursi i stručni kadar, uvođenje novih dijagnostičkih metoda ograničeno je nepostojanjem planova i programa razvoja, utemeljenim na stvarnim potrebama i finansijskim procjenama zdravstvenog sistema u Federaciji BiH.

Važno je naglasiti da u Federaciji BiH postoje i institucije koje imaju razvijenu infrastrukturu u tehničkom i kadrovskom smislu za provođenje genetičke dijagnostike, a koje nisu dio zdravstvenog sistema, te samim tim nisu finansirane iz sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja. Usluge ovakvih institucija su iz navedenog razloga teško dostupne ili nedostupne pacijentima. U tom smislu potrebno je sagledati

mogućnosti saradnje institucija i ustanova zdravstvenog sistema sa takvim stručnim institucijama, a radi unapređenja dijagnostike rijetkih bolesti.

Naravno, navedeno ukazuje da je potrebno kontinuirano unapređivati pravni okvir Federacije BiH, prije svega na osnovama stvarnih potreba stanovništva Federacije BiH, i zdravstvenog sistema kao cjeline, te na osnovama međunarodnih standarda u ovoj oblasti. S tim u vezi strateški pravci djelovanja stvaraju bitne pretpostavke za sistemsko rješavanje pitanja vezanih za rijetke bolesti.

3.2. Studija o rijetkim bolestima

Procenat oboljelih u svijetu, posmatran s aspekta velikog broja različitih rijetkih bolesti, zahtijeva da se na nivou država ovaj problem ispita. Prvenstveno, to podrazumijeva izradu detaljne analize stanja za određeno područje, koja bi pokazala za datu zemlju koje su to rijetke bolesti prisutne, u kojem obimu, specifičnosti u vezi sa tim rijetkim bolestima, te da li iste zdravstveni sistem prepoznaje kao takve ili ne. Navedeno ima poslužiti kao osnova za sagledavanje problema iz više uglova, kako bi se zauzeo strateški pristup istom, definirali ciljevi, kao i plan akcije za određeni period.

U okviru projekta Asocijacije XY, „**Doprinos organizacija civilnog društva u unapređenju položaja ljudi koji boluju od rijetkih bolesti u BiH**”, finansiranog od strane Evropske unije, po prvi put je provedena **Studija o rijetkim bolestima u BiH**,¹⁸ u periodu februar – april 2013. godine.

Studija je imala za opći cilj da procijeni kvalitet života ljudi oboljelih od rijetkih bolesti u BiH. U Studiji je učestvovalo ukupno 268 ispitanika, od toga 62 osobe oboljele od rijetke bolesti, 108 roditelja oboljele djece, 32 korisnička udruženja i 38 zdravstvenih radnika.

Rezultati Studije su pokazali da je kvalitet života oboljelih osoba na veoma niskom nivou. Činjenica da boluju od rijetkih bolesti na oboljele utječe negativno u svim aspektima njihovog života, a tome doprinosi i veliki broj problema sa kojima se svakodnevno susreću kao što su, nedostatak odgovarajuće zdravstvene njege, nemogućnost nabavke skupih lijekova, dugogodišnje čekanje na postavljanje dijagnoze, slaba ili nikakva informiranost o bolesti, simptomima i načinima liječenja, socijalna isključenost i stigmatizacija, niska svijest i slaba educiranost javnosti i medicinskih stručnjaka o rijetkim bolestima i sl.

Skupi lijekovi, potpun nedostatak lijekova i nedostatak odgovarajućeg liječenja pacijenata predstavljaju velike poteškoće i opterećenja oboljelim i njihovim porodicama.

Studija je pokazala da veoma važnu ulogu u životima oboljelih imaju korisnička udruženja. Njihov osnovni cilj je rad na podizanju svijesti i diseminaciji znanja o rijetkim bolestima. Posebno je važna saradnja korisničkih udruženja s nadležnim zdravstvenim institucijama u BiH s ciljem unapređenja pružanja podrške oboljelim i njihovim porodicama u ostvarivanju prava iz djelokruga zdravstvene i socijalne zaštite.

