

На основу члана 38. став 1. Закона о планском систему Републике Србије ("Службени гласник РС", број 30 /18),

Влада доноси

# ПРОГРАМ ЗА РЕТКЕ БОЛЕСТИ У РЕПУБЛИЦИ СРБИЈИ ЗА ПЕРИОД 2020- 2022. ГОДИНЕ

(Сл. гласник РС бр. 86/19)

Основни текст на снази од 04/12/2019 , у примени од 01/01/2020

## 1. Увод

Заједничком иницијативом министарства надлежног за послове здравља (у даљем тексту: Министарство) и Националне организације за ретке болести Србије (у даљем тексту: НОРБС) први пут се у Републици Србији доноси Програм за ретке болести у Републици Србији за период 2020-2022. године (у даљем тексту: Програм) у сврху унапређења здравствене заштите и квалитета живота лица оболелих од ретких болести.

Ретке болести су изузетно хетерогена група обољења чија је заједничка особина да појединачно погађају мали број оболелих, али у збиру чине групу од око 7.000 различитих болести.

Према дефиницији Европске Комисије <sup>1</sup>, ретке болести су оне које погађају мање од пет лица на 10.000 лица. Ретке болести су често хроничне, прогресивне, дегенеративне, угрожавају живот и узрокују инвалидитет. Процене су да 30% лица оболелих од ретких болести умире у узрасту до пет година живота и 12% у узрасту до 15 година. Иако су различите у погледу етиологије, времена појаве, тока болести, локализације (поједини органи, органски системи или синдроми захватају више органа и система), узрока, популације која је захваћена, тежине болести и узраста у ком се јављају, већина ових болести (око 80%) су наследне и испољавају се одмах по рођењу или у раној дечијој доби (конгениталне аномалије и деформације, моногенске болести, наследни поремећаји метаболизма, ретки тумори). Уколико нису наследне, јављају се као последица инфекција, алергија, утицаја фактора животне средине или су дегенеративне и пролиферативне. Ток болести може бити акутан или хроничан, а тежина саме болести, ток и прогноза варијабилни.

Већина ретких болести има веома ниску преваленцу (1:100.000 или мање) тако да им се придаје мало пажње, баш као и лицима која болују од њих.

Поред ниске преваленце, ретке болести имају и многе друге заједничке карактеристике, те их у оквиру система здравствене заштите треба посматрати као јединствену целину. Заједничке карактеристике су касна и компликована дијагностика, неуједначеност и сложеност самог лечења, здравствене неге и пружања здравствених услуга овој категорији пацијената. Касна дијагноза може довести до непоправљивих последица и компликација основне болести, што отежава лечење и значајно утиче на прогнозу болести.

Узроци касне дијагностике ретких болести леже у чињеници да је код здравствених радника информисаност и свест о ретким болестима недовољна, да су дијагностичке процедуре у овој области сложене, софистициране, често скупе и нортеже доступне.

Поред проблема на подручју дијагностике, постоје неуједначености и недостаци у пружању здравствене услуге и у области неге и лечења. Како се врло често ради о мултисистемским болестима, потребан је мултидисциплинарни приступ у дијагностици, лечењу и нези оболелих лица.

Регистровани лекови за лечење ретких болести постоје само за мали број обољења. Када постоје, углавном су веома скупи, па стога и теже доступни. За одређени број ретких болести постоји могућност лечења терапијама ван индикационог подручја (тзв. off-label терапије). Поред ових проблема, лица оболела од ретких болести суочавају се и са проблемима који се првенствено односе на недостатак научних сазнања о њиховој болести и недостатак квалитетних информација и подршке када им се постави дијагноза.

Како је животни век лица оболелих од ретких болести често скраћен, а квалитет живота у већини случајева није задовољавајући, поред проблема који постоје у домену здравствене заштите, проблематика лица која болују од ретких болести огледа се и у неадекватној социјалној заштити. Наиме, у великом броју случајева, оболели нису препознати у систему социјалне заштите и наилазе на препреке у остваривању права када имају постављену дијагнозу ретке болести. Разлог за ово лежи у чињеници да су манифестације ретких болести често веома специфичне и самим тим се не уклапају у уобичајене дефиниције инвалидитета. Поред тога, њихова физичка и ментална оштећења могу бити извор дискриминације, те захтевају системску интервенцију ради обезбеђења једнаког приступа образовању, професионалној и друштвеној прихваћености. Све наведено резултира чињеницом да се породице лица оболелих од ретких болести свакодневно боре за помоћ и подршку која им је неопходна, као и за остваривање права из здравствене и социјалне заштите која би требало да су им загарантована и лако доступна у организованом систему.

## 2. Правни оквир и плански документи

Правни оквир у области ретких болести ослања се на две подједнако важне области, здравствену и социјалну заштиту, које функционишу као два независна система.

Закон о здравственој заштити дефинише појам центра за ретке болести као здравствене установе терцијарног нивоа здравствене заштите које обављају послове центра за одређену врсту ретких болести ("Службени гласник РС", број 25/19).

Закон о здравственом осигурању ("Службени гласник РС", број 25/19) чланом 16. утврђује да се лица оболела од ретких болести сматрају осигураницима у смислу поменутог закона на основу саме дијагнозе, уколико нису по неком другом законском основу стекли својство осигураног лица. Чланом 52. ст. 4. и 5. Закона о здравственом осигурању утврђено је да се у буџету Републике Србије обезбеђују средства за лечење оболелих од одређених врста ретких болести и да Влада, за сваку календарску годину, на предлог министра здравља, доноси акт којим се утврђују приоритети за лечење оболелих од одређених врста ретких болести, као и друга питања од значаја за лечење оболелих од ретких болести. Члан 131. поменутог закона прописује да се осигураним лицима у целости обезбеђују на терет средстава обавезног здравственог осигурања прегледи и лечење ретких болести. Чланом 145. поменутог закона дефинисано је преношење овлашћења са изабраног лекара на лекара специјалисту одговарајуће гране медицине, који лечи лице оболело од ретке болести, а што се односи на дијагностиковање и лечење, укључујући и прописивање лекова који се издају на лекарски рецепт, ако то захтева здравствено стање осигураног лица, као и рационалност у пружању здравствене заштите.

Правилником о садржају и обиму права на здравствену заштиту из обавезног здравственог осигурања и о партиципацији за 2019. годину ("Службени гласник РС", број 7/19) дефинисан је поступак остваривања права на лекове за лечење ретких болести.

Правилником о условима и начину упућивања осигураних лица на лечење у иностранство ("Службени гласник РС", бр. 44/07, 65/08, 36/09, 32/10, 50/10, 75/13, 110/13, 113/14 и 49/16) омогућена је дијагностика ретких болести у иностранству у случајевима када се иста не може урадити у Републици Србији.

Правилником о медицинско-техничким помагалима која се обезбеђују из средстава обавезног здравственог осигурања ("Службени гласник РС", бр. 52/12, 62/12 - исправка, 73/12 - исправка, 1/13, 7/13 - исправка, 112/14, 114/14 - исправка, 18/15, 19/17, 29/17 - исправка, 2/19 и 16/19) дефинише се право осигураних лица на помагала и медицинска средства, утврђује се доплата за помагало, као и услови и начин остваривања доплате за помагала, док је издавање ентералне исхране регулисано Правилником о листи лекова који се прописују и издају на терет средстава обавезног здравственог осигурања ("Службени гласник РС", бр. 43/19, 55/19, 56/19 - исправка и 73/19).

Правилником о медицинској рехабилитацији у стационарним здравственим установама специјализованим за рехабилитацију ("Службени гласник РС", број 56/19) утврђују се врсте индикација, дужина трајања, начин и услови за остваривања права на медицинску рехабилитацију осигураних лица Републичког фонда за здравствено осигурање, као и могућност доплате за већи стандард, обим и садржај права на продужену рехабилитацију, начин и услови за остваривање доплате.

Закон о превенцији и дијагностици генетичких болести, генетички условљених анормалија и ретких болести ("Службени гласник РС", број 8/15) дефинише права, обавезе и одговорности учесника у медицинским поступцима превенције и дијагностиковања наследних болести, генетички условљених анормалија и ретких болести, у сврху заштите људског здравља и достојанства.

Законом о здравственој документацији и евиденцијама у области здравства ("Службени гласник РС", бр. 123/14, 106/15, 105/17 и 25/19 - др. закон) прописано је да заводи, односно институти за јавно здравље, воде регистре лица оболелих од болести и стања од већег јавно-здравственог значаја, међу којима је и регистар лица оболелих од ретких болести, на основу индивидуалног обрасца пријаве.

Правилником о обрасцима и садржају образаца за вођење здравствене документације, евиденција, извештаја, регистара и електронског медицинског досијеа ("Службени гласник РС", бр. 109/16 и 20/19) прописан је Образац Пријаве лица оболелог од ретке болести.

Правилником о утврђивању телесних оштећења ("Службени гласник РС", бр. 105/03 и 120/08) утврђују се телесна оштећења од најмање 30%, као и проценти тих оштећења, која су основ за стицање права на новчану надокнаду и за рачунање стажа осигурања са увећаним трајањем.

Правилником о ближим условима, поступку и начину остваривања права на одсуство са рада или рада са половином пуног радног времена ради посебне неге детета ("Службени гласник РС", број 56/18) утврђују се ближи услови, поступак и начин остваривања права на одсуство са рада или рада са половином пуног радног времена ради посебне неге детета и права на остале накнаде по основу посебне неге детета, као и састав, надлежност и начин рада комисије која даје мишљење о степену сметњи у психофизичком развоју и инвалидитету детета и нивоу функционалности деце са сметњама у развоју и инвалидитетом и друга питања од значаја за остваривање права.

Законом о социјалној заштити ("Службени гласник РС", број 24/11), уређује се делатност социјалне заштите, циљеви и начела социјалне заштите, права и услуге социјалне заштите, поступци за остваривање права у социјалној заштити и коришћење услуга социјалне заштите, права и обавезе корисника социјалне заштите, оснивање и рад установа социјалне заштите, услови под којима услуге социјалне заштите могу пружати други облици организовања, надзор над радом установа социјалне заштите, инспекцијски надзор у вршењу делатности социјалне заштите, положај стручних радника и стручних сарадника у социјалној заштити, оснивање Коморе социјалне заштите, подршка и унапређење квалитета стручног рада у систему социјалне заштите, финансирање социјалне заштите, као и друга питања од значаја за социјалну заштиту.

Законом о финансијској подршци породици са децом ("Службени гласник РС", бр. 113/17 и 50/18) уређују се права на финансијску подршку породици са децом и у том смислу право на накнаду зараде за време одсуства са рада ради посебне неге детета, дечији додатак и накнаду трошкова боравка у предшколској установи за дете са сметњама у развоју или дете са инвалидитетом.

