

NACRT

**PROGRAM ZA RIJETKE BOLESTI
U FEDERACIJI BOSNE I HERCEGOVINE
(2023.-2025.)**

Sarajevo, 2022. godine

Sadržaj:

Uvod	3
1. DEFINICIJA I KARAKTERISTIKE RIJETKIH BOLESTI	4
1.1. Definicija	4
1.2. Karakteristike rijetkih bolesti	5
2. EVROPSKA ZAJEDNICA I RIJETKE BOLESTI	6
3. RIJETKE BOLESTI U FEDERACIJI BIH	11
3.1. Pravni okvir Federacije BiH	11
3.2. Pregled situacije u Federaciji BiH	13
4. SVRHA I AKTIVNOSTI PROGRAMA	14
4.1. Grupe aktivnosti za provođenje Programa	15
4.1.1. Uspostavljanje evidencija i praćenja rijetkih bolesti	15
4.1.2. Unapređenje prevencije, rane dijagnostike i pristupa medicinskom tretmanu... ..	16
4.1.3. Multidisciplinarni pristup rijetkim bolestima	19
5. NAČIN PROVEDBE PROGRAMA	22
6. IZVORI FINANSIRANJA	22

Uvod

Na osnovu raspoloživih medicinskih podataka procjenjuje se da danas u svijetu ima oko 300 miliona pogođenih rijetkim bolestima. U Evropi je oko 25 do 30 miliona ljudi oboljelo od rijetkih bolesti. Radi se o bolestima koje su teške za utvrđivanje, dugotrajne, i hronične, sa utjecajem ne samo na oboljelu osobu, već i njegovu porodicu, staratelje, pa i čitavo društvo, što 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 programski pristup rješavanju pitanja vezanih za rijetke bolesti. Status građana koji boluju od rijetkih bolesti zahtijeva rješavanje njihovih problema. Neadekvatna zdravstvena zaštita koja ne pokriva sve 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.

Izrada Programa o rijetkim bolestima u Federaciji Bosne i Hercegovine (2023.-2025.) prilika je za bolju harmonizaciju napora svih involviranih partnera da se postigne zdravstvena zaštita koja je sveobuhvatna, pristupačna, blagovremena i fokusirana na pacijenta.

Vlada Federacije Bosne i Hercegovine je usvojila Strategiju razvoja Federacije Bosne i Hercegovine 2021.-2027. godina. Prioritet 2.2. odnosi se na zdravstvenu zaštitu: "Poboljšavati ishode zdravstvenog sistema", a u okviru tog Prioriteta utvrđena je Mjera 2.2.1. "Unaprijediti pristup i smanjiti nejednakost pristupa zdravstvenim ustanovama". Program o rijetkim bolestima u Federaciji Bosne i Hercegovine (2023.-2025.) doprinijet će provedbi navedene Mjere, pažljivo planiranom grupom aktivnosti.

Federacija BiH je, kao i sve zemlje sa malom populacijom, suočena sa problemom nemogućnosti organiziranja dijagnostike i tretmana za najveći broj rijetkih bolesti, stoga ovaj Program ima svrhu da osigura odgovarajući institucionalni okvir i mehanizme za dostupnu, sveobuhvatnu i kvalitetnu zdravstvenu zaštitu, kao i zbrinjavanje osoba oboljelih od rijetkih bolesti. Program će biti podijeljen u tri tematske grupe:

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

Detalniji opis Programa prikazan je u Poglavlju 4. Prije toga, neophodno je dati osnovne naznake o rijetkim bolestima, uključujući pravne izvore u Evropskoj uniji, propise u Federaciji BiH i presjek stanja u ovoj oblasti na području Federacije BiH.

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) očekivala se od 2015. godine, međutim još uvijek nije došlo do njene primjene.

1.2. Karakteristike rijetkih bolesti

Rijetke bolesti su skupina različitih oboljenja kojima je osnovna zajednička karakteristika niska prevalenca. Međutim, pored niske prevalence, 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. Oko 80% njih posljedica su poremećaja u genomu, sa još uvijek nerazjašnjenom etiologijom. U grupu rijetkih bolesti, spadaju i rijetki imunološki poremećaji, rijetki degenerativni poremećaji, rijetka maligna oboljenja, rijetke infekcije, rijetke metaboličke bolesti i druge.