¹⁸ <http://www.xy.com.ba/uploads/attachment/attachmentfile/bba479a053ac7f4ed870750fed50042f.pdf>

Istraživanje je pokazalo da je potrebno jačati organizacijske kapacitete korisničkih udruženja, kako bi se osigurala finansijska i institucionalna održivost radi kontinuiranog pružanja potrebne podrške oboljelim i njihovim porodicama.

Bez obzira koji je uzrok rijetke bolesti, dijagnoza rijetke bolesti bitno utječe na budućnost oboljele osobe i njene porodice, te iziskuje cjeloživotnu psihosocijalnu podršku i zdravstvenu negu.

Na osnovu rezultata studije, izdvojene su najvažnije preporuke koje su neophodne za poboljšanje zdravstvene zaštite ljudi oboljelih od rijetkih bolesti.

Među preporukama se ističe potreba uspostave mehanizama za praćenje rijetkih bolesti; unapređenje sistema rane dijagnostike i pristupa medicinskom tretmanu, dostupnost terapiji i medicinskom tretmanu, podrška i saradnja nevladinih organizacija i korisničkim udruženjima sa vladinim institucijama, istraživanja u oblasti rijetkih bolesti.

4. STRATEŠKI CILJEVI

Evropska organizacija za rijetke bolesti (EURORDIS) potiče niz aktivnosti usmjerenih promicanju prava oboljelih, boljoj socijalnoj i zdravstvenoj zaštiti, te kvaliteti života. S tim u vezi, a na temelju podataka do kojih se došlo situacionom analizom vezanom za rijetke bolesti u BiH, moguće je identificirati osnovne pravce daljnjeg djelovanja za područje Federacije BiH, i to prije svega izradom strateškog dokumenata, a putem kojeg je potrebno osigurati provedbu općeg i specifičnih ciljeva, i to kako slijedi.

OPĆI CILJ:

Osigurati odgovarajući institucionalni okvir i mehanizme za dostupnu, sveobuhvatnu i kvalitetnu zdravstvenu zaštitu, kao i zbrinjavanje osoba oboljelih od rijetkih bolesti

4.1. Specifični ciljevi

4.1.1. Uspostavljanje mehanizama praćenja rijetkih bolesti

Za potrebe ovog dokumenta, uobičajena **definicija** rijetkih bolesti je **do pet slučajeva na 10.000 ljudi**. Dok se ne objavi nova Međunarodna klasifikacije bolesti, tj. MK-11, što se predviđa za 2015. godinu, primjenjuje se Međunarodna klasifikacija bolesti **MK-10 i kodovi s portala za rijetke bolesti i rijetke lijekove ORPHANET**.¹⁹

Praćenje pacijenata s rijetkim bolestima omogućava bolji tretman, posebno u vezi dosljednosti onih koji pružaju zdravstvene usluge i u smislu pristupa epidemiološkim podacima.

¹⁹ <http://www.orpha.net>

Uspostava **registra za rijetke bolesti** na nivou Federacije BiH bi bila od posebnog značaja; što podrazumijeva razmatranje organizacione izvodljivosti, zaštitu ličnih podataka i troškova razvoja i održavanja registra.

Također, potrebno je **definirati i indikatore kvaliteta tretmana** koji će, pored podataka o prevalenci i incidenci, pomoći u pripremi dijagnostičkih i terapijskih protokola i standarda, te planiranju implementacije vrlo skupih strategija tretmana.