Ретке болести до сада нису биле препознате у планским документима који су доношени у области здравства као посебна група. Међутим, у плану је доношење стратегије развоја здравствене заштите која треба да препозна потребу за побољшавањем стања и у овој области.

### 3. Опис постојећег стања

Република Србија је још 1983. године увела неонатални скрининг. Правилником о садржају и обиму права на здравствену заштиту из обавезног здравственог осигурања и о партиципацији за 2019. годину ("Службени гласник РС", број 7/19) је предвиђено да се сва новорођена деца подвргавају скринингу на конгениталну хипотиреозу и фенилкетонурију, које су обе ретке болести. Раним откривањем ових болести, применом превенције (таблетама или дијетом) спречава се ментална ретардација и омогућава потпуно нормалан квалитет живота и смањују трошкови здравствене заштите. Такође, у складу са обимом и садржајем здравствене заштите предвиђене обавезним здравственим осигурањем, у универзитетским референтним здравственим установама организује се скрининг за поједине ретке болести (нпр. код пацијената са дијагнозом ретких тумора - скрининг обухвата њихове сроднике кроз лабораторијско испитивање и генетско саветовалиште, скрининг на конгениталну дисплазију кука, поремећаје слуха и др.).

Министарство је од 2009. године предузело кораке ка решавању проблема лечења лица оболелих од ретких болести са циљем да се створи систем кроз који ће се на најбољи могући начин дијагностиковати и лечити ретке болести. У том смислу организоване су јавне расправе и дискусије о развоју и имплементацији политике у области ретких болести у којима су учествовале различите релевантне заинтересоване стране: здравствени радници највишег образовања, научници, представници Министарства и представници Републичког фонда за здравствено осигурање (у даљем тексту: РФЗО), као и оболели - представници НОРБС-а.

Решењем министра здравља од 2011. године формирана је Републичка стручна комисија за ретке болести. Главни задаци ове комисије били су дефинисање националне политике у области ретких болести, предлози мера и активности у циљу ране дијагностике ретких болести, као и низ других задатака од значаја за квалитет живота лица оболелих од ретких болести.

Крајем 2011. године, изменама Закона о здравственој заштити <sup>2</sup> је у правни систем уведен појам центра за ретке болести. Центри за ретке болести су дефинисани као здравствене установе на терцијарном нивоу здравствене заштите, а 2014. године, односно 2015. године, Министарство одређује укупно пет референтних центара на терцијарном нивоу здравствене заштите који обављају послове центара за одређене врсте ретких болести и то: Клинички центар Србије, Институт за здравствену заштиту мајке и детета Србије "др Вукан Чупић", Институт за здравствену заштиту деце и омладине Војводине, Универзитетску дечију клинику и Клинику за неурологију и психијатрију за децу и омладину.

Поред дефинисања центара за ретке болести у Закону о здравственој заштити 2011. године, значајну промену исте године за статус лица оболелих од ретких болести чини и измена Закона о здравственом осигурању <sup>3</sup>, којом се у буџету Републике Србије обезбеђују средства за лечење одређених врста ретких болести у случају када не постоје довољна средства у буџету РФЗО, а у складу са приоритетима који се одређују актом Владе за сваку календарску годину. На основу тога, у буџету Републике Србије су по први пут 2012. године опредељена средства у износу од 130.000.000,00 динара на основу закључка Владе. Ова одлука је последица чињенице да је од 2000. године одобрено преко 160 Orphan <sup>4</sup> лекова у Европској унији, док је у Републици Србији доступност ових лекова значајно мања у односу на доступност у земљама ЕУ. За спровођење поменутог закључка Владе, при РФЗО је формирана Комисија за лечење урођених болести

метаболизма, која има задатак да на основу закључка Владе за текућу годину и расположивих средстава у буџету Републике Србије доноси одлуку о започињању или наставку лечења осигураних лица оболелих од ретких болести. Постепено су се повећавала средства за лечење ретких болести из године у годину, а у 2019. години из буџета Републике Србије је издвојено две милијарде и 150 милиона динара за лечење ретких болести.

Поред средстава која су обезбеђена у буџету Републике Србије за ове намене, део се обезбеђује из средстава обавезног здравственог осигурања, јер се Orphan лекови налазе на Листи лекова РФЗО, али одређени број ових лекова на Листи лекова имају уже индикације од оних које су наведене при регистрацији лека.

Осим ова два начина, лекови за ретке болести у Републици Србији обезбеђују се оболелим лицима и на следеће начине:

- 1) из средстава РФЗО, по основу члана 15. Правилника о садржају и обиму права на здравствену заштиту,
- 2) из средстава РФЗО, по основу Правилника о упућивању осигураних лица на лечење у иностранство ,
- 3) из сопствених средстава здравствених установа.

У 2014. години Влада доноси Одлуку о формирању Буџетског фонда за лечење обољења, стања или повреда које се не могу успешно лечити у Републици Србији ("Службени гласник РС", бр. 92/14, 122/14 и 131/14 - исправка), чиме су обезбеђена додатна средства за лечење обољења, стања или повреда која се не могу успешно лечити у Републици Србији, а самим тим и лечење и дијагностика оболелих од одређених врста ретких болести које се не могу успешно лечити у Републици Србији, а за које РФЗО не може да обезбеди довољан износ средстава од уплате доприноса за обавезно здравствено осигурање, као и из других извора финансирања у складу са законом. Поред тога, Изменама Правилника РФЗО о условима и начину упућивања осигураних лица на лечење у иностранство ("Службени гласник РС", број 113/14), омогућена је дијагностика ретких генетских болести у иностранству у случајевима када се иста не може урадити у Републици Србији. Наиме, уколико се одређено дијагностичко испитивање не може обавити у Републици Србији, пацијент, односно узорак биолошког материјала се шаље у иностране центре ради обављања дијагностичке процедуре о трошку обавезног здравственог осигурања, а по препоруци Центра за ретке болести. У 2017. години, број узорака упућених у иностранство преко РФЗО и Буџетског фонда за лечење обољења, стања или повреда које се не могу успешно лечити у Републици Србији ради дијагностиковања ретких болести износио је 542, а у 2018. години је тај број је био 585.

Формирање регистра лица оболелих од ретких болести инициран је као један од приоритета у области ретких болести закључцима са састанака Републичке стручне комисије за ретке болести (у даљем тексту: РСК за ретке болести) 2011. и 2012. године. Прикупљање ових података омогућено је усвајањем Закона о здравственој документацији и евиденцијама у области здравства ("Службени гласник РС", бр. 123/14, 106/15, 105/17 и 25/19 - др. закон), којим је дефинисано да заводи, односно институти за јавно здравље, воде регистре лица оболелих од болести и стања од већег јавно-здравственог значаја, међу којима је и регистар лица оболелих од ретких болести. Образац Пријаве лица оболелог од ретке болести 2016. године постао је саставни део Правилника о обрасцима и садржају образаца за вођење здравствене документације, евиденција, извештаја, регистара и електронског медицинског досијеа ("Службени гласник РС", бр. 109/16 и 20/19).

У циљу прикупљања података за формирање регистра лица оболелих од ретких болести, Институт за јавно здравље Републике Србије "др Милан Јовановић - Батут" (у даљем тексту: Институт за јавно здравље Републике Србије) је 2016. године, у сарадњи са РСК за ретке болести Министарства, дефинисао предлог обрасца Пријаве оболелог лица од ретких болести са препорученим минималним сетом података који је потребно пратити на националном нивоу који је достављен центрима за ретке болести.

Законска регулатива из области социјалне заштите у најопштијем смислу обухвата ретке болести кроз члан 41. Закона о социјалној заштити, који наводи да је корисник права или услуга социјалне заштите појединац, односно породица која се суочава са препрекама у задовољавању потреба, услед чега не може да достигне или да одржи квалитет живота (што имплицитно укључује лица оболела од ретких болести). Осим овог члана Закона о социјалној заштити, ретке болести се у домену социјалне заштите спомињу једино у Правилнику о ближим условима, поступку и начину остваривања права на одсуство са рада или рада са половином пуног радног времена ради посебне неге детета ("Службени гласник РС", број 56/18) где се дететом "са нарушеним здравственим стањем" у члану 9. сматра и дете са ретком болешћу, као и у Правилнику о утврђивању телесних оштећења ("Службени гласник РС", бр. 105/03 и 120/08). Наведени правилници не препознају ретке болести као групу, али поименице наводи низ ретких дијагноза које су у моменту писања правилника биле препознате, као што су: мишићне дистрофије, спиналне мишићне атрофије, итд. Поред ових права, лицима са ретким болестима и њиховим неговатељима имплицитно припада и могућност рада са половином пуног радног времена ради посебне неге детета или одсуства са рада ради посебне неге детета.

### Упоредна међународна пракса

Међу државама чланицама Европске уније постоје значајне разлике у квалитету доступне неге лица оболелих од ретких болести, због чега је Европска комисија кроз отворене процесе консултација саветовала државе чланице да у својим земљама унапреде здравствени систем по питању лечења и неге лица оболелих од ретких болести. Како Република Србија није чланица ЕУ, није била укључена у поменута саветовања. Без обзира на то, прати ЕУ препоруке и смернице у области ретких болести. Ниска преваленца ретких болести условљава да се неки проблеми могу ефикасније решити организовањем на интернационалном него на националном нивоу. У основи деловања ЕУ у области ретких болести, налазе се документи које су прихватиле и потписале земље чланице ЕУ. 2008. године Европска комисија је усвојила документ "Саопштење Европском парламенту, Савету, Европском економском и друштвеном комитету и Комитету региона о ретким болестима: изазови Европе"<sup>5</sup>, у коме су дефинисани главни циљеви Европске Уније у области ретких болести:

- 1) унапређење препознавања и видљивости ретких болести;
- 2) подршка развоја политика за ретке болести на националном нивоу;
- 3) развој европске сарадње, координације и управљања у области ретких болести.

Након тога, Савет Европе је у јуну 2009. године усвојио и документ којим се дефинишу основне смернице: "Препоруке Савета од 8. јуна 2009. године о акцији у области ретких болести"<sup>6</sup>. Истовремено су се чланице ЕУ обавезале да ће до краја 2013. године донети националне планове за ретке болести. У основи ових докумената налазе се препоруке мултидисциплинарне радне групе Европске комисије за ретке болести, коју је основала Комисија 2004. године у склопу Комисије стручњака у области ретких болести Европске Уније<sup>7</sup>. Европски пројекат за развој националних планова (EUROPLAN) је 2010. године донео документ "Препоруке за развој националних планова за ретке болести"<sup>8</sup>, као и документ "Избор показатеља за процену достигнућа иницијатива у области ретких болести"<sup>9</sup>. У периоду од 2012. до 2015. године, EUROPLAN 2 наставља свој рад у оквиру Радног пакета 4 Заједничке акције EUCERD-а, са циљем пружања помоћи развоју смерница и препорука за израду националних акционих планова у области ретких болести.