Rijetke bolesti se mogu ispoljiti u različitoj životnoj dobi. Međutim, najveći broj (oko 75%) ispoljava se odmah po rođenju ili u ranoj dječijoj 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 nacionalnom i regionalnom nivou 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.

Usljedio 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 ključne 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 poštivanje 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 referentne 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.

Osim spomenute Direktive, za uspostavljanje i funkcioniranje centara izvrsnosti važno je imati u vidu i sljedeće propise:

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

¹¹ www.euoplanproject.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*

- Delegirana odluka Komisije od 10. marta 2014. godine o utvrđivanju kriterija i uvjeta koje moraju ispuniti evropske referentne mreže i pružatelji zdravstvene zaštite koji se žele pridružiti evropskoj referentnoj mreži (2014/286/EU);
- Provedbena odluka Komisije od 10. marta 2014. godine o određivanju kriterija za osnivanje i ocjenjivanje evropskih referentnih mreža i njihovih članova te za olakšavanje razmjene informacija i stručnih spoznaja u vezi s osnivanjem i ocjenjivanjem tih mreža (2014/287/EU);
- Provedbena odluka Komisije (EU) 2019/1269 od 26. jula 2019. godine o izmjeni Provedbene odluke 2014/287/EU o određivanju kriterija za osnivanje i ocjenjivanje evropskih referentnih mreža i njihovih članova te za olakšavanje razmjene informacija i stručnih spoznaja u vezi s osnivanjem i ocjenjivanjem tih mreža.

Evropske mreže izvrsnosti su zapravo mreža referalnih centara koji su organizirani u univerzitetsko-kliničkim ustanovama, specijalizirani za multidisciplinarni pristup rijetkim bolestima ili su specijalizirani za pojedine rijetke bolesti. Mreže obuhvataju više od 900 visokospecijaliziranih službi u preko 300 bolnica širom Evrope. Saglasno nacionalnim propisima, centri izvrsnosti (referalni centri) se registriraju, a po posebnim kriterijima i procedurama u okviru Evropskih mreža izvrsnosti i propisa navedenih naprijed, ulaze u članstvo te krovne mreže. Sve mreže u Evropskoj uniji počele su djelovati 2017. godine.

Pružanje visokospecijalizirane zdravstvene zaštite, kao jedan od kriterija koji mreže moraju ispuniti, trebalo bi biti zasnovano na kvalitetnim, dostupnim i isplativim uslugama zdravstvene zaštite. Za to su potrebni iskusni, visokoobrazovani i multidisciplinarni timovi za zdravstvenu zaštitu, te napredna specijalistička medicinska oprema ili infrastruktura, što obično podrazumijeva koncentriranje resursa.

Važno je naglasiti da, prema gore navedenim propisima EU, kriteriji i uvjeti koji se traže od pružatelja zdravstvene zaštite razlikuju se ovisno o bolestima ili stanjima kojima se posebno bavi mreža čijim članom žele postati. Stoga su utvrđene dvije grupe kriterija i uvjeta: prva grupa horizontalnih kriterija i uvjeta koje moraju ispuniti svi pružatelji zdravstvene zaštite koji se žele pridružiti mreži, bez obzira na stručno polje, medicinske postupke ili liječenje koje provode, te druga grupa kriterija i uvjeta koji se mogu razlikovati ovisno o obimu konkretnog stručnog područja, bolestima ili stanjima kojima se bavi mreža kojoj se žele pridružiti.