Aktivnosti	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Definiranje kriterija rijetkih bolesti od značaja za Federaciju BiH ▪ Formiranje liste rijetkih bolesti ▪ Klasifikacija i kodiranje rijetkih bolesti ▪ Uspostava federalnog registra za rijetke bolesti ▪ Utvrđivanje indikatora za monitoring efikasnosti tretmana
Svrha	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Centralizirano, uniformno prikupljanje i obrada podataka o rijetkim bolestima, što će omogućiti podatke o incidenci i prevalenci pojedinih rijetkih bolesti u Federaciji BiH; ▪ Određivanje učešća rijetkih bolesti u morbiditetu i mortalitetu stanovništva; ▪ Doprinos u pripremi dijagnostičkih i terapijskih protokola i standarda za tretman pacijenata sa rijetkim bolestima; ▪ Osiguranje podataka Federalnom ministarstvu zdravstva, kantonalnim ministarstvima zdravstva, zavodima zdravstvenog osiguranja, ministarstvima nadležnim za socijalnu zaštitu, u cilju planiranja potreba i materijalnih sredstava za dijagnostiku, prevenciju, liječenje i osiguranje skupih lijekova, zdravstvene njege, rehabilitacije i socijalne integracije osoba sa rijetkim bolestima; ▪ Doprinos unapređenju interakcije zdravstvenog sistema i pacijenata sa rijetkim bolestima; ▪ Objavljivanje relevantnih podataka o rijetkim bolestima i njihovo upoređivanje sa podacima drugih država; ▪ „Evidence based” planiranje naučno-istraživačkih projekata i ostvarivanje kliničke i naučno-istraživačke međunarodne saradnje.

4.1.2. Unapređenje rane dijagnostike i pristupa medicinskom tretmanu

Prema preporukama Vijeća Evrope, smanjenje troškova za liječenje i tretman posljedica i komplikacija rijetkih bolesti, mogu se smanjiti centraliziranjem i objedinjavanjem svih službi koje se bave rijetkim bolestima, osnivanjem multidisciplinarnih nacionalnih referentnih centara za rijetke bolesti, u kojima će se kreirati i provoditi sistematsko pretraživanje i prepoznavanje rizika od rijetkih bolesti, rano prepoznavanje i dijagnostika, provoditi dugoročna terapija i ostvarivati visokokvalitetna zdravstvena zaštita oboljelih od rijetkih bolesti. Poseban akcenat stavlja se na djelatnosti ovih centara, kojima se smanjuju troškovi za rijetke bolesti. Ove aktivnosti se prvenstveno odnose na programe prevencije rađanja djece sa rijetkim bolestima, kada za ove bolesti ne postoji mogućnost

liječenja (prekonceptijska, preimplantaciona i prenatalna dijagnostika), masovne neonatalne skrininge za rijetke bolesti koje se mogu uspješno liječiti, kao i na uspostavljanje intenzivne i bliske međunarodne ekspertske saradnje unutar Evrope.

Rana dijagnoza je od ključne važnosti za rani početak tretmana i rehabilitaciju, a tako i za poboljšanje kvaliteta života osoba s rijetkim bolestima. Uspostavljanje **mreže zdravstvenih ustanova** s kvalificiranim osobljem i odgovarajućom dijagnostičkom opremom je bitno za ranu dijagnozu, kao i institucija van zdravstvenog sistema, a koje imaju kapacitete za ranu dijagnostiku. Radi se o ustanovama i institucijama koje bi trebale biti integrirane u **međunarodne mreže referentnih centara**, zato što je teško postići visoki kvalitet u oblasti rijetkih bolesti za jednu malu zemlju kao što je BiH.

Oko 80% rijetkih bolesti su genetske i zato pacijenti i njihove porodice trebaju efikasan pristup genetskom testiranju i informacijama.

Potrebno je predvidjeti mogućnost finansiranja **razvoja i istraživanja** projekata u oblasti rijetkih bolesti.

Ekonomičan **skrining sistem** za rijetke bolesti je važan za ranu dijagnozu. Skrining na fenilketonuriju, kongenitalnu hipotireozu i adrenalnu hiperplaziju u neonatalnom periodu su uspostavljeni u Federaciji BiH. Međutim, treba razmotriti opravdanost uvođenja i drugih skrininga. Neophodno je stalno procjenjivanje tehničkih mogućnosti, kao i vršiti izbor bolesti relevantnih za Federaciju BiH uz procjenu ekonomičnosti. Također, potrebno je pripremiti politiku vezanu za implementaciju skrining testova za cijelu populaciju ili za posebne podgrupe uzimajući u obzir sve faktore u Federaciji BiH (tehničke, etičke, organizacijske, finansijske, društvene).