Препоруке Савета Европе за спровођење акције у области ретких болести у ЕУ укључују:

- 1) доношење националних планова за ретке болести;
- 2) утврђивање заједничке дефиниције ретких болести;
- 3) обезбеђивање одговарајућег кодирања ретких болести како би постале видљиве у здравственом систему;

- 4) организовање пописивања и формирање регистра ретких болести;
- 5) подстицање истраживања узрока и могућности лечења ретких болести;
- 6) успостављање центара изврсности и европске мреже референтних центара за ретке болести;
- 7) формирање заједничке експертизе у подручју ретких болести на европском нивоу;
- 8) помоћ и сарадња са удружењима оболелих од ретких болести.

Пример добре праксе у области ретких болести унутар ЕУ је Република Француска. Ретке болести су препознате као једна од приоритетних области за коју је потребно развити национални план још 2005. године <sup>10</sup>, далеко пре препоруке Европске Комисије. Тај национални план је дефинисао област ретких болести као "политички проблем у најплеменитијем смислу: узети у обзир оне најслабије и најмалобројније" и као приоритетне области за унапређење одредио: повећање знања о епидемиологији ретких болести, препознавање специфичности ретких болести, повећање информисаности, обуке стручњака, унапређење дијагностике, обезбеђивање боље доступности лекова за ретке болести, пружање подршке оболелима и удружењима, развој истраживања и националне и европске сарадње у области.

За разлику од великог броја других чланица ЕУ, Француска своје напоре у области ретких болести није зауставила након што је први национални план истекао 2008. године, већ је 2011. године усвојила други национални план <sup>11</sup>, а 2018. године и трећи, све време прилагођавајући приоритете новим тенденцијама у области ретких болести. Предвиђени буџет за реализацију трећег националног плана за ретке болести у Француској је око 150 милиона евра годишње, односно 777,6 милиона евра у петогодишњем периоду имплементације <sup>12</sup>. Овај износ не укључује издвајање за лекове за ретке болести.

Још неки од примера издвајања у области ретких болести јесу Бугарска која на годишњем нивоу издваја око 66 милиона евра (укључујући лекове) <sup>13</sup>, Белгија која је 2013. године издвојила 15 милиона евра за имплементацију националног плана (без лекова) <sup>14</sup>, а такође и Италија која је у 2017. години издвојила преко 1,75 милијарди евра за ретке болести, од чега 1,6 милијарди само за лекове за ретке болести <sup>15</sup>.

### **Анализа проблема и њихових узрока и последица**

И поред тога што су од 2011. године учињени значајни кораци у унапређењу здравствене заштите лица оболелих од ретких болести, због комплексности саме области ретких болести, постоје многобројни проблеми.

Један од главних проблема у области ретких болести је неблаговремено постављање тачне дијагнозе ретке болести, што повлачи са собом многобројне последице које могу бити веома озбиљне по физичко и ментално здравље оболелог лица. Чињеница је да је дијагностиковање ретких болести, које обухвата спектар клиничких, биохемијских и молекуларних поступака, као и генетичка испитивања, у већини случајева изузетно скупо и комплексно, изискује најновија научно-технолошка достигнућа, добро обучен кадар, формиране центре за ретке болести за поједине дијагностичке методе и процедуре и знатна материјална средства. Али са друге стране, податак да је код 80% ретких болести узрок генетско порекло је довољан да би се препознао значај дијагностиковања болести путем генетичких тестова (цитогенетски, молекуларни, испитивање појединих секвенци генома итд.) и то у пренаталном периоду, али и по рођењу, како би се благовремено започело са лечењем.

У покушају да се унапреди дијагностика у Републици Србији, 2014. године је учињен велики помак, јер је обезбеђена могућност да се дијагностика ретких болести може обавити у иностранству о трошку државе, што је у том тренутку било врло значајно за пацијенте код којих није било могућности за постављање дијагнозе у земљи. Међутим, овакво решење не би требало да буде трајно јер је неопходно подстаћи развој могућности за дијагностику ретких болести и у Републици Србији. Такође, разматрана је и могућност да се здравственим установама које нису у плану мреже здравствених установа, а имају специфичне

дијагностичке алате и опрему, омогући финансирање дијагностичких процедура о трошку РФЗО. У циљу смањења поменутог негативног ефекта, а с обзиром на развој нових терапија, али и нових прецизних метода за дијагностику болести неопходно је извршити и детаљну анализу могућности и потреба проширења неонаталног скрининга на територији Републике Србије, при чему се морају узети у обзир искуства различитих пилот пројеката који су спровођени (нпр. скрининг на цистичну фиброзу у Војводини), али превасходно и однос користи примене терапије у односу на природни ток болести код популације која се разматра.

Поред дијагностиковања, лица оболела од ретких болести се суочавају са проблемима и када је лечење у питању. Како лечење ретких болести подразумева лечење лековима, укључујући и лекове ван индикација, витамине, суплементе, физикалну терапију, бањску рехабилитацију, обезбеђивање неопходних медицинско-техничких помагала и палијативно збрињавање, проблеми са којима се суочавају лица оболела од ретких болести су многобројни, укључујући и чињеницу да се лечење лица оболелих од ретких болести спроводи у малобројним здравственим установама где постоји одговарајућа експертиза.

Значајни кораци за обезбеђивање лекова за ретке болести учињени су од 2010. године и то је проблем коме се највише поклањало пажње, али искључиво у контексту тзв. Orphan<sup>16</sup> лекова. Помаци који су направљени омогућили су великом броју оболелих који претходно нису били лечени о трошку средстава РФЗО да добију неопходне лекове из буџета Републике Србије. Али нажалост, када говоримо о лечењу ретких болести, говоримо о великом броју различитих проблема и поред уложених напора. Основни проблем представља чињеница да у већини случајева није позната етиологија и патогенеза болести, као и то да је развијен веома мали број лекова у односу на велики број и хетерогеност ретких болести - подаци ЕМА - Европске агенције за лекове кажу да за само 5% ретких болести постоји регистрована терапија<sup>17</sup>, односно укупно око 160 лекова.

У Републици Србији је и поред напора учињених на овом пољу претходних година, доступност orphan лекова значајно мања у односу на доступност у земљама ЕУ: у Републици Србији је регистровано само око 60 orphan лекова, од којих се око 30 налази на листи РФЗО и обезбеђује се из средстава обавезног здравственог осигурања, док се још нешто више од 20 набавља из буџета Републике Србије за лечење оболелих од ретких болести. Са друге стране, постоји одређени број ових лекова који на листи лекова имају уже индикације од оних које су наведене при регистрацији лека, што додатно ограничава могућност њихове примене. С обзиром на ограничена средства која из године у годину нису довољна да покрију све потребе за лечењем, проблем је у преговарању са фармацеутским кућама по питању снижења цена њихових производа, односно лекова за ретке болести, а за лекове који се обезбеђују средствима из буџета Републике Србије која се трансферишу РФЗО, не примењују се модели посебних уговора које РФЗО иначе предлаже произвођачима приликом преговарања за стављање лекова на листу лекова. Последица поменутог је да се лекови набављају по ценама из референтних земаља, што значајно утиче на и овако ограничен и недовољан буџет за лечење лица оболелих од ретких болести.

Проблем лечења лица оболелих од ретких болести, не огледа се само у томе да за највећи број не постоје orphan лекови. Наиме, постоје ретке болести где не постоји регистрована терапија, па је оболелим лицима неопходан неки од других видова лечења, неретко и више њих истовремено: симптоматска терапија, лекови ван индикационог подручја, витамини, суплементи, физикална терапија, бањска рехабилитација, неопходна медицинско-техничка помагала и палијативно збрињавање. Доступност наведених видова лечења у Републици Србији је у пракси изузетно ограничено, а разлог је тај да се многа права из здравственог осигурања могу остварити искључиво на основу дијагноза честих обољења, уместо да се могу остварити по основу стања оболелог. То у пракси значи немогућност остваривања највишег стандарда неге за оболеле од ретких болести, што доводи до тога да се:

- 1) симптоматска терапија, физикална терапија или бањска рехабилитација неретко се не може прописати оболелом од ретке болести, јер за њихове дијагнозе не постоје одговарајуће шифре у



листи и шифарницима РФЗО или у центрима за рехабилитацију не постоји одговарајуће обучено особље које препознаје потребе оболелих од ретких болести;

2) лекови ван индикационог подручја који су код једног броја ретких болести једина (и често, због механизма болести, веома ефикасна) терапија, нису препознати у Закону о лековима и медицинским средствима ("Службени гласник РС", бр. 30/10, 107/12, 105/17 - др. закон и 113/17 - др. закон), па самим тим ни у правилницима РФЗО;

3) витамини и суплементи који за здраву популацију представљају само додатке исхрани, код неких ретких болести представљају једини лек, али нису доступни овим лицима о трошку обавезног здравственог осигурања, јер се не сматрају лековима;

4) списак медицинско-техничких помагала која обезбеђује РФЗО мења се у складу са средствима РФЗО, што значи да је простор за ванредну набавку хитно потребног помагала које се не налази на списку сужен, те постоји велика неизвесност у погледу набавке поменутих помагала;

5) Стратегија за палијативно збрињавање из 2009. године не препознаје потребу лица оболелих од ретких болести за које не постоје никакве терапијске могућности за овим видом неге, од којих су највећи део деца, већ се искључиво концентрише на малигне туморе, болести срца и крвних судова, дијабетес, опструктивне болести плућа, ХИВ инфекције и жртве саобраћајних несрећа;

6) за највећи број болести недостају протоколи лечења за индикована подручја или ако постоје нема их на српском језику.

Поред наведеног, код лица оболелих од једне групе ретких болести, једини вид терапије је пресађивање органа. Највећи проблем у овом контексту је пресађивање плућа. Како се пресађивање плућа у Републици Србији не изводи, једина шанса за ова лица је упућивање на лечење у иностранство, односно на пресађивање плућа. Управо због тога неопходно је развијање програма пресађивања плућа у нашој земљи. Од 2012. до 2016. године, о трошку РФЗО упућено је на пресађивање плућа шест пацијента у АКХ клинику у Бечу. Како је поменута клиника чланица Евротранспланта (Европске организације за размену органа), те функционише по систему реципроцитета, од 2016. године Република Србија није могла да шаље више тамо своје пацијенте, јер није била у могућности да уступи ни један орган Евротранспланту. Проблем у овом тренутку се огледа у томе што Република Србија нема где да шаље ове пацијенте, а за развијање програма пресађивања плућа је потребно време које оболели који су кандидати за трансплантацију немају. Из наведеног проистиче да је потребно у што краћем року развијати програм за пресађивање плућа у нашој земљи, што је условљено имплементацијом Закона о пресађивању људских органа из 2018. године и који је полазна основа за успешно развијање свих програма пресађивања органа у нашој земљи, укључујући и промоцију даривања органа.