Evropske mreže izvrsnosti imaju podršku nekoliko različitih programa finansiranja od strane EU, uključujući *Zdravstveni program – Povezivanje resursa u Evropi (Connecting Europe Facility - CEF)*¹⁷ i *Horizon 2020*.¹⁸

U Evropskoj uniji aktuelno je i provođenje studije **Rare 2030**, koja predstavlja svojevrsnu procjenu do sada postignutih rezultata u zemljama Unije i studiju predviđanja neophodnih politika za buduće djelovanje u ovom polju. Bazira se na podacima dobijenim od grupa pacijenata, profesionalaca i donositelja odluka. Procjene se provode

¹⁷ <https://ec.europa.eu/digital-single-market/en/connecting-europe-facility-telecom>

¹⁸ <https://ec.europa.eu/programmes/horizon2020/>

dvije godine, a imaju za cilj utvrditi prijedloge za nove politike u ovoj oblasti koje će voditi prema poboljšanju uvjeta života za oboljele od rijetkih bolesti.¹⁹

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 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 Program o rijetkim bolestima Federacije BiH (2023.-2025.) zasniva na naprijed navedenim načelima, ciljevima, propisima i instrumentima koji vrijede za područje Evropske unije. Tako programski okvir za rijetke bolesti Federacije BiH predstavlja jasno opredjeljenje nadležnih vlasti o potrebi djelovanja na polju rijetkih bolesti, definirajući grupu aktivnosti za naredni period od tri godine.

3. RIJETKE BOLESTI U FEDERACIJI BIH

3.1. Pravni okvir Federacije BiH

Strategija razvoja Federacije Bosne i Hercegovine 2021.-2027. godina²⁰ sadrži i strateške pravce za sektor zdravstva, i to kroz Priopćenje 2.2. „Poboljšavati ishode zdravstvenog sistema“. U okviru tog prioriteta je mjera 2.2.1. *„Unaprijediti pristup i smanjiti nejednakost pristupa zdravstvenim ustanovama“*. U cilju realizacije ove mjere, kojoj pripadaju i obaveze u pogledu rijetkih bolesti, odlučeno je razviti poseban srednjoročni Program, kao skup aktivnosti.

Novi **Strateški plan za unapređenje ranog rasta i razvoja djece u Federaciji BiH 2020.–2025.** usvojen je 2020. godine od strane Vlade Federacije BiH. Cilj je nastavak unapređenja uvjeta za adekvatan rani i rast razvoj djece, kao i sveobuhvatnog pristupa cijeloj porodici. Prioritetni pravci djelovanja u novom strateškom dokumentu definirani su na temelju analize trenutnog stanja u oblasti ranog rasta i razvoja, a u okviru pet komponentni poticajne brige neophodne za ostvarenje punog potencijala djeteta (dobro zdravlje, adekvatna ishrana, odgovorna njega, prilika za rano učenje i sigurnost). Djelovanje u ranoj dobi usmjereno je i na prevenciju poteškoća i njihovo svođenje na najmanju moguću mjeru s ciljem postizanja najboljih mogućih standarda za dijete, uz zadovoljavanje njegovih zdravstvenih, obrazovnih i socijalnih potreba. Dokument je usmjeren na sve nivoe vlasti i sve sektore koji svojim djelovanjem direktno ili indirektno utiču na rani rast i razvoj djeteta, te nudi okvir za poticajnu brigu i intervenciju u ranoj dobi.

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

¹⁹ Više o *Rare 2030* dostupno putem internet stranice: <https://www.rare2030.eu/>

²⁰ „Službene novine Federacije BiH“, broj 40/22.

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.²¹

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 zagarantirano 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“, br. 93/13, 102/15, 16/19 i 22/19), 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: lične 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 novorođenčeta** (vidljive urođene anomalije i hromozomske anomalije).

²¹ 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 dijagnosticiranja i liječenja rijetkih bolesti na teret sredstava zdravstvenog osiguranja.

3.2. Pregled situacije u Federaciji BiH

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 jasan pristup istom, definirali ciljevi, kao i plan akcije za određeni period.

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 nema poseban planirani budžet za ukupni tretman oboljelih od rijetkih bolesti, što za posljedicu ima spori napredak u ovoj oblasti.

Također, ne postoji uniformni sistem za registraciju rijetkih bolesti, niti lista, odnosno registar oboljelih od rijetkih bolesti, na čemu se u narednom periodu obavezno mora raditi.