Važno je da se uvede **sistem kliničkih smjernica** zasnovan na dokazima radi efikasnog tretmana i rehabilitacije. Ove smjernice, također, trebaju uključiti primjenu rijetkih lijekova. Zakonski okvir za klasifikaciju novih lijekova među onima za koje je finansiranje osigurano u okviru obaveznog ili dodatnog zdravstvenog osiguranja se stalno mijenja. Neovisno o načinu usvajanja odluka, važno je sačuvati identificirane karakteristike lijekova korištenih u tretmanu rijetkih bolesti. Osim troškova, moraju se razmotriti i etički aspekti u njihovoj procjeni. Uspostavljanjem smjernica za donošenje odluka za kompetentna tijela, politika na ovom polju se mora jasnije definirati.

Lijekovi koji se koriste u tretmanu rijetkih bolesti su često posebno skupi, te je od značaja kontinuirano **razmatrati dodatne finansijske izvore**. Dodatni oblici finansiranja će pacijentu omogućiti jednakost i pristup uslugama zdravstvene zaštite za pacijente s rijetkim bolestima, što su dva temeljna principa sistema zdravstvene zaštite u Federacije BiH.

Mora se uspostaviti kvalitetna mreža službi za rehabilitaciju, jer posebni tretmani za većinu rijetkih bolesti još nisu dostupni.

Često je teško prepoznati rijetke bolesti. Dijagnostičke procedure mogu nekada trajati nekoliko godina. Zbog rijetke pojavnosti ovih bolesti, znanja u oblasti njihovog tretmana kod zdravstvenih radnika i zdravstvenih saradnika, često su nedovoljna. Mogućnosti za poboljšanja nalaze se u **organizaciji edukacije** za zdravstvene i druge stručne radnike koji tretiraju rijetke bolesti. Edukacioni sadržaj se, također, mora učiniti dostupnim

pacijentima, njihovim porodicama i općoj javnosti. Dakle, unapređenje rane dijagnostike i pristupa medicinskom tretmanu nije moguće bez adekvatnog jačanja znanja i vještina profesionalaca koji su u kontaktu sa pacijentima oboljelim od rijetkih bolesti. Imajući u vidu specifičnosti rijetkih bolesti potrebno je kontinuirano provoditi aktivnosti na unapređenju znanja i profesionalnih kapaciteta zdravstvenih radnika i zdravstvenih saradnika. Navedeno se može postići kontinuiranim provođenjem odgovarajućih programa edukacije, kako u specijalističkom i subspecijalističkom domenu, tako i u kontekstu dodatnih, specifičnih edukacija.

Za postizanje navedenog specifičnog cilja, i realizacije svih naprijed navedenih aktivnosti neophodno je kontinuirano promovirati, i u praksi primjenjivati, principe integriranog pristupa oboljelima od rijetkih bolesti. Bitno je naglasiti da integrirani pristup podrazumijeva, kako koordinirano provođenje aktivnosti od svih relevantnih subjekata unutar sektora zdravstva, tako i koordinirano međusektorsko djelovanje. Radi se o pristupu koji ima za cilj ranu detekciju bolesti, ali i osiguranje socijalne inkluzije oboljelih i članova njihovih porodica.

