

Akcijski načrt ukrepanja na področju redkih bolezni

Doc.dr. Luca Lovrečič

Klinični inštitut za medicinsko genetiko, UKCL
Ljubljana, 16.11.2018



OZADJE

3.7.2009

SL

Uradni list Evropske unije

C 151/7

PRIPOROČILO SVETA

z dne 8. junija 2009

o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni

(2009/C 151/02)

SVET EVROPSKE UNIJE –

ob upoštevanju Pogodbe o ustanovitvi Evropske skupnosti in zlasti drugega pododstavka člena 152(4) Pogodbe,

ob upoštevanju predloga Komisije,

ob upoštevanju mnenja Evropskega parlamenta ⁽¹⁾,

ob upoštevanju mnenja Evropskega ekonomsko-socialnega odbora ⁽²⁾,

ob upoštevanju naslednjega:

(4) Uredba (ES) št. 141/2000 Evropskega parlamenta in Sveta z dne 16. decembra 1999 o zdravilih sirotah ⁽³⁾ določa, da se zdravilo določi kot „zdravilo sirota“, kadar je namenjeno za diagnosticiranje, preprečevanje ali zdravljenje življenjsko nevarne ali kronično izčrpavajoče bolezni, ki prizadene največ pet od 10 000 oseb v Skupnosti, ko se vloži vloga.

(5) Po ocenah danes obstaja med 5 000 in 8 000 različnih redkih bolezni, ki prizadenejo med 6 % in 8 % prebivalstva v času njihovega življenja. Drugače rečeno: čeprav je za vsako redko bolezen značilna nizka prevalenca, je skupno število prizadetih z redko boleznijo v EU med 27 in 36 milijoni. Večina trpi za bolj redko pojavljajočimi se boleznimi, ki prizadenejo eno na 100 000 oseb ali manj. Ti bolniki so še posebej osamljeni in ranljivi.

(1) Redke bolezni ogrožajo zdravje državljanov EU, če so smrtno nevarne ali kronično izčrpavajoče bolezni z

(6) Redke bolezni zaradi svoje nizke prevalence, specifičnosti in visokega skupnega števila prizadetih ljudi zahtevajo

Priporočilo Sveta EU (8.6.2009) je RB prepoznalo kot pomemben izziv na področju zdravstva.

Zaradi skupnih značilnosti te velike skupine bolezni, izzivov s katerimi se srečujejo bolniki, njihove družine, zdravstveno osebje, farmacija, zavarovalnice in ostali deležniki, je bilo v okviru priporočila predvideno ukrepanje na nivoju celotne EU.

OZADJE

(1) Redke bolezni ogrožajo zdravje državljanov EU, če so smrtno nevarne ali kronično izčrpavajoče bolezni z nizko stopnjo prevalence in visoko ravnijo resnosti. Kljub redkosti pa obstaja toliko različnih vrst bolezni, da prizadenejo milijone ljudi.

(22) Razvoj raziskav in infrastrukture zdravstvene oskrbe na področju redkih bolezni zahtevajo dolgoročne projekte in s tem tudi ustrezna finančna sredstva za zagotavljanje njihove dolgoročne trajnosti. Ta prizadevanja bi občutno povečala energijo projekti, razvitimi v okviru Drugega ukrepa trajnosti na področju zdravja.

Države članice bi si morale prizadevati za vključevanje bolnikov in predstavnikov bolnikov v proces oblikovanja politik in spodbujati dejavnosti skupin bolnikov.

(2) Za bolnike z redkimi boleznimi so ključnega pomena načela in poglobljene vrednote univerzalnosti, dostopnosti do kakovostne oskrbe, pravičnosti in solidarnosti, kakor jih je potrdil Svet v sklepih o skupnih vrednotah in načelih zdravstvenih sistemov EU z dne 2. junija 2010.

**KAKOVOSTNA
OSKRBA**

ERN

Evropski skupini v okviru skupine na visoki ravni se osredotoča na evropske referenčne mreže (*European Reference Networks – ERN*) za redke bolezni. Razvitih je bilo nekaj meril in načel za ERN, vključno z njihovo vlogo pri spopadanju z redkimi boleznimi. ERN bi lahko služile tudi kot raziskovalni in znanstveni centri, ki zdravijo bolnike iz drugih držav članic in po potrebi zagotavljajo možnosti za nadaljnje zdravljenje.

(5) Po ocenah danes obstaja med 5 000 in 8 000 redkih bolezni, ki prizadenejo med 6 % in 8 % populacije v času njihovega življenja. Drugače rečeno: če za vsako redko bolezen značilna nizka prevalenca, skupno število prizadetih z redko boleznijo v EU med 27 in 36 milijoni. Večina trpi za bolj redko pojavljajočimi se boleznimi, ki prizadenejo eno na 100 000 oseb ali manj. Ti bolniki so še posebej osamljeni in ranljivi.