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/referalni 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 mikrodelecijskih 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. Ovom pitanju u narednom periodu neophodno je posvetiti dosta pažnje.

Po pitanju tretmana potrebno je federalnu listu lijekova proširiti lijekovima za rijetke bolesti (npr. biološka terapija). Osim toga mora se razmotriti kvalifikacija hrane za fenilketonuriju i slična oboljenja u svjetlu njihovog značaja za tretman oboljelih, budući da hrana nije formalno-pravno regulirana kao lijek. Potrebno je razjasniti i uvjete za sudjelovanje pacijenata u eksperimentalnim tretmanima.

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 programske aktivnosti treba da stvaraju bitne pretpostavke za sistemsko rješavanje pitanja vezanih za rijetke bolesti.

4. SVRHA I AKTIVNOSTI PROGRAMA

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 grupe aktivnosti za djelovanje za područje Federacije BiH.

SVRHA PROGRAMA

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

Realizacija programa doprinosi provedbi Mjere 2.2.1. “Unaprijediti pristup i smanjiti nejednakost pristupa zdravstvenim ustanovama”, utvrđene u okviru Prioriteta 2.2. “Poboljšavati ishode zdravstvenog sistema” iz Strategije razvoja Federacije Bosne i Hercegovine 2021.-2027. godina

4.1. Grupe aktivnosti za provođenje Programa

Radi lakše implementacije i praćenja, Program će biti podijeljen u tri tematske grupe:

- Uspostavljanje evidencija i praćenja rijetkih bolesti,
- Unapređenje prevencije, rane dijagnostike i pristupa medicinskom tretmanu, i
- Multidisciplinarni pristup rijetkim bolestima.

4.1.1. Uspostavljanje evidencija i 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, primjenjuje se Međunarodna klasifikacija bolesti **MK-10 i kodovi s portala za rijetke bolesti i rijetke lijekove ORPHANET**.²²

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

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. Registri će omogućiti osiguranje podataka Federalnom ministarstvu zdravstva, kantonalnim ministarstvima zdravstva, zavodima za javno zdravstvo, zavodima zdravstvenog osiguranja, ministarstvima nadležnim za socijalnu zaštitu, a 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.

Određivanje učešća rijetkih bolesti u morbiditetu i mortalitetu stanovništva izuzetno je važno, zbog čega je uvođenje OrphaNet šifre uz MKB10 šifru posebno važno. Također, kada se bolesti adekvatno šifriraju, to će omogućiti i bolji sistem plaćanja zdravstvenih usluga.

Centralizirano, uniformno prikupljanje i obrada podataka o rijetkim bolestima omogućit će dostupnost podataka o incidenci i prevalenci pojedinih rijetkih bolesti u Federaciji BiH.

Osim toga, objavljivanje relevantnih podataka o rijetkim bolestima i njihovo upoređivanje sa podacima drugih država omogućava i „*Evidence based*” planiranje naučno-istraživačkih projekata i ostvarivanje kliničke i naučno-istraživačke međunarodne saradnje.

²² <http://www.orpha.net>

Red. br.	Aktivnost	Rezultat	Nositelj	Rok
1.	Izrada popisa i analiza postojećih registara osoba oboljelih od rijetkih bolesti	Izrađen popis postojećih registara (u ustanovama i zavodima) i analiza	Federalno ministarstvo zdravstva	Juni 2023
2.	Formiranje liste rijetkih bolesti	Formirana lista rijetkih bolesti	Federalno ministarstvo zdravstva	Oktobar 2023
3.	Klasifikacija i kodiranje rijetkih bolesti - Uvođenje OrphaNet šifre uz MKB10 šifru radi praćenja rijetkih bolesti kroz zdravstveni sistem	Uvedena klasifikacija i kodiranje rijetkih bolesti u skladu sa OrphaNet šifriranjem, uz MKB10 šifru	Zavod za javno zdravstvo Federacije BiH	Decembar 2023
4.	Analiza propisa i praksi vođenja registara u regionu i EU i uspostava federalnog registra za rijetke bolesti, uključujući izradu softvera za registraciju rijetkih bolesti	-Izrađena Analiza propisa i praksi vođenja registara u regionu i EU -Uspostavljen Registar za rijetke bolesti u Federaciji BiH putem posebnog pravilnika -Pripremljen okvir za karakteristike softvera za registraciju rijetkih bolesti	Federalno ministarstvo zdravstva i Zavod za javno zdravstvo Federacije BiH	Decembar 2023
5.	Utvrđivanje indikatora za monitoring rijetkih bolesti u Federaciji BiH	Utvrđen set indikatora za monitoring rijetkih bolesti u Federaciji BiH, a koji omogućava poređenje podataka sa podacima iz drugih država	Zavod za javno zdravstvo FBiH	Decembar 2023