Aktivnosti	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Mapiranje zdravstvene ustanove i druge institucije koje imaju resurse za dijagnostiku, liječenje i rehabilitaciju rijetkih bolesti ▪ Analiza postojećih kapaciteta i procjena potreba ▪ Unapređenje dostupnosti genetskoj dijagnostici i genetskom savjetovanju ▪ Uspostava sistema kliničkih smjernica za dijagnostiku i tretman rijetkih bolesti ili grupa rijetkih bolesti ▪ Unapređenje edukativnih programa za zdravstvene radnike i zdravstvene saradnike na polju rane prevencije, dijagnostike i rehabilitacije pacijenata sa rijetkim bolestima ▪ Evaluacija postojećih skrining programa i, ako je potrebno, usvajanje politika primjene skrining testova za rijetke bolesti ▪ Izrada smjernica za stavljanje lijekova za rijetke bolesti u programe obaveznog zdravstvenog osiguranja ▪ Istraživanje opcija dodatnih izvora za finansiranje veoma skupih lijekova ▪ Istraživanje mogućnosti za uključivanje u fondove za razvoj i korisne istraživačke projekte u oblasti rijetkih bolesti, odnosno identifikacija potencijalnih finansijera ▪ Promocija integriranog pristupa u implementaciji programa prevencije, dijagnostike, tretmana i socijalne inkluzije pacijenata sa rijetkim bolestima i njihovih porodica ▪ Unapređenje programa rehabilitacije za pacijente s rijetkim bolestima
Svrha	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Poboljšanje dijagnostike i rane dijagnostike rijetkih bolesti; ▪ Poboljšanje pristupa liječenju i rehabilitaciji (uključujući skupe lijekove); ▪ Poboljšanje prognoza ishoda bolesti; ▪ Unapređenje znanja i profesionalnih kapaciteta zdravstvenih radnika na polju rane prevencije, dijagnostike, terapije i rehabilitacije pacijenata; ▪ Promocija i jačanje integriranog pristupa u implementaciji programa prevencije, dijagnostike, tretmana i socijalne

4.1.3. Poboljšanje mehanizama za opsežan pristup rijetkim bolestima

Rijetke bolesti su obično hronična stanja koja iziskuju **dugotrajan i sveobuhvatan tretman**. U nekim slučajevima su pacijentima potrebni lijekovi ili medicinska tehnička sredstva, a njihovo osiguranje je ponekad prilično dugotrajno. Moraju se prepoznati specijalne potrebe pacijenata, koje podrazumijevaju ne samo **potrebe vezane za zdravstveni sistem**, nego i **potrebe vezane za druge sektore**. Pri prepoznavanju posebnih prava, mora se proučiti i mogućnost ublažavanja procedura za ostvarivanje garantiranih prava.

Važno je istaći da je primarna prevencija ograničena samo na određeni broj rijetkih bolesti, ali je poznato da neki **vanjski faktori**, kao npr. hronične bolesti majke ili deficitna prehrana mogu uzrokovati kongenitalne anomalije, teratogena oštećenja i tumore. Da bi se djelovalo preventivno, potrebno je poduzeti mjere još prije začeća.

Implementaciju **primarne prevencije** treba podržati s uključivanjem programa pretkonceptijskog genetskog savjetovanja i dijagnostike, dijetalnih programa (npr. folna kiselina), informacionih centara za teratogene, perinatalne njege trudnica s hroničnim bolestima, prevencije infekcija kod trudnica, kontrole izloženosti štetnim efektima sredine i ostalim rizičnim faktorima tokom trudnoće.

Primjena strategije primarne prevencije prirođenih oštećenja treba slijediti nove naučne spoznaje o rizičnim faktorima, a informacije treba učiniti dostupnim stručnjacima i široj javnosti.

Pacijenti i zdravstveni radnici koji se bave rijetkim bolestima moraju često ulagati dosta napora da bi došli do informacije o dijagnostičkim procedurama, mogućim metodima tretmana, kvalificiranim pružateljima usluga i drugim važnim podacima vezanim za rijetku bolest. Rijetke bolesti imaju slične karakteristike, a pacijenti i stručnjaci se suočavaju sa sličnim izazovima.

Potrebno je, dakle, razmotriti mogućnost uspostave centra za rijetke bolesti gdje bi se sakupljale korisne informacije za pacijente i njihovu porodicu, ali i zdravstvene i ostale stručne radnike. Iskustva drugih zemalja pokazuju da je svrsishodno odrediti organizaciju odgovornu za opisane aktivnosti. Navedeno se može vezati za postojeće zdravstvene ustanove koje imaju kapacitete i iskustva u oblasti rijetkih bolesti, kao i za nevladine organizacije (u daljem tekstu: NVO), posebno ukoliko su povezane na nivou Federacije BiH (u formu saveza i sl.). Centralizirano prikupljanje svih informacija vezanih za rijetke bolesti omogućava pomoć i podršku pacijentima. Važan zadatak takvog centra bi moglo biti i koordiniranje zdravstvenih ustanova u Federaciji BiH i umrežavanje s priznatim referentnim centrima u inostranstvu.