Поред побољшања доступности лекова за лечење ретких болести, неопходно је променити одлуку о формирању референтних центара за ретке болести. Наиме, чланом 72. Закона о здравственој заштити ("Службени гласник РС", број 25/19) дефинисани су центри за ретке болести као здравствене установе на терцијарном нивоу здравствене заштите, а министар својим актом одређује које здравствене установе на терцијарном нивоу здравствене заштите могу имати статус центара за одређене врсте ретких болести. Постојећа одлука о формирању референтних центара за ретке болести на уопштен начин одређује центре за ретке болести не наводећи које организационе јединице тих здравствених установа на терцијарном нивоу здравствене заштите чине центри за ретке болести, као ни врсту ретких болести за које су се ти центри специјализирали тако да се не може закључити где унутар њих постоји одговарајућа експертиза, што у пракси ствара вишеструке проблеме, пре свега у организационом смислу, а и самим стручњацима који се баве ретким болестима, као и оболелима. Са организационе стране, чињеница је да се именовањем центра за ретке болести без навођења конкретне болести или групе ретких болести за које је центар стручан и надлежан, не даје прави смисао постојања центра за ретке болести, јер са једне стране здравствени радници нису препознати и подржани у раду у датој области у циљу унапређења и развијања поменуте

области, а са друге стране сам центар не може да обезбеди финансијску подршку оним стручњацима који се баве ретким обољењима у смислу додатних средстава за неопходну опрему, простор и кадар, већ се финансијска подршка признаје целој терцијарној установи.

Са друге стране, непостојање регистра лица оболелих од ретких болести је оно што на системском нивоу онемогућава планирање здравствене заштите лица оболелих од ретких болести. Центри за ретке болести у већини случајева нису континуирано и ажурно достављали податке о лицима оболелим од ретких болести која се код њих лече, а као разлоге су наводили недостатак кадра и опреме, велики број обележја у обрасцу, као и недовољно времена да се поред рутинских послова посвете и уносу података у регистар. Последица поменутог је да у овом тренутку у Републици Србији није евидентиран тачан број оболелих од ретких болести. Подаци са којим располаже Институт за јавно здравље Србије односе се на издвојене ретке болести класификоване по дијагнозама и припадајућим групама обољења према Међународној класификацији болести МКБ-10. Једини подаци који су прикупљени у Републици Србији, а који се односе на лица оболела од ретких болести у здравственом систему Републике Србије, јесу подаци прикупљени 2017. године о 181 реткој болести које су најзаступљеније у болничком морталитету здравствених установа у Републици Србији.<sup>18</sup>

Коначно, и једнако важно, систем социјалне заштите у Републици Србији не препознаје и не уважава специфичности потреба лица оболелих од ретких болести и њихових породица. Ове специфичности додатно отежавају њихове животе који су већ оптерећени здравственим, економским и друштвеним бременом. Чињеница је да се више од 75% ретких болести јавља у детињству, што за последицу има да су ова лица и њихове породице практично доживотно оптерећене проблемима и да им је неопходна трајна планска и системска подршка. Нажалост, систем социјалне заштите настоји да лица оболела од ретких болести уклопи у неку од постојећих категорија корисника, уместо да учини супротно и прилагоди систем корисницима. Због наведеног, приликом процене телесног оштећења, примењује се пропис којим се уређује телесно оштећење а који потпуно занемарује изузетно специфичне облике телесних или функционалних оштећења које лица са ретким болестима могу да имају (невидљиви инвалидитет, сензорна оштећења, генетске кожне болести и друго). Међутим, изузетак и као пример добре праксе чини пропис којим се уређују ближи услови, поступак и начин остваривања права на одсуство са рада или рад са половином пуног радног времена ради посебне неге детета из 2018. године, који на савремен начин, кроз тзв. "функционални модел", обухвата све облике сметњи у развоју и инвалидитета. Прелазак на овај "функционални модел", као вид процене инвалидитета и сметњи у развоју у комплетном систему социјалне заштите је од кључне важности за боље разумевање специфичности ретких болести у контексту социјалне заштите, па самим тим и планирање и развој осталих специјализованих услуга.

## **4. Промена која се постиже спровођењем Програма**

### **1) Визија**

Визија Програма је правовремена дијагностика, лечење и унапређење квалитета живота лица оболелих од ретких болести.

### **2) Жељена промена**

Програмом жели се обезбедити унапређена здравствена заштита и квалитет живота лица оболелих од ретких болести и то:

(1) побољшана превенција и дијагностика ретких болести кроз:

- успостављање система кодирања и класификације ретких болести и формирање регистра лица оболелих од ретких болести;
- побољшање доступности и квалитета дијагностике ретких болести, пренаталне дијагностике и неонаталног скрининга;

- подизање свести, унапређено знање и информације о ретким болестима и подржавање удружења лица оболелих од ретких болести;

(2) унапређено лечење, нега и социјална заштита лица оболелих од ретких болести кроз:

- побољшање доступности и квалитета лечења ретких болести - организација и унапређење рада центара за ретке болести (ЦРБ);
- обезбеђивање доступности лекова и медицинских средстава за ретке болести;
- укључивање лица оболелих од ретких болести у систем социјалне заштите.

## **5. Дефинисање циљева**

### **Општи циљ**

Општи циљ Програма јесте унапређење здравствене заштите и квалитета живота лица оболелих од ретких болести.

Показатељ: Степен задовољства лица оболелих од ретких болести по питању дијагностике и лечења.

Степен задовољства се мери као проценат, односно удео анкетираних лица која су задовољна дијагностиком и лечењем (оболели или законски заступници). Базна вредност биће резултати анкете спроведене у 2020. години, а циљана вредност је побољшање од 30% у односу на базну вредност.

### **Посебан циљ**

#### **1) Побољшана превенција и дијагностика ретких болести**

Показатељ: Број људи којима је постављена дијагноза у односу на укупан број људи који су у одређеној години били у поступку успостављања дијагнозе са сумњом на ретку болест.

Просечно време дијагностиковања ретких болести је седам година (ЕУ просек). Од 2020. до 2022. године ће се код пацијената код којих је у том периоду дијагностикована ретка болест рачунати време које је било потребно да се том пацијенту дијагностикује ретка болест и на тај начин ће се знати који је то број људи којима је дијагностикована ретка болест у периоду краћем од седам година у односу на укупан број људи којима је постављена дијагноза ретке болести у 2022. години.

#### **2) Унапређено лечење, нега и социјална заштита лица оболелих од ретких болести**

Показатељи: Број дана за колико је терапија доступна након дијагностиковања болести.

Према постојећим подацима са којима располаже Европски савез за ретке болести <sup>19</sup> просечно време чекања на доступност терапије у Републици Србији је 925 дана, док је ЕУ просек 426 дана. Од 2020. до 2022. године ће се код пацијената код којих је у том периоду добијена адекватна терапија рачунати време које је било потребно да се том пацијенту да адекватна терапија и на тај начин добити број дана колико је било потребно да се да адекватна терапија након успостављене дијагнозе свим пацијентима у истом периоду.

## **6. Анализа опција за остваривање циљева**

### **Анализа опција за остваривање циљева**

У циљу разматрања најбоље опције за Програм и усвајање најбољих решења, разматране су следеће опције:

- 1) Status quo опција;
- 2) Развој свих неопходних могућности дијагностике и лечења ретких болести у Републици Србији;
- 3) Улагање искључиво у лечење и дијагностику ретких болести у иностранству;

4) Комбиновани приступ кроз улагања у проширење спектра услуга у Републици Србији, уз истовремено улагање у дијагностику и лечење у иностранству.

### **Опција 1 - status quo**

У случају да се не спроведу никакве промене у области ретких болести, те се настави са досадашњом праксом, позитивни ефекти би били изузетно ограничени. Непостојање дефиниције ретке болести у националним прописима доводи до тога да се здравствене услуге за лица оболела од ретких болести не могу пратити кроз здравствени систем, нити је могуће направити свеобухватан регистар, чиме је онемогућено правилно планирање неопходних средстава за здравствену заштиту ових лица. Поред тога, не постоји попис лабораторија у земљи које се баве дијагностиком ретких болести, па се одређени број дијагностичких метода које се могу урадити у земљи раде у иностранству, што доводи до већих трошкова здравствене заштите. Додатно, како не постоји мултидисциплинарни тим који би се бавио овом облашћу, не постоји свеобухватна анализа прописа и праћење ефеката у области ретких болести, нити системска подршка подизању свести или удружењима оболелих. Поред тога, потребе лица оболелих од ретких болести у систему социјалне заштите нису задовољене, јер се систем социјалне заштите своди на прописе који не препознају у потпуности сложеност ретких болести. Коначно, и поред опредељених средстава у буџету за ретке болести који се из године у годину увећава, нису довољно јасно дефинисана правила за одобравање лечења из буџета, систем процене ефикасности лекова, нити постоји планирање потреба, као ни увид у статус нових терапија за ретке болести које се појављују сваке године.

Ефекти оваквог приступа су пре свега финансијски, у смислу великих и нерационалних издатака за здравствену заштиту и великих издатака које породице лица оболелих од ретких болести морају да сnose сами. Међутим, највећи трошак се огледа у томе да се тим лицима не обезбеђује највећи могући квалитет живота, што има директне последице на друштво у целини. Осим тога, status quo као опција значи и оптерећење за оболеле и њихове породице у сваком смислу: финансијском, психичком, физичком (инвалидитет), чиме се онемогућава да буду корисни чланови друштва, који доприносе у складу са својим могућностима.

### **Опција 2 - Развој свих неопходних могућности дијагностике и лечења ретких болести у Републици Србији**

Опција развоја свих неопходних могућности дијагностике и лечења ретких болести у Републици Србији ограничава побољшање квалитета живота лица оболелих од ретких болести, уз огромне финансијске издатке.

Наведена опција захтева свеобухватну анализу постојећих капацитета за дијагностику и лечење ретких болести у Републици Србији и усмереност ка што бољој искоришћености ових капацитета. Такође, захтева усвајање дефиниције ретке болести ради израде регистра и планирања здравствене заштите за ову циљну групу. На основу података прикупљених тим анализама, било би могуће планирати финансијска средства за развој недостајућих дијагностичких метода и неопходне терапије за ретке болести. Кључно ограничење ове опције је у томе што би, за овакву свеобухватну промену правца у области ретких болести, било неопходно школовати, додатно обучити или ангажовати велики број стручњака. То се може оценити као тешко достигну, с обзиром на чињеницу да је у питању око 7.000 ретких болести, док Република Србија укупно има 15.000 лекара специјалиста, од којих се само изузетно мали број бави ретким болестима у својој области.

Ефекти избора ове опције јесу драстично повећање издвајања за здравствену заштиту лица оболелих од ретких болести. С друге стране, као позитиван ефекат се може очекивати повећан квалитет живота тих лица.