4.1.2. Unapređenje prevencije, 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 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, preimplantacijska 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. Važno je definirati i način sudjelovanja pacijenata u istraživačkim studijama.

Za postizanje navedenog, 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.

U ovoj Podgrupi aktivnosti, planirano je sljedeće:

Red. br.	Aktivnost	Rezultat	Nositelj	Rok
1.	Mapiranje zdravstvenih ustanova i drugih institucija koje imaju resurse za dijagnostiku, liječenje, rehabilitaciju i rehabilitaciju oboljelih od rijetkih bolesti	Izvršeno mapiranje i dostavljeno Federalnom ministarstvu zdravstva	Zavod za javno zdravstvo Federacije BiH	Mart 2023
2.	Mapiranje zdravstvenih profesionalaca iz oblasti rijetkih bolesti u Bosni i Hercegovini i regiji	Izvršeno mapiranje i dostavljeno Federalnom ministarstvu zdravstva	IPD i Savez udruženja oboljelih od rijetkih bolesti	Juni 2023
3.	Procjena modaliteta finansiranja rijetkih bolesti u Federaciji BiH, uključujući analizu troškova dijagnostike i liječenja u zemlji i u inostranstvu	Izvršena analiza modaliteta finansiranja rijetkih bolesti, te date preporuke za poduzimanje potrebnih mjera	Zavod zdravstvenog osiguranja i reosiguranja Federacije BiH i Federalno ministarstvo zdravstva	Juni 2023
4.	Analiza postojećih kapaciteta prema mapiranju iz tačke 1. i 2., te procjena potreba u ovoj oblasti za Federaciju BiH	Završena analiza postojećih kapaciteta, kao i procjena potreba u oblasti rijetkih bolesti za Federaciju BiH	Federalno ministarstvo zdravstva	Juni 2023
5.	Uspostava Centra za rijetke bolesti i imenovanje koordinatora za rijetke bolesti u okviru jednog kliničkog centra u Federaciji BiH	Uspostavljen Centar za rijetke bolesti i imenovan koordinatorski centar u okviru jednog kliničkog centra u Federaciji BiH	Univerzitetsko klinički centar	Januar 2023
6.	Zaključivanje sporazuma o saradnji sa laboratorijama za genetsku dijagnostiku izvan sektora zdravstva	Sporazumi o saradnji zaključeni i realiziraju se	Zavodi zdravstvenog osiguranja	Mart 2023
7.	Razvijanje i ažuriranje kliničkih smjernica za dijagnostiku i tretman rijetkih bolesti ili grupa rijetkih bolesti	Razvijene nove i ažurirane ranije postojeće kliničke smjernice	Univerzitetski klinički centri	Mart 2024