Javno dostupne informacije posebno su značajne u smislu podizanja svijesti javnosti o prirodi i posljedicama rijetkih bolesti.

Nadalje, NVO su važan izvor podrške i razmjene iskustva među pacijentima. One, također, mogu biti izvor vrijednih informacija o problemima s kojima se pacijenti suočavaju i prijedlozima za njihovo ublažavanje. NVO su partneri u okviru sistema zdravstva, ne samo u stvaranju njegovih politika, već i u njihovom provođenju. Njihovo udruživanje i jačanje na nivou Federacije BiH od posebnog je značaja, kako za same pacijente i njihove porodice, tako i za donositelje odluka u smislu razvijanja partnerstva. Stoga je važno podržati djelovanje i aktivno **uključivanje NVO** u rješavanje pitanja za rijetke bolesti.

Aktivnosti	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Izrada i implementacija programa primarne prevencije ▪ Razmatranje mogućnosti i načina centraliziranja informacija o rijetkim bolestima ▪ Identifikacija posebnih potreba pacijenata s rijetkim bolestima ▪ Analiza administrativnih prepreka u ostvarivanju prava pacijenata sa rijetkim bolestima i davanje preporuka za njihovo smanjenje ▪ Osnaživanje nevladinih organizacija kao glavnih partnera u diskusiji ▪ Podizanje svijesti javnosti i zdravstvenih profesionalaca o značaju rijetkih bolesti (<i>diseminacija informacija za pacijente, zdravstvene i ostale stručne radnike, kao i opću javnost</i>) ▪ Obilježavanje Dana rijetkih bolesti, kao i dana pojedinih rijetkih bolesti ▪ Mapiranje nevladinih organizacija koje se bave rijetkim bolestima ▪ Uspostavljanje efikasne međunarodne saradnje u oblasti rijetkih bolesti
Svrha	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Prevencija onih rijetkih bolesti kod kojih je to moguće; ▪ Poboljšanje pristupa informacijama o rijetkim bolestima za pacijente, zdravstvene i ostale stručne radnike i javnost; ▪ Poboljšanje kvaliteta života pacijenata s rijetkim bolestima; ▪ Unapređenje stanja u oblasti rijetkih bolesti kroz međunarodnu saradnju.

5. IMPLEMENTACIJA

Prema postavljenim strateškim ciljevima, utvrđivat će se dvogodišnji akcioni planovi, koji će definirati konkretne aktivnosti, nositelje istih, vremenski okvir, kao i finansijska sredstva i njihove izvore.

Federalno ministarstvo zdravstva će prema utvrđenim prioritetima, imenovati i posebne radne grupe za izradu i praćenje akcionih planova, i to u saradnji sa ključnim partnerima na federalnom i kantonalnim nivoima, uz obavezno učešće predstavnika sektora civilnog društva.

Sve aktivnosti treba voditi koordinirano na način da su uključene sve relevantne institucije, zdravstvene ustanove, NVO, a što će se decidno utvrditi u svakom akcionom planu.

6. MONITORING I EVALUACIJA

Potrebno je kontinuirano pratiti i ocjenjivati provođenje ciljeva ove strategije, specifičnih programa i projekata, a akcije prilagođavati novim naučnim spoznajama i iskustvima o učinkovitosti pojedinih mjera.

Federalno ministarstvo zdravstva će pripremati dvogodišnje izvještaje o uspješnosti provođenja ove strategije, a na osnovu spomenutih dvogodišnjih akcionih planova. Izvještaji će predstavljati osnovu planiranja za naredni period. Po završetku 2020. godine, Federalno ministarstvo zdravstva će pripremiti završni izvještaj, uključujući ocjenu provođenja strategije, te na osnovu izvještaja i ocjene Vladi Federacije BiH dati prijedlog za daljnje akcije.