**6-8%,
5000-6000**

**REDKE Ě
GLOBALNI
PRISTOP**

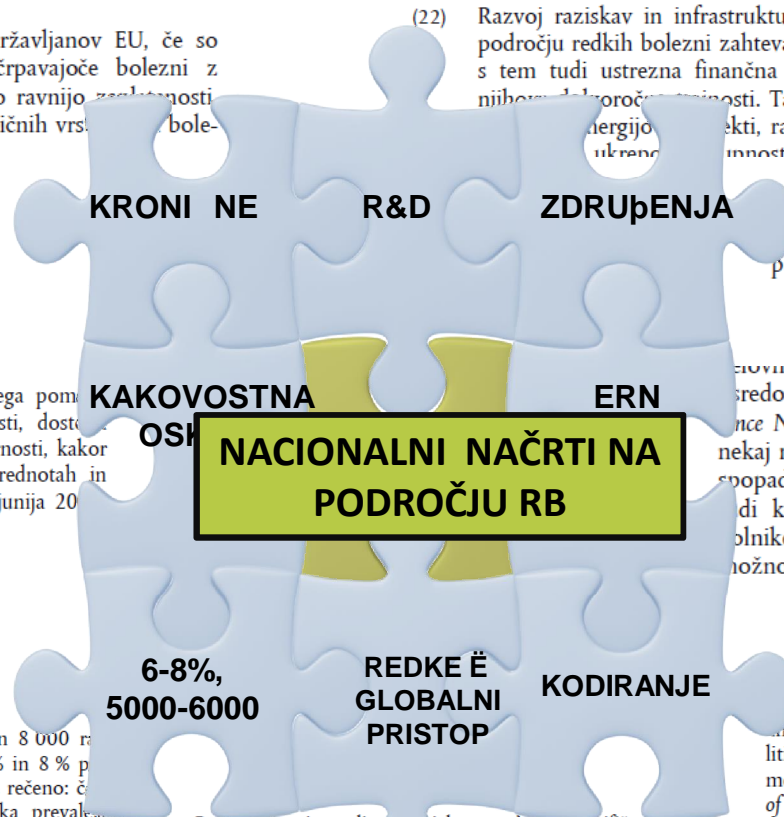
KODIRANJE

Redke bolezni zaradi svoje nizke prevalence, specifičnosti in visokega skupnega števila prizadetih ljudi zahtevajo globalen pristop, ki omogoča prizadevanjih na posameznih področjih ter skupnih prizadevanjih za preprečitev znatne obolevnosti ali prezgodnje umrljivosti, ki se ji je mogoče izogniti, in za izboljšanje kakovosti življenja ter socialno-ekonomskih možnosti prizadetih oseb.

Skladu z zbirko podatkov Orphanet ima od tisočih imenovanih redkih bolezni, ki jih je mogoče klinično opredeliti, samo 250 izmed teh redkih bolezni kodo v sedanji mednarodni klasifikaciji bolezni (*International Classification of Diseases – ICD*) (10. različica). Ustrezna klasifikacija in kodifikacija vseh redkih bolezni je potrebna za njihovo ustrezno prepoznavnost in priznavanje v nacionalnih zdravstvenih sistemih.

OZADJE

- (1) Redke bolezni ogrožajo zdravje državljanov EU, če so smrtno nevarne ali kronično izčrpavajoče bolezni z nizko stopnjo prevalence in visoko ravnijo resnosti. Kljub redkosti pa obstaja toliko različnih vrst bolezni, da prizadenejo milijone ljudi.
- (2) Za bolnike z redkimi boleznimi so ključnega pomena načela in poglobljene vrednote univerzalnosti, dostopnosti do kakovostne oskrbe, pravičnosti in solidarnosti, kakor jih je potrdil Svet v sklepih o skupnih vrednotah in načelih zdravstvenih sistemov EU z dne 2. junija 2010.
- (3) Redke bolezni zaradi svoje nizke prevalence, specifičnosti in visokega skupnega števila prizadetih ljudi zahtevajo globalen pristop, ki presega prizadevanjih na posameznih področjih ter skupnih prizadevanjih za preprečitev znatne obolevnosti ali prezgodnje umrljivosti, ki se ji je mogoče izogniti, in za izboljšanje kakovosti življenja ter socialno-ekonomskih možnosti prizadetih oseb.
- (4) Redke bolezni so pogosto odkrite v okviru skupnih in evropskih skupin v okviru skupine na visoki ravni se srečujejo s podobnimi težavami. Razvijajo se središčna točka na evropske referenčne mreže (*European Reference Networks – ERN*) za redke bolezni. Razvitih je bilo nekaj meril in načel za ERN, vključno z njihovo vlogo pri spopadanju z redkimi boleznimi. ERN bi lahko služile tudi kot raziskovalni in znanstveni centri, ki zdravijo bolnike iz drugih držav članic in po potrebi zagotavljajo možnosti za nadaljnje zdravljenje.
- (5) Po ocenah danes obstaja med 5 000 in 8 000 redkih bolezni, ki prizadenejo med 6 % in 8 % populacije v času njihovega življenja. Drugače rečeno: če bi vsako redko bolezen značilna nizka prevalenca, skupno število prizadetih z redko boleznijo v EU med 27 in 36 milijoni. Večina trpi za bolj redko pojavljajočimi se boleznimi, ki prizadenejo eno na 100 000 oseb ali manj. Ti bolniki so še posebej osamljeni in ranljivi.
- (6) Razvoj raziskav in infrastrukture zdravstvene oskrbe na področju redkih bolezni zahtevajo dolgoročne projekte in s tem tudi ustrezna finančna sredstva za zagotavljanje njihovih dolgoročnih koristi. Ta prizadevanja bi občutno povečala učinkovitost in energijo projekti, razvitimi v okviru Drugega evropskega programa za ukrepe za spodbujanje inovativnosti na področju zdravstva.
- (7) Zdravne članice bi si morale prizadevati za vključevanje bolnikov in predstavnikov bolnikov v proces oblikovanja politik in spodbujati dejavnosti skupin bolnikov.
- (8) Redke bolezni so pogosto odkrite v okviru skupnih in evropskih skupin v okviru skupine na visoki ravni se srečujejo s podobnimi težavami. Razvijajo se središčna točka na evropske referenčne mreže (*European Reference Networks – ERN*) za redke bolezni. Razvitih je bilo nekaj meril in načel za ERN, vključno z njihovo vlogo pri spopadanju z redkimi boleznimi. ERN bi lahko služile tudi kot raziskovalni in znanstveni centri, ki zdravijo bolnike iz drugih držav članic in po potrebi zagotavljajo možnosti za nadaljnje zdravljenje.
- (9) Redke bolezni so pogosto odkrite v okviru skupnih in evropskih skupin v okviru skupine na visoki ravni se srečujejo s podobnimi težavami. Razvijajo se središčna točka na evropske referenčne mreže (*European Reference Networks – ERN*) za redke bolezni. Razvitih je bilo nekaj meril in načel za ERN, vključno z njihovo vlogo pri spopadanju z redkimi boleznimi. ERN bi lahko služile tudi kot raziskovalni in znanstveni centri, ki zdravijo bolnike iz drugih držav članic in po potrebi zagotavljajo možnosti za nadaljnje zdravljenje.
- (10) Redke bolezni so pogosto odkrite v okviru skupnih in evropskih skupin v okviru skupine na visoki ravni se srečujejo s podobnimi težavami. Razvijajo se središčna točka na evropske referenčne mreže (*European Reference Networks – ERN*) za redke bolezni. Razvitih je bilo nekaj meril in načel za ERN, vključno z njihovo vlogo pri spopadanju z redkimi boleznimi. ERN bi lahko služile tudi kot raziskovalni in znanstveni centri, ki zdravijo bolnike iz drugih držav članic in po potrebi zagotavljajo možnosti za nadaljnje zdravljenje.
- (11) Redke bolezni so pogosto odkrite v okviru skupnih in evropskih skupin v okviru skupine na visoki ravni se srečujejo s podobnimi težavami. Razvijajo se središčna točka na evropske referenčne mreže (*European Reference Networks – ERN*) za redke bolezni. Razvitih je bilo nekaj meril in načel za ERN, vključno z njihovo vlogo pri spopadanju z redkimi boleznimi. ERN bi lahko služile tudi kot raziskovalni in znanstveni centri, ki zdravijo bolnike iz drugih držav članic in po potrebi zagotavljajo možnosti za nadaljnje zdravljenje.
- (12) Redke bolezni so pogosto odkrite v okviru skupnih in evropskih skupin v okviru skupine na visoki ravni se srečujejo s podobnimi težavami. Razvijajo se središčna točka na evropske referenčne mreže (*European Reference Networks – ERN*) za redke bolezni. Razvitih je bilo nekaj meril in načel za ERN, vključno z njihovo vlogo pri spopadanju z redkimi boleznimi. ERN bi lahko služile tudi kot raziskovalni in znanstveni centri, ki zdravijo bolnike iz drugih držav članic in po potrebi zagotavljajo možnosti za nadaljnje zdravljenje.



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

Ministrstvo za zdravje Republike Slovenije
September 2011



**European Project for Rare Diseases National Plans
Development**

NAČRT DELA NA PODROČJU RB V SLOVENIJI

- osnova akcijskega načrta dela na področju RB
- pripravljen leta 2011 ter potrjen s strani Zdravstvenega Sveta 2012
- oblikovan pod okriljem Ministrstva za zdravje, ob sodelovanju predstavnikov ključnih deležnikov na področju RB ter predviden za časovno obdobje do leta 2020
- vsebinsko pokriva vsa ključna področja, ki so bila izpostavljena v Priporočilu Sveta EU in je primerljiv z ostalimi nacionalnimi načrti

CILJI

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

CILJI

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

1. Opredelitev in spremljanje redkih bolezni

Opredelitev → definicija: RB - 5 obolelih na 10.000

Spremljanje → ?

1. Opredelitev in spremljanje redkih bolezni

Opredelitev → definicija: RB - 5 obolelih na 10.000

Spremljanje → ?

Spremljanje bolnikov z RB je posebej težavno:

- kronična, dolgotrajna stanja, ki prizadenejo različne organske sisteme;
- bolniki so vodeni pri različnih specialistih;
- potrebna je specifična terapija in individualno spremljanje;

1. Opredelitev in spremljanje redkih bolezni

Opredelitev → definicija: RB - 5 obolelih na 10.000

Spremljanje → ?

Spremljanje bolnikov z RB omogoča boljše oskrbo, ustrežnejšo obravnavo in zahteva uskljenost vseh vpletenih izvajalcev zdravstvene dejavnosti. Spremljanje je osnova za objektivne in dostopne epidemiološke podatke . osnova za nacionalno planiranje.

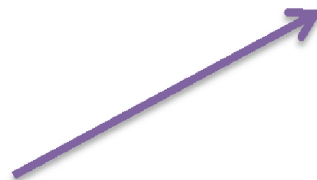
1. Kodiranje . mednarodne kode
2. Nacionalni register za redke bolezni
3. Epidemiologija

1. Opredelitev in spremljanje redkih bolezni

Izvedene aktivnosti:

- V okviru Ciljnega raziskovalnega programa »CRP 2015« je bil financiran projekt Analiza in razvoj redkih bolezni v Sloveniji.
- Multidisciplinarna skupina soizvajalcev je pripravila osnutek in osnovni nabor potrebnih podatkov za vzpostavitev Nacionalnega registra za RB (sedež na NIJZ).

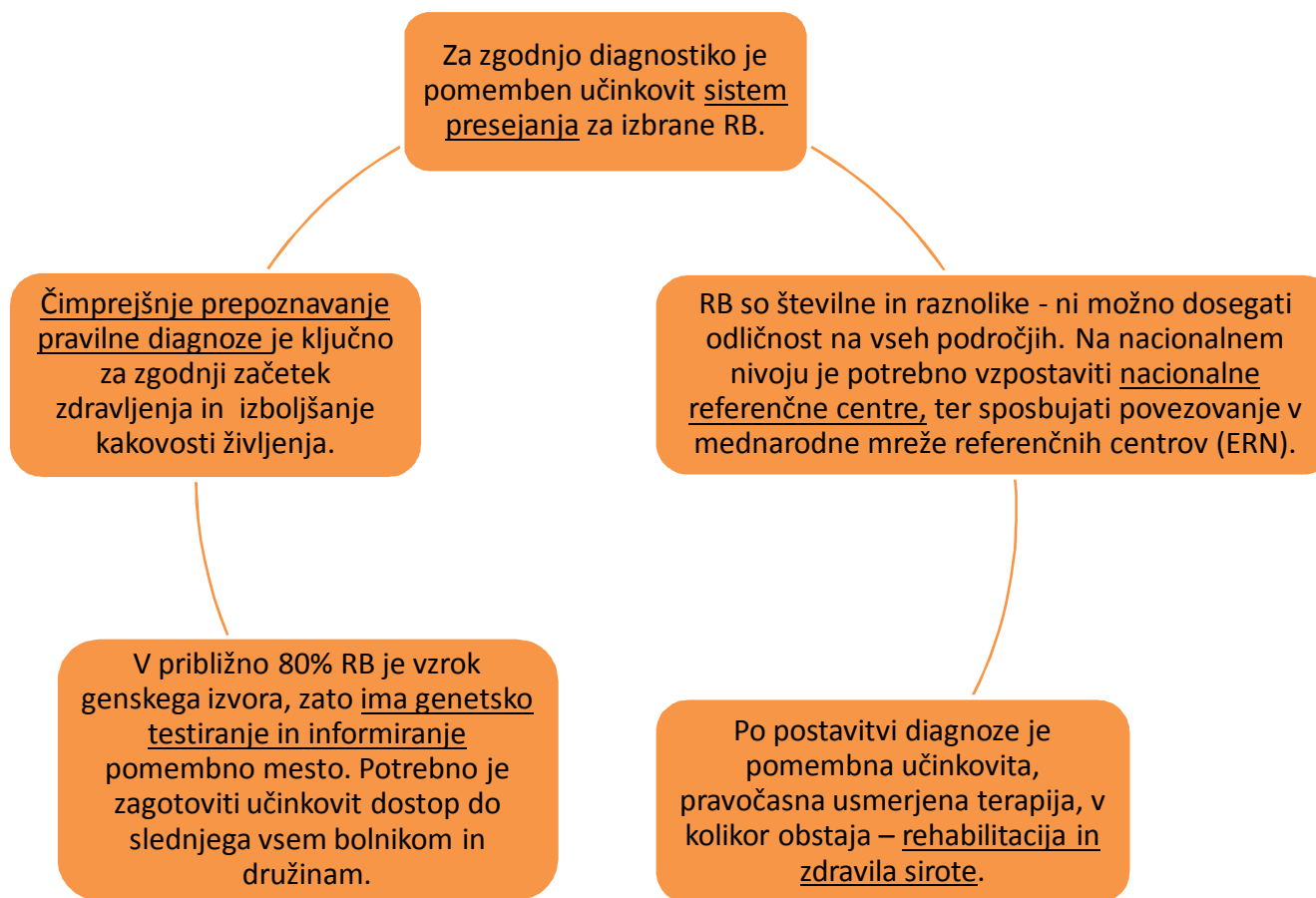
1. Kodiranje . mednarodne kode
2. Nacionalni register za redke bolezni
3. Epidemiologija