8.	Izrada i provođenje edukativnih programa za zdravstvene radnike i zdravstvene saradnike na polju rijetkih bolesti	Izrađeni i provode se edukativni programi	Zavodi za javno zdravstvo Univerzitetski klinički centri Stručne komore Udruženja korisnika	Decembar 2024 Kontinuirano
9.	Kontinuirano praćenje postojećih skrining programa i uvođenje novih u skladu sa potrebama	Izvještaj o praćenju sačinjen za svaku kalendarsku godinu i dostavljen Federalnom ministarstvu zdravstva	Univerzitetski klinički centri Federalno ministarstvo zdravstva Zavod zdravstvenog osiguranja i reosiguranja Federacije BiH	Kontinuirano
11.	Izrada smjernica za stavljanje lijekova i specijalne hrane za rijetke bolesti u programe obaveznog zdravstvenog osiguranja, uključujući razmatranje mogućnosti upotrebe lijekova van indikacionog područja	Izrađene smjernice	Federalno ministarstvo zdravstva u saradnji sa zdravstvenim ustanovama	Decembar 2023
12.	Uspostavljanje posebnog fonda za finansiranje dijagnostike, liječenja i skupih lijekova za rijetke bolesti	Uspostavljen poseban fond za finansiranje dijagnostike, liječenja i skupih lijekova za rijetke bolesti	Federalno ministarstvo zdravstva u saradnji sa Zavodom zdravstvenog osiguranja i reosiguranja Federacije BiH	Decembar 2023
13.	Istraživanje mogućnosti za uključivanje u fondove za razvoj i korisne istraživačke projekte u oblasti rijetkih bolesti, odnosno identifikacija potencijalnih finansijera	Izvještaj o poduzetim radnjama na realizaciji ove aktivnosti sačinjen za svaku kalendarsku godinu	Federalno ministarstvo zdravstva Univerzitetski klinički centri Udruženja oboljelih od rijetkih bolesti	Kontinuirano
14.	Analiza i revizija propisa u Federaciji BiH u cilju unaprjeđenja usluga u oblasti rijetkih bolesti	Izmijenjeni propisi/doneseni novi propisi	Federalno ministarstvo zdravstva	Decembar 2023

4.1.3. Multidisciplinarni 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, kako je to i naznačeno u Drugoj podgrupi aktivnosti u ovom Programu. Osim samog liječenja, centar je važan kao mjesto 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 njihovu saradnju sa nevladinim organizacijama (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.

Sistem mora da osigura prevenciju onih rijetkih bolesti kod kojih je to moguće, kao i da poboljša pristup informacijama o rijetkim bolestima za pacijente, zdravstvene i ostale stručne radnike i javnost. Sve planirane aktivnosti usmjerene su na poboljšanje kvaliteta

života pacijenata sa rijetkim bolestima, i u konačnici otvorit će prostor za međunarodnu saradnju što za rezultat treba da ima unaprjeđenje stanja u oblasti rijetkih bolesti.

U ovoj Podgrupi aktivnosti, planirano je sljedeće:

Red. br.	Aktivnost	Rezultat	Nositelj	Rok
1.	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>)	Izveštaji o realiziranim aktivnostima završeni i dostavljeni Federalnom ministarstvu zdravstva	Zavod za javno zdravstvo Federacije BiH Kantonalni zavodi za javno zdravstvo Udruženja za rijetke bolesti	Kontinuirano
2.	Izrada i implementacija programa prevencije	Izrađeni i realiziraju se programi prevencije	Zavod za javno zdravstvo Federacije BiH Kantonalni zavodi za javno zdravstvo	Kontinuirano
3.	Kontinuirano praćenje prava i potreba pacijenata s rijetkim bolestima	Izvršena analiza modaliteta finansiranja rijetkih bolesti, te date preporuke za poduzimanje potrebnih mjera	Univerzitetski klinički centri Zavodi za javno zdravstvo Udruženja za rijetke bolesti	Kontinuirano
4.	Mapiranje i osnaživanje nevladinih organizacija kao glavnih partnera u sveobuhvatnom zbrinjavanju pacijenata oboljelih od rijetkih bolesti, uključujući zaključivanje sporazuma između vladinih tijela i nevladinih organizacija (udruga korisnika usluga)	Završeno mapiranje, definirane preporuke Osnažene nevladine organizacije Zaključeni sporazumi	Federalno ministarstvo zdravstva i Udruženja za rijetke bolesti, kao i dr. NVO	Septembar 2023
5.	Obilježavanje Dana rijetkih bolesti, kao i dana pojedinih rijetkih bolesti	Dan rijetkih bolesti se redovno obilježava. Izveštaj o realiziranim aktivnostima dostavljen Federalnom ministarstvu zdravstva za svaku kalendarsku godinu	Univerzitetsko klinički centar Savez za rijetke bolesti NVO Zavodi za javno zdravstvo....	Kontinuirano
6.	Uspostavljanje saradnje i uključivanje ustanova i organizacija iz Federacije BiH u EU i međunarodna tijela o rijetkim bolestima	Pojedine ustanove i organizacije iz Federacije BiH uključene u međunarodna tijela o rijetkim bolestima. Informacija o tome dostavljena	Univerzitetski klinički centri Zavod za javno zdravstvo Federacije BiH Udruženja za rijetke bolesti Instituti	Kontinuirano