Jedan od ključnih zadataka je praćenje i integracija procesa unutar i izvan zdravstvene zaštite koji su važni za rijetke bolesti, i poticanje partnerstva u provedbi strateških ciljeva.

7. FINANSIJSKA SREDSTVA

Finansijska sredstva za izradu i provođenje aktivnosti osiguravat će se shodno zakonskim obavezama i nadležnostima Federacije BiH, kantona i općina, kao i kroz razvojne projekte kao što su IPA projekti, EU fondovi i donacije.

Napominjemo da se u okviru sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja, a na nivou kantona, provode i provodit će se aktivnosti u skladu sa ovom Strategijom. Također, naglašavamo da se iz sredstava fonda solidarnosti, a u skladu sa odlukom Vlade Federacije Bosne i Hercegovine, finansira liječenje jednog broja oboljenja koja imaju karakter rijetkih oboljenja. Također, dio sredstava za liječenje pojedinih teških bolesti, a koje su ujedno i rijetke bolesti, osigurava se i kroz raspodjelu sredstava Lutrije Bosne i Hercegovine, koja se dodjeljuju na godišnjem nivou, a na osnovu Zakona o igrama na sreću, i propisa donesenih na osnovu ovog Zakona.

Treba napomenuti da je Strategija koncipirana kao dugoročni dokument koji ima za cilj postepeno postići unapređenje svih identificiranih oblasti važnih u unapređenju stanja u oblasti rijetkih bolesti. Strategija predviđa razvoj i implementaciju mjera prema aktivnostima ustanovljenim po specifičnim ciljevima. Navedeno podrazumijeva i izradu dvogodišnjih akcionih planova, a koji će sadržavati nositelje pojedinih aktivnosti, vremenski okvir, kao i finansijsku konstrukciju potrebnu za realizaciju istih.

Mora se napomenuti da se radi o izuzetno osjetljivoj oblasti zdravstva u kojoj do sada nisu poduzimane sistemski planirane mjere, što je ove pacijente ostavljalo na margini ne samo zdravstvenog sistema, već i društva. Stoga, a kako smo već naveli, u skladu sa smjernicama EU i drugim međunarodnim dokumentima, ovoj oblasti mora se prići na sistematičan način, uključivši sve relevantne subjekte društva. Navedeno znači da će spomenuti akcioni planovi odražavati stvarne prioritete u ovoj oblasti, ali u skladu sa

finansijskim mogućnostima kako kantona, tako i Federacije BiH, odnosno svih onih subjekata koji budu definirani kao ovlašteni nositelji pojedinih aktivnosti. S tim u vezi, a uvažavajući težak finansijski položaj svih nivoa vlasti u Federaciji BiH, implementacija strategije dijelom bi se provodila na teret postojećih finansijskih sredstava u okviru Federalnog, odnosno kantonalnih ministarstava zdravstva, odnosno zavoda zdravstvenog osiguranja i zavoda za javno zdravstvo.

Kada je u pitanju Federacija BiH, bitno je istaći da, na godišnjem nivou, Vlada Federacije BiH donosi odluke o izdvajanju sredstava za federalni fond solidarnosti, odnosno odluke o specifičnim transferima za Federalno ministarstvo zdravstva. Imajući to u vidu, u svakom slučaju, navedene odluke moraju biti usaglašene sa objektivnim finansijskim mogućnostima Federacije BiH, o čemu će prethodnu saglasnost dati nadležno Federalno ministarstvo finansija; to će se u konačnici odraziti i na sadržaj spomenutih akcionih planova, a koje usvaja Vlada Federacije BiH.

Osim navedenog, valja istaći da se za provedbu ove strategije mogu osigurati određena finansijska sredstva kroz različite projekte, EU fondove ili donacije, međutim, da bi ovakva vrsta podrške Federaciji BiH bila omogućena, potrebno je da eventualni partneri jasno vide opredjeljenje Vlade Federacije BiH za djelovanje u ovoj oblasti.