

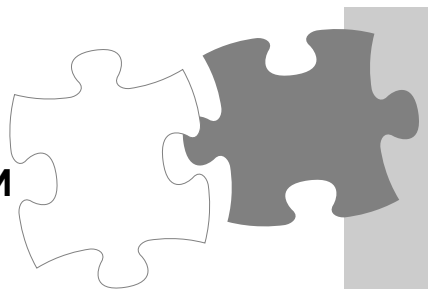
ПОЛИТИКИ, ПРАКТИКИ И НИВНОТО ВЛИЈАНИЕ ВРЗ КВАЛИТЕТОТ НА ЖИВОТ НА ЛИЦАТА СО РЕТКИ БОЛЕСТИ

споредбена анализа и состојба
во Република Македонија



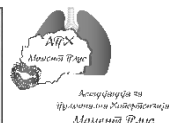
ПОЛИТИКИ, ПРАКТИКИ И НИВНОТО ВЛИЈАНИЕ ВРЗ КВАЛИТЕТОТ НА ЖИВОТ НА ЛИЦАТА СО РЕТКИ БОЛЕСТИ

- Споредбена анализа и состојба
во Република Македонија -



Стефан ЧИЧЕВАЛИЕВ
Весна АЛЕКСОВСКА

Партнери



Поддржувачи



Импресум

М-р Стефан Чичевалиев
Весна Алексовска

Политики, практики и нивното влијание врз квалитетот на живот
на лицата со ретки болести
Споредбена анализа и состојба во Република Македонија

Издавач:
Центар за регионални истражувања и соработка “Студиорум”

За издавачот:
Проф. д-р Томе Груевски, претседател

Рецензенти:
М-р Ирена Поповска
М-р Неда Милевска Костова

Дизајн на корица:
Горјан Донев

Техничко уредување:
Златко Ангелов

Печати:
Полиестердеј, Скопје

Тираж: 100 примероци

CIP - Каталогизација во публикација
Национална и универзитетска библиотека “Св. Климент Охридски”, Скопје
616-039.42-052:330.59(497.7)“ 2015/2016”(047.3)

ЧИЧЕВАЛИЕВ, Стефан

Политики, практики и нивното влијание врз квалитетот на живот на лицата со ретки
болести: споредбена анализа и состојба во Република Македонија / Стефан Чичевалиев,
Весна Алексовска. - Скопје : Студиорум, 2016. - 134 стр. : граф. прикази ; 30 см

Фусноти кон текстот. - Библиографија: стр. 85-92

ISBN 978-608-65631-3-4

1. Алексовска, Весна [автор]. - I. Gruevski, Tome види
Чичевалиев, Стефан

а) Лица со ретки болести - Квалитет на живот - Македонија - 2015-2016
- Истражување

COBISS.MK-ID 101923338



БЛАГОДАРНОСТ

Изразуваме благодарност до сите лица со ретки болести и нивните родители, здравствените работници и граѓанските организации кои работат на полето на подобрување на здравјето и квалитетот на живот на овие лица.

Особена благодарност изразуваме до партнерските организации: Здружение на граѓани за ретки болести „Живот со предизвици“ - Битола, Здружение на граѓани со хередитарен ангиоедем „ХАЕ Македонија“; Здружение на граѓани со хемофилија на Република Македонија „Хемолог“; Здружение на граѓани Асоцијација за пулмонална хипертензија „МОМЕНТ ПЛУС Р.Македонија“; Здружение на граѓани за поддршка на лица со Вилсонова болест и нивните семејства „Вилсон Македонија“ и Националната алијанса за ретки болести на Република Македонија, како и до поддржувачите на студијата (BioMarin; Celgene; Genzyme, Pfizer), без чија поддршка немаше да биде можно спроведување на ова истражување преку кое се согледани клучните елементи на сегашната состојба врз основа на што се направени препораки за идно делување кон подобрување на квалитетот на живот на лицата со ретки болести.

ПРЕДГОВОР

Постојат меѓу пет и осум илјади ретки болести, секоја со преваленца од помалку од 0,1% од населението, но заедно тие чинат огромна бројка која засега милионски животи на глобално ниво.

Ниту една земја, а особено не помалите како што е Македонија, не може самостојно да се справи со предизвиците на ретките болести, но затоа може да се придружи на заедничките напори и да ги искористи можностите и примени придобивките од глобалните и регионалните напори за справување со сите аспекти, од здравствени потреби, преку економски и социјални услови до квалитет на живот и самореализација.

Сепак, и покрај забележливиот напредок во последните децении за подобрување на дијагностицирањето, третманот и рехабилитацијата на ретките болести во земјата, регионот и секако на глобално ниво, и натаму останува потребата за подобро разбирање на уникатните предизвици од ретките болести, со цел осмислување соодветни мерки за одговор во здравствениот, но и другите сектори на општественото делување.

Ова истражување е само мал дел од големата сложувалка на животот со предизвици од ретките болести, но истата се однесува и е применлива за сите хронични заболувања кои влијаат на квалитетот на живот. Нејзината цел е да ја утврди состојбата, да ги увиди можностите и да даде предлози за најцелисходни резултати за одговор во рамки на ограничените ресурси во секој систем.

Се надеваме дека ова истражување ќе послужи како инструмент и влог во дијалогот за идните истражувања кои треба да ги информираат политиките за подобрување на здравјето и квалитетот на живот на лицата со ретки болести и лицата кои се грижат за нив.



СОДРЖИНА

БЛАГОДАРНОСТ	3
ПРЕДГОВОР	4
ЛИСТА НА ТАБЕЛИ	7
ЛИСТА НА ИЛУСТРАЦИИ	8
ЛИСТА НА КРАТЕНКИ	11
ИЗВРШНО РЕЗИМЕ	12
1. ВОВЕД	13
1.1. Дефиниција, опфат и предизвици	13
1.2. Основни епидемиолошки податоци	16
1.3. Политики и законодавство	18
1.3.1. <i>Европска унија</i>	18
1.3.2. <i>Справување со ретките болести во избрани земји</i>	20
<i>Бугарија</i>	21
<i>Србија</i>	27
<i>Хрватска</i>	31
<i>Словенија</i>	35
<i>Македонија</i>	39
1.4. Компаративна анализа на политиките и законодавството во ЕУ и во избрани држави	43
2. МЕТОДОЛОГИЈА	47
2.1. Избрани методи	47
2.2. Инструменти и примероци	47
2.3. Анализа	48
2.4. Закани за валидност	49
3. РЕТКИ БОЛЕСТИ, ЗАЕДНИЧКИ ПРАШАЊА: РЕЗУЛТАТИ ОД СТУДИЈАТА	51
3.1. Вовед: Аспекти на квалитетот на живот	51
3.2. Информираност, извори на информации и едукација за ретки болести	52

3.2.1. Информираност и извори на информации	52
3.2.2. Едукација и искуство на здравствените работници	57
3.3. Дијагноза, третман и последователни испитувања	59
3.4. Квалитет на здравствена заштита	64
3.4.1. Пристап до третман и нега	64
3.4.2. Задоволство од здравствената заштита	67
3.5. Влијанието на болеста врз квалитетот на живот на лицата со ретки болести	69
3.5.1. Став кон болеста	69
3.5.2. Социјален живот	74
3.5.3. Психолошки аспекти на животот	75
3.5.4. Перцепција на квалитетот на живот на лицата со ретки болести	76
3.6. Патот напред	78
4. ЗАКЛУЧОЦИ И ПРЕПОРАКИ	81
4.1. Заклучоци	81
4.2. Препораки	84
5. БИБЛИОГРАФИЈА	85
ПРИЛОЗИ	93
Прилог 1. Ретки болести кај испитаниците во оваа студија	93
Прилог 2. Специјализирани установи и специјалисти	94
Прилог 3. Прашалник за лица со ретки болести	95
Прилог 4. Прашалник за родителите на деца со ретки болести	110
Прилог 5. Прашалник за здравствени работници	120
Прилог 6. Прашања за интервју со доносители на политики и одлуки, експерти и академската заедница	128
Прилог 7. Прашања за интервју со претставници на здруженија за ретки болести	131



ЛИСТА НА ТАБЕЛИ

Табела 1. Преглед на активности во областите определени од ЕУ за унапредување на состојбата со ретките болести во Бугарија, Србија, Хрватска, Словенија и Македонија	45
Табела 2. Матрица на посочените пречки во процесот на лекување и нега во системот (ЛРБ и РРБ)	65
Табела 3. Предизвици со кои се соочуваат ЛРБ во здравствениот систем	82
Табела 4. Препораки од ЛРБ, РРБ, претставници на здруженијата за РБ и здравствените работници за справување со ретките болести	83

ЛИСТА НА ИЛУСТРАЦИИ

Слика 1: Ретките болести на глобално ниво: проценета големина на проблемот	17
Слика 2: Институционална рамка за имплементација на Националната програма за РБ во Бугарија	22
Слика 3: Очекувано движење на пациентите со ретки болести низ системот	22
Слика 4: Каде најчесто ЛРБ бараат информации за РБ, (n=16)	52
Слика 5: Каде најчесто РРБ бараат информации за РБ, (n=10)	53
Слика 6: Каде најчесто здравствените работници бараат информации за РБ, (n=15)	53
Слика 7: Лица со РБ и пристапот до здравствени информации за РБ, (n=16)	54
Слика 8: Родители на деца со РБ и пристапот до здравствени информации за РБ, (n=10)	54
Слика 9: Лица со РБ и важност на информираност за РБ, (n=16)	55
Слика 10: Родители на деца со РБ и важност на информираност за РБ, (n=10)	55
Слика 11: Информации за РБ од важност за ЛРБ, (n=16)	56
Слика 12: Информации за РБ од важност за РРБ, (n=10)	56
Слика 13: Информации за РБ од важност за здравствените работници, (n=15)	56
Слика 14: Информационост на здравствените работници за посебните програми за лекување на РБ, (n=15)	57
Слика 15: Колку често здравствените работници посетуваат предавања од областа на РБ, (n=15)	57
Слика 16: Колку често здравствените работници се среќаваат со лица со РБ во текот на своето работење, (n=15)	58
Слика 17: Дали има специјалисти за РБ на клиниките за хематологија и детски болести, (n=15)	58
Слика 18: Точност на првата дијагноза на лицата со РБ, (n=16)	60
Слика 19: Точност на првата дијагноза на децата со РБ, (n=10)	60
Слика 20: Број на консултации пред конечна дијагноза на лицата со РБ, (n=16)	61



Слика 21: Број на консултации пред конечна дијагноза на децата со РБ, (n=10)	61
Слика 22: Пристап на лицата со РБ до соодветна установа за третман на РБ во државата, (n=16)	62
Слика 23: Пристап на децата со РБ до соодветна установа за третман на РБ во државата, (n=10)	62
Слика 24: Видови на испитувања потребни за следење на РБ, (n=16) ..	63
Слика 25: Видови на направени испитувања на лицата со РБ за следење на РБ, (n=16)	63
Слика 26: Видови на направени испитувања на децата со РБ за следење на РБ, (n=10)	63
Слика 27: Пристап до услуги во системот за лицата со РБ, (n=16)	64
Слика 28: Пристап до услуги во системот за децата со РБ, (n=10)	64
Слика 29: Проблеми на лицата со РБ во системот за третман и нега, (n=16)	66
Слика 30: Проблеми на децата со РБ во системот за третман и нега, (n=10)	66
Слика 31: Поддршка и соработка со Министерството за здравство, (n=16)	67
Слика 32: Поддршка и соработка со ФЗОМ, (n=16)	67
Слика 33: Поддршка и соработка со институциите на системот, (n=10) .	68
Слика 34: Задоволство на ЛРБ од поддршката од здравствените установи (n=16)	68
Слика 35: Задоволство на РРБ од поддршката од здравствените установи, (n=10)	68
Слика 36: Разбирање на болеста од страна на ЛРБ и РРБ, оценувајќи од 1 до 6, при што 1 (воопшто не), 5 (многу добро ја разбирате) и 6 (не знам)	69
Слика 37: Траење на болеста според ЛРБ и РРБ, оценувајќи од 1 до 6, при што 1 (многу кратко време), 5 (засекогаш) и 6 (не знам)	70
Слика 38: Контрола на болеста, според ЛРБ и РРБ, оценувајќи од 1 до 6, при што 1 (воопшто немате), 5 (имате целосна контрола) и 6 (не знам)	70
Слика 39: Дали лекувањето е од помош, според ЛРБ, РРБ и здравствените работници, оценувајќи од 1 до 6, при што 1 (воопшто не може), 5 (во целост може да помогне) и 6 (не знам)	71

Слика 40: Редовност на прегледите на ЛРБ, РРБ и здравствените работници, оценувајќи од 1 до 6, при што 1 (воопшто не одите), 5 (редовно одите) и 6 (не знам)	71
Слика 41: Придржување до лекарските совети на ЛРБ, РРБ и здравствените работници оценувајќи на скала од 1 до 6, при што 1 (воопшто не се придржувате), 5 (во целост се придржувате) и 6 (не знам)	72
Слика 42: Влијанието на РБ врз емоционалната состојба на ЛРБ, РРБ и здравствените работници оценувајќи на скала од 1 до 6, при што 1 (воопшто не влијае), 5 (исклучително влијае) и 6 (не знам)	72
Слика 43: Влијание на РБ врз животот на ЛРБ и РРБ, оценувајќи на скала од 1 до 6, при што 1 (воопшто не влијае), 5 (исклучително влијае) и 6 (не знам)	73
Слика 44: Мислење на здравствените работници за загриженоста на ЛРБ поради нивната болест (n=15)	73
Слика 45: Социјалниот живот на лицата со РБ, (n=16)	74
Слика 46: Влијанието на болеста врз социјализацијата на децата со РБ, (n=10)	75
Слика 47: Психолошки аспекти на животот на ЛРБ, (n=16)	75
Слика 48: Самоперцепција на квалитетот на животот на ЛРБ, (n=16) ..	76
Слика 49: Црно-бела слика на самоперцепцијата на ЛРБ	77
Слика 50: Мислење на здравствените работници за подобрување на квалитетот на лекувањето на ЛРБ (n=15)	79



ЛИСТА НА КРАТЕНКИ

ЕУРОРДИС	Европска организација за ретки болести
ЕУРОКАТ	Европски надзор на вродени аномалии
КЗ	Квалитет на здравје
КЖ	Квалитет на живот
ЛРБ	Лица со ретки болести
МАНУ	Македонска академија на науките и уметностите
МКБ-10	Меѓународна класификација на болести, десетта ревизија
НАРБМ	Национална алијанса за ретки болести во Македонија
НАХРБ	Национална алијанса на лицата со ретки болести во Бугарија
НОРБС	Национална организација за ретки болести во Србија
РБ	Ретки болести
РРБ	Родители на деца со ретки болести
СЗО	Светска здравствена организација
УК	Универзитетска клиника
ФЗОМ	Фонд за здравствено осигурување на Македонија

■ ИЗВРШНО РЕЗИМЕ

Оваа студија, спроведена во 2015 и 2016 година, има цел да ја согледа националната состојба и да понуди одговори на предизвиците со кои се соочени лицата со ретки болести (РБ), како и да создаде услови за започнување на дијалог за развој на одржливи политики за совладување на главните идентификувани пречки. Во фокусот на истражувањето се лицата со РБ, нивните семејства и здравствените работници, чии мислења, искуства и предлози (за подобрување на состојбата) беа прибирани преку квантитативен (прашалници) и квалитативен метод (полуструктурирани интервјуа). Одговорите беа анализирани во национален контекст, а во контекст на современите субрегионални, регионални и меѓународни релевантни документи.

Студијата утврдува одреден напредок во однос на политиките за справување со ретките болести. Но, укажува и на низа недостатоци, особено во делот на нивната операционализација, пред сè во обезбедувањето соодветно ниво на здравствена заштита - подрачје кое според испитаниците игра најзначајна улога во одржувањето на квалитетен живот. Од друга страна, во однос на благосостојбата и поширокото социјално опкружување, тие изразуваат значителен степен на задоволство (социјални вештини, квалитет на живот, психолошки аспекти, итн.), но кој исто така има простор за подобрување.

Оваа студија информира за петте најбитни политички препораки поддржани од трите групи испитаници:

- 1) зголемување на финансиската поддршка за обезбедување терапија;
- 2) подигање на свеста на професионалната заедница и пошироката јавност за влијанието на РБ врз здравјето на поединецот и заедницата;
- 3) воспоставување меѓународна професионална соработка за регистрирање, следење, дијагностицирање, третман и истражувања за РБ;
- 4) операционализација на дефиницијата, и воведување кодификација, каталогизација и база на информации за РБ;
- 5) развивање интегриран пристап за детекција, дијагностика, превенција и социјална интеграција на лица со РБ и нивните семејства на сите нивоа на здравствениот, социјалниот и другите системи.

Препораките насочуваат кон потреба за иницирање дијалог за политики базирани на докази.



1. ВОВЕД

1.1. Дефиниција, опфат и предизвици

Ретките болести вообичаено се дефинираат според нивната преваленца.¹ Нивниот дијапазон е широк и се движи од цистична фиброза, хемофилија и синдром Ангелман (Angelman syndrome), со распространетост од околу 1 на 15.000 лица до синдромот Опиц тригоноцефалија (Opitz trigonoccephaly syndrome), што е екстремно редок, со околу еден случај на милион лица.²

Јасното дефинирање на поимот „ретка болест“ е основа за сеопфатно разбирање на проблемот; неговата суштина и можностите за делување. Во членот 3 од Препораката на Советот на Европската унија,³ како дефиниција на ретка болест државите-членки на ЕУ ја усвоија следнава определба: „секоја болест која се јавува кај помалку од 5 на 10.000 лица“. Навидум мал, овој број засега опфаќа приближно 246.000 лица во 28 држави-членки на ЕУ. Најмногу пациенти се наоѓаат во групата на ретки болести кои се со преваленца од 1 на 100.000 лица или повеќе. Се проценува дека во Европа постојат 5.000-8.000 диференцирани ретки болести кои засегаат 6-8% од населението, односно меѓу 27 и 36 милиони луѓе.⁴

Од медицински аспект, ретките болести најчесто претставуваат хронични, животозагрозувачки состојби кои влијаат на повеќе органи или органски системи и кои трајно го ослабуваат и онеспособуваат организмот.⁵ Оттука, јасно е дека согласно ваквиот пристап, терминот „ретки болести“ опфаќа широк спектар клинички состојби, категоризирани во оваа група според епидемиолошкиот критериум на честота, а не исклучиво на основа на медицински критериуми. Ова, претставува своевиден предизвик не само за пациентите и лицата што се грижат за нив, туку и за здравствениот систем; ретката појавност на овие болести значи дека некои од нив се дијагностицирани кај само неколку илјади, стотици или можеби само кај неколку десетици лица.

¹ Честота, односно број на случаи на болест што се појавува во населението во одреден временски период. Медицински речник, Достапно на: <http://medical-dictionary.thefreedictionary.com/prevalence>, пристапено на: 06.12.2015 година

² Светска здравствена организација, Весник на Светска Здравствена Организација, Заедно во борбата против ретките болести, (на англиски: Bulletin of the World Health Organization, Coming together to combat rare diseases), Достапно на: <http://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/en/>, пристапено на: 06.12.2015 година

³ Препорака на Советот од 8 јуни 2009 година за акција во областа на ретките болести (на англиски: Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02)), достапно на: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm, пристапено на: 06.12.2015 година

⁴ Препорака на Советот од 8 јуни 2009 година за акција во областа на ретките болести (на англиски: Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02)), достапно на: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm, пристапено на: 06.12.2015 година

⁵ Национален план за ретки болести на Австрија 2014-2018 (на англиски: Austrian National Action Plan for Rare Diseases, 2014-2018), достапно на: [http://www.europlanproject.eu/DocumentationAttachment/Austrian%20National%20action%20plan%20for%20rare%20diseases%20\(2014-%202018\)_Executive%20Summary-%20english%20\(en\).pdf](http://www.europlanproject.eu/DocumentationAttachment/Austrian%20National%20action%20plan%20for%20rare%20diseases%20(2014-%202018)_Executive%20Summary-%20english%20(en).pdf), пристапено на: 25.12.2015 година

Постојат и други предизвици, согледани и обработени во академската и друга литература врз основа на емпириски истражувања. Студијата на австриското Министерство за здравство од 2011 година „Ретките болести во Австрија“,⁶ укажува на комплексни и бројни прашања како на пример: познавања за ретките болести кај здравствените работници, здравствената политика и јавноста, извори за информирање; постоење на специјализирани институции и координација меѓу различните нивоа на заштита, особено меѓу клиничката пракса и долготрајната нега, системи за прибирање податоци и централизирано регистрирање, како и дефинирање на стандардите и обезбедување квалитет и ефикасност во дијагностиката, клиничкиот одговор и последователната здравствена и социјална грижа.

Еден од првите предизвици на пациентите со ретка болест е дијагностицирањето. Малиот број пациенти заедно со сличноста на симптомите кај некои ретки болести со други состојби го отежнува навременото дијагностицирање.

За разлика од почестите болести, здравствените работници имаат лимитирани знаења и вештини за дијагностицирање и лекување на РБ. Малата инциденца на овие заболувања дозволува само ограничен број здравствени работници, обично во специјализираните центри, да градат експертиза за дијагностицирање и давање соодветна здравствена заштита. Исто така, постојат држави во кои преку специјализираните програми и стратегиските документи, од јавни средства се поттикнува градење експертиза за одредени ретки болести.

По воспоставувањето точна дијагноза, следниот предизвик за пациентите е утврдување на можностите за лекување. За голем број ретки болести, не постои специфичен терапевтски одговор, пред се поради немањето економски интерес на индустријата за развој на вакви лекови, но и како резултат на малите пациентски кохорти што оневозможува клинички испитувања според принципите на добрата научна пракса.

Сепак, за дел од ретките болести, развиен е специфичен терапевтски одговор, со лекови-сираци (англ. orphan drugs), кои го добиле името токму заради запоставеноста на болестите кои ги лекуваат. Според Европската регулатива за ретки медицински производи,⁷ за лек-сирок се смета секој лек наменет (а) за состојба која е загрозувачка и исцрпувачка за животот на болниот, (б) за состојба која се сретнува кај не повеќе од 5 на 10.000 лица или како лек за кој се очекува многу мал поврат од инвестицијата ако нема дополнителен стимул и (в) за состојба за која не постои друг задоволителен алтернативен начин на лекување или за која од ваквиот нов лек пациентот има значителни бенефити во споредба со другите постоечки начини на лекување. Имајќи ги предвид истражувачките трошоци и стандардите на добрата производна пракса, некои земји во своите буџети наменуваат средства за стимулација на вакви истражувања и производство.

6 Воигландер, Ретките болести во Австрија, 2002 г., (на германски: Seltene Erkrankungen in Österreich", Voigtländer et al 2012), достапно на: <http://bmgiis02.bmgfj.gv.at/BDBExtern/BrochureDownload.ashx?sel=WmR4NGIYdGVvY1VRV0RCSnpsWGxKQT090>, пристапено на: 25.12.2015 година

7 Регулација бр. 141/2000 на Европскиот парламент и Советот (на англиски: Regulation (Ec) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products), достапно на: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:en:PDF>, пристапено на: 06.12.2015 година



До денес, ниту една од 28 држави-членки на ЕУ, независно од големината и организацијата на здравствениот систем, не може да обезбеди третман за целокупниот спектар на ретките болести. „Дури и Обединетото Кралство [со население од 62 милиони] испраќа некои пациенти преку Океанот за третман”.⁸

Овој факт е поткрепа на твдењето дека се потребни комбинирани напори; за навремено откривање и дијагностицирање, обезбедување правилен третман и социјална поддршка за подобрување и одржување на квалитетот на живот, но исто така и советување во рамките на активностите за планирање на семејството, со што би се овозможила превенција на појава на нови случаи.

Кон ова, голем број држави во Европа имаат усвоено стратегии и планови со кои се предвидува:

- Мапирање на ретките болести во здравствениот и социјалниот систем;
- Унапредување на медицинскиот/клиничкиот третман;
- Подобрување на дијагностичката практика, терапијата и нејзината достапност до пациентите;
- Унапредување на истражувањата во областа, општото знаење и свест и епидемиологијата (регистрите на болести);
- Соработката на владиниот и невладиниот сектор;
- Видливоста на проблемот;
- Превенцијата и раниот третман, дијагностичките стандарди, информацискиот систем;
- Улогата на примарната здравствена заштита како прв контакт со здравствениот систем;
- Безбедноста на пациентите и компетентноста на здравствените работници да дадат објективна, квалитетна и специфична информација фокусирана на пациентот;
- Определување на рамки за следење и проценка на влијанието на таквите политики и планови во практиката.^{9,10}

Националното искуство покажува напредок од 2009 година, кога Министерството за здравство усвои Програма за ретки болести,¹¹ заснована на Законот за здравствена заштита.¹²

8 Светска здравствена организација, Весник на Светска Здравствена Организација, Заедно во борбата против ретките болести, (на англиски: Bulletin of the World Health Organization, Coming together to combat rare diseases), Достапно на: <http://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/en/>, пристапено на: 06.12.2015 година

9 Приоритети и потреби на пациентите за истражување на РБ, (на англиски: Patients' Priorities and Needs for Rare Disease Research 2014-2020), 2011, достапно на: http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/what_how%20are_disease_research_0.pdf, пристапено на: 02.03.2016 година

10 Преглед на националните политики за ретки болести, (на англиски: Overview of National Rare Disease Policies), достапно на: <http://www.eurordis.org/content/overview-national-rare-disease-policies>, пристапено на: 02.12.2015 година

11 Програма за лекување на ретки болести за 2009 година во Република Македонија (Сл.Весник бр.45/09); достапно на: <http://www.slvesnik.com.mk/issues/0145DC355953F340BB9BD13F8D098B80.pdf>, пристапено на: 02.12.2015 година

12 Закон за здравствена заштита (Службен весник на РМ, бр. 43/12, 145/12, 10/13), достапно на: [http://www.fzo.org.mk/WBStorage/Files/3_ZAKON_ZA_ZDRAVSTVENATA_ZAITITA_\(PRE%5EISTEN_TEKST\)_10_od_17.01.2013.pdf](http://www.fzo.org.mk/WBStorage/Files/3_ZAKON_ZA_ZDRAVSTVENATA_ZAITITA_(PRE%5EISTEN_TEKST)_10_od_17.01.2013.pdf), пристапено на: 25.12.2015 година

Во таа насока е и ова истражување, иницирано со цел да се направи преглед на политиките и практиките на национално ниво, со што би се утврдиле пречките и можностите за справување со ретките болести; истражувањето се осврнува и на нивното влијание врз квалитетот на живот на лицата со ретки болести, и дава насоки и препораки за делување.

Студијата содржи и компаративна анализа на политиките и законодавството во избрани држави од Балканскиот регион (Бугарија, Србија, Хрватска и Словенија) со цел да се обезбедат информации за можните решенија во областа во сродни социо-економски контексти, а во врска со прашањата засновани на активностите на ЕУ¹³ за унапредување на состојбата во областа на ретките болести:

1. Воведување кодирање и следење во здравствено-информацискиот систем;
2. Донесување национални планови за ретки болести;
3. Креирање референтни мрежи на специјализирани центри;
4. Прибирање и размена на практики за скрининг на ретки болести;
5. Воведување и водење регистри за ретки болести.

1.2. Основни епидемиолошки податоци

Во светот до денес се идентификувани помеѓу 5.000 и 8.000 ретки болести, од кои најголем дел се со генетска етиологија. Иако за секоја поединечна ретка болест појавноста може да биде едно на десетици илјади лица, на кумулативно ниво, грубата проценка упатува на појавност од 1 во 15 лица (или 6-7%), што претставува 350 милиони лица на глобално ниво,¹⁴ од кои по 30 милиони во Европа¹⁵ и во Соединетите Американски Држави.¹⁶ Овие податоци ги прават ретките болести глобално здравствено прашање.

Во прилог на ова зборува и фактот дека во последните декади само во САД се одобрени повеќе од 400 производи за лекување на повеќе од 200 симптоми поврзани со ретките болести, а во ЕУ повеќе од 70 производи за околу 45 индикации.¹⁷

Во ЕУ живеат приближно 246.000 лица со дијагностицирана ретка болест. Најголем дел од нив имаат болест која се јавува кај едно на 100.000 или повеќе

13 Национални планови или стратегии за РБ, (на англиски: National plans or strategies for rare diseases), достапно на: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed/index_en.htm, пристапено на: 01.03.2016 година.

14 РЕТКИ болести: факти и статистика (на англиски: RARE Diseases: Facts and Statistics), достапно на: <https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/>, пристапено на: 06.12.2015 година

15 РЕТКИ болести: факти и статистика (на англиски: RARE Diseases: Facts and Statistics), достапно на: <https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/>, пристапено на: 06.12.2015 година

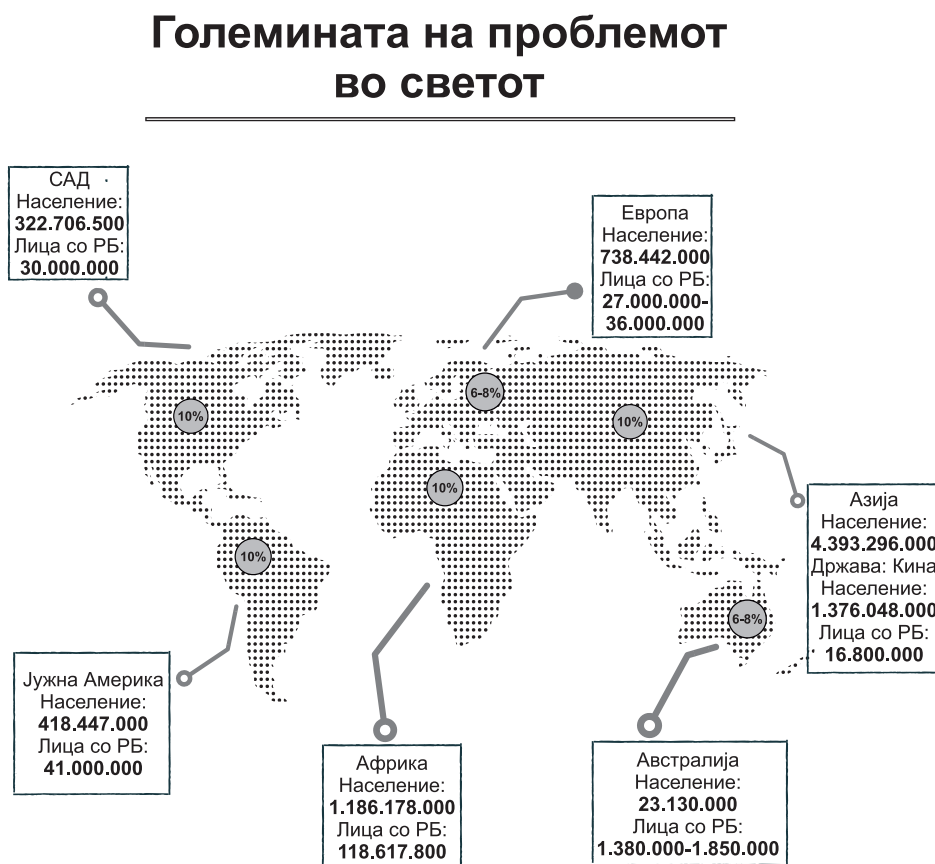
16 РЕТКИ болести: факти и статистика (на англиски: RARE Diseases: Facts and Statistics), достапно на: <https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/>, пристапено на: 06.12.2015 година

17 Приоритетни лекови во Европа и светот „Јавно здравствен пристап до иновација“, ажурирање на Основниот документ од 2014 година (на англиски: Priority Medicines for Europe and the World “A Public Health Approach to Innovation” Update on 2004 Background Paper (2014)), достапно на: http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/BP6_19Rare.pdf, пристапено на: 06.12.2015 година



лица. Со оглед на фактот дека во светот 6-8% од населението се лица засегнати од ретките болести,¹⁸ се проценува дека денес во Европа живеат меѓу 27 и 36 милиони ЛРБ.^{19,20}

Слика 1: Ретките болести на глобално ниво: проценета големина на проблемот



350 милиони лица во светот се погодени од ретка болест. Дури 6-8% од светското население може да биде под влијание на некоја ретка болест



Извори: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4204590/table/T1/>; <https://rarediseases.org/rare-diseases/african-iron-overload/>; http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm; <http://populationpyramid.net/>; <http://www.rightdiagnosis.com>

- 18 Брзи факти за ретките болести (на англиски: Quick facts on rare diseases), достапно на: <http://www.health24.com/Medical/Genetics/Genes-and-disease/Quick-facts-on-rare-disease-20130228>, пристапено на: 26.12.2015 година
- 19 Европска комисија, јавно здравје: Идентификување на ретките болести, (на англиски: European Commission, Public Health: Identifying rare diseases) достапно на: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm, пристапено на: 28.12.2015 година
- 20 Приоритетни лекови во Европа и светот „Јавно здравствен пристап до иновација“, ажурирање на Основниот документ од 2014 година (на англиски: Priority Medicines for Europe and the World “A Public Health Approach to Innovation” Update on 2004 Background Paper (2014)), достапно на: http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/BP6_19Rare.pdf, пристапено на: 06.12.2015 година

Скудните податоци за епидемиологијата на РБ на национално и светско ниво се должат најмногу на недостатокот на регистри на регионално или национално ниво и индиректно на нецелосноста на Меѓународната класификација на болестите - десетта ревизија (МКБ-10), во која огромен број ретки состојби не се опишани и немаат сопствен код.²¹

Во последните години се зголемува интересот за ретките болести, но и на-таму остануваат отворени прашањата на непостоење унифициран и меѓународно признаен систем за класификација и кодификација, кој ќе помогне во прибирањето на потребните епидемиолошки податоци што може да послужат за донесување политики засновани на докази со крајна цел подобрување на здравствената и со-цијалната положба на ЛРБ.

1.3. Политики и законодавство

Во последната декада, светот јасно ја воочи потребата од создавање меѓу-народни механизми за справување со РБ. Според меѓународниот конзорциум за истражувања во областа на РБ, соработката на меѓународно ниво стимулира, по-добро кординира и ги максимизира напорите за спроведување истражувања во об-ласта на РБ во глобални рамки.²² ЕУ прави напори за здружување на ограничените ресурси со кои располагаат одделни земји-членки сè со цел на ЛРБ и на здрав-ствените работници да им се олесни споделувањето информации и експертиза, особено во прекуграничната соработка.²³

1.3.1. Европска унија

Осврт на развојот

Зголемениот интерес за правно регулирање на дијагностицирањето, трет-манот и обезбедувањето поквалитетен живот на ЛРБ во земјите од ЕУ датира од минатиот век. Во 1994 година, Европската комисија (ЕК) започна 23 проекти во рамки на програмата БИОМЕД 2 која, меѓудругото, опфати и активности поврза-ни со ретките болести.²⁴ Следниот чекор ЕК го презема со карактеризирање на

21 Национална програма за ретки болести 2009-2013 (на бугарски: Национална програма за редки болести 2009 – 2013, Р.Бугарија), достапно на: http://www.mh.government.bg/media/filer_public/2015/04/17/programa-redki-bolesti-2009-2013.pdf, пристапено на: 27.12.2015 година

22 Пол Ласко, Меѓународен конзорциум за истражувања во областа на РБ: моментална состојба, (на англиски: International Rare Disease Research Consortium: State of the Art), 2014 г., достапно на: http://www.rare-diseases.eu/wp-content/uploads/2014/05/0301_Paul_Lasko.pdf, пристапено на 01.03.2016 година

23 Идентификување на ретките болести, (на англиски: Identifying rare diseases), достапно на: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/orphanet/identification/index_en.htm, пристапено на: 01.03.2016 година

24 Антон Леис Гарсија, Регулативата за лековите-сираци: компаративна перспектива на САД-ЕУ, Овој труд се поднесува за да ги задоволи двете академски барања за курсот „Закон за лекови и храна“ од наставниот план од Харвард (зимски семестар, 2004 година) и условот за пишување на правната програма (на англиски: Anton Leis Garcia, The Regulation of Orphan Drugs: a US – EU Comparative Perspective, This paper is submitted to satisfy both the academic requirements for the course “Food and Drug Law” of the Harvard Law School curriculum (Winter Semester 2004) and the Writing requirement of the LL.M. Program), март 2004 г., стр.5, Достапно на: leda.law.harvard.edu/leda/data/621/Orphan_Drugs_RTf.rtf, пристапено на: 20.12.2015 година



ретките болести како „приоритетна област на делување“ во ЕУ, што резултира со поднесување предлог до Европскиот Парламент и Европскиот Совет, по што е усвоена Програмата за активности на ЕУ во областа на ретките болести за период од 1999 до 2003 година.²⁵ Секое понатамошно делување на Унијата се движи во правец на одлучно и целосно регулирање на здравствената заштита за ЛРБ. Ваквите активности на органите на ЕУ – ангажирање на националните и регионалните организации на пациенти и на експерти од областа на здравствената и социјалната заштита – доведоа до усвојување на „Европски предизвици“, кој претставува еден од позначајните чекори на ЕК.²⁶ Последователно, ЕК поднесе и предлог за донесување Препорака на Унијата за активности во областа на ретките болести, усвоена на 8 јуни 2009 година.²⁷ Денес, овие два документи се императив за правно регулирање во оваа област и правен основ за идна заедничка стратегија за ретки болести на државите-членки на ЕУ, како поддршка за националните здравствени системи во дијагностицирањето, третманот и негата за лицата со ретки болести.²⁸

Во периодот од 2008 до 2011 година реализиран е и тригодишниот проект во областа на јавното здравје „ЕУРОПЛАН – Европски проект за развој на национални планови за ретки болести“, за усвојување на препораките за дефинирање национални и регионални планови/стратегии за ретки болести, односно промовирање планови и давање препораки за нивно донесување и имплементирање. Резултат од овој проект е усвојувањето на документот „ЕУРОПЛАН: Препораки за развој на национални планови и стратегии за ретки болести“, кој претставува значајна подлога за усвојување на минималните стандарди за донесување и имплементација на национални планови за ретки болести, бидејќи се заснова на искуството на голем број држави-членки на ЕУ.²⁹

Во 2012 година, продолжува процесот на истражување и регулирање на ретките болести со нов тригодишен проект ЕУРОПЛАН 2012-2015 во веќе утврдените насоки: воспоставување меѓународна мрежа, промовирање на соработката и техничката поддршка на учесниците во креирањето здравствени и социјални политики на земјите-членки за да се забрза процесот на донесување и имплементирање на национални планови/стратегии со активно учество на организациите за ретки

25 Антон Леис Гарсија, Регулацијата за лековите-сираци: компаративна перспектива на САД-ЕУ (на англиски: Anton Leis Garcia, *The Regulation of Orphan Drugs: a US – EU Comparative Perspective*), март 2004 г., стр.5, Достапно на: leda.law.harvard.edu/leda/data/621/Orphan_Drugs_RTF.rtf, пристапено на: 20.12.2015 година

26 Комуникација од Комисијата до Европскиот парламент, до Советот, Европскиот економски и социјален комитет и Комитетот на регионите за ретките Болести: Европски предизвици (на англиски: 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), достапно на: ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf, пристапено на: 20.12.2015 година

27 Совет на Европа, Брисел, 2009 г., Препорака на Советот за акција во областа на ретките болести (на англиски: Council Recommendation on action in the field of rare diseases, Concil of the European Union, Brussels, 2009) достапно на: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>, пристапено на: 26.12.2015 година

28 Сања Стојковиќ-Златановиќ, Национален план за ретки болести – компаративен правен преглед (на англиски: Sanja Stojkovic-Zlatanovic, *National Plan For Rare Diseases – Comparative Legal Review*), достапно на: https://www.researchgate.net/publication/259026326_Nacionalni_plan_za_retke_bolesti_-_uporednopravni_prikaz_Strani_pravni_zivot_br_12013_str_291-306, пристапено на: 26.12.2015 година

29 Сања Стојковиќ-Златановиќ, Национален план за ретки болести – компаративен правен преглед (на англиски: Sanja Stojkovic-Zlatanovic, *National Plan For Rare Diseases – Comparative Legal Review*), достапно на: https://www.researchgate.net/publication/259026326_Nacionalni_plan_za_retke_bolesti_-_uporednopravni_prikaz_Strani_pravni_zivot_br_12013_str_291-306, пристапено на: 26.12.2015 година

болести. Крајната цел на овие два проекти е усвојување заедничка стратегија за ретки болести која би се однесувала на целата Европска унија. До моментот, ваква стратегија сè уште не е донесена.

Во областа на ретките болести, Европската унија ги постави следните цели: подобрување на видливоста и препознавањето на ретките болести, поддршка на развојот на национални планови за ретки болести во земјите-членки и развој на европската соработка, координација и регулација во областа на ретките болести.³⁰ За реализација на овие цели, препораките на Советот за спроведување на активностите на ЕУ во областа на ретки болести се:

- донесување национални планови за ретки болести во сите земји-членки за да се обезбеди еднаков пристап до квалитетна здравствена заштита, вклучувајќи и дијагностика, третман и примена на лекови-сираци врз основа на еднаквост и солидарност за сите лица кои се погодени од ретките болести на целата територија на ЕУ;
- воспоставување заедничка дефиниција за ретки болести и нивно соодветно кодирање заради видливост во здравствениот систем, категоризација и создавање единствена листа на РБ;
- поттикнување истражувања за можностите за лекување на РБ;
- формирање центри за РБ и Европска мрежа на референтни центри за РБ;
- формирање заедничка експертиза во областа на РБ на европско ниво;
- зајакнување на здруженијата на лица со РБ; и
- обезбедување одржливост на сите планирани активности во областа на РБ.

1.3.2. Справување со ретките болести во избрани земји

Во рамките на ЕУ, сите земји преку континуирани напори даваат свој придонес во реализација на заедничката визија за ретките болести, иако напредокот во однос на справувањето со ретките болести не е еднаков во сите земји-членки. И Македонија, преку својата стратедиска определба за членство во Унијата, се стреми кон остварување на зададените препораки и во оваа област.

За да се согледа состојбата во Македонија во однос на ЕУ, потребно е да се направи споредбена анализа на политиките и практиките со земјите-членки, како и со некои од земјите-кандидатки за членство, со што би се утврдило дали Македонија е на вистинскиот дискурс во реализацијата на препораките на Унијата, односно примената на воспоставените стандарди. За таа цел, избрани се четири земји за споредба: Бугарија, Словенија и Хрватска како земји-членки на ЕУ, и Србија како кандидат за членство во ЕУ. Покрај овој, земени се предвид уште неколку критериуми за избор на овие земји: географската положба, сродноста на здравствените системи и специфичниот фокус на ретките болести.

³⁰ Предлог-Национална програма за ретки болести 2014-2019 година, (на хрватски: Nacrt - Nacionalni program za rijetke bolesti 2014. -2019); 2014; достапно на <https://zdravlje.gov.hr/pristup-informacijama/savjetovanje-sa-zainteresiranom-javnoscu-1475/okoncana-savjetovanja/savjetovanja-u-2014-godini/nacrt-nacionalnog-programa-za-rijetke-bolesti-za-razdoblje-2014-2019-1712/1712>, пристапено на: 27.11.2015 година



Бугарија

Во Бугарија сè уште недостасува сеопфатна здравствена политика во однос на ретките болести, што е обврска на државите-членки на ЕУ. Прашањата поврзани со превенција, дијагностика и лекување на некои ретки болести се делумно застапени во различни национални програми и закони, но без сеопфатно решение на мноштвото проблеми од медицинска, социјална и етичка природа.

Дефиниција

Прифатена дефиниција за РБ на ЕУ: ретка болест е секоја состојба која се јавува кај не повеќе од 5 на 10.000 лица.³¹

Класификација и кодификација

Не постои систем за класификација и кодификација на ретките болести. Во земјата се применува МКБ-10.

Политики и регулатива

Национална програма за ретки болести. Првата програма за ретки болести во Бугарија³² стапува на сила во 2009 година со акциски план за 2009-2013 година. Целта на оваа програма е создавање соодветна институционална рамка и механизми за обезбедување навремена превенција, дијагностика, оптимално лекување и рехабилитација на ЛРБ (генетски, вродени малформации и ненаследни заболувања) во Бугарија. Исто така, потенцирана е потребата за формирање на шест информациско-референтни ординации за ретки болести со главна цел создавање Национална мрежа.³³ Нејзините основни функции се: размена и усогласување на податоците поврзани со спроведувањето на Националната програма за РБ, овозможување функционалност на Националниот регистар на РБ, обезбедување еднаков пристап до информации и собирање податоци за планирање на регионално и национално ниво.

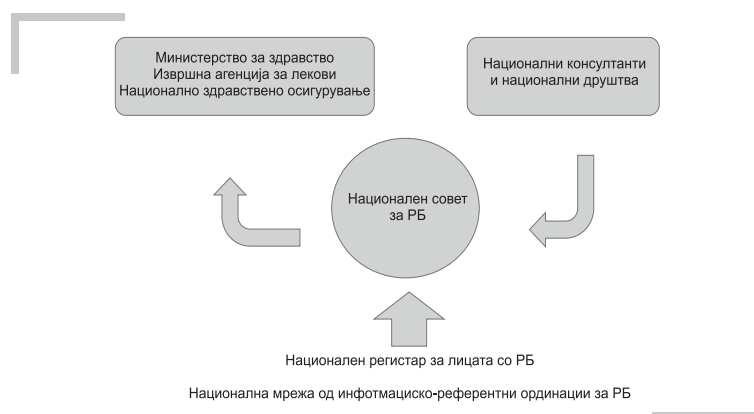
Согласно институционалната рамка за имплементација на Националната програма, прикажана на Слика 2, Национална мрежа на информациско-референтни ординации за ретки болести доставува податоци во Националниот регистар на лицата со РБ, кој пак, му служи на Националниот совет за ретки болести за изработка и поднесување предлози до Министерството за здравство за спроведување на Националната програма за ретки болести во Бугарија.

31 Национална програма за ретки болести 2009-2013 (оригинал: Национална програма за редки болести 2009 – 2013, РБугарија), достапно на: http://www.mh.government.bg/media/filer_public/2015/04/17/programa-redki-bolesti-2009-2013.pdf, пристапено на: 27.12.2015 година

32 Национална програма за ретки болести 2009-2013 (оригинал: Национална програма за редки болести 2009 – 2013, РБугарија), достапно на: http://www.mh.government.bg/media/filer_public/2015/04/17/programa-redki-bolesti-2009-2013.pdf, пристапено на: 27.12.2015 година

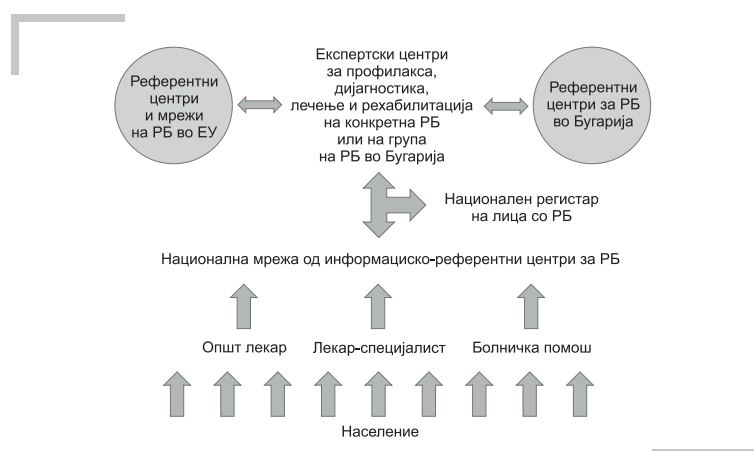
33 Национална мрежа от информационо-референтни кабинети по редки болести

Слика 2: Институционална рамка за имплементација на Националната програма за РБ во Бугарија



Во рамките на системот, пациентот преку примарната здравствена заштита, се упатува на секундарно (специјалистичката и болничката заштита) и терцијарно ниво (специјализирани центри). Сите релевантни податоци се прибираат во Националниот регистар на ЛРБ, којшто се користи за размена на информации со Експертски центри за превенција, дијагностика, лекување и рехабилитација на конкретна ретка болест или група болести во Бугарија. По дијагностицирањето, пациентите се упатуваат кон соодветниот референтен центар за ретки болести во земјата, а по потреба и кон други референтни центри и мрежи за ретки болести во ЕУ. Патеката на пациентот низ системот е прикажана на Слика 3.

Слика 3: Очекувано движење на пациентите со ретки болести низ системот





Националната програма за РБ има девет приоритети:

1. Обезбедување епидемиолошки податоци за РБ преку создавање Национален регистар;
2. Подобрување на превенцијата на РБ со генетско потекло преку проширување на скрининг-програмите;
3. Подобрување на превенцијата и дијагностиката на РБ со генетско потекло преку воведување нови генетски тестови, децентрализација на лабораториската дејност и обезбедување олеснет пристап до медицинско-генетска консултација;
4. Интегриран пристап во превенцијата, дијагностиката, третманот и социјалната вклученост на пациентите и нивните семејства;
5. Зголемување на професионалните квалификации на лекарите во областа на раната дијагностика и превенцијата на ретки болести;
6. Истражување на потребата, можноста и критериумите за формирање референтен центар за ретки болести;
7. Организирање национална кампања за запознавање на јавноста со ретките болести и начините на нивна превенција;
8. Поддршка и соработка со граѓански организации и здруженија на ЛРБ;
9. Тесна соработка со другите земји-членки на ЕУ преку активности кои се однесуваат на целта на програмата за соработка со експертската група за ретки болести при Директоратот за јавно здравје и заштита на потрошувачите при Европската комисија.

Комисијата за ретки болести ја подготвува листата на ретки болести и назначува болнички структури како стручни центри за одредени РБ.

Очекуваните резултати од реализацијата на Националната програма за ретки болести се во насока на подобрување на дијагностиката, лекувањето и рехабилитацијата на лицата со ретки болести.³⁴ Иако оваа програма заврши во 2013 година, Бугарија сè уште нема донесено нова, а нормативната рамка не е променета од 2009 година. Позитивен резултат може да се види во работата на Националниот сојуз на лицата со ретки болести кој ги застапува и им помага во следењето на постапките за остварување третман во земјата или во странство.

³⁴ Национална програма за ретки болести 2009-2013 (оригинал: Национална програма за редки болести 2009 – 2013, Р.Бугарија), достапно на: http://www.mh.government.bg/media/filer_public/2015/04/17/programa-redki-bolesti-2009-2013.pdf, пристапено на: 27.12.2015 година

Финансирање

Во 2004 година со Уредба на Министерскиот совет³⁵ е формиран центар „Фонд за лекување на деца“,³⁶ при Министерството за здравство на Бугарија како посебен правен субјект. Фондот претставува второстепен орган со буџетски средства кои му се на располагање на министерот за здравство, и чија улога е спроведување на активности за организациско и финансиско помагање на деца до 18 години кои имаат потреба од дијагностички и терапевтски постапки за кои нема услови во земјата. Децата со исклучително ретки болести имаат можност да ја користат финансиската поддршка од Центарот „Фонд за лекување на деца“. Во март 2006 година со одобрение од Владата и измени поврзани со активностите на Центарот, се дава право на финансиска поддршка на деца до 18-годишна возраст кои користат лекови што не се достапни во земјата или кај кои третманот со постоечките лекови не дава резултат.

Регистри и податоци

Еден од приоритетите на Националната програмата за РБ е создавање и одржување на Национален регистар на РБ. Во рамките на овој приоритет, предвидено е воспоставување и одржување на локални регистри: на лица со РБ; на клинички испитувања на РБ на медицинските универзитети, факултети и институции; и на достапните дијагностички тестови во регионот.³⁷ Информативниот центар за РБ и лекови-сираци објави преглед на епидемиолошките регистри за РБ во Бугарија, кој вклучува информации за развојот и состојбата во областа на национално ниво заклучно со август 2014 година. И додека востановувањето на Национален регистар на РБ е во тек, земјата се приклучи кон регистарот на Орфанет, а во тек е и изработка на национална верзија на веб-страницата Орфанет.³⁸

Пристап до здравствени услуги

Националната генетска лабораторија и Центарот за молекуларна медицина при Медицинскиот универзитет во Софија располагаат со современа опрема и уникатни за земјата роботски системи за спроведување на опсежни истражувања

35 Уредба бр.280 од 18 октомври 2004 година за создавање на центар „Фонд за лекување на деца“, во сила од 29.10.2014 година (Сл.весник 96 од 29 октомври 2004 г., изм. Сл.весник бр.28 од 4 април 2006 г., изм. и доп. Сл.весник бр.27 од 9 април 2010 г., изм.и доп. Сл.весник бр.38 од 17 мај 2011 г., изм. Сл.весник бр. 70 од 9 септември 2011 г., изм. Сл.весник бр. 30 од 17 април 2012 г.) (оригинал: Постановление № 280 от 18 октомври 2004 г. За създаване на център “Фонд за лечение на деца” сила от 29.10.2004 г. (Обн. ДВ. бр.96 от 29 октомври 2004г., изм. ДВ. бр.28 от 4 април 2006г., изм. и доп. ДВ. бр. 27 от 9 април 2010г., изм. и доп. ДВ. бр.38 от 17 май 2011г., изм. ДВ. бр.70 от 9 септември 2011г., изм. ДВ. бр.30 от 17 април 2012г.)), достапно на: <http://cfd-bg.com/new/document-1293>, пристапено на: 25.12.2015 година

36 Центар „Фонд за лекување на деца“ (оригинал: Център „Фонд за лечение на деца“) достапно на: <http://cfd-bg.com/new/bg>, пристапено на: 06.12.2015 година

37 Национална програма за ретки болести 2009-2013 (на бугарски: Национална програма за редки болести 2009 – 2013, Р.Бугарија), достапно на: http://www.mh.government.bg/media/filer_public/2015/04/17/programa-redki-bolesti-2009-2013.pdf, пристапено на: 27.12.2015 година

38 Регистри за ретки болести во Бугарија (на бугарски: Регистри за редки болести в България), достапно на: <http://www.rare-dis.org/?p=5998&lang=bg>, пристапено на: 24.03.2016 година



во областа на генетската дијагностика. Исто така, од февруари 2016 година, врз основа на донесена Уредба,³⁹ основани се три експертски центри за РБ и тоа: за наследни невролошки и метаболитички заболувања,⁴⁰ за примарни имунодефициентни состојби⁴¹ и за Фабриевата болест.⁴²

Центарот за наследни невролошки и метаболитички заболувања работи на 15 генетски заболувања (прогресивна мускулна дистрофија – типови Душен и Бекер, миотонична, фацио-скапуло-хумерална и екстремитет-карлично-појасна, дистална миопатија, вродена мијастенија, фамилијарна амилоидна полиневропатија, спинална мускулна атрофија, Гошева болест, Помпеова болест, Ниман-Пикова болест, тип Б и Ц, и Вилсонова болест) и дава услуги за превенција, дијагноза, третман, следење и рехабилитација на пациенти со споменатите болести од целата територија на Бугарија и соседните земји.

Центарот за примарни имунодефициентни состојби работи по утврдени алгоритми за дијагноза и третман на пациенти, развиени на база на европски и американски препораки од Европското здружение за имунодефициенции и Пан-американската група за имунодефициенции.⁴³

Центарот за Фабриева болест работи со интердисциплинарен тим од нефролози, невролози, кардиолози, офталмолози, дерматолози, пулмолози и гастроентеролози кои ја следат состојбата на лицата со оваа болест.⁴⁴

Достапност до третман и лекови-сираци

Во 2005 година е донесена Уредбата бр.22,⁴⁵ која ги уредува условите и постапката за давање одобрение за промет и употреба на лекови наменети за лекување ретки болести, и Уредбата за критериумите, условите и правилата за вклучување на лекови на позитивната медицинска листа во Република Бугарија,⁴⁶ со кои се регулира користењето и финансирањето на лекови за лекување на ретки болести.

39 Уредба бр.16 од 30 јули 2014 година, за условите за регистрирање на ретките болести и за експертските центри и референтните мрежи за ретки болести (на бугарски: НАРЕДБА № 16 от 30 јули 2014 г. за условията и реда за регистриране на редките заболувања и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболувања), достапно на: <http://dv.parliament.bg/DVWeb/showMaterialDV.jsp?sessionId=DF2E8129D0E08EDA20B9BEF29C56A529?idMat=87157>, пристапено на: 24.03.2016 година

40 Предводена од проф. д-р Ивајло Трнев

41 Под водство на проф. д-р Елисавета Наумов

42 Под водство на проф. д-р Емил Паскалев

43 European Society for Immunodeficiency Disorders (ESID); Pan-American Group for Immunodeficiency (PAGID)

44 Во УМБАЛ „Александровска“ започнуваат со работа три експертски центри за ретки болести, (на бугарски: В УМБАЛ „Александровска“ стартират три експертни центъра по редки болести), достапно на: <http://alexandrovskia.com/display.php?bg/%D0%B0%D0%BA%D1%82%D1%83%D0%B0%D0%BB%D0%BD%D0%BE/2422>, пристапено на: 24.03.2016 година

45 Уредба бр.22 од 18 јули 2005 година за условите и постапката за решавање за употреба на лекови наменети за лекување на ретки болести (Службен весник бр.62/05) (на бугарски: Наредба № 22 от 18 јули 2005 г. За условията и реда за разрешаване за употреба на лекарствени продукти, предназначени за лечение на редки заболувања (Обн. ДВ. бр.62 от 29 Јули 2005г.), достапно на: <http://www.biomeda.biz/uploads/files/laws/Naredba.redki.zab.rtf>, пристапено на: 06.12.2015 годин

46 Уредба за критериумите, условите и правилата за вклучување на лекови во позитивната медицинска листа во Република Бугарија (Службен весник бр.110/2007) (на бугарски: Наредба за критериите, условията и правилата за вклучване на лекарствени продукти в позитивния лекарствен списък в Република България (Отм. ДВ. бр.110/2007г.)), достапно на: http://econ.bg/Нормативни-актове/Наредба-за-критериите-условията-и-правилата-за-вклучване-на-лекарствени-продукти-в-позитивния-_I.I_i.127150_at.5.html, пристапено на: 06.12.2015 година

Законот за лековите и аптеките го регулира режимот на лековите за ретки болести и лековите-сираци, во согласност со ЕУ Регулативите 141/2000/ЕУ⁴⁷ и 847/2000/ЕУ.⁴⁸ Овие прописи ги одредуваат критериумите, условите и постапката за утврдување на лековите наменети за дијагностицирање, превенција или лекување на РБ, како и условите под кои носителот на одобрението за промет на таквиот лек користи ексклузивно право на пазарот за период од шест или десет години.

Со Уредбата бр.34 за плаќање од државниот буџет на третманот на бугарските граѓани кои боледуваат од болести кои не спаѓаат во задолжителното здравствено осигурување,⁴⁹ се обезбедуваат средства од државниот буџет за лекување на одредени болести како таласемија мајор, вродена коагулопатија, Гошева болест, Вилсонова болест, цистична фиброза и други.

Активизам и поддршка

Национален сојуз на лицата со РБ. Во 2007 година, во Бугарија се формира Национален сојуз на лицата со РБ,⁵⁰ кој посредува помеѓу лицата со ретки болести и здравствениот систем и го застапува основното човеково право на еднаква и современа медицинска грижа.⁵¹

Во Бугарија, како и во повеќето земји во светот, ЛРБ претставуваат група со бројни нерешени проблеми од медицинска и социјална природа, кои остануваат непознати и скриени од јавноста. Овие лица се ранливи и дискриминирани, бидејќи им е оневозможено едно од основните човекови права - правото на пристап до соодветна здравствена заштита и информации за нивната болест. Проблемите на ЛРБ се рефлектираат врз нивните блиски и се создаваат проблеми за целото семејство, заедницата и за целото општество.⁵²

Со своето делување, Националниот сојуз на лицата со ретки болести успешно помогнал во лекувањето на три лица на кои им е извршена трансплантација на бел дроб во Виена. Сојузот издејствувал трошоците да бидат надоместени од државниот буџет, што се смета за голема победа и чекор напред во справувањето со ретките болести. Во јули 2015 година е направена трансплантација на бел дроб по шестмесечно очекување на донатор.⁵³

47 Регулатива бр.141/2000 на Европскиот парламент и Советот (на англиски: Regulation (Ec) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council), достапно на: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:en:PDF>, пристапено на: 06.12.2015 година

48 Регулатива на Комисијата бр. 847/2000 (на англиски: Commission Regulation (Ec) No 847/2000), достапно на: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:103:0005:0008:en:PDF>, пристапено на: 06.12.2015 година

49 Уредба бр.34 од 25 ноември 2005 г. за редот на плаќање од републиканскиот буџет на лекувањето на бугарските граѓани за болести, надвор од опсегот на задолжителното здравствено осигурување (изм. Сл.весник. бр. 95 од 18 ноември 2014 г.) (на бугарски: Наредба № 34 од 25 ноември 2005 г. за реда за заплаќање от републиканскиот буџет на лечението на българските граждани за заболявания, извън обхвата на задължителното здравно осигуряване (изм. ДВ. бр.95 от 18 Ноември 2014г.)), достапно на: <http://www.lex.bg/bg/laws/ldoc/2135513452>, пристапено на: 06.12.2015 година

50 во оригинал: Национален алианс на хората с редки болести (НАХРБ)

51 Национален сојуз на луѓето со ретки болести (на бугарски: Национален алианс на хората с редки болести), достапно на: http://rare-bg.com/?page_id=2, пристапено на: 06.12.2015 година

52 Национална програма за ретки болести 2009-2013 (на бугарски: Национална програма за редки болести 2009 – 2013, Р.Бугарија), достапно на: http://www.mh.government.bg/media/filer_public/2015/04/17/programa-redki-bolesti-2009-2013.pdf, пристапено на: 27.12.2015 година

53 Новини од Шестата национална конференција за ретки болести, (на бугарски: новини от шестата национална конференция по редки болести пловдив 2015), достапно на: <http://tinyurl.com/jyyxncl>, пристапено на: 27.12.2015 година



Србија

Србија сè уште нема изготвено и имплементирано Национална програма/ стратегија за ретки болести и покрај тоа што се претпоставува дека во земјата има повеќе од 400.000 лица со ретка болест.^{54,55,56} Во последните неколку години, преземени се почетни чекори во насока на решавање на проблемите на лицата и семејствата кои живеат со некоја ретка болест.

Дефиниција

Прифатена дефиницијата за РБ на ЕУ: ретка болест е секоја состојба од која страдаат не повеќе од 1 на 2.000 лица, односно не повеќе од 5 на 10.000 лица.⁵⁷

Класификација и кодификација

Не постои систем за класификација и кодификација на ретките болести. Во земјата се применува МКБ-10. Поради недостаток на соодветна класификација и кодирање, многу ретки болести остануваат непрепознаени од страна на здравствениот систем.⁵⁸

Политики и регулатива

Со Законот за измени и дополнувања на Законот за здравствена заштита,⁵⁹ за првпат законодавството на Србија ја препознава и уредува категоријата лица со ретки болести, со што овие лица се вклучени во системот на здравствена заштита. Со измените (чл.11, ст.1, ал.5), ретките болести се вброени заедно со други повообичаени состојби, односно „...малигни заболувања, хемофилија, дијабет, психоза, епилепсија, мултиплекс склероза, терминален стадиум на хронична бубрежна инсуфициенција, цистична фиброза, системска автоимуна болест, ревматска треска, зависности, обезбедување итна медицинска помош за

54 Сања Стојковиќ-Златановиќ, Национален план за ретки болести – компаративен правен преглед (на англиски: Sanja Stojkovic-Zlatanovic, National Plan For Rare Diseases – Comparative Legal Review), достапно на: https://www.researchgate.net/publication/259026326_Nacionalni_plan_za_retke_bolesti_-_uporednopravni_prikaz_Strani_pravni_zivot_br_12013_str_291-306, пристапено на 25.11.2015

55 Статија: Србија сè уште без стратегија за лечење ретки болести (на српски: Srbija još bez strategije za lečenje retkih bolesti), достапно на: <http://www.rts.rs/page/stories/sr/story/125/dru%20c5%a1tvo/1891690/srbija-jo%C5%A1-bez-strategije-za-le%C4%8Denje-retkih-bolesti.html>, пристапено на: 26.11.2015 година

56 Статија: Повеќе од 400.000 Срби боледуваат од ретки болести (на српски: Više od 400.000 srba boluje od retkih bolesti), достапно на: <http://www.telegraf.rs/vesti/564516-vise-od-400-000-srba-boluje-od-retkih-bolesti>, пристапено на: 26.11.2015 година

57 Национална организација за РБ на Србија (на српски: Национална организација за ретки болести Србије), достапно на: <http://www.norbs.rs/>, пристапено на 02.03.2016 година

58 Национална организација за РБ на Србија (на српски: Национална организација за ретки болести Србије), достапно на: <http://www.norbs.rs/>, пристапено на 02.03.2016 година

59 Закон за измени и дополнувања на Законот за здравствена заштита, Службен весник на РС бр. 57/2011:2 (на српски: Zakon o zdravstvenoj zaštiti ("Sl. glasnik RS", br. 107/2005, 72/2009 - dr. zakon, 88/2010, 99/2010, 57/2011, 119/2012, 45/2013 - dr. zakon, 93/2014, 96/2015 i 106/2015), достапно на: http://www.paragraf.rs/propisi/zakon_o_zdravstvenoj_zastiti.html, пристапено на: 27.11.2015 година

болни или повредени лица, лица со ретки болести, како и здравствена заштита во врска со давање и примање на ткива и органи“.⁶⁰ Измените даваат правна основа за основање центри за одредени ретки болести во склоп на здравствените установи на терцијарно ниво, како и за формирање Фонд за ретки болести при Министерството за здравство на Србија.⁶¹ Истовремено, спроведувањето, унапредувањето и развивањето на активности и евалуацијата на програмите за промовирање примарна, секундарна и терцијарна превенција и контрола на ретките болести се уредени и во Законот за јавно здравје како здравствена дејност од јавен интерес.⁶²

Финансирање

Формирањето на Фонд за ретки болести може да се толкува како чекор кон наоѓање системско решение за проблемот со ретките болести. Предвидено е Фондот да функционира преку Комисија која ќе се состанува по потреба, од случај до случај. Фондот се финансира од донации⁶³ и од издвоени средства од игрите на среќа, кои не се доволни за опфат на сите пациенти, поради што се настојува да се најде начин државата да издвојува средства за Фондот за ретки болести.⁶⁴

Покрај овие први чекори, во Србија сè уште се потенцира потребата за национална програма и регистар на ретки болести.

Регистри и податоци

Во моментот, во Србија не постојат прецизни статистички податоци за бројот на лицата со РБ, со што се оневозможува правилно планирање на здравствената заштита. На крајот на 2014 година, Владата на Република Србија го донесе Законот за здравствена документација и евиденции во областа на здравството,⁶⁵ кој предвидува обврска за водење на регистри за 17 групи болести, вклучувајќи ги и РБ. Овој закон се применува од 1 јануари 2016 година.

60 Закон за измени и дополнувања на Законот за здравствена заштита, Службен весник на РС бр. 57/2011:2 (на српски: Закон o zdravstvenoj zaštiti ("Sl. glasnik RS", br. 107/2005, 72/2009 - dr. zakon, 88/2010, 99/2010, 57/2011, 119/2012, 45/2013 - dr. zakon, 93/2014, 96/2015 i 106/2015), достапно на: http://www.paragraf.rs/propisi/zakon_o_zdravstvenoj_zastiti.html, пристапено на: 27.11.2015 година

61 Сања Стоковиќ-Златановиќ, Национален план за ретки болести – компаративен правен преглед (на англиски: Sanja Stojkovic-Zlatanovic, National Plan For Rare Diseases – Comparative Legal Review, 2013), достапно на: http://www.researchgate.net/publication/259026326_Nacionalni_plan_za_retke_bolesti_-_uporednopravni_prikaz_Strani_pravni_ivot_br_12013_str_291-306, пристапено на 35.11.2015 година

62 Закон за јавно здравје (Сл.весник РС", бр.72/2009) (на српски: Zakonom o javnom zdravlju ("Sl. glasnik RS", br. 72/2009), достапно на: http://www.paragraf.rs/propisi/zakon_o_javnom_zdravlju.html#, пристапено на: 28.11.2015 година

63 Статија: Основање на Фонд за лекување на ретки болести, 2014 (на српски: Osnivanje fonda za lecenje retkih bolesti, 2014), достапно на: <http://www.naslovi.net/2014-08-12/akter/osnivanje-fonda-za-lecenje-retkih-bolesti/11229619>, отворено на: 27.11.2015 година

64 Статија: Повеќе од 400.000 Срби боледуваат од ретки болести (на српски: Više od 400.000 srba boluje od retkih bolesti), достапно на: <http://www.blic.rs/Vesti/Drustvo/369597/U-Srbiji-od-retkih-bolesti-boluje-400000-do-450000-ljudi>, пристапено на: 27.11.2015 година

65 Закон за здравствена документација и евиденции во областа на здравството (Сл.весник 123/14), (на српски: Закон o zdravstvenoj dokumentaciji i evidencijama u oblasti zdravstva, Sl.Glasnik 123/14), достапно на: <http://www.rfzo.rs/download/zakoni/Zakon%20o%20zdravstvenoj%20dokumentaciji%20i%20evidencijama%20u%20oblasti%20zdravstva.pdf>



Воспоставувањето на регистарот на РБ започна во 2014 година, на иницијатива на Институтот за јавно здравје на Србија и на Стручната комисија за ретки болести, но целосната имплементација е предвидена по влегувањето на Законот во сила, која ќе ги вклучи сите достапни извори на информации на сите нивоа на здравствена заштита.⁶⁶

Достапност на здравствени услуги

Во Србија, Центрите за РБ се здравствени установи на терцијарно ниво кои даваат услуги поврзани со одредени РБ, односно:

- Поставување дијагноза;
- Пренатален и неонатален скрининг;
- Генетско советување и водење евиденција на ЛРБ во земјата;
- Соработка со меѓународни референтни центри за дијагностицирање и лекување на РБ, како и со мрежата на европските и меѓународните организации за РБ;
- Континуирана едукација во областа на РБ и други активности за унапредување на дијагностиката и лекувањето на ЛРБ.

Здравствените установи, односно приватните ординации и/или други лица кои вршат здравствена дејност, се задолжуваат да го известуваат соодветниот центар за РБ и да доставуваат податоци за бројот, видот, дијагностицираните и лекуваните ЛРБ, како и други податоци за регистарот на ЛРБ. Во моментот дефинирани се пет центри за РБ: Клиничкиот центар на Србија во Белград, Институтот за здравствена заштита на мајки и деца „Д-р Вукан Чупиќ“ во Белград, Универзитетската детска клиника во Белград, Институтот за здравствена заштита на деца и млади на Војводина во Нови Сад и Клиниката за неврологија и психијатрија за деца и млади во Белград.⁶⁷

Достапност на третман и лекови-сираци

Во 2013 година, за првпат на ЛРБ во Србија им е овозможена терапија со лекови-сираци наменети за следните РБ: Хантеров синдром; наследен ангиоедем (ХАЕ) кај возрасни; лекови за поттикнување на мобилизацијата на хематопоетски матични клетки во периферната крв за аутологна трансплантација кај пациенти со лимфом и мултипен миелом; спленомегалија; хепатална порфирија; Кушингова болест кај возрасни; ренален ангиомиолипом поврзан со туберозна склероза (ТСК); Помпеова болест; и дуктус артериозус перзистенс кај предвремено родени

⁶⁶ Национална организација за РБ на Србија (на српски: Национална организација за ретке болести Србије), достапно на: <http://www.norbs.rs/registar-bolelih-od-retkih-bolesti/>, пристапено на 02.03.2016 година

⁶⁷ Национална организација за РБ на Србија (на српски: Национална организација за ретке болести Србије), достапно на: <http://www.norbs.rs/centri-za-retke-bolesti/>, пристапено на 02.03.2016 година

деца чија гестациска старост е помала од 34 недели.⁶⁸ Во Србија, од 135 иновативни лекови за лекување на РБ кои во последните четири години се регистрирани во Европа, на листата на лекови на Републичкиот фонд за здравствено осигурување внесен е само еден. Една од главните причини е долгиот процес на регистрација на лековите, односно компликуваната и долга процедура за ставање на лековите на позитивната листа на фондот.⁶⁹

Активизам и поддршка

Во 2010 година е основана Националната организација за ретки болести на Србија (НОРБС),⁷⁰ која е членка на Европската организација за ретки болести (ЕУРОРДИС), чија основна цел е подобрување на положбата и квалитетот на живот на оваа популација во земјата.

Во 2011 година, во организација на НОРБС е одржан собирот „Национален план за ретки болести – реални перспективи во 2012 година“, на кој се направени заложби и искажана е определбата на Министерството за здравство за делување на ова поле, но сè уште не се преземени никакви активности кои би укажале на тоа дека таков план ќе биде донесен.

⁶⁸ Резултати од Агенцијата за лекови и медицински помагала на Србија во 2013 година, (на српски: Резултати Агенције за лекове и медицинска средства Србије у 2013. години), достапно на: <http://www.alims.gov.rs/ciril/files/2014/03/REZ-2014.pdf>, пристапено на: 24.03.2016 година

⁶⁹ Ретки болести: Од 135 лекови, во Србија само еден, (на српски: Ретке болести: Од 135 лекова у Србији само један), достапно на: <http://mondo.rs/a838124/Magazin/Zdravlje/Lekovi-za-retke-bolesti-u-Srbiji.html>, пристапено на: 24.03.2016 година

⁷⁰ Национална организација за ретке болести Србије - НОРБС



Хрватска

Иако не постојат точни и сеопфатни епидемиолошки и/или статистички податоци за ретките болести, се проценува дека во Хрватска има околу 250.000 лица со РБ^{71,72,73}. Покрај тоа што ЛРБ се соочуваат со слични проблеми на дијагностицирањето како во други земји, големиот број институции и форми на давање услуги и згрижување на ЛРБ на сите нивоа на здравствена заштита (општи лекари, општи болници, клиники и специјализирани центри) дополнително ги усложнуваат навремената идентификација и следење.

Дефиниција

На заедничката средба на Хрватското здружение за ретки болести и Хрватското друштво за генетика одржана во мај 2009 година, професионалната заедница за ретки болести ја има прифатено дефиницијата на ЕУ, според која во ретки болести спаѓаат оние болести кои се јавуваат кај помалку од 5 на 10.000 лица.⁷⁴

Класификација и кодификација

На работилницата за класификација и кодирање на ретки болести одржана како дел од првата Национална конференција во 2010 година, истакнато е дека важни компоненти на овие нарушувања се: тежината на болеста и можноста за третман (рано дијагностицирање и побрзо запознавање на експертите со болестите за кои постои третман). Меѓународната класификација на болести, десетта ревизија (МКБ-10) која е во службена употреба, нема соодветни кодови за повеќето ретки болести и го оневозможува следењето на повеќето ретки болести во системот на здравствена заштита. Статистичките податоци за болнички морбидитет и морталитет не ја одразуваат вистинската слика, поради недостатоците на МКБ-10 како и заради недоволните познавања кај здравствените работници за важноста на овој проблем и потребата од точно кодирање на РБ, што резултира со површни и неточни податоци.⁷⁵

71 Статија „Од ретка болест боледуваат неколку пациенти, затоа лекувањето е скапо“, (на хрватски: Od rijetkih bolesti boluje nekoliko pacijenata pa je liječenje skupo), 2013, достапно на: <http://www.vecernji.hr/zdravlje/od-rijetkih-bolesti-boluje-nekoliko-pacijenata-pa-je-liječenje-skupo-572841>, пристапено на: 02.12.2015 година

72 Статија „Од ретки болести боледуваат 250.000 лица“, (на хрватски: Od rijetkih bolesti boluje 250.000 ljudi), 2011, достапно на: <http://www.jutarnji.hr/vijesti/hrvatska/od-rijetkih-bolesti-boluje-250.000-ljudi/3106373/>, пристапено на: 02.12.2015 година

73 Статија „Во Хрватска, 250.000 лица страдаат од ретки болести“, (на хрватски: U Hrvatskoj 250.000 ljudi boluje od rijetkih bolesti), 2013, достапно на: <http://dnevnik.hr/vijesti/hrvatska/u-hrvatskoj-250-000-ljudi-boluje-od-rijetkih-bolesti---276628.html>, пристапено на: 02.12.2015 година

74 Национална програма за ретки болести 2015-2020, 2015 г. (на хрватски: NACIONALNI PROGRAM ZA RIJETKE BOLESTI 2015. – 2020, 2015), достапно на: <https://zdravlje.gov.hr/programi-i-projekti/nacionalni-programi-projekti-i-strategije/ostali-programi/nacionalni-program-za-rijetke-bolesti-od-2015-do-2020/2190>; пристапено на: 02.12.2015 година

75 Национална програма за ретки болести 2015-2020, 2015 г. (на хрватски: NACIONALNI PROGRAM ZA RIJETKE BOLESTI 2015. – 2020, 2015), достапно на: <https://zdravlje.gov.hr/programi-i-projekti/nacionalni-programi-projekti-i-strategije/ostali-programi/nacionalni-program-za-rijetke-bolesti-od-2015-do-2020/2190>; пристапено на: 02.12.2015 година

Политики и регулатива

Во септември 2010 година, во Дубровник е одржана првата Национална конференцијата за ретки болести во организација на Хрватското здружение на лица со ретки болести и Европската организација за ретки болести (ЕУРОРДИС). На конференцијата се претставени приоритетите на Националната програма односно:

- Подобрување на знаењето и пристапот до информации за РБ;
- Поддршка за развој на регистри на РБ и нивно постојано финансирање;
- Поддршка на развојот и работата на мрежи на референтни центри и центри за ретки болести;
- Подобрување на достапноста и квалитетот на здравствената заштита (дијагностика, третман и превенција) за ЛРБ; обезбедување достапност на лекови за РБ;
- Подобрување на остварувањето на социјалните права на ЛРБ;
- Зајакнување на здруженијата на ЛРБ;
- Поттикнување на научни истражувања во областа на ретките болести и меѓународно вмрежување и соработка.

Со донесувањето и прифаќањето на Националната програма,⁷⁶ формирана е Комисија за следење на спроведувањето на релевантните индикатори за индивидуални цели и мерки, која е одговорна редовно да ги известува Министерството за здравство и Владата за напредокот во постигнувањето на поставените цели.

Поради фактот што за ретките болести има недоволно информации кои не секогаш се достапни на разбирлив јазик, во Хрватска е во тек изработка на проектот „Хрватска линија за помош на лицата со ретки болести“, чија цел е отворање телефонска линија на која лицата со ретки болести би добивале информации за можностите за дијагноза и лекување.⁷⁷

Финансирање

Средствата за спроведување на Националната програма за ретки болести 2015-2020 година се обезбедуваат од буџетите на Министерството за здравство на Хрватска и на Хрватскиот завод за здравствено осигурување. Вкупниот буџет за спроведување на оваа програма изнесува 360 милиони куни (околу 48 милиони евра) во 2015 година, а за 2016 и 2017 година планираните буџети изнесуваат 362 милиони куни (околу 48,2 милиони евра) и 364 милиони куни (48,6 милиони евра) соодветно.

⁷⁶ Одлука за донесување на Национална програма за ретки болести за период 2015-2020, 2015 г. (на хрватски: Odluka o donošenju Nacionalnog programa za rijetke bolesti za razdoblje 2015. – 2020, 2015), достапно на: <https://vlada.gov.hr/UserDocsImages//Sjednice/2015/214%20sjednica%20Vlade//214%20-%207.pdf>, пристапено на: 02.12.2015 година

⁷⁷ Хрватски симпозиум за ретки болести, 2012 г. (оригинал: Hrvatski simpozij o rijetkim bolestima, 2012), достапно на: <http://www.rijetke-bolesti.org/docs/47.pdf>, пристапено на: 27.11.2015 година



Овие средства се наменети за унапредување на квалитетот на здравствена-та заштита, соработка со здруженијата на граѓани, поддршка на воспоставување и одржување регистри на РБ, поддршка на истражувања за РБ и слично.⁷⁸

Регистри и податоци

Во Хрватска сè уште не постои регистар на ретки болести. Од 1983