		Federalnom ministarstvu zdravlja	Fakulteti i dr.	
--	--	----------------------------------	-----------------	--

5. NAČIN PROVEDBE PROGRAMA

Prema postavljenim podgrupama aktivnosti, definiraju se i njihovi nositelji, vremenski okvir, kao i finansijska sredstva, tj. izvori.

Federalno ministarstvo zdravlja će imenovati **Koordinaciono tijelo za praćenje Programa za rijetke bolesti**, i to u saradnji sa ključnim partnerima na federalnom i kantonalnom nivou, uz obavezno sudjelovanje predstavnika sektora civilnog društva.

Sve aktivnosti treba voditi koordinirano na način da su uključene sve relevantne institucije, zdravstvene ustanove i NVO.

Koordinaciono tijelo će donijeti svoj Poslovnik o radu, a izvještaj podnosi federalnom ministru zdravlja. Ministarstvo jednom godišnje, najkasnije do 31. januara svake kalendarske godine, podnosi informaciju Vladi Federacije BiH o implementaciji Programa za prethodnu godinu.

6. IZVORI FINANSIRANJA

Finansijska sredstva za 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. Sredstva za aktivnosti iz djelokruga rada Federalnog ministarstva zdravlja osiguravaju se u Budžetu Ministarstva, ulaze u redovite aktivnosti i programiraju se u Planove rada na godišnjem i trogodišnjem nivou saglasno propisima o razvojnom planiranju. Realizacija navedenih mjera iz ovlasti ovog Ministarstva ne zahtjeva dodatna finansijska sredstva.

Napominjemo da se u okviru sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja, a na nivou kantona, već provode određene aktivnosti, a koje su dio ovog Programa. Također, naglašavamo da se iz sredstava federalnog fonda solidarnosti, a u skladu s odlukom Vlade Federacije Bosne i Hercegovine, finansira liječenje jednog broja oboljenja koja imaju karakter rijetkih oboljenja. 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 sektoru civilnog društva, a na osnovu Zakona o igrama na sreću, i propisa donesenih na osnovu ovog Zakona.

Treba napomenuti da je Program koncipiran kao srednjoročni dokument koji ima za cilj postepeno postići unapređenje svih identificiranih oblasti važnih u unapređenju stanja u oblasti rijetkih bolesti. Program predviđa razvoj i implementaciju mjera prema aktivnostima ustanovljenim po specifičnim podgrupama aktivnosti.

Mora se istaći i da se radi o izuzetno osjetljivoj oblasti zdravlja u kojoj do sada nisu poduzimane značajnije sistemski planirane mjere i aktivnosti, 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. Uvažavajući težak finansijski položaj svih nivoa vlasti u Federaciji BiH, implementacija Programa dijelom bi se provodila na teret postojećih finansijskih sredstava u okviru Federalnog, odnosno kantonalnih ministarstava zdravstva, te zavoda zdravstvenog osiguranja i zavoda za javno zdravstvo.

Kada je u pitanju Federacija BiH, 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 nadležna Federalno ministarstvo finansija; to će se u konačnici odraziti i na stepen provedbe planiranih aktivnosti u ovom Programu.

Osim navedenog, valja istaći da se za provedbu ovog Programa 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. Usvajanjem Programa od strane Vlade Federacije BiH i to se omogućava.