# НАЦИОНАЛЕН ПЛАН И СТРАТЕГИЈА ЗА

# РЕТКИ БОЛЕСТИ

**2014 – 2019**

**Р. МАКЕДОНИЈА**

СОДРЖИНА:

[НАЦИОНАЛЕН ПЛАН И СТРАТЕГИЈА ЗА](#_Toc358624147) [РЕТКИ БОЛЕСТИ 1](#_Toc358624148)

[ВОВЕД 3](#_Toc358624149)

[ДЕФИНИЦИЈА И КАРАКТЕРИСТИКИ НА РЕТКИТЕ БОЛЕСТИ 5](#_Toc358624150)

[ЕВРОПСКАТА УНИЈА И РЕТКИТЕ БОЛЕСТИ 6](#_Toc358624151)

[МАКЕДОНИЈА И РЕТКИТЕ БОЛЕСТИ 7](#_Toc358624152)

[Програма за ретки болести во Македонија 7](#_Toc358624153)

[БУЏЕТ ЗА РЕТКИ БОЛЕСТИ 10](#_Toc358624154)

[РАЗВОЈ И ИМПЛЕМЕНТАЦИЈАНА ПЛАНОТ 11](#_Toc358624155)

[ПРИОРИТЕТИ 11](#_Toc358624156)

[ОСНОВНИ ЦЕЛИ 12](#_Toc358624157)

[ЦЕЛНА ГРУПА 12](#_Toc358624158)

[ПРОГРАМСКИ АКТИВНОСТИ 13](#_Toc358624159)

[1. Развој на институционална рамка за ретки болести 13](#_Toc358624160)

[*1.1. Националнен Совет/ Комисија за Ретки Болести* 13](#_Toc358624161)

[2. Развој на услуги за дијагноза, третма, рехабилитација и профилакса на поле на ретки болести 16](#_Toc358624162)

[3. Подобрување на пристап до информации на поле на ретки болести 21](#_Toc358624163)

[4. Развој на човекови ресурси и стимулација за истражување на поле на ретки болести 22](#_Toc358624164)

[5. Поддршка и соработка со невладини организации на пациенти во област на ретки болести 23](#_Toc358624165)

[ОДГОВОРНИ ЗА СПРОВЕДУВАЊЕ НА СТРАТЕГИЈАТА 24](#_Toc358624166)

[ОЧЕКУВАНИ РЕЗУЛТАТИ 24](#_Toc358624167)

[УПРАВУВАЊЕ И КООРДИНАЦИЈА НА ПРОГРАМСКИ АКТИВНОСТИ 26](#_Toc358624168)

[ЗАКЛУЧОК 27](#_Toc358624169)

## 

## ВОВЕД

Целта за развој на Националниот План за Ретки Болести е подобрување на квалитетот на животот на заболените од ретки болести и нивните семејства во Македонија, низ еднаков пристап до рана дијагноза, квалитетен третман и рехабилитациони услуги за луѓе со ретки болести. Здравјето e основно човеково право, без разлика дали се работи за ретка или честа болест.

Ретките болести претставуваат клинички хетерогена група и поединечно претставуваат многу мал процент од целокупната популација во Македонија и во светот. Но, како група тие претставуваат значаен процент во однос на популацијата, морбидитетот, морталитетот и квалитетот на живот и здравјеto на граѓаните. Касното и неадекватно препознавање и поставување на дијагноза на ретки болести често води до трајни оштетувања, па и смрт на заболените, со големо влијание врз здравјето и статусот на семејството.

Најзначајните актуелни предизвици на секоја заедница и држава во пристапот и справувањето со ретки болести, се во однос на неадекватно препознавање, неадекватна и нееднаква класификација и кодификација, недоволна достапност на дијагноза, ограничени терапевтски можности, нееднаков и недоволен квалитет на здравствена заштита и висока цена на лечење и нега, озбилни последици и изолација и маргинализација на заболените од ретки болести.

Наведените предизвици се глобален проблем, препознаен од Светската Здравствена Организација. Во Македонија нема регистар кој ги спојува сите ретки болести и е оневозможено адекватно регистрирање и мониторинг на заболените. Исто така има недоволна достапност на релевантни информации и неможност на адекватна размена на информации и споредување на резултати на глобално ниво. Затоа не постојат ни релевантни податоци за процентуална застапеност на ретките болести во Македонија. Единствени податоци што постојат за број на пациенти и ретки болести се во поединечни архиви на клиниките, ФЗОМ и Министерство за Здравство, но сите заедно не се водат како пациенти со ретки болести (немаат ознака – редок пациент).

Предизвиците во пристапот и грижата за ретки болести најмногу се изразени во земјите со мала популација и ограничени финансиски можности, со следните карактеристики:

* Многу ретка појава во целокупната популација
* Недостаток на релевантни епидемиолошки податоци
* Недостаток на искуство и заинтересираност на медициснките професионалци
* Непостоење на систематски пристап и неможност за лекување
* Големи трошоци за лечење на мал број болести, најчесто во странство
* Неизвесен тек на болеста
* Неможност за релевантна проценка на трошоци за вкупен третман на ретките болести
* Недостаток на посебно планирани буџетски средства за лечење
* Недостаток на законска регулатива во однос на ретки болести

Со истите овие проблеми се соочува и Македонија. Во Македонија не постои стандардизиран пристап за ретки болести. Додатно оптеретување е и недостатокот на адекватна класификација и регистрација на ретки болести на национално ниво и недоволна организираност на сите сегменти во пристапот кон заболените од ретки болести.

Исто така постои и недоволно развиена свест во општата и стручната јавност, во поглед на значењето на ретките болести и нивното влијание врз здравјето и квалитетот на живот.

Националната стратегија за ретки болести во Македонија, ги опфаќа сите значајни теми кои се однесуваат на ретките болести во Македонија, вклучувајќи ги главните цели и мерки за унапредување на третманот на ретките болести од 2014 до 2020 година.

Оваа стратегија се заснова на Препораките на Европската Комисија и Европскиот Парламент (2009, 2010, 2011 година). Овие препораки и одлуки се со посебен фокус на поддршка на здравствената политика за ретки болести и примена на современи научни знаења со цел унапредување на третманот на ретки болести, здружување на ресурси, солидарности и развој на интернационална стратегија.

Основна цел на оваа стратегија е да се унапреди здравјето на пациентите заболени од ретки болести. Пациентите со ретки болести имаат еднакво право на ист квалитет и нега како и пациентите со масовни болести. Искуството покажува дека овој напредок е остварлив, реален и можен. Поголемиот дел од државите во светот и скоро сите Европски држави овозможија низ изминатите години унапредување на квалитетот и достапноста на здравствената заштита, промоција на истражување, рано откривање и превенција во одредени случаи.

Главните цели на оваа стратегија се однесуваат на превенција, рано препознавање и дијагноза, достапност на адекватна систематска и централизирана заштита на здравјето лекувањето на заболените со ретки болести, унапредување на регистрирање и меѓународна класификација, унапредување на информираност на медицинските професионалци и општата јавност за ретките болести, координација на национално и интернационално ниво со референти медицински и научно-истражувачки институции и невладини граѓански организации на пациенти со ретки болести.

## ДЕФИНИЦИЈА И КАРАКТЕРИСТИКИ НА РЕТКИТЕ БОЛЕСТИ

Постоечката дефиниција за ретки болести во Европската Унија беше усвоена од Зедничката акциона програма за ретки болести 1999 – 2003та година, односно ретките болести претставуваат преваленца од не повеќе од 5 на 10 000 лица во Европската Унија. Истата дефиниција е етаблирана во регулативата на Европската комисија 141/2000 и врз основа на тоа се користи од Европската Комисија за одредување на таканаречените orphan (сираци) лекови. ЕУ ја задржува постоечката дефиниција за ретки болести. Порафинирана дефиниција која ќе ги земе во обзир преваленцата и инциденцата ќе биде развиена со помош на ресурси од Програмата за Здравство и ќе се земе во предвид и интернационаланата димензија на проблемот.