### **Опција 3 - Улагање искључиво у лечење и дијагностику ретких болести у иностранству**

Опција улагање искључиво у лечење и дијагностику ретких болести у иностранству изискује систематични приступ анализи потреба, уз огромне финансијске издатке.

Анализа потреба мора кренути од формирања регистра и пописа оних дијагностичких метода или лечења које се већ обављају у иностранству, а потом је неопходно направити контакте са иностраним установама које могу да пруже и остале услуге када су дијагностика и лечење у питању. Поред тога, неопходно би било изменити низ прописа како би се поједноставио процес слања узорака или оболелих лица у иностранство, а потом и обука медицинског и немедицинског особља о поступку, процедури и начину упућивања у иностранство.

Ефекти ове опције јесу огромно издвајање за слање у иностранство, потреба за изменом низа законских и подзаконских аката, потреба за успостављањем комплексног система праћења упућених пацијената и едукације стручњака. Ефекат по лица оболела од ретких болести би био позитиван у смислу убрзавања дијагнозе и побољшања доступности лечења, али уз упитно повећање квалитета живота, с обзиром на реалну потребу да често бораве ван земље. Коначно, један од најнеповољнијих ефеката који се може очекивати је изузетно незадовољство стручњака за ретке болести у Републици Србији, јер би на овај начин били приморани да примарно упућују своје пацијенте у иностранство, чак и када постоје могућности дијагностике и лечења, као и одговарајућа експертиза у земљи.

#### **Опција 4 - Комбиновани приступ кроз улагања у проширење спектра услуга у Републици Србији, уз истовремено улагање у дијагностику и лечење у иностранству**

Опција комбинованог приступа кроз улагања у проширење спектра услуга у Републици Србији, уз истовремено улагање у дијагностику и лечење у иностранству постиже се најрационалнији однос уложено - добијено у смислу повећања квалитета живота оболелих, уз рационална финансијска улагања.

Наведена опција захтева свеобухватну анализу постојећих капацитета за дијагностику и лечење ретких болести у Републици Србији и настојање да се ти капацитети што боље искористе. Такође, потребно је усвајање дефиниције ретке болести ради израде регистра и планирања здравствене заштите за ту циљну групу. На основу података прикупљених тим анализама, било би могуће јасно дефинисати које су то методе које се могу даље развијати у земљи, а за које је неопходно упућивање у иностранство. На тај начин, истовремено ће доћи до развоја квалитета услуга у земљи, улагањем у развој центара за ретке болести и поједностављивања процедура за упућивање у иностранство када одговарајућу дијагностику или лечење није могуће спровести у земљи. Поред тога, потребно је и унапређење информисаности свих заинтересованих страна у овој области, као и прилагођавање система социјалне заштите кроз измену законских аката, али и унапређење мултидисциплинарности кроз активности центара за ретке болести које до сада нису биле планиране или подржане.

Свеукупни ефекти избора наведене опције јесу: повећање финансијских издатака за ретке болести, уз рационалну процену потреба и могућности, што ће истовремено довести до повећања квалитета живота, смањења чекања на дијагнозу и лечење, али и смањено оптерећење на оболеле, чланове њихових породица, као и на експерте који се баве ретким болестима.

#### **Оцена опција и избор оптималне опције за достизање посебних циљева**

Поређење и оцена идентификованих опција, у циљу избора оптималне опције за најефикасније достизање постављених посебних циљева, је извршено коришћењем методе мултикритеријумске анализе на основу следећих изабраних критеријума: време за постизање циљева, ефикасност, трошкови и сложеност процедура.

Оцена опција према изабраним критеријумима је извршена на основу следећих тежинских коефицијената и предложених интервала:

Бр.	Критеријум	Тежински коефицијент	Интервали
			1 - непромењено

1.	Потребно време за достизање циљева	2	2 - незнатно смањење 3 - задовољавајуће смањење 4 - значајно смањење
2.	Ефикасност у достизању циљева	3	1 - незадовољавајући 2 - задовољавајући 3 - добар 4 - одличан
3.	Трошкови спровођења опције	4	1 - значајно виши 2 - виши 3 - умерено виши 4 - непромењени
4.	Сложеност процедура	1	4 - једноставне 3 - средње сложене 2 - сложене 1 - веома сложене

За сваки критеријум одређен је тежински коефицијент на основу процене колико који од критеријума могу утицати на резултат, приликом одлучивања за одређену опцију у односу на остале критеријуме. Тежински коефицијенти су одређени у скали од 1 (најнижи) до 4 (највиши). Процењено је да најзначајни утицај имају трошкови, односно потребна финансијска средства, јер су она најчешће и ограничавајући фактор приликом одлучивања о предузимању мера за остваривање жељене промене. Као следећи критеријум по значају одређена је ефикасност у достизању циљева, јер је за опредељивање за одређену опцију кључна процена колико ефикасно ће идентификоване мере да допринесу остваривању утврђених циљева. Време потребно за достизање циљева у случају примене мера одређене опције игра извесну улогу, али не мора бити пресудно, јер је првенствени интерес да се ефикасно и уз што мање трошкове достигну утврђени циљеви, као и да се дугорочно одржавају постигнути резултати. Из тих разлога је време одређено као трећи критеријум по значају. Као последњи по значају одређен је критеријум сложености процедура, јер је могуће учинити додатни напор да се учесници у спровођењу процедура оспособе да ефикасно обављају потребне послове, као и да се систем унапреди кроз поједностављење постојећих процедура.

Поређење опција на основу наведених критеријума, тежинских коефицијената и интервала, је извршено на следећи начин:

Критеријум	Тежин. коеф.	Опција 1	Опција 2	Опција 3	Опција 4
Потребно време за достизање циљева	2	1 (2)	4 (8)	3 (6)	4 (8)
Ефикасност у достизању циљева	3	1 (3)	3 (9)	4 (12)	4 (12)
Трошкови спровођења опције	4	4 (16)	2 (8)	1 (4)	3 (12)
Сложеност процедура	1	1 (1)	4 (4)	2 (2)	3 (3)
УКУПНО		21	29	24	35

### Закључак

Као најоптималнија опција оцењена је Опција 4, односно опција која подразумева комбиновани приступ дијагностици и лечењу ретких болести. То подразумева даљи развој капацитета и унапређење постојећег система у Републици Србији и успостављање ефикасних процедура за упућивање оболелих лица у иностранство, као јединствени одговор здравственог система и изналажење најоптималнијег решења за сваки појединачни случај.

## **7. Идентификовање мера јавне политике за постизање посебних циљева**

1) За постизање посебног циља који се односи на побољшање превенције и дијагностике ретких болести потребно је предузети следеће мере:

(1) успостављање система кодирања и класификације ретких болести и формирање регистра ретких болести;

Формирање регистра лица оболелих од ретких болести, у складу са законом, за ретке болести омогућиће сагледавање учесталости, распрострањености, трајања, исхода, демографских, клиничких и других карактеристика лица оболелих од ретких болести. Подаци из регистра кључни су за планирање здравствене заштите, израду превентивних стратегија и програма и основа су за клиничка и епидемиолошка истраживања. Регистар лица оболелих од ретких болести, основни је део сваког рационалног програма за контролу ретких болести. Како би ово било могуће, неопходно је пре свега уврстити дефиницију ретке болести у прописе Републике Србије у области здравства. Ова дефиниција треба да буде у складу са дефиницијом ЕУ која дефинише да је "ретка болест она болест која погађа мање од пет на 10.000 лица у одређеној популацији". Након тога, неопходно је да се за ретке болести, поред међународне класификације болести МКБ-10 која је у службеној употреби у Републици Србији и која обухвата мање од 10% дијагноза ретких болести, уведе шифрирање ретких болести према Orphanet класификацији, која обухвата и прецизно дефинише свих 7.000 до сада препознатих ретких болести. Након ове допуне, потребно је радити на доношењу спискова ретких болести. Када буду обављени ови кораци, ради формирања регистра лица оболелих од ретких болести, потребно је израдити неопходан софтвер - базу података о ретким болестима у којој ће се централизовано прикупљати подаци о лицима оболелим од ретких болести. Како би се поједноставило прикупљање података, овај софтвер ће бити у могућности да се повеже са интегрисаним информационалним системом (у даљем тексту: ИЗИС) и другим болничким базама података које су у употреби у Републици Србији. Овај софтвер мора имати могућност прикупљања и уношења података према сету обележја дефинисаном од стране Института за јавно здравље Србије, где се мора налазити национална (централна) база података за Републику Србију. Регистри (базе података) за групу одабране ретке болести водиће се у центрима за ретке болести. Након израде софтверског решења регистра лица оболелих од ретких болести, неопходно је прикупити и анализирати податке из центара за ретке болести о томе које регистре појединачних обољења воде и размотрити могућност интегрисања ових података у регистар лица оболелих од ретких болести. Коначно, да би се обезбедио континуирани унос и максимални обухват лица оболелих од ретких болести унетих у регистар, потребно је обезбедити неопходне додатне људске ресурсе задужене да у здравственим установама уносе податке о лицима са ретким болестима и обезбедити неопходну обуку за њих, али и друге здравствене раднике који ће користити регистар.

Спровођење поменуте мере неће проузроковати додатне материјалне и нематеријалне трошкове грађанима, нити ће штетно утицати на било коју специфичну групу популације већ ће резултати спроведене поменуте мере на директан начин користити лицима оболелим од ретких болести, јер ће спровођење ове мере омогућити сагледавање учесталости, распрострањености, трајања, исхода, демографских, клиничких и других карактеристика лица оболелих од ретких болести. Поред тога, наведени подаци из регистра су кључни за планирање здравствене заштите, израду превентивних стратегија и програма и основа су за клиничка и епидемиолошка истраживања у овој области.

Спровођење поменуте мере неће директно утицати на тржиште рада и запошљавање, као и на услове за рад и њено спровођење не доводи до директне или индиректне дискриминације различитих категорија лица. Такође, спровођење поменуте мере не би могло да утиче на цене роба и услуга и животни стандард становништва, нити би њеном реализацијом могао да се очекује позитиван утицај на промену социјалне ситуације у неком одређеном региону или округу. Али успостављање система кодирања и класификација ретких болести као и формирање регистра лица оболелих од ретких болести утицаће на промене у финансирању, квалитету или доступности система социјалне заштите, здравственог система или система образовања, посебно у смислу једнаког приступа услугама и правима за лица оболела од ретких болести јер је ово први корак ка препознавању оболелих од ретких болести у систему социјалне заштите који су до сада наилазили на препреке у остваривању права када имају постављену дијагнозу ретке болести јер су манифестације ретких болести често веома специфичне и самим тим се не уклапају у уобичајене дефиниције инвалидитета.

Спровођењем поменуте мере се уводе организационе промене у оквиру постојећег Института за јавно здравље Србије који ће бити носилац ове активности, у смислу јачања капацитета. Ова мера подразумева успостављање система кодирања, израду софтвера - базе података о ретким болестима, анализу прикупљених података из центара за ретке болести. Поред тога, да би се обезбедио континуирани унос и максимални обухват лица оболелих од ретких болести унетих у регистар лица оболелих од ретких болести, потребно је обезбедити неопходне додатне људске ресурсе задужене да у здравственим установама уносе податке о лицима са ретким болестима и обезбедити неопходну обуку за њих, али и друге здравствене раднике који ће користити регистар, одмах након успостављања регистра. Наведена мера је у сагласности са важећим прописима, међународним споразумима и усвојеним документима јавних политика и не утиче на владавину права и безбедност. Спровођење ове мере на директан начин утицаће на одговорност и транспарентност рада јавне управе јер гарантује једнообразност у поступању и једнаку доступност права из здравствене и социјалне заштите свим грађанима Републике Србије.

(2) побољшање доступности и квалитета дијагностике ретких болести, пренаталне дијагностике и неонаталног скрининга;

Како би се побољшала доступност и квалитет дијагностике ретких болести, неопходно је извршити анализу доступности различитих метода дијагностике у земљи и иностранству, а затим подржати развој оних дијагностичких метода за којима постоји потреба, уз подизање свеобухватног квалитета дијагностике. У том смислу, како би се обезбедио потпуни увид у могућности и расположивост дијагностике у Републици Србији, неопходно је извршити попис постојећих лабораторија које се баве дијагностиком ретких болести у земљи (у Плану мреже и ван Плана мреже здравствених установа), те извршити попис свих лабораторија и дијагностичких метода које могу да се ураде у Републици Србији. Приликом анализе стања, неопходно је да се приоритет стави на унапређење и развој дијагностике (а посебно биохемијске дијагностике) у центрима за одређене врсте ретких болести, јер су ови центри места у којима се налази врхунска експертиза у области различитих ретких болести. Уколико одређене дијагностичке методе није могуће обавити у здравственим установама из Плана мреже здравствених установа, предност је потребно дати лабораторијама у земљи које су ван плана мреже здравствене установе. Овако извршена анализа даће информацију о томе које су могућности за обављање дијагностике у земљи, као и какве су потребе за унапређењем кадра, опреме и простора за побољшање дијагностике. Овај приступ ће такође омогућити смањење трошкова који се издвајају из буџета за дијагностике у иностранству. Попис лабораторија формиран на овај начин мора бити јавно и транспарентно објављен и доступан како би се олакшао и убрзао процес постављања дијагнозе ретке болести.



Такође, један од предуслова за унапређење дијагностике у овој области је активно учешће стручњака у раду међународних тела и организација која се баве ретким болестима, као и праћење препорука и смерница које се објављују.

Након израде регистра лица оболелих од ретких болести у Републици Србији, неопходно је размотрити проширење палете неонаталног скрининга. У циљу рационализације трошкова и остваривања највишег нивоа квалитета обављених анализа, неопходно је задржати централизовано спровођење неонаталног скрининга, као и до сада, на Институту за здравствену заштиту мајке и детета Србије "Др Вукан Чупић" и Институту за здравствену заштиту деце и омладине Војводине, јер управо у овим установама постоји ниво експертизе који гарантује валидност добијених резултата. Паралелно са овом активношћу, потребно је радити на развоју смерница за методе пренаталне дијагностике и на развоју тестова потврде позитивног резултата скрининга.

Спровођење поменуте мере неће проузроковати додатне материјалне и нематеријалне трошкове грађанима, ни користи, нити ће штетно утицати на било коју специфичну групу популације, јер је једини циљ поменуте мере повећање доступности и квалитет дијагностике ретких болести. Такође, спровођење поменуте мере неће утицати на тржиште рада и запошљавање, као ни на услове за рад. Како Програм има за циљ да унапреди здравствену заштиту и квалитет живота лица оболелих од ретких болести, спровођење свих мера и активности наведене у поменутом програму усмерене су на лица оболела од ретких болести тако да је и директна и индиректна дискриминација у потпуности искључена. Такође, наведена мера нема утицаја на цене роба и услуга и животни стандард становништва, али на индиректан начин може да изазове промене у финансирању, квалитету или доступности система социјалне заштите, здравственог система или система образовања, посебно у смислу једнаког приступа услугама и правима за осетљиве групе. Такође, може се очекивати да спроведена анализа индиректно утиче на смањење финансијских трошкова који се издвајају из буџета за дијагностиковање ретких болести, јер ће резултати поменуте мере бити основ за развијање и увођење нових дијагностичких метода.

Поменутом мером се не уводе организационе, управљачке или институционалне промене, јер за спровођење исте јавна управа има капацитет, те није потребно извршити реструктурирање постојећег државног органа, односно другог субјекта јавног сектора (нпр. проширење, укидање, промене функција/хијерархије, унапређење техничких и људских капацитета и сл.). Наведена мера је у сагласности са важећим прописима, међународним споразумима и усвојеним документима јавних политика и не утиче на владавину права и безбедност. Поред тога, спровођење поменуте мере на директан начин утиче на транспарентност рада јавне управе јер подразумева да се резултати пописа лабораторија званично објаве.

(3) подизање свести, унапређене знања и информација о ретким болестима и подршка удружењу лица са ретким болестима;

Један од проблема у области ретких болести је недостатак информација о ретким болестима у сваком смислу. Полазећи од тога да се ове болести називају "ретке" потврђује да се са њима ретко сусрећу сви, од здравствених радника, социјалних радника, преко обичних грађана, до институција, па је самим тим повећање информисаности и превазилажење недостатка информација од изузетног значаја. Због тога је неопходно спровести низ активности како би се информисаност међу свим актерима повећала.

Неопходно је да Министарство образује интердисциплинарно тело које чине представници Министарства, Републичког фонда за здравствено осигурање, Министарства за рад, запошљавање, борачка и социјална питања, Института за јавно здравље Србије, центара за ретке болести, НОРБС-

a и Orphanet - Србија. Задатак тела је праћење примене овог програма, реализација и праћење примене закључака и препорука РСК за ретке болести, као и прикупљање и размена информација о ретким болестима, стручњацима, институцијама, удружењима и оболелима.

Поред тога, неопходно је обезбедити информације о ретким болестима и активностима у Републици Србији на пољу ретких болести на сајту Министарства. Један део овог портала требало би да преузима податке са Orphanet-а, међународног портала за ретке болести који садржи (тренутно само на енглеском и француском језику) списак ретких болести и њихову класификацију, енциклопедију ретких болести; попис orphan лекова у свим фазама развоја; директоријум експертских ресурса (укључујући експертске центре, регистре, лабораторије, тренутне истраживачке пројекте, клиничка испитивања, технолошке платформе и удружења оболелих).

У сврху едукације здравствених радника, здравствених сарадника и других стручних лица која се баве ретким болестима, потребно је израдити националне водиче добре праксе за појединачне ретке болести. С обзиром на број од преко 7.000 ретких болести, акценат би у почетку био стављен на израду националних водича за оне ретке болести за које постоје МКБ-10 шифре. Ова активност би требало да буде координирана између републичких стручних комисија за поједине области и РСК за ретке болести Министарства, Института за јавно здравље Републике Србије и центара за ретке болести као део њихових активности. Водичи би били објављивани на сајту Министарства. Доступношћу и општом прихваћеношћу ових смерница довело би се до побољшања стандарда неге и лечења.

Како би се унапредило дијагностиковање, лечење и нега лица оболелих од ретких болести у Републици Србији, потребно је интензивно радити на допунском образовању, континуираној едукацији и обуци стручњака (медицинских и немедицинских) који се могу сусрести са лицима оболелим од ретких болести. Због тога је неопходно направити систем низа континуираних едукација које ће се спроводити искључиво за ретке болести, као и допунити програме школовања стручњака здравствене, али и социјалне и других струка (психолози, физиотерапеути итд.).

Како су информације о свакодневном животу и препрекама са којима се лица оболела од ретких болести суочавају од изузетног значаја за даље унапређење положаја лица са ретким болестима, потребно је спровести анкету мерења степена задовољстава оболелих лица од ретких болести у погледу дијагностике и лечења ретких болести у Републици Србији, која ће послужити као показатељ успешности целокупног Програма.

Пошто су оболела лица од ретких болести у већини случајева и чланови удружења потребно је превасходно пружити подршку, која укључује и финансијску подршку поменутиим удружењима. Ова подршка треба да омогући удружењима спровођење активности подизања свести, пружања подршке оболелима и размену искустава, а такође и да омогући да НОРБС-ова бесплатна телефонска линија помоћи за лица оболела од ретких болести несметано функционише. Ова линија помоћи постоји од 2015. године и представља сервис који пружа информације о болестима, правну и психо-социјалну помоћ и подршку лицима оболелим од ретких болести и члановима њихових породица.

Спровођење поменуте мере неће проузроковати додатне материјалне и нематеријалне трошкове грађанима, нити ће штетно утицати на било коју специфичну групу популације. Са друге стране, очигледне су нематеријалне користи за лица оболела од ретких болести.

Спровођење поменуте мере неће утицати на тржиште рада и запошљавање, као и на услове за рад, и њено спровођење не доводи до директне или индиректне дискриминације различитих категорија лица. Такође, спровођење поменуте мере не би могло да утиче на цене робе и услуга и животни стандард становништва, нити би њеном реализацијом могло да се очекује позитиван утицај на промену социјалне ситуације у неком одређеном подручју.

Спровођењем поменуте мере не уводе се директно организационе, управљачке или институционалне промене, али се на индиректан начин утиче на њих формирањем интердисциплинарног тела у Министарству, сачињеног од представника Министарства, Републичког фонда за здравствено осигурање, Министарства за рад, запошљавање, борачка и социјална питања, Института за јавно здравље Србије, центара за ретке болести, НОРБС-а и Orphanet - Србија. У циљу спровођења ове мере неопходно је повећати квалитет и квантитет расположивих капацитета у Министарству, али није потребно извршити реструктурирање постојећег државног органа, односно другог субјекта јавног сектора (нпр. проширење, укидање, промене функција, односно хијерархије, унапређење техничких и људских капацитета и сл.). Наведена мера је у сагласности са важећим прописима, међународним споразумима и усвојеним документима јавних политика и не утиче на владавину права и безбедност. Поред тога она утиче на одговорност и транспарентност рада јавне управе пре свега формирањем интердисциплинарног тела које ће се бавити искључиво проблематиком у области ретких болести, што до сада није постојало.

2) За постизање посебног циља који се односи на унапређено лечење, негу и социјалну заштиту лица оболелих од ретких болести потребно је предузети следеће мере:

(1) побољшање доступности и квалитета лечења ретких болести - организација и унапређење рада центара за ретке болести;

Први корак ка унапређењу рада центара за ретке болести је доношење нове одлуке Министарства о одређивању здравствених установа на терцијарном нивоу здравствене заштите који обављају послове центара за одређене врсте ретких болести. Како су чланом 72. Закона о здравственој заштити ("Службени гласник РС", број 25/19) дефинисани центри за ретке болести као здравствене установе на терцијарном нивоу здравствене заштите, новом одлуком је потребно прецизирати законску одредбу и на јаснији начин одредити улогу центара за ретке болести у постојећем здравственом систему. Наиме, приликом одређивања центара за ретке болести потребно је навести назив организационе јединице здравствене установе на терцијарном нивоу здравствене заштите која има статус центра за ретке болести, потребно је навести и за коју одређену врсту ретких болести је центар одређен, као и које послове наведени центар за ретке болести обавља. Здравствене установе у Републици Србији које ће бити одређене да обављају послове центра за одређене врсте ретких болести у основи треба да испуњавају услове у погледу: потребног простора, опреме за дијагностику, одговарајућих високо-специјализованих здравствених радника и здравствених сарадника и спровођења активности у домену научноистраживачке и едукативне делатности. Након доношења одлуке, здравствене установе терцијалног ниво здравствене заштите ће бити у обавези да измене статут у којем ће се ближе уредити унутрашња организација здравствене установе на терцијарном нивоу здравствене заштите, послови, као и друга питања од значаја за рад центара за ретке болести.

Такође, у циљу унапређења постојећих центара за ретке болести, неопходно је сагледати постојеће стање у погледу простора, опреме и кадра за поменуте центре за ретке болести, те обезбедити додатна улагања ради унапређења и постизања свих потребних услова и самим тим побољшања квалитета пружених услуга.

Центри за ретке болести, као извори знања и стручности у овој области израђују смернице и протоколе лечења и праћења лица оболелих од ретких болести, сарађују са немедицинским стручњацима и са релевантним удружењима оболелих, ради обезбеђивања мултидисциплинарне неге. Осим тога, као такви, центри за ретке болести организују и обављају едукације медицинских и немедицинских радника који се баве ретким болестима. Овако дефинисани центри би требало да буду извор информација по питању убрзавања процеса постављања дијагнозе. На основу ових информација, потребно је анализирати потребу и потом донети пропис који се односи на размену биолошких материјала, како у земљи тако и у иностранству.

Спровођење поменуте мере неће проузроковати додатне материјалне и нематеријалне трошкове грађанима, нити ће штетно утицати на било коју специфичну групу популације јер је једини циљ поменуте мере јасно дефинисање и формирање центара за ретке болести што је предуслов за даље развијање и улагање у поменуте центре. Наиме, спровођењем ове мере јасно ће се знати који од центара врши одређене анализе, што ће на директан начин утицати на смањење трошкова који оболели од ретких болести могу да имају до дијагностиковања неке од болести, а са друге стране спровођење ове мере ће такође утицати на смањење трошкова државе, јер ће се за велики број ретких болести анализе обављати у формираним центрима. Утицај спровођења поменуте мере на тржиште рада и запошљавање, као и на услове за рад огледа се кроз јасно дефинисање одговарајућих високо-специјализованих здравствених радника и здравствених сарадника који ће такође допринети унапређењу и побољшању квалитета пружених услуга у самим центрима. Како Програм има за циљ да унапреди здравствену заштиту и квалитет живота лица оболелих од ретких болести спровођење свих мера и активности наведених у поменутом програму усмерене су на лица оболела од ретких болести тако да је и директна и индиректна дискриминација у потпуности искључена. Такође, наведена мера нема утицаја на цене роба и услуга и животни стандард становништва, али на индиректан начин може да изазове промене у финансирању, квалитету или доступности система социјалне заштите, здравственог система или система образовања, посебно у смислу једнаког приступа услугама и правима за осетљиве групе. Такође, може се очекивати да спровођење мере индиректно утиче на смањење финансијских трошкова који се издвајају из буџета за дијагностиковање ретких болести, јер ће резултати поменуте мере бити основ за развијање и увођење нових дијагностичких метода у Републици Србији.

Спровођењем поменуте мере не уводе се управљачке или институционалне промене већ само организационе које су истовремено и услов за успешно спровођење ове мере. Наиме, потребно је организовати центре за ретке болести као организационе делове здравствених установа на терцијарном нивоу здравствене заштите које испуњавају прецизно дефинисане услове по питању стручности, простора, опреме и кадра. У првој фази организација подразумева реорганизацију постојећег, док ће се након извршених анализа, које су предвиђене као активности у Акционом плану приступити предузимању одређених мера за побољшање капацитета.

Наведена мера је у сагласности са важећим прописима, међународним споразумима и усвојеним документима јавних политика и не утиче на владавину права и безбедност, као ни на одговорност и транспарентност рада јавне управе.

(2) обезбеђивање доступности лекова и медицинских средстава за ретке болести;

Код оних ретких болести за које постоји регистрована терапија, у највећем броју случајева ради се о тзв. orphan лековима. Неопходно је повећати доступност ових лекова у Републици Србији, тако што ће се размотрити и применити различити модалитети, као што су посебни уговори или преговори са фармацеутским кућама. Како би се осигурало да је финансирање и примена наведених лекова рационална, потребно је да се ови лекови уводе у терапију искључиво од стране здравствених радника који раде у центрима за ретке болести. Такође је неопходно дефинисати критеријуме по којима се доноси одлука о томе да ли се одређени лек за ретку болест ставља на листу лекова РФЗО или се обезбеђује средствима из буџета Републике Србије која се трансферишу РФЗО. Поред тога, неопходно је успоставити систем планирања неопходних буџетских издатака за лекове за ретке болести који су у складу са реалним процењеним потребама, које доставља надлежна Комисија при РФЗО.

Закон о лековима и медицинским средствима не предвиђа могућност примене лека ван индикационог подручја, што представља проблем код оних ретких болести код којих такви лекови представљају једини могући облик лечења. Због тога је неопходно изменити Закон о лековима и медицинским средствима и правилнике РФЗО, како би лица оболела од ретких болести имала могућност лечења

тим лековима. Како би се осигурала правилна и рационална употреба лекова ван индикационог подручја за ретке болести, неопходно је да употребу индикује лекар из одговарајућег центра за ретке болести, уз одобрење етичког одбора здравствене установе, након чега се лек набавља о трошку РФЗО.

Код ретких болести код којих не постоји ниједна регистрована терапија, нити терапија која се примењује ван индикационог подручја, неопходно је обезбедити да лекар из центра за ретке болести има могућност да индикује одговарајућу симптоматску терапију или суплемент који ће се набављати о трошку РФЗО или из средстава Министарства која се трансферишу РФЗО.

Код ретких болести код којих је пресађивање плућа једина терапија потребно је развијати програм за пресађивање плућа у нашој земљи, што је условљено имплементацијом Закона о пресађивању људских органа из 2018. године и који је полазна основа за успешно развијање свих програма пресађивања органа у нашој земљи, укључујући и промоцију даривања органа.

Посебну пажњу потребно је посветити изменама прописа којим се уређују медицинско-техничка помагалима која се обезбеђују из средстава обавезног здравственог осигурања, с обзиром да је у тренутно важећем пропису велики број помагала неопходних управо за оболеле од ретких болести недоступан или није доступан у довољним количинама. С обзиром на то да се ради о оним болестима код којих не постоји никакав други вид терапије, потребно је извршити анализу стања према потребама оболелих и извршити измене прописа у складу са њима. Као и у претходном случају, лекари који раде у центрима за ретке болести индикују примену помагала дајући своје стручно мишљење о његовој неопходности.

Иако у Републици Србији постоји Програм палијативног збрињавања, он не препознаје лица оболела од ретких болести. Због велике специфичности ретких болести, од изузетне важности је допуна прописа везано за палијативну негу како би се лицима, а посебно деци, са најтежим, животно угрожавајућим болестима, пружила подршка и одговарајућа нега од стране стручних мултидисциплинарних тимова. Овај вид подршке није важан само за пацијенте, већ и за чланове њихових породица које су изложене повећаном стресу и изолацији.

Спровођење поменуте мере неће проузроковати додатне материјалне и нематеријалне трошкове грађанима, нити ће штетно утицати на било коју специфичну групу популације већ ће резултати спроведене поменуте мере на директан начин користити лицима оболелим од ретких болести којима је спровођење ове мера једини начин лечења, а код неких и излечења. Спровођење поменуте мере неће директно утицати на тржиште рада и запошљавање, као и на услове за рад и њено спровођење не доводи до директне или индиректне дискриминације различитих категорија лица. Такође, спровођење поменуте мере не би могло да утиче на цене роба и услуга и животни стандард становништва, нити би њеном реализацијом могао да се очекује позитиван утицај на промену социјалне ситуације у неком одређеном подручју. Али обезбеђивање доступности лекова и медицинских средстава за ретке болести утицаће на промене у финансирању, квалитету или доступности система социјалне заштите, здравственог система или система образовања, посебно у смислу једнаког приступа услугама и правима за лица оболела од ретких болести, јер је ово једини начин да лица оболела од ретких болести добију адекватну терапију.

Спровођењем поменуте мере се не уводе организационе, управљачке или институционалне промене, и јавна управа има капацитете за спровођење ове мере, те није потребно извршити реструктурирање постојећег државног органа, односно другог субјекта јавног сектора. Наведена мера је у сагласности са важећим прописима, међународним споразумима и усвојеним документима јавних политика и не утиче на владавину права и безбедност. Спровођење ове мере на директан начин утицаће на одговорност и транспарентност рада јавне управе, јер гарантује једнообразност у поступању и једнаку доступност права из здравствене и социјалне заштите свим грађанима Републике Србије.

(3) укључивање лица оболелих од ретких болести у систем социјалне заштите;

Пратећи европску праксу у домену социјалне заштите лица оболелих од ретких болести, постоји потреба за дефинисањем права којима би се олакшао живот и смањила дискриминација лица са ретким болестима и чланова њихових породица.

Прописи који се односе на процену степена телесног оштећења морају бити измењени тако да се приликом процене користи тзв. функционални модел процене инвалидитета, који не укључује само телесна већ и сензорна оштећења, а који је у складу са ICF - International Classification of Functioning, Disability and Health (међународна класификација функционалности, инвалидитета и здравља).

Прописи који се односе на рад и запошљавање морају бити измењени тако да омогуће, али и активно подстичу, право на флексибилно радно ангажовање (рад са скраћеним радним временом, рад од куће) за родитеље и старатеље који се брину о оболелим лицима. У истим прописима, потребно је обезбедити право на посебно плаћено одсуство за потребе терапије и одржавања постојећег здравственог стања за запослена лица оболела од ретких болести. Поред тога, неопходно је увести појам забране генетичке дискриминације у области рада и запошљавања, а такође и забрану рада на пословима са повећаним ризицима по здравље за запослена лица оболела од ретких болести.

У контексту неге оболелог детета, потребно је извршити измене у прописима о раду и право на плаћено одсуство са посла родитеља или старатеља ради неге детета оболелог од ретке болести омогућити без ограничења узраста детета, уместо до дететове пете године, како је по важећим прописима.

У закону којим се уређује финансијска подршка породици са децом и закону којим се уређује социјална заштита, неопходно је извршити одговарајуће измене које омогућавају посебан статус и финансијску накнаду родитељима односно старатељима у случајевима када негују дете коме је изузетно нарушено здравствено стање, те родитељ или старатељ не може реално да буде радно ангажован.

У закону којим се уређује социјална заштита, неопходно је увести обавезни минимум услуга социјалне заштите који локална самоуправа мора да обезбеди.

Спровођење поменуте мере неће проузроковати додатне материјалне и нематеријалне трошкове грађанима, нити ће штетно утицати на било коју специфичну групу популације већ ће резултати спроведене поменуте мере на директан начин олакшати живот лицима оболелих од ретке болести, као и члановима њихове породице. Спровођење поменуте мере неће директно утицати на тржиште рада и запошљавање, као и на услове за рад и њено спровођење не доводи до директне или индиректне дискриминације различитих категорија лица, већ доприноси смањењу дискриминације са којом се суочавају лица оболела од ретких болести. Такође, спровођење поменуте мере не би могло да утиче на цене роба и услуга и животни стандард становништва, нити би њеном реализацијом могао да се очекује позитиван утицај на промену социјалне ситуације у неком одређеном региону или округу. Али препознавање различитости лица оболелих од ретких болести у прописима које су обухваћене овом мером утицаће на промене у финансирању, квалитету или доступности система социјалне заштите, здравственог система или система образовања, посебно у смислу једнаког приступа услугама и правима за лица оболела од ретких болести.

Спровођењем поменуте мере се не уводе организационе, управљачке или институционалне промене, и јавна управа има капацитете за спровођење ове мере, те није потребно извршити реструктурирање постојећег државног органа, односно другог субјекта јавног сектора. Наведена мера је у сагласности са важећим прописима, међународним споразумима и усвојеним документима јавних политика и не утиче на владавину права и безбедност. Спровођење ове мере на директан начин утицаће на одговорност и транспарентност рада јавне управе, јер гарантује једнообразност у поступању и једнаку доступност права из здравствене и социјалне заштите свим грађанима Републике Србије.

## **8. Механизми за спровођење мера и начин извештавања о резултатима спровођења**

Носилац свих мера предвиђених Програмом и Акционим планом за спровођење Програма за ретке болести у Републици Србији за период 2020-2022. године је Министарство, осим мере укључивање лица оболелих од ретких болести у систем социјалне заштите где је министарство надлежно за социјална питања орган одговоран за њено спровођење.

Сви органи, односно организације који су препознати као партнери у спровођењу активности писмено извештавају Министарство на свака три месеца о реализацији, односно о евентуалним проблемима са којима се суочавају. Министарство ће годишње, у складу са роковима утврђеним законом, припремати извештај о реализацији Акционог плана за спровођење Програма за ретке болести у Републици Србији за период 2020-2022. године и на основу података и информација које достављају други надлежни органи за реализацију активности и партнери. Такође, Министарство ће у последњој години трајања овог програма припремити *ex post* анализу.

## **9. Спроведене консултације са заинтересованим странама**

Због комплексности и сложености саме области ретких болести, рад на изради Националне стратегије за ретке болести у Републици Србији траје изванредно временски период. За израду поменуте стратегије формирана је посебна радна група у којој су за чланове именовани здравствени радници у области ретких болести, као и представници Министарства и представници НОРБС-а. У рад поменуте радне групе били су укључени и представници Института за јавно здравље Србије. У току израде поменуте стратегије Министарство је у сарадњи са Националном организацијом за ретке болести Србије организовала округле столове и консултације. Након ступања на снагу Закона о планском систему Републике Србије ("Службени гласник РС", број 30/18), као и Уредбе о методологији управљања јавним политикама, анализи ефеката јавних политика и прописа и садржају појединачних докумената јавних политика ("Службени гласник РС", број 8/19), Министарство је заједно са Радном групом и експертима Републичког секретаријата за јавне политике, ускладило постојећи Предлог Националне стратегије за ретке болести са новим прописима из области јавних политика. Као резултат поменутих консултација, сачињен је Предлог програма за ретке болести у Републици Србији за период 2020-2022. године.

## **10. Процена финансијских средстава потребних за спровођење Програма и анализа финансијских ефеката**

Програм утицаће на јавне расходе у средњем року, а у циљу формирања центара за ретке болести. Међутим, у овом тренутку не може се проценити у којој мери ће тај утицај бити јер је предуслов за коначан износ, анализа опремљености кадровских и просторних капацитета центара за ретке болести, након чега ће се за 2022. годину планирати средства за ту намену, у складу са лимитима које утврди Министарство финансија. Такође, утицај Програма на јавне расходе огледа се и кроз успостављање регистра лица оболелих од ретке болести кроз израду софтвера за регистрацију ретких болести. Поред тога, финансијски утицај се огледа и кроз обезбеђивање додатних финансијских средстава за дијагностиковање и лечење ретких болести.

За спровођење овог програма нису потребна средства за 2019. годину. У 2020, 2021. и 2022. години потребно је обезбедити средства у складу са лимитима утврђеним од стране Министарства финансија, за раздео 27 - Министарства у оквиру:

- Програма 1802 - Превентивна здравствена заштита, Програмска активност 0001 Подршка раду Института др Милан Јовановић Батут, у 2020. години, на економској класификацији 465 - Остале дотације и трансфери у износу од 1.750.000 динара, и то само, као и на економској класификацији 423 - Услуге по уговору у износу од 500.000 динара, за 2022. годину;

- Програма 1802 - Превентивна здравствена заштита, Програмска активност 0012 Подршка активностима удружења грађана у области здравствене заштите, на економској класификацији 481 - дотације невладиним организацијама, у износу од 500.000 динара, за 2021. и 2022. годину;

- Програма 1808 - Подршка остварењу права из обавезног здравственог осигурања, Програмска активност 0003 - Здравствена заштита осигураних лица оболелих од ретких болести, на економској класификацији 464 - Дотације организацијама обавезног социјалног осигурања, у износу од 2.400.000.000 динара за 2020. годину, а за наредне две године, средства ће се утврдити у складу са лимитима утврђеним од стране Министарства финансија. Такође, средства у износу од 2.400.000.000 динара ће се у 2020. години, 2021. години и 2022. години обезбедити у Финансијском плану Републичког фонда за здравствено осигурање, у складу са лимитима утврђеним од стране Министарства финансија.

Програм неће проузроковати трошкове и користи (материјалне и нематеријалне) привреди, појединој грани, односно одређеној категорији привредних субјеката и неће утицати на конкурентност привредних субјеката на домаћем и иностраном тржишту (укључујући и ефекте на конкурентност цена), као што неће утицати на друштвено богатство и његову расподелу.

## 11. Акциони план

Саставни део овог програма је Акциони план за спровођење Програма за ретке болести у Републици Србији за период 2020-2022. године .

## 12. Завршни део

Овај програм објавити на интернет страници Владе, на порталу е-Управе и на интернет страници Министарства здравља.

Овај програм објавити у "Службеном гласнику Републике Србије".

---

<sup>1</sup> Одлука бр. 1295/99/ЕС Европског парламента и Савета од 29. априла 1999. године [http://ec.europa.eu/health/archive/ph\\_overview/previous\\_programme/rare\\_diseases/raredis\\_wpgm99\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_en.pdf)

<sup>2</sup> Закон о изменама и допунама закона о здравственој заштити ("Службени гласник РС", бр. 57/11)

<sup>3</sup> Закон о изменама и допунама закона о здравственом осигурању ("Службени гласник РС", бр. 57/11)

<sup>4</sup> [www.ema.europa.eu](http://www.ema.europa.eu) од 21.03.2019. године

<sup>5</sup> *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](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf)

<sup>6</sup> *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>

<sup>7</sup> *The European Union Committee of Experts on Rare Diseases, EUCERD*, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2009:315:0018:0021:EN:PDF>

<sup>8</sup> *EUROPLAN Recommendations for the development of national plans for rare diseases*, [http://download.eurodis.org/europlan/2\\_EUROPLAN\\_Guidance\\_Documents\\_for\\_the\\_National\\_Conference/2\\_EUROPLAN\\_Recommendations\\_for\\_Rare\\_Disease\\_National\\_Plans\\_Final.pdf](http://download.eurodis.org/europlan/2_EUROPLAN_Guidance_Documents_for_the_National_Conference/2_EUROPLAN_Recommendations_for_Rare_Disease_National_Plans_Final.pdf)

<sup>9</sup> *Selecting indicators to evaluate the achievements of RD initiatives*, [http://www.europlanproject.eu/Resources/docs/2008-2011\\_3.EUROPLANIndicators.pdf](http://www.europlanproject.eu/Resources/docs/2008-2011_3.EUROPLANIndicators.pdf)



<sup>10</sup> [http://download2.eurordis.org/rdpolicy/National%20Plans/France/1.France\\_RD%20National%20Plan\\_2005-2008\\_French.pdf](http://download2.eurordis.org/rdpolicy/National%20Plans/France/1.France_RD%20National%20Plan_2005-2008_French.pdf)

<sup>11</sup> [http://download2.eurordis.org/rdpolicy/National%20Plans/France/3.France\\_RD%20National%20Plan\\_2011-2014\\_French.pdf](http://download2.eurordis.org/rdpolicy/National%20Plans/France/3.France_RD%20National%20Plan_2011-2014_French.pdf)

<sup>12</sup> [https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan\\_national\\_maladies\\_rares\\_2018-2022.pdf](https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2018-2022.pdf)

<sup>13</sup> <http://dv.parliament.bg/DVWeb/showMaterialDV.jsp?idMat=59424>

<sup>14</sup> [https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth\\_theme\\_file/plan\\_belge\\_maladies\\_rares.pdf](https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth_theme_file/plan_belge_maladies_rares.pdf)

<sup>15</sup> [http://www.uniamo.org/wp-content/uploads/2019/06/Monitorare-2018-\\_italiano.pdf](http://www.uniamo.org/wp-content/uploads/2019/06/Monitorare-2018-_italiano.pdf)

<sup>16</sup> [www.ema.europa.eu](http://www.ema.europa.eu) од 21.03.2019. године

<sup>17</sup> Извор: [http://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/index_en.htm)

<sup>18</sup> Израда методологије и учешће у праћењу ретких болести, анализа потреба и израда плана за управљање ретким болестима за 2018. годину, Институт за јавно здравље Србије "др Милан Јовановић Батут"

<sup>19</sup> (<https://www.efpia.eu/media/412747/efpia-patient-wait-indicator-study-2018-results-030419.pdf>)

---

05 број 50-12203/2019

У Београду, 4. децембра 2019. године

Влада

Председник,

Ана Брнабић, с.р.

**© Cekos In, Beograd, www.cekos.rs**