CILJI

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

2. Izboljšati možnosti zgodnje diagnostike in dostopnosti do primerne medicinske obravnave

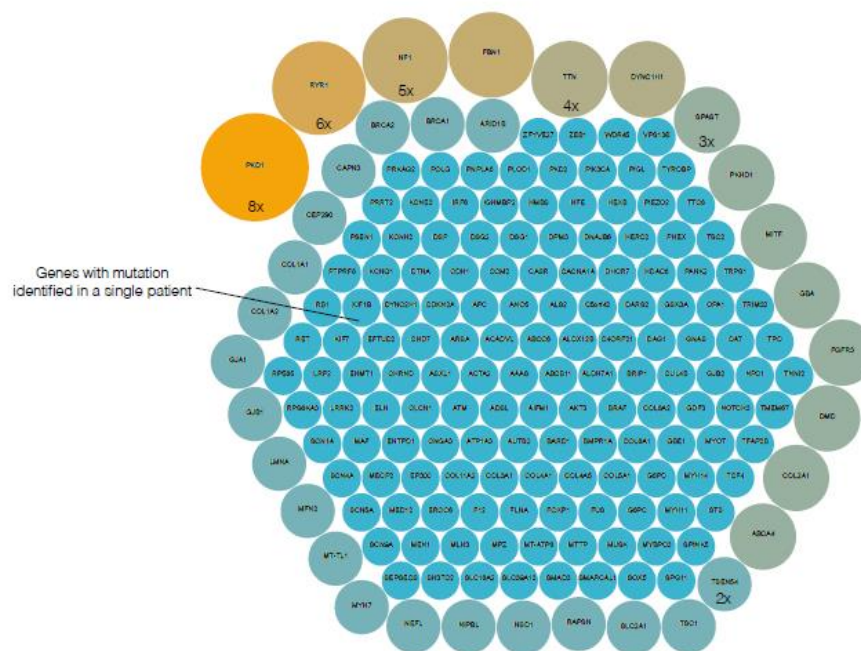


2. Izboljšati možnosti zgodnje diagnostike in dostopnosti do primerne medicinske obravnave

Aktivnost na področju izboljšanja možnosti zgodnje diagnostike so veplastne:

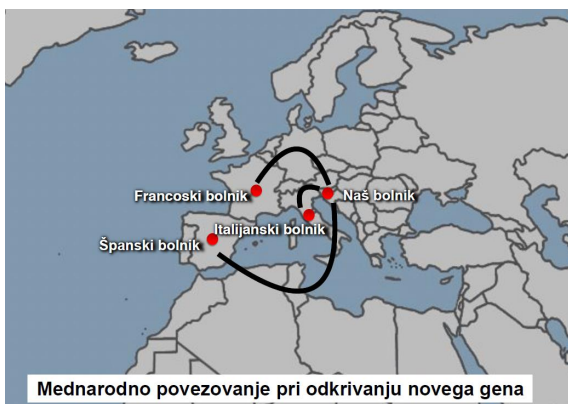
1. Že leta 2010 in nato 2014 smo vpeljali najbolj napredna genetska testiranja, komparativno genomsko hibridizacijo ter analizo kliničnega in kasneje celotnega eksoma. Slovenija je bila ena prvih držav, kjer smo ta najnovejša testiranja vpeljali v okviru javne zdravstvene mreže.
2. Določeni so bili kriteriji za nacionalne referenčne centre, kar je omogočilo vključevanje v ERM (vključeni v 7 od 24 ERM).
3. Z mesecem septembrom 2018 je bil tudi razširjen nabor RB, za katere poteka presejanje vseh novorojenčkov.

2. Izboljšati možnosti zgodnje diagnostike in dostopnosti do primerne medicinske obravnave



Skrajna heterogenost genetskih bolezni v klini ni praksi.
V ve inih primerov so prizadeti geni edinstveni.

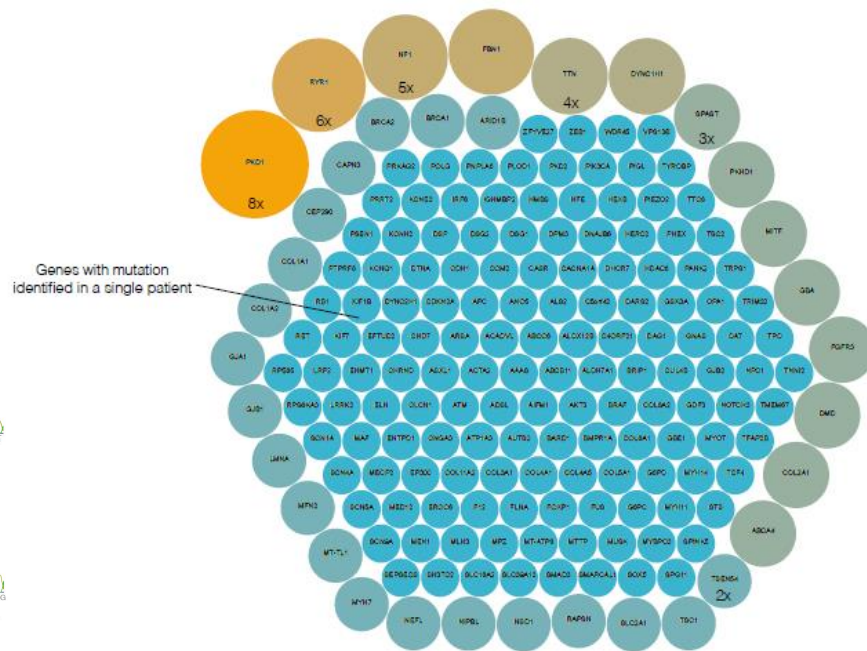
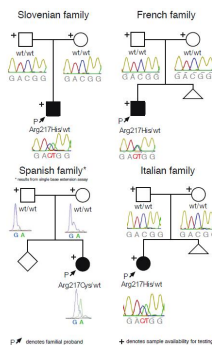
2. Izboljšati možnosti zgodnje diagnostike in dostopnosti do primerne medicinske obravnave



Clinical Findings in the Presently Described Individuals with Fontaine Syndrome
Facies of individual 1 at ages 3 days (A), 17 days (D), and 4 months (B, front; G, side);
Facies of individual 2 (C, front; H, side)

All patients shared *de novo* variants affecting Arg217 residue in SLC25A24 protein

Writzi et al, AJHG



Skrajna heterogenost genetskih bolezni v klini ni praksi.
V ve ini primerov so prizadeti geni edinstveni.

CILJI

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

3. Izboljšati mehanizme celostnega pristopa k redkim boleznim

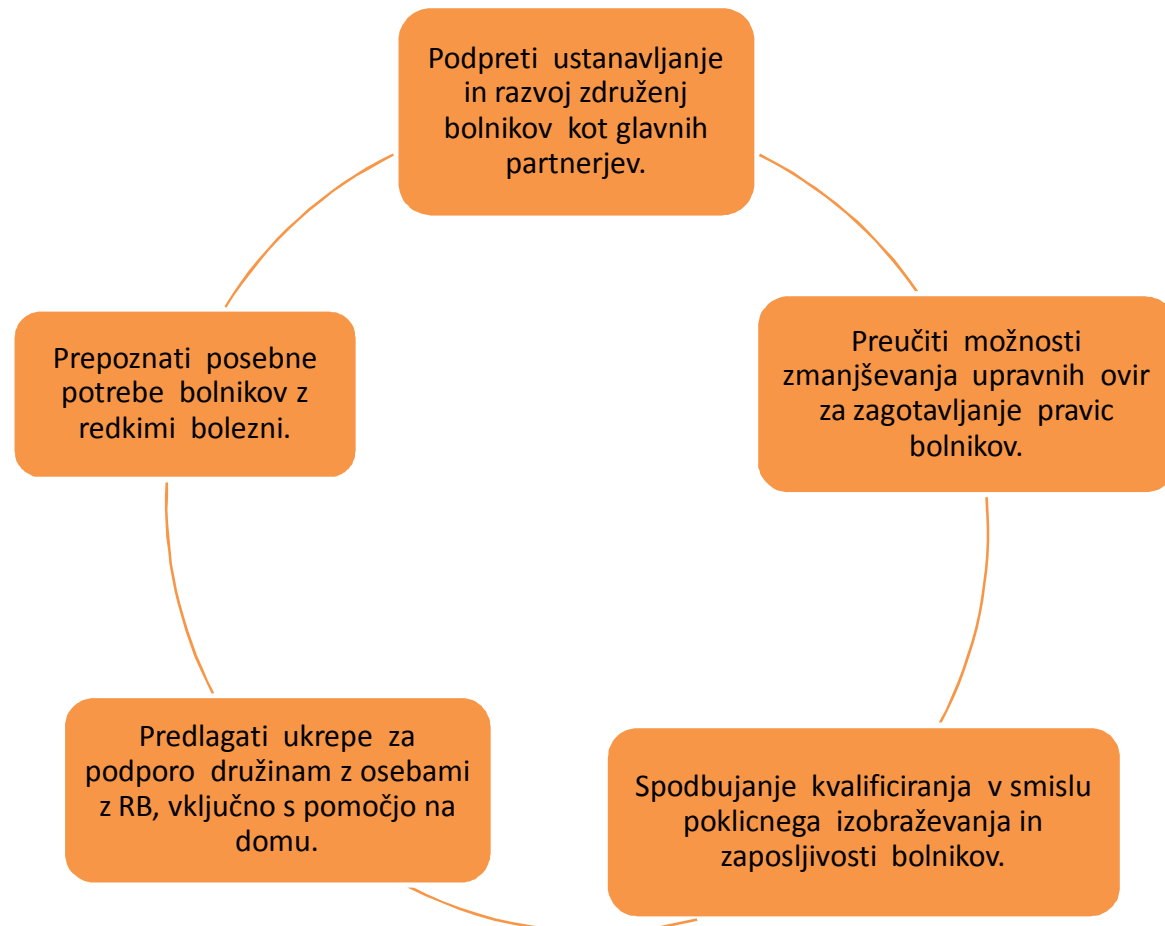
Zaradi kompleksnosti redkih bolezni, njihove raznolikosti, kroničnosti ter prizadetosti različnih organskih sistemov, so potrebe bolnikov z RB pogosto podobne, hkrati posebne in drugačne od bolnikov s pogostimi kliničnimi težavami.

Potreben je celostni pristop, poznavanje področja in pravic, informacij in možnosti.

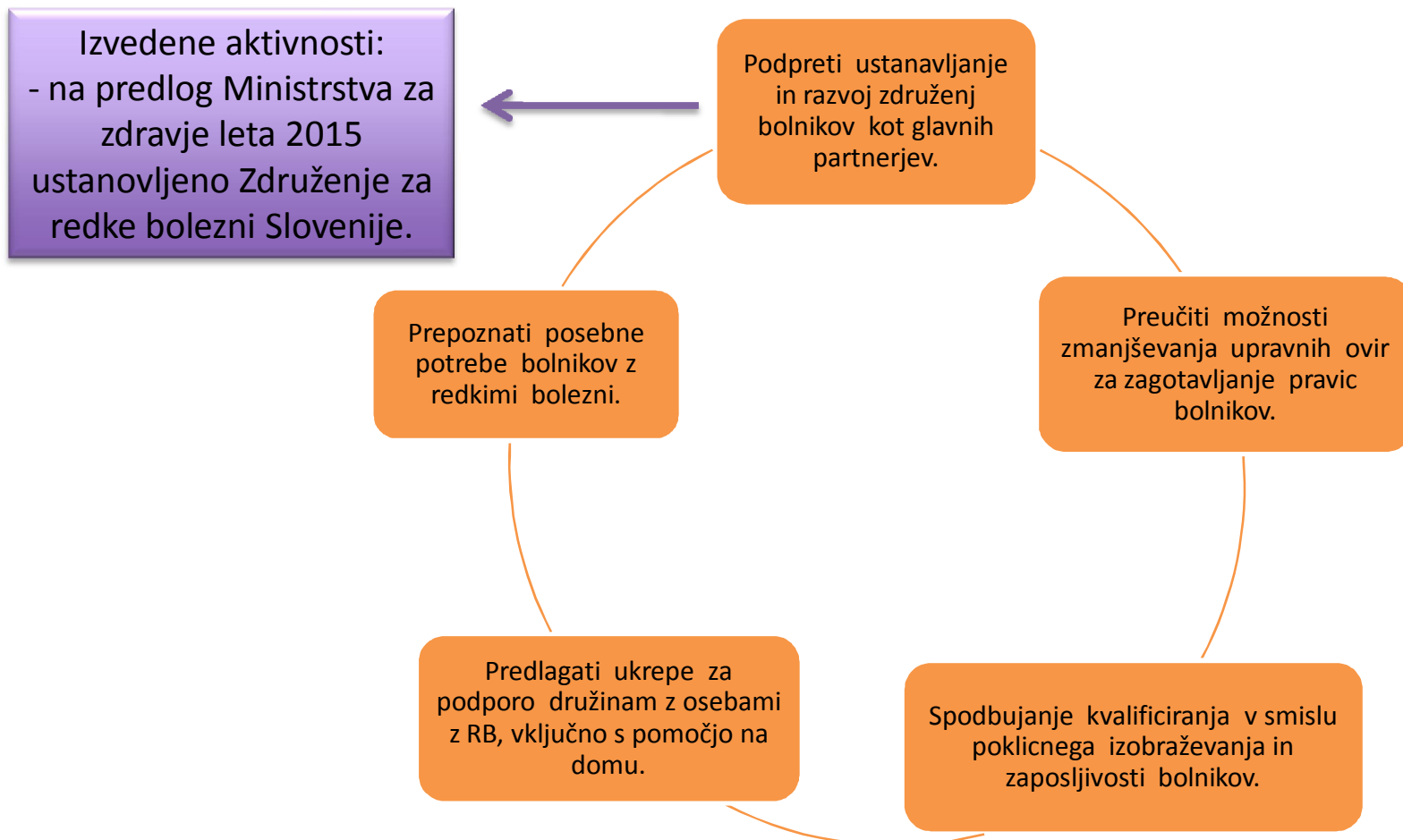
Pomembno mesto imajo nevladne organizacije, združenja bolnikov z RB, ter njihovo sodelovanje, saj imajo pogosto skupne izzive. Pomembna je krepitev vloge organizacij bolnikov.

Zagotoviti je treba tudi dostopnost ustreznih socialnih storitev, ki bodo omogočale socialno vključevanje.

3. Izboljšati mehanizme celostnega pristopa k redkim boleznim



3. Izboljšati mehanizme celostnega pristopa k redkim boleznim



CILJI

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

4. Izboljšati dostop do informacij za bolnike, zdravstvene in druge strokovne delavce ter splošno javnost

Zaradi redkosti posameznih RB so strokovne in aktualne informacije o diagnostiki njih postopkih, na njih zdravljenja, usposobljenih izvajalcih in nekaterih drugih povezanih podatkih, pogosto težko dostopne tako bolnikom kot tudi zdravstvenemu osebju in drugim deležnikom.

Predlogi:

- razvoj centra za RB (zbiranje koristnih informacij za vse vpletene),
- krepitev vloge nevladnih organizacij (bolniki izmenjujejo izkušnje, pridobivajo informacije, oblikujejo predloge za izboljšanje oskrbe),
- organizirano izobraževanje za zdravstvene in druge strokovne delavce, bolnike, njihove družine in splošno javnost.

4. Izboljšati dostop do informacij za bolnike, zdravstvene in druge strokovne delavce ter splošno javnost

Izvedenih je bilo nekaj aktivnosti na tem področju, nekatere pa so v teku že več kot 10 let.

Slovenija je polnopravna članica mednarodno priznanega in prepoznanega najpomembnejšega referenčnega portala za redke bolezni, portala ORPHANET.

orphanet

The international rare disease and orphan drug database
bridging healthcare & research



4. Izboljšati dostop do informacij za bolnike, zdravstvene in druge strokovne delavce ter splošno javnost

Izvedenih je bilo nekaj aktivnosti na tem področju, nekatere pa so v teku že več kot 10 let.

Na podlagi akcijskega načrta je MZ izvedlo in zaključilo sofinanciranje za nacionalno kontaktno točko za RB za leti 2015 in 2016. To točka je že aktivna in združuje nekatere informacije iz področja RB v slovenskem jeziku.

DOMOV | KONTAKT | EN

redkebolezni NACIONALNA KONTAKTNA TOČKA (+080 8845)

- SPLOŠNO
- ZDRAVLJENJE
- PODROČJA BOLEZNI
- USTANOVE
- DRUŠTVA BOLNIKOV
- BLOG

Želim najti IŠCI

Nacionalna kontaktna točka za redke bolezni

Redke bolezni so kronične, napredujoče, povzročajo okvare in so pogosto življenjsko ogrožujoče. Večinoma so neozdravljive in doživljenjske.

Spletna stran **Nacionalne kontaktne točke za redke bolezni** je projekt Ministrstva za zdravje Slovenije, njen cilj pa je povezati med seboj inštitucije, strokovnjake, bolnike z redkimi boleznimi in njihove svoje ter ob enem bolnikom in strokovnjakom omogočiti dostop do kakovostnih informacij o obravnavi redkih bolezni v Sloveniji. Uporabnikom zagotavlja možnost telefonskega ali elektronskega stika z informatorjem v času uradnih ur, dostop do aktualnih, zanesljivih in razumljivih informacij o redkih boleznih, načinih zdravljenja, izvajalcih, registriranih in društvih.

Statistika	Procent
prebivalstva prizadenejo redke bolezni (po ocenah)	7%
bolnikov z redkimi boleznimi so otroci	75%
redkih bolezni je genetskega izvora	80%

PRIHODNOST

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