Во Европската Унија се проценува дека има над 29 милиони луѓе кои се заболени од ретки болести за кои се проценува дека се 5 000 до 8 000 различни ретки болести. Некои од ретките болести имаат преваленца 1 на 100 000, што ги прави овие пациенти изолирани и ранливи. Специфичноста на ретките болести – ограничениот број на пациенти и ограниченото знаење и експертиза – ги издвојува како посебен домејн на многу висока Европска додадена вредност. Европската соработка може да помогне во осигурување на споделување на знаењето и експертизата и во комбинирањето на ресурси, колку што е можно поефикасно, за да се дојде до ефективно справување со проблемот на ретки болести во Европската Унија како целина.

Најголемиот дел од ретките болести (75%) се појавуваат веднаш после раѓањето и во рана детска возраст, опфаќајќи 4-5% од новородени и доенчиња (конгенитални аномалии и деформации, моногенетски болести, наследни пореметувања на метаболизмот, ретки тумори). Ретките болести се карактеризираат со прогресивен неповолен тек и многу често и со рана смрт (30% умираат на возраст до 5 години од животот и додатни 12% на возраст до 15 години).

Околу 80% од ретките болести се последица на пореметувања во геномот, со неразјаснета етиологија и значаен број на вакви заболувања. Неможноста или касното поставување на дијагноза доведуваат до трајни оштетувања и последици во однос на здравјето на самите пациенти и на нивните семјства. Во групата на ретки болести спаѓаат и ретки автоимуни пореметувања, ретки дегеративни пореметувања, ретки малигни заболувања и ретки инфекции. Со олед на специфичната дијагностика и третман до сега постои третман за околу 250 ретки болести. Најчесто се работи за скапи и тешко достапни лекови.

Раната и адекватна диајгноза на ретките болести се заснова на рано препознавање и достапност на дијагностика за што е потребна специјализирана едукација на медицинските професионалци. Имајќи во предвид дека лечењето е достапно за мал број на ретки болести, здравствената политика треба да се насочи на масовен неонатален скрининг на ретки болести кои може да се лекуваат, и обезбедување на стручна експертиза и информираност и советување за превенција и лечење на ретки болести.

Целокупниот третман на заболени со ретки болести, побарува мултидисциплинарен пристап, централизација на стручна експертиза на национално ниво и интернационална соработка. Мултидисциплинарани тимови од медицински професионалци треба да се организираат во рамки на референтни центри за ретки болести, со задача да се обезбеди концентрација на сите стручни ресурси, централизирано откривање, регистрација, мониторинг, дијагностика и лечење на лица со ретки болести. Делувањето на националните референтни центри се однесува на оргнизирање на интернационална стручна и научно истражувачка соработка и на формирање на достапни информации за стручната и општата јавност во листата и карактеристиките на ретките болести.

## ЕВРОПСКАТА УНИЈА И РЕТКИТЕ БОЛЕСТИ

Ретките болести во последните години се познати како јавно-здравствен приоритет во ЕУ, со основана потреба за делување на припрема на регулатива во област на развој на здравствената политика за ретки болести и во област на развој на лекови за ретки болести. Имајќи ги во предвид специфичноста и значењето на ретките болести за здравјето, ЕУ превзема и спроведува значајни активности за креирање на униформен и одржлив облик и насока за пристап кон ретки болести на ниво на Европа. Овие активности се реализираат низ експертски работни тела во Европската Комисија и Европскиот Парламент.

Европската Комисија во 2009та година ги усвои Препораките за активности на поле на ретки болести. Препораките се базирани на документи и препораки од: Мултидисциплинарна група од Европската Комисија, DG SANCO работна група за ретки болести, ORPHANET проектот, и ЕУРОРДИС. Овие препораки се засновани и на документи од актуелниот Европски проект за развој на национални планови за ретки болести (ЕУРОПЛАН), кој е дел од европската програма – Заедничка акција за јавно здравје.

Главни цели поставени од ЕУ за ретки болести се:

* Унапредување на идентификација на ретки болести
* Поддршка за развој на здравствени политики во областа на ретките болести, кои ќе ја унапредат здравствената заштита на заболените од ретки болести
* Развивање на Европска соработка, координација и мониторниг во областа на ретки болести

Главни препораки на Европската Комисија на поле на активности за унапредување на пристапот кон ретките болести се:

* Донесување на национални стратегии и акциони планови за ретки болести во земјите членки, со цел обезбедување на еднаков и адекватен пристап до квалитетна здравствена заштита за лицата со ретки болести, која вклучува достапност на дијагностика, лечење и лекови сираци, на база на еднаков третман и солидарност.
* Воспоставување на адекватни дефиниции, кодификација и каталогизација на ретки болести и воспоставување на референтни бази на податоци за ретки болести.
* Спроведување на истражувања на поле на примена на специфично лечење и третман на ретки болести.
* Основање на координативни центри и референтни мрежи за ретки болести низ Европа, со воспоставување на единствен Европски информационен систем за ретки болести.
* Собирање на експертиза за ретки болести на Европско ниво.
* Унапредување на соработка со пациентски организации за ретки болести.
* Промоција на одржливи активности на поле на ретки болести.

Во склад со препораките на Европската Комисија, земјите членки и останатите Европски земји имаат можност да остварат соработка, да користат високоспецијализирани консултации, да учествуваат во меѓународни клинички студии за примена на нови технологии и методи во лечењето на ретките болести и лечење во странство кога не е можно во својата земја.

## МАКЕДОНИЈА И РЕТКИТЕ БОЛЕСТИ

### Програма за ретки болести во Македонија

Во Македонија првата програма за ретки болести е усвоена во 2009та година и до денес не е променета. Во тек е создавање на организација, структури и конкретни чекори за спроведување на истата.

Во Македонија моментално не постојат адекватни епидемиолошки податоци за ретки болести, со олед на непостоење на систематичен пристап кон иститие. До сега не бил изработен национален план со стратегија, освен што се дефинирала програмата за ретки болести со буџет кој не е доволен да покрие третман на постоечките заболени со ретки болести за кои има информација дека постојат како такви, односно се евидентирани како заболени со ретки болести. Исто така не е изработен униформиран систем за регистрација на ретки болести ниту пак листа на заболени од ретки болести, кои се и тоа како потребни за согледување на целокупната ситуација и формирање на конкретни тела и структури со одредени чекори за остварување на целите кон подобрување на здравјето и квалитетот на животот на заболените и семејствата кои се соочуваат со живот со ретки болести.

Врз основа на критериумите на ЕУ, според проценката дека 6-8% од популацијата боледува од некоја ретка болест, во Македонија би требало да има околу 189 000 пациенти со ретко заболување.

За сега во Македонија не постои специјализиран центар за ретки болести, но на ниво на здравствени институции, најголемиот дел од пациентите со ретки болести се евидентирааат и се водат на Универзитетската Детска Клиника, бидејќи ретките болести најчесто и се откриваат и се појавуваат на рана возраст, веднаш после раѓање или до 5 годишна или 15 годишна возраст.

Имајќи ја во предвид ретката појава на ретките болести, искуството на докторите и целиот здравствен систем во однос на препознавање, дијагноза, лечење и превенција на овие заболување е на ниско ниво. Македонија како и другите земји во регионот со мала популација е соочена со проблемот на неможност на организирање на дијагностика и третман за најголемиот број на ретки болести, и затоа приоритетните цели на стратегијата и акциониот план се насочени кон пребарување на ризик, превенција, пренатална дијагностика, рано откривање и дијагностика на ретки болести кои почесто се јавуваат во популацијата (конгенитални аномалии, хромозомски болести, генетски предиспозиции, имунолошки пореметувања, метаболични пореметувања), и тесна регионална и интернационална соработка за дијагностика и третман на многу ретки болести (моногенески болести), како и на сите полиња поврзани со системски пристап и третман на ретки болести.

#### Вовед во програмата

Ретки или орфански болести се болести кои се појавуваат до пет случаи на 100.000 жители. Малиот број на случаи со ретки болести претставува орграничувачка околност за фармацевтската индустрија да превземат дополнителни истражувања за овие болести. Иако, од секое ретко заболувања засега се заболени само ограничен број на пациенти, лекувањето на ретките болести е социјално и етички релевантно. Малиот број на потенцијални пациенти по болест ја ограничува економската привлечност за превземање, истражување и развој на лекови за третирање на ретки болести. Производните процеси пак треба да се развијат на исти високи стандардни нивоа на безбедност, квалитет и ефиканост, како и за другите лекови.

Според Европската регулатива за ретки медицински производи (Регулатива (ЕЗ) Бр. 141/2000) реткиот лек се дефинира како лек (а) за состојба која е заканувачка по живот и исцрпувачка, (б) состојба со која се заболени не повеќе од 5/100.000 лица или како лек за кој се очекува многу мал поврат од инвестицијата ако нема дополнителен стимул и (в) состојба за која не постои било кој друг задоволителен алтернативен начин на лекување или за која од ваквиот нов лек пациентот има значителни придобивки односно бенефити во споредба со постоечкото лекување.

За разлика од другите болести, здравствените стручњаци имаат лимитирано знаење и вештини за дијагностицирање и лекување на ретки болести. Малата инциденца односно појава на овие заболувања дозволува само ограничен број на здравствени стручњаци, обично во специјализираните центри, да градат експертиза за дијагностицирање и за пружање на медицинска нега на луѓето кои се заболени од ретки болести.

Сепак, раната дијагноза на ваквите болести, кои често се од генетско потекло, е најдобра гаранција за ефикасно лекување од аспект на терапија и трошоци. Терапиите често не се куративни, туку обично нудат од ограничена до екстензивна симптоматска поддршка.

Некои земји членки затоа организираат мониторинг при употребата на ретки лекови преку центри за применета експертиза, кај што се упатуваат пациентите со специфични и ретки болести. Алтернативно, земјите членки бараат од таквите центри да издадат упатства за добра пракса и да ги известат сите потенцијални заинтересирани лекари и експерти.

#### Цели на програмата за ретки болести во Македонија

Градење свест и експертиза за ретки болести на ниво на ЕУ. Контролираната употреба на лековите може многу добро да се поврзе со создавање на стандардизирани регистри за пациенти на меѓународно ниво и мрежа на центри за експертиза. Регистрите би овозможиле директна проценка за бројот и профилот на пациенти за испитување и за буџетски цели. Друга клучна придобивка од таквите регистри се директните сознанија за тоа каде живеат пациентите со ретки заболувања и како тие брзо да се вклучат во испитувањата за нови лекови, кое ќе биде од заедничка корист за пациентите и за компанијата спонзор. Истовремено, формирањето на регистри за болеста ќе го олесни генерирањето на дополнителни податоци за придобивките односно користа од лекот во понатамошниот третман. Ваквите податоци, наизменично ќе придонесат за создавање на база за идните разгледувања при донесување на одлуки за цени и надоместоци. Сите регистри и регистратори треба да се водат во склад со прописите за заштита на податоци и други релевантни национални барања. За целосна искористеност на насобраните сознанија, напорите треба добро да се координираат во и меѓу земјите членки.

Сепак, раната дијагноза на ваквите болести, кои често се од генетско потекло, е најдобра гаранција за ефикасно лекување од аспект на терапија и трошоци. Освен тоа, терапиите често пати не се куративни, туку обично нудат од ограничена до екстензивна симптоматска поддршка.

#### Моментална состојба на ретки болести во Македонија

Дијагностицирањето на ретките болести се врши од страна на обучен кадар во Клиниките зависно од природата на болеста, а претежно во Клиниката за детски болести. Неретко се потребни испитувања во високо опремени здравствени установи во странство за утврдување на дијагнозата.

Пациентите во детската возраст се третираат во Клиниката за детски болести, а возрасните пациенти во други соодветни клиники. Повеќето ретки болести се резултат на недостаток на одредени ензими.

Најчести ретки болести кои се појавуваат во Република Македонија се следните: Морбус Гоше, Хередитарен Ангиоедем, Белодробна Артериска Хипертензија, Мултипл Миелома, Фенилкетонурија, Миелодиспластичен Синдром-МДС, ГИСТ рецидиванс солнатинив, Месулате, Акромегалија, ГЕП-НЕТ Тирозинемија Хередитарна, Галактоземија, Фруктозна Интолеранција, група на болести на таложење - Мукополисахаридози.

Во текот на годината може да има ново дијагностицирање и на други ретки болести и зголемување на бројот на пациентите за веќе дијагностицираните, кои исто така треба да бидат вклучени за третман и лекување според критериумите утврдени во оваа програма, со оглед на скапата терапија за лекување на пациентите од ретки болести во изминатите години од донесување на програмата па натаму, беа обезбедени средства само за лекување на 3 деца заболени од мукополисахаридози. Подоцна бројот се намали на два пациенти во 2012та година и на крај од 2013та година се вклучи нов пациенти во критична состојба со болест на Гоше.

#### Извршители на програмата

Лековите за терапија на лицата заболени од ретки болести ги набавува Министерството за Здравство врз основа на јавна објава, а дистрибуирањето до јавните здравствени установи извршители на активностите, врз основа на доставена потреба за спроведување на терапијата, ќе ги обезбедуваат добавувачите кои ќе бидат избрани како најповолни на јавниот повик, јавните здравствените установи, извршители на лекувањето задолжително ќе водат евиденција за пациентите и дадената терапија.

#### Следење на реализација на програмата

Министерството за Здравство врши надзор над спроведување на Програмата за што ќе изготви посебно упатство за реализација на средствата кое ќе биде доставено до јавните здравствени установи и по потреба поднесува извештај до Владата на Република Македонија.

## БУЏЕТ ЗА РЕТКИ БОЛЕСТИ

Процесот на дијагноза на ретки болести зависно од болестите се одвива во повеќе фази и често е долготраен процес, кој побарува високоспецијализиран мултидисциплинарен тим на стручњаци и достапност на современи технолошки ресурси. Обезбедувањето на овие услови значи обезбедување на дополнителни финансиски ресурси. Дел од дијагностицирањето може да се врши и преку соработка со референтни специјалистички центри на Балканот и во Европа.

Лечењето е достапно за мал број на ретки болести, но специфичните лекови се скапи, додека пак лечењето е доживотно (пример ензимската терапија годишно за еден пациент достигнува до 160 илјади евра). Од друга страна пак доколку се пресметаат трошоците поради компликации и лечење на последиците и работните отсуства и дисабилитет на заболените од ретки болести, повторно ќе се стигне до многу висока сума на финансиски средства.

Имајќи ги во предвид недостатоците во однос на регистрација, кодификација и систематски пристап кон ретките болести, во овој момент не може да се направи реална проценка на буџетот, кој е неопходен за третирање на сите ретки болести во Македонија. Релевантна проценка на трошоци може да се очекува после изработката на регистарот на пациенти со ретки болести.

Во согласност со препораките на Европската Комисија, смалувањето на трошоците за лечење и третман на последиците и компликациите од ретки болести, може да се направи со централизација и обединување на сите институции кои се занимаваат со ретки болести, односно со основање на мутидисциплинарни национални референтни центри за ретки болести, во кои ќе се креира и спроведува систематско препознавање и пребарување на ризик од ретки болести, рано препознавање и дијагноза, долгорочна терапија и висококвалитетна здравствена заштита за заболените од ретки болести.

Посебен акцент се става на превенција и масовен неонатален скрининг за ретки болести кои може успешно да се лекуваат. Исто така од големо значење е и интензивна соработка со Балканот и Европа.

## РАЗВОЈ И ИМПЛЕМЕНТАЦИЈАНА ПЛАНОТ

Развојот на Националниот План за Ретки Болести се постигнува низ следните фази:

1. Идентификација на потреби, поле на интервенција и проблеми.
2. Развој на планот.
3. Јавни дебати и прилагодувања на планот, според предлозите и препораките на Министерство за Здравство, Министерство за Труд и Социјална Политика, Министерство за Образование и Наука, Комисија за Здравство, Комисија за ретки болести, Фонд за Здравствено Осигурување на Македонија, Универзитетски Клинички Центар на Македонија.
4. Потпишување на договор за партнерство со Министерство за Здравство – Ретки болести, јавен здравствен приоритет во Македонија.
5. Воспоставување на детални цели и активности во склоп на Националниот План.
6. Вклучување на Националниот План за Ретки Болести во Националната Јавна Здравствена Стратегија.

## ПРИОРИТЕТИ

1. Обезбедување на епидемиолошки податоци за ретки болести и воспоставување на Национален Регистар за Ретки Болести.
2. Интегриран пристап за откривање, дијагностика, превенција и социјална интеграција за заболените од ретки болести и нивните семејства.
3. Унапредување на превенција на ретки болести од геномско потекло, со организација на екстензивни скрининг програми.
4. Унапредување на превенција и дијагностика на ретки болести од геномско потекло, со воведување на нови дијагностички технологии и унапредување на достапноста на генетско информирање и советување.
5. Унапредување на стручни капацитети на медицинските професионалци со цел адекватно откривање и рана дијагноза на ретки болести.
6. Изработка на насоки и критериуми за формирање на национален референтен центар за ретки болести.
7. Формирање на национален референтен центар за ретки болести во соработка со Универзитетската Детска Клиника, Скопје.
8. Подигнување на јавната свест на медицинските професионалци и на општата јавност за значењето на ретките болести и нивното влијание на здравјето на популацијата.
9. Дефинирање и обезбедување на финансиски буџет за ретки болести.
10. Поддршка и соработка со невладини организации на пациенти и семејства со ретки болести.
11. Воспоставување на интернационална стручна соработка на поле на регистрација, мониторинг, дијагноза, лечење и истражување за ретки болести.

## ОСНОВНИ ЦЕЛИ

* Развој на институционална рамка
* Развој на услуги за дијагноза, третман, рехабилитација и профилакса на поле на ретки болести.
* Подобрување на пристап до информации на поле на ретки болести.
* Развој на човекови ресурси.
* Стумулација на истражување на поле на ретки болести.
* Зголемување на улогата и зајакнување на организации на пациенти во област на ретки болести.

## ЦЕЛНА ГРУПА

Стратегијата е насочена кон следните целни групи:

1. Популација
   1. Пациенти со ретки болести: 6-8% од популацијата.
   2. Брачни парови со репродуктивни проблеми.
   3. Трудници со ризик за раѓање на деца со ретка болест од геномско потекло (пренатален период).
   4. Семејства со ризик за раѓање на дете со ретка болест од геномско потекло (претходно дете со докажана геномска болест).
   5. Новороденчиња (неонатален скрининг за ретки болести со геномско потекло, кое може да се лекува).
2. Медицински професионалци на сите нивоа на здравствена заштита (примарно, секундарно и терцијарно здравствено ниво), вклучување на сите специјалности во медицината кои се насочени кон откривање, регистрирање, дијагноза, превенција, лечење и рехабилитација на пациенти со ретки болести.
3. Невладини организации, чие главно делување е поврзано со ретки болести.

## ПРОГРАМСКИ АКТИВНОСТИ

### 1. Развој на институционална рамка за ретки болести

#### **1.1. Националнен Совет/ Комисија за Ретки Болести**

Комисијата за ретки болести е се формира со задача да води координација на активностите на поле на третман на ретките болести и да врши надзор и евалуација на имплементација на Стратегијата и Акциониот план за 2014 – 2020 во координација со Министерството за Здравство, Министерството за Труд и Социјална Политика и Министерството за Финансии на Македонија, заедно со Комисијата за Здравство во Собранието на Р. Македонија. Оваа комисија е мултидисциплинарно интерсекторско советодавно тело кое е именувано од Владата на предлог на Министерството за Здравство. Се состои од претседател, потпретседател и членови. Претседателот и потпретседателот треба да се доктори на медицина со специјализација или субспецијализација во областа на клиничка/медицинска генетика, биоетика, социјална медицина, епидемиологија и се постауваат на период од 4 години. Членовите на комисијата се од редот на национални експерти на поле на ретки болести кои делуваат во областа на главните програмски активности и претставници од државни институции каде се реализира дијагностика, превенција, третман и рехабилитација на заболени со ретки болести. Исто така како членови може да бидат и претставници од невладини, граѓански организации на пациенти со ретки болести.

Активности:

* Формирање на референтен национален центар за ретки болести на функционално ниво.
* Изработка на национален регистар за ретки болести во соработка со државни институции.
* Разгледување и усвојување на листа за ретки болести, релевантни за Македонија
* Давање на согласност за планови, проекти, извештаи, клинички насоки, протоколи и стандарди за ретки болести.
* Креирање и воспоставување на регионална и интернационална соработка на поле на ретки болести.
* Давање на експертски и советнички мислења до Владата и Министерствата.

##### Критериуми за формирање на листа на ретки болести:

* Ретка појава – не повеќе од 5 заболени на 10 000 граѓани.
* Значителна клиничка појава и значајно загрозување на здравјето.
* Висок степен на трајно оштетување на здравјето, инвалидитет.
* Познати и дефинирани стандарди за дијагностика, третман и рехабилитација на заболени од ретки болести.
* Достапност на специфични терапии за болест, со лек одобрен од Европската и Американсата агенција за лекови и/ или Бирото за лекови во Македонија.
* Достапност на терапии кои значително допринесуваат во подобрување на здравјето и намалување на инвалидитетот.
* Третман кој е финансиски рационален.

#### 1.2. Изработка на елаборат за формирање на Референтен национален центар за ретки болести во Македонија

Следејќи ги препораките на Европската Комисија, на ниво на ЕУ е формирана рефрентна ескпертска мрежа за ретки болести со основно делување – настојување да се намали појавата на ретки болести и да се отстранат последиците на влијание на популацијата. Другата важна улога е проширување на мрежата на референтни центри низ Европа.

Основање на Референтен Национален Центар за Ретки Болести е елементарен услов за вклучување на Македонија во мрежата на референтни центри на Европа. Со цел обединување на човекови и технолошки ресурси, Македонија треба да го организира овој центар како функционална целина од повеќе здравствени институции кои учествуваат во третманот на ретките болести (превенција, дијагноза, лечење, рехабилитација и социјално вклучување на заболени од ретки болести).

Активности:

* Имплементација на националната стратегија и акционен план.
* Администрирање на националниот регистар за ретки болести.
* Обезбедување на високоспецијализирана едукација и третинг на медицински професионалци кои се занимаваат со ретки болести.
* Мониторинг на пациетни со специфична болест од специфична група на ретки болести.
* Организација на процес на менаџмент на ретки болести.
* Креирање и промоција на стандарди и протокол за превенција, дијагноза, лечење и рехабилитација на заболени со ретки болести.
* Координација на размена на информации, искуства и најдобри практики во третман на ретки болести помеѓу здравтсвените институции.
* Континуирано информирање на Министерството за Здраство, за Труд и Социјална Политика и за Образование и Наука, и националната инфраструктура за ретки болести
* Воспоставување и одржување на комуникација со организации на пациенти.
* Информирање и едукација на пациенти, семејства и општата популација.
* Одржување на досиеа на пациенти и ресурси.
* Апликација и мониторинг на процедури за третман и рехабилитација.
* Воспоставување и одржување на соработка на Европско ниво, со оглед на тоа што Македонија е мала земја и нема финансиска рационалност да развива дијагноза на голем број на ретки болести.
  + Учество во мрежа на референтни центри на Европско ниво.
  + Идентификација на методи на дијагноза.
  + Идентификација на извори на финансирање за дијагноза и третман.
  + Стимулација за учество во Европски истржувања на поле на ретки болести.
  + Активно учество во епидемиолошки студии развиени во Европската Заедница за воспоставување на специфични параметри кај различни ретки болести.

#### 1.3. Воспоставување и имплементација на Национален Регистар за ретки болести

Изработката на национален регистар за ретки болести и условите и начинот на негова имплементација се донесени од страна на Министерството за Здравство на предлог на Комисијата за ретки болести и во соработка со Универзитетската Детска Клиника во Скопје, односно со нововоспоставениот референтен центар за ретки болести.

Целта на националниот регистар е да ја обезбеди потребната информација за развој на кохерентна политика за мониторинг на ретки болести на организиран начин. Регистарот е суштински елемент во подобрувањето на знаењето во област на ретки болести и во развој на клинички истражувања.

Стручниот тим за имплементација на регистарот е составен од:

* Докотор со одреден клиничка специјалност
* Специјалист во медицинска статистика
* Специјалист во информатика

Стручниот тим треба да користи документација која е составена и одобрена од Министерството за Здравство и Комисијата за ретки болести. Регистарот се спроведува со гаранција на заштита на лични и генетски податоци во согласност со постоечките закони на Македонија.

Имплементацијата на регистарот треба да обезбеди:

* Централизирано собирање и обработување на податоци за ретки болести.
* Дефинирање на сет на основни податоци кои треба да бидат вклучени во регистарот.
* Одредување на инциденца и преваленца на поединечни ретки болести во Македонија.
* Одредување на учество на ретки болести во морбидитет и морталитет на популацијата.
* Давање на допринос во припрема на дијагностички и терапевтски протоколи и стандарди за третман на ретки болести.
* Обезбедување на податоци за Минитерството за Здравство, Фондот за Здравствено Осигурување на Македонија и Министерството за Труд и Социјална Политика, за планирање и алокација на материјални средства за дијагноза и превенција на ретки болести, лечење и третман, здравствена нега, рехабилитација и социјално вклучување на лица со ретки болести.
* Допринос во унапредување на интеракција на здравствениот систем и пациентите со ретки болести.
* Обезбедување на релевантни епидемиолошки податоци за ретки болести и нивна споредба со регионот и Европа.
* Овозможување на планирање на научно истражувачки проекти базирани на докази и остварување на клиничка и научно истражувачка соработка.

### 2. Развој на услуги за дијагноза, третма, рехабилитација и профилакса на поле на ретки болести

#### 2.1. Унапредување на превенција и дијагноза на ретки болести, конгенитални аномалии и генетски предиспозиции

Ограничените терапевтски можности, условуваат третманот на ретки болести да се насочи кон рано откривање, дијагноза и превенција на последици и раѓање на деца со ретки болести. Таквите акивности вклучуваат:

* Масивен неонатален скрининг: на сите новороденчиња за ретките болести кои може да се препознаат при раѓање, а терапијата е можна, достапна и ефикасна. За тоа е потребно:
  + Континуирана едукација на медицински професионалци кои учествуваат во неонатален скрининг
  + Периодична иновација на протоколи за собирање и транспорт на крв и третман на пациенти детектирани со скрининг
  + Елаборат за потреба и одржливост на воведување скрининг за ретки болести како Фенилкетонурија, конгенитална адренална хиперплазија.
* Проширување/ унапредување на дијагноза на геномски болести со примена на современи дијагностички технологии во медицинската генетика. Потребно е:
  + Постнатален слективен метаболички скрининг при сомневање на наследна метаболичка ретка болест.
  + Постнатална ДНК дијагноза на моногенски заболувања, воспоставување соработка со референтни центри со странство.
  + Постнатална цитогенетска дијгноза на новороденчиња и деца за кои има сомневање дека се работи за хромозомска болест или сродно на неа, во случај на сомневање на балансирана хромозомска аберација.
  + Регистрација на конгенитални аномалии кај новороденчиња по Европскиот регистар за конгенитални аномалии и приклучување кон истиот (EUROCAT).
  + Постнатална цитогенетска дијагностика на парови со проблем во раѓање (повторливо губење на плодот, инфертилитет, во припрема за асистирано оплодување – ин витро).
  + Високоспецијализирана клиничка генетска консултација, информирање пред генетско испитување и детално генетско информирање и процена на ризик после дијагностика, кај сите испитувани личности.
* Унапредување на дијагностика на ментална ретардација со нови ДНК технологии, за што е потребно:
  + Дијагностика на микроделециски синдроми со примена на флуоресцентна хибридизација
  + Дијагностика на фрагилен Х синдром, со примена на ДНК тестови
  + Примена на ДНК микро чип дијагностика
  + Клиничка генетска консултација, информирано прифаќање пред генетско испитување и детално генетско информирање и процена на ризик после спроведена дијагностика, кај сите испитувани личности.
* Унапредување на пренатална дијагностика на конгенитални аномалии и смалување на инциденца на новородени деца со конгенитални аномалии и озбилни геномски болести, кои не може да се лекуваат. Потребно е следното:
  + Широка примена на биохемиски скрининг кај трудници за детекција на ризик од најчести хромозомски аберации (Даунов Синдром, Едвардсов Синдром, Патаув Синдром) и големи конгенитални аномалии (дефекти на неуралната туба и стомачниот ѕид).
  + Пренатална цитогенетска дијагноза за сите трудници со утврден зголемен ризик од хромозомски болести на фетусот (трудници над 35 години, со позитивен биохемиски скрининг или со позитивна семејна анамнеза на хромозомски болести).
  + Пренатална дијагностика на моногенски болести во семејства со докажана ДНК мутација, праќање на ДНК примероци во странство.
  + Високоспецијализирана клиничка генетичка консултација, информирано прифаќање пред генетско испитување и детално генетско информирање и процена на ризик после спроведена дијагностика, кај сите личности кои се испитуваат.
* Унапредување генетски дијагностика на репродуктивни болести: машки и женски инфертилитет, повторливо губење на плодот и мртвородени деца. Активности:
  + Цитогенетска дијагностика на хромозомски аберации кај парови со инфертилитет и кои имаат повеќе од два изгубени рани плодови (прво тромесечје), или во случај на неразјаснети причини за мртвороденост – доцна смрт на плодот.
  + ДНК дијагностика на мутација на гени одговорни за наследна склоност кон тромбоза кај парови со повеќе од два изгубени рани плодови или во случај на неразјаснети причини за мртвороденост – доцна смрт на плодот, како и кај парови со инфертилитет од неразјаснета етиологија.
  + ДНК дијагностика на микроделеција на Y хромозомот кај лица од машки пол со инфертилитет.
  + Дијагностика на химеризам
  + Високоспецијализирана клиничка генетичка консултација, информирано прифаќање пред генетско испитување и детално генетско информирање и процена на ризик после спроведена дијагностика, кај сите испитувани лица.
* Унапредување на дијагностика на хематоонколошки пациенти, за што е потребно:
  + Цитогенетска анализа на хромозомски аберации во коскената срж и периферната крв.
  + Дијагностика на скриени и комплексни транслокации на хромозоми со примена на FISH дијагностика.
  + Имунофенотипизација кај хематоонколошки и пациенти со ретки инфекции, примена на методи на проточна цитометрија.
  + ДНК дијагностика на мутација во туморсупресорски гени и онкогени.
  + Дијагностика на хромозомски аберации со примена на ДНК есеј.
  + Високоспецијализирана клиничка генетичка консултација, информирано прифаќање пред генетско испитување и детално генетско информирање и процена на ризик после спроведена дијагностика, кај сите испитувани лица.
* Унапредување на дијагностика на генетски склоности кон хередитарни малигни заболувања, за што е потребно:
  + Истражување на ДНК маркери за примена на хемотерапија
  + ДНК дијагностика на микросателитски нестабилности и пребарување на генски мутации поврзани со хередитарни непопипозни колоректални карциноми.
  + ДНК дијагностика на мутација BRCA1 и BRCA2 гени кај хередитарни форми на карционом на гради.
  + Високоспецијализирана клиничка генетичка консултација, информирано прифаќање пред генетско испитување и детално генетско информирање и процена на ризик после спроведена дијагностика, кај сите испитувани лица.
* Унапредување на дијагностика на фенилкетонурија и конгенитален хипотироидизам за намалување на појава на дисабилитети
* Имплементација на неонатален скрининг на национално ниво за фенилкетонурија и конгенитален хипотироидизам. Овој скирининг е моментална пракса во Европа и е докажан како ефикасен во спречување на дисабилитети за децата кои се заболени. Како што се развива технологијата, многу тестови може да се направат денес низ автоматизирани системи, по ниска цена и за широк дијапазон на ретки болести, особено за метаболички или генетски болести.
* Важно е овој скрининг да се воведе и мониторира за идентификација на овие ретки болести што е можно побрзо за да се превенираат дисабилитети и да се зголеми квалитетот на живот на овие пациенти.

#### 2.2. Унапредување на контрола и мониторинг на третман на геномски и конгенитални болести

Контрола и мониторинг на превенција, дијагностика и лечење на ретки болести се остварува преку следните активности:

* Евалуација и оптимизција на алгоритам за третман на ретки болести
* Мониторинг и евалуација на ефекти од третман на ретки болести, успешност на лечење на ретки болести за кои е достапна терапија и успешност на превенција, рана дијагноза и смалување на инциденца меѓу живородени.
* Консолидација и понатамошен развј на специјализирани генетски дијагностички технологии со неопходност за обезбедување на адекватен простор, опрема и едукација на медицински професионалци.
* Поврзаност и блиска соработка помеѓу центар за високоспецијализирана клиничка генетска консултација и генетско информирање и Комисијата за ретки болести и Референтниот национален центар за ретки болести, со гаранција за заштита на лични податоци.
* Воспоставување на систем на соработка и размена на искуства со технолошки високоразвиени референтни интернационални дијагностички и истражувачки центри.
* Учество во меѓународни истражувачки проекти и клинички студии посветени на ретки болести.

#### 2.3. Промоција на интегриран пристап во имплементација на програма на превенција, дијагностика, третман и социјално вклучување на пациентите со ретки болести и нивните семејства.

Новата стратегија за здравје на ЕУ (Лисабонска стратегија), го става во фокус здравјето на популацијата како приоритет на вкупната политика на државата и синергетските активности на сите сектори, јасно поврзувајќи го економскиот просперитет со здравјето на популацијата.

Во Македонија, здравјето на популацијата зависи од бројни активности кои се протегаат низ сите сектори и побарува координирана мултисекторска и мултидисциплинарна акција. Интегрираниот пристап кон пациентите со ретки болести и нивните семејства, мора да содржи активности насочени кон превенција, дијагностика, третман и социјална интеграција и поддршка на пациентите со ретки болести и нивните семејства како една од најранливите групи во популацијата.

Промоцијата на меѓусекторската соработка подразбира вкулучување на експерти од областа на работа и социјално згрижување и од областа на образование и наука во работата на Комисијата за ретки болести. Понатаму вклучува и унапредување на професионалните капацитети на медицинските професионалци, подигнување на капацитетот на невладините, граѓански организации на пациенти со ретки болести, унапредување на дијалог и соработка меѓу здравствениот системи и невладините организации и заеднички синхронизирани активности на владиниот и невладиниот сектор кон подигнување на јавната свест за ретки болести и нивното влијание на здравјето и на квалитетот на животот. Во овој дел се вклучени следните активности:

* Припрема на кампања за промена на ставовите и однесувањето на јавноста спрема лицата со ретки болести.
* Организирање на годишни состаноци посветени на интерсекторска соработка на поле на делување фокусирани на ретки болести.

#### 2.4. Интензивирање на напорите во прилог на лекови сираци (orphan medicines)

* Вклучување на лекови сираци на листа на бесплатни лекови кои ќе бидат поддржани од државата.
* Подобрување на набавка на лекови за пациенти со ретки болести.
* Евалуација на терапевтската додадена вредност на сите лекови сираци од Министерство за Здравство и Биро За Лекови.
* Трошоците за лековите сираци ќе бидат покриени од буџетот на Министерство за Здравство – Програма за ретки болести, а не од буџетите на болниците или референтниот центар. Во трошоците се вклучени: лекови, додатоци во исхрана, медицинска исхрана, креми и завои, специјална стоматолошка нега, и други, базирано на најдобри практики и потреби на пациенти.
* Протоколи за дијагноза и нега на пациенти со ретки болести ќе бидат воспоставени од страна на Министерство на Здравство и референтниот центар со Комисијата за ретки болести.

##### Препознавањето на ретки и хронични болести ги вклучува следните пристапи:

* Поедноставување на процедури за надоместок со признавање на ретките болести како инвалидизирачки хронични болести.
* Додавање на сите специфични третмани кон трошоците и листа на лекови покриена од ФЗОМ, вклучувајќи и слични продукти или еквивалентни на истата терапевтска група, за случаи каде стандардната препорачана терапија не е успешна.
* Подобрување на знаење за ретки болести и препознавање на особеностите на овие болести, од медицинскиот персонал кој работи во ФЗОМ за да се лимитира неоправдано одбивање на надоместок.

##### Мерки кои треба да се превземат:

* Министерството за Здравство поставува критериуми според кои ретките болести може да се вклучат во хроничните болести и идентификација на референтни центри за дијагноза и почеток на терапија и процедури на нега за ретки болести.
* Сертификација на одредени лекови за третман на ретки болести и поставување процедура за надоместок на трошоците поврзани со терапијата во ФЗОМ, иако некои лекови се користат за третман на други болести, да се вклучат и дијагнозите на ретки болести во листата.
* Развој на протоколи за дијагноза и третман на ретки болести за оправдување на трошоците кои се надоместуваат од ФЗОМ.
* Воспоставување на регионална регистрација на пациенти со одредени ретки болести и изнаоѓање на решенија за третман на регионално ниво.
* Вклучување на претставници од организации на пациенти во специјализирани комисии, за донесените одлуки да бидат поддржани од страна на пациентите со ретки болести.

##### За подобрување на пристап до нега и третман на пациентите со ретки болести во Македонија предлагаме етаблирање на национална стратегија за обезбедување на третман и рехабилитација:

* Развој и дисеминација на протоколи за дијагноза, третман и нега во соработка со Министерство за Здравство, Труд и Социјална Политика и Образование и Наука.
* Годишно дополнување и дисеминација на протоколи за терапија и листа на лекови сираци кои се одобрени.
* Креирање на поедноставен пристап во однос на документација за пристап до специфични лекови за одредена болест.
* Вклучување на новидијагностицирани пациенти во програмата, веднаш по поднесување на потребната документација од докторот на пациентот и нивна регистрација во регистарот за ретки болести.
* Надоместок за терапија и терапевтски трошоци за пациенти со ретки болести според документацијата и терапевтскиот протокол.
* Мониторинг на секој пациент и следење на специфични третмани, базирано на извештаи од докторот на пациентите со цел да се има точен доказ за терапевтското влијание и ефикасност и да се обезбедат потребни извештаи за потреба на епидемиолошки студии и работни групи на Европската Аенција за Лекови.

##### Соработка со Министество за Здравство и Труд и Социјала за подготовка на документација за пациенти со ретки болести со дисабилитети

Потребно е да се изврши дополнување на листата на потребни направи за рехабилитација и подобрување на дисабилитет кои се надоместени од страна на ФЗОМ, како:

* Протези.
* Апарати за слух.
* Леќи и сткала за подобување на видот.
* Отропетски направи.
* Помошни средства за движење.
* Помошни средства за извршување секојдневни активности.
* Колички за деца со елемтни кои се адаптираат.
* Комплексни ортетички системи и направи.
* Финансиска поддршка за медицинска искрана за различни болести како Фенилкетонурија, Алажил Синдром, Цистична Фиброза и други.
* Специјални завои и туби за болести како Епидермолис Булоза.

### 3. Подобрување на пристап до информации на поле на ретки болести

#### 3.1. Организирање на национални јавни кампањи за одигнување на општата и стручната јавна свест за значењето на ретките болести

Јавните кампањи се спроведуваат со заедничка планирана и синхронизирана акција на владиниот и невладиниот сектор. Посебен приоритет е неопходноса од подигнување на свеста на општата популација за присуството на ретки болести во нашата средина и проблемите со кои се соочуваат пациентите со ретки болести и нивните семејства. Како резултат на овие активности се очекува погле ангажман и вклученост на сите сектори и профили и поголема толеранција на средината спрема проблемите на лицата со ретки болести и евентуални кршења на нивните права (заштита на нивните човекови права).

Другиот приоритет е фокусиран на подигнување на вкупното знаење и информираност на општата популација за ризиците од појава на ретки болести и расположливи скрининг програми со цел примарна превенција и рана дијагноза на ретки болести.

Тука се вклучени следните активности:

* Припрема на широка дистрибуција на печатени информативни материјали за ретки болести, наменет за пошироката популација.
* Припрема и дистрибуција на печатени информативни материјали за ретки болести наменети првенствено за лицата со ретки болести и нивните семејства.
* Припрема и спроведување на национална кампања за значењето на ретките болести, со користење на сите комуикациски канали (печатени, електронски, аудио-визуелни и слично).

### 4. Развој на човекови ресурси и стимулација за истражување на поле на ретки болести

#### 4.1. Унапредување на знаење и професионални капацитети на медицинските професионалци на поле на рана превенција, дијагностика, терапија и рехабилитација на пациентите со ретки болести

Големиот број на ретки болести кои поединечно ретко се појавуваат, побарува континуирана едукација на медицинските професионалци за ретките болести. На овој начин се обновува знаењето и се усвојува протокол за рано препознавање, адекватно и благовремено поставување на дијагноза, рана превенција и рехабилитација на лица со ретки болести. Усвојувањето на стандарди и протоколи и увежбувањето на стандарди, се неопходни услови за оптимизација на медицински третман на лица со ретки болести и подобрување на квалитетот на нивниот живот и животот на нивните семејства. За да се оствари ова се отребни следните активности:

* Едукација на педијатри и специјалисти за семејна медицина за рано препознавање на ретки болести.
* Едукација на гинеколози за евалуација на фетална морфологија и рано препознавање на ултразвучни маркери за дисорфогенеза и присуство на конгенитални аномалии.
* Организирање на годишни состаноци посветени на евалуација на ретки болести.
* Организирање на годишни семинари (континуирана медицинска едукација) за ретки болести.
* Креирање и дистрибуција на стручни брошури и протоколи за ретки болести.
* Креирање на годишни резимеа за ретки болести во Македонија.
* Креирање, дистрибуирање и примена на униформирани обавезни пишани формулари кои се составен дел од третманот на ретки болести и го опфаќаат следното (минимум):
  + Информирано прифаќање за земање на биолошки примероци за дијагностика на ретки болести.
  + Информирано прифаќање за спроведување на генетски тестирања.
  + Информирано прифаќање за проценка на ризик и ДНК анализа од најчести хромозомски и конгенитални аномалии.
  + Креирање на листа за пред и пост натална дијагностика на ретки болести.
  + Филтер хартија за примероци од крв за масовен скрининг на новородени.
* Воведувае на клиничка генетика во додипломски и специјалистички едукативни програми за доктори на медицина.

#### 4.2. Воспоставување на ефикасна регионална и интернационална соработка

Блиска и ефикасна соработка на поле на ретки болести, особено со држави кои имаат национална стратегија за ретки болести, претставува императив за добро организиран третман на ретки болести и обезбедување на пренос на знаење, вештини и искуство. Оваа соработка ќе овозможи искористување на човекови ресурси и технолошки можности, кои Македонија моментално не ги поседува и не е во можност да ги развие во целост, со оглед на малата популација и ретката појава на поединечни ретки болести од кои секоја обарува специфичен дијагностички-превентивен алгоритам. Од пресудно значење е и стимулација и поддршка на истражувачки активности кои поттикнуваат и обезбедуваат регионална и интернационална соработка. Во овој дел од стратегијата се вклучени следните активности:

* Организација и раководење на годишни состаноци на истражувачко-експертски тимови и синхронизација на национални приоритети на поле на истражување на ретки болести.
* Учество на Македонски експерти во меѓународни иницијативи, панели и истражување на ретки болести.

### 5. Поддршка и соработка со невладини организации на пациенти во област на ретки болести

Организациите на пациенти со ретки болести имаат значајна улога во широката дисеминација на информации за ретките болести и обезбедување на поддршка од пошироката јавност. Овие организации се неопходен составен елемент на сите стратегии на обирање за обезбедување на услови за адекватен третман на ретки болести и ускладување на легислативата и заштитата на човековите права на лицата со ретки болести.

Организациите со своите активности, допринесуваат до промена на статусот на заболените од ретки болести од пасивни набљудувачи до актини учесници во сите активности од стратегијата за ретки болести, а ги поттикнуваат и поддржуваат клиничкте и истражувачките активности во институционалниот систем. Синхронизирана и блиска соработка на невладините и јавните институции обезбедува етичка, социјална и законодавна поддршка за лицата со ретки болести. Активности во овој дел се:

* Организирање на годишни состаноци на пациенти со медицински и останати професионалци, вклучени во третман на ретки болести.
* Учество во одбележување на Денот на Ретки Болести (февруари) и други национални и интернационални настани.
* Иницирање партнерство во стратешки проекти на поле на ретки болести.
* Вклучување на претставници на организации на пациенти во специјални комисии и комитети на Министерство за Здравство.
* Вкучување на претставници на организации на пациенти во донесување на одлуки кои ги тангираат пациентите со ретки болести.

## ОДГОВОРНИ ЗА СПРОВЕДУВАЊЕ НА СТРАТЕГИЈАТА

1. Дијагностички центри и лаборатории на терцијарно ниво: Клинички центар на Македонија, Институт за јавно здравје на Македонија, Медицински факултет на универзитетот на Македонија.
2. Центар за медицинска генетика и имунологија на кабинет за клиничка генетика и генетско советување и информирање и мултидисциплинарни стручни конзилијари.
3. Широк дијапазон на клинички служби во здравствените институции, одделенија за гинекологија и акушерство, породилишта и одделенија за неонатологија во општи болници и Клиничкиот центар на Македонија.
4. Тим на национални експерти и истражувачи на поле на ретки болести.
5. Доктори на медицина и останати медицински проесионалци во примарна здравствена заштита.
6. Министерство за Здравство, Фонд за Здравствено Осигурување на Македонија, Минситерство за труд и социјала, Министерство за образование и наука, Комисија за ретки болести, Комисија за Здравство.
7. Невладини, граѓански организации на пациенти со ретки болести.

## ОЧЕКУВАНИ РЕЗУЛТАТИ

Имплементацијата на националната стратегија на Македонија, заедно со националниот акционен план, ќе допринесе кон превенција, рана дијагноза, третман и рехабилитација на лиcа кои боледуваат од ретки болести. Со оваа стратегија се очекуваат следните резултати:

1. Поставување на национална политика за планирање, организација и алоцирање на финансиски средства за превенција, рана дијагноза, третман и рехабилитација на лица заболени од ретки болести.
2. Воспоставување на национална мрежа за ретки болести, која се состои од Комисијата за ретки болести и сите здравствени институции во Македонија.
3. Имплементација на национален регистар за пациенти со ретки болести, кој обезбедува адекватни епидемиолошки податоци за преваленца на ретки болести во Македонија.
4. Одржување и проширување на масовен скрининг за ризик од ретки болести (неонатален и натален скрининг на бремени жени).
5. Унапредување на превенција:
   1. Раѓање на заболени од здрави лица кои се носители на балансирани хромозомски реаранжмани и рецесивни генски мутации.
   2. Проблеми со инферитилитет и утврдување на геномски причини за инфертилитет.
   3. Биохемиски скрининг за хромозомски аберации кај трудници.
   4. Инвазивна пренатална дијагностика на хромозомски аберации кај трудници со зголемен ризик за овие болести (над 35 години, семејни оптеретувања со хромозомски болести, позитивни резултати од биохемиски скрининг).
6. Унапредување на дијагноза:
   1. Генетски предиспозиции за комплексни болести, мултифакторска етиологија, кои може да се лекуваат.
   2. Ментални ретардации.
   3. Конгенитални аномалии.
   4. Семејни форми на малигни заболувања.
   5. Личности вклучени во програма за превенција на малигни заболувања.
   6. Хематолошки заболувања, примена на конвенционална цитогенетска дијагноза, молекуларни генетски тестови и молекуларни цитогенетски анализи на комплексни хромозомски реаранжмани.
7. Намалување на бројот на деца родени со геномски болести и конгенитални аномалии.
8. Унапредување на лечење на малигни заболувања за кои може да се направи генетски тест-маркер.
9. Воведување на мониторинг на успешност на лечење на хематоонколошки пациенти со трансплантација на коскена срж.
10. Зголемување на високоспецијализирани кадри во областа на медицинска генетика (субспецијалисти на клиничка генетика, специјалисти на медицинска генетика, молекуларни гинеколози).
11. Обезбедување на генетичко информирање пред тестирање, прифаќање на тестирање и дефинитивни информации за сите пациенти кај кои се спроведува генетичко испитување.
12. Воспоставување контрола на квалитет на лечење на ретки болести.
13. Идентификација и јавно објавување на сите експертски медицински центри кои спроведуваат превенција, дијагноза, лечење и рехабилитација на лица со ретки болести, со попис на видови на ретки болести кои се третираат.
14. Унапредување на знаење и професионален капацитет на докотри на поле превенција и рана дијагноза на ретки болести.
15. Основање на национален референтен центар за ретки болести како функционална целина на клиничките сегменти во институциите, насочен кон превенција, дијагноза, лечење и рехабилитација на ретки болести.
16. Зголемено ниво на свест за значењето на ретките болести и нивното влијание на здравјето со посебен фокус на значењето на превенција на ретки болести.
17. Зајакнати организации на пациенти со ретки болести, кои се вклучени во сите активности на одигнување на јавната свест за значењето на ретките болести и заштита на човековите права на заболените од ретки болести.
18. Вкулучување во проект на Европска мрежа за ретки болести, со фокус на изнаоѓање на и алокација на посебни финансиски средства од меѓународни фондови определени за ретки болести.
19. Воспоставување на блиска интернационална соработка со експертски клинички и истражувачки институции.

## УПРАВУВАЊЕ И КООРДИНАЦИЈА НА ПРОГРАМСКИ АКТИВНОСТИ

Мониторинг и евалуација на имплементацијата на стратегијата и акциониот план за ретки болести врши комисијата за ретки болести, вклучувајќи интерсекорска координација на сите активности на поле на третман на ретки болести во Македонија.

Комисијата за ретки болести ги има следните одговорности:

* Управување со имплементација и известување за истата
* Разгледување, усвојување и објавување на листа на ретки болести
* Воспоставување и координирање на работата на референтиот центар и националната мрежа за ретки болести.
* Креирање и координирање на имплементација на национaлниот регистар за ретки болести
* Обезбедување на поддршка и советување на Министерството за Здравство и другите министерски ресори и Владата за прашања во однос на планирање и обезбедување на нова дијагностика и лечење на ретки болести и примена на скапи лекови за лечење на пациенти со ретки болести.
* Надгледување и евалуација на спроведување на постоечки скрининг проргами и давање препораки за воведување на нови.
* Мониторинг и координација на сите активности во врска со примарна превенција и дијагностика на ретки болести од геномско потекло и давање на препораки за воведување на нови дијагностички програми.
* Припрема на методологија за идентификација и именување на референтни експертски центри за превенција, дијагностика, лечење и рехабилитација на пациети со одредена ретка болести или група на ретки болести, утврдување на точен попис на сите ретки болести кои се третираат.
* Организирање на национална кампања за подингување на јавната свест за зачењето на ретките болести и расположливи можности за превенција и лечење.
* Организирање на стручни средби, семинари и конференции за ретки болести.
* Воспоставување на интернационална клиничка и истражувачка соработка.
* Соработка со слични тела во регионот, Европа и светот.

## ЗАКЛУЧОК

Ретките болести претставуваат хетерогена група на комплексни, воглавно генетски и конгенитални болести кои имаат значајно влијание на квалитетот на живот и социјална интеграција, а значен број од овие болести непосредно го загрозува и животот на заболените. Иако ретките болести поединечно ретко се појавуваат, вкупно тие претставуваат група од 6 до 8 илјади заболувања кои се појавуваат кај 6-8% од популацијата. Посебното значење на ретките болести е од сознанието дека се работи за специфична дијагностика достапна за само третина од реткит болести, а некаков облик на лечење е достапен само за околу 250 од посточеките ретки болести. Во случај на расположлива терапија, воглавно се работи за скапи и тешко достапни лекови. Од овие причини ретките болести и лековите се нарекуваат уште и лекови сираци.

Најзначајни актуелни предизвици на секоја заедница и држава во пристап на згрижување на ретките болести се огледуваат во неадекватно препознавање, неадекватна класификација и кодификација, недоволно достапна дијагностика, ограничен број на терапевтски можности, нееднаков и недоволен квалитет на здравствена заштита и изолација и маргинализација на заболени од ретки болести.

Во последната деценија ретките болести се препознаени како јавно-здравствен приоритет во Европа со етаблирана потреба на делување на припрема на регулатива на поле на здравствена политика за ретки болести и на поле на лекови за ртки болести. Имајќи ка во предвид специфичноста и значењето на ретките болести за здравјето и вкупниот капацитет на популацијата, ЕУ превзема и спроведува значајни активности кон креирање на униформирана рамка и насока за вкупе пристап за ретки болести во Европа. Овие активности се реализираат низ низа на експертски работни тела на Парламентот на Европа и Европската Комисија.

Ретките болести се препознаени како приоритет и од Светската Здравствена Организација која покрена иницијатива за унапредување на системот на кодификација на ретки болести, со оглед на тоа дека актуелната класификација на болести содржи класификација на само 200 од постоечки 8000 ретки болести. Примената на единаесеттата ревизија на интенационалната класификација на болести се очекува од 2015та година.

Националната стратегија за ретки болести на Македонија 2013 – 2020 година, со акциониот план, ги опфаќа сите значајни теми кои се однесуваат на ретките болести во Македонија, вклучувајќи ги и главните цели и мерки за унапредување на вкупниот третман на ретки болести. Стратегијата е базирана на Директивите на Парламентот на Европа и Европската Комисија, со посебен фокус на поддршка на развој на здравствена политика за ретки болести, примена на современи научни истражувања, здружување на сите ресурси, солидарност и развој на интернационална стратегија.

Главните цели на стратегијата се однесуваат на превенција, рано препознавање и дијагноза на ретки болести, достапност на адекватна, систематична и централизирана заштита на здравје и лечење на лица со ретки болести, унапредување на регистрирање и меѓународна класификација, унапредување на информираност на медицинските професионалци и општата јавност за ретките болести, координација на национлано и интернационално ниво со референтни медицински и научно истражувачки институции и невладини организации на пациенти со ретки болести.

Донесувањето на оваа стратегија означува унапредување на квалитетот на заштита на здравјето на заболените од ретки болести и еднаков пристап на здравствени услуги на пациентите и нивните семејства, и сето тоа засновано на солидарност и еднаквост во пристап на целокупната популација на Македонија. Непостоење на оваа стратегија би значело загрозување на човековите права на заболените од ретки болести и нивните семејства. Исто така би се оневозможил систематичен пристап во третманот на ретки болести, што како последица би следело намалување на квалитетот на живот на пациентите и нивните семејства, работна неспособност, пораст на физички и ментален дисабилитет и висока инциденца на раѓање на деца со ретки болести. Со тоа и би немало релевантни податоци за ретки болести во Македонија, кои се основен предуслов за сите стратешки планови во заштита на здравјето на поле на ретки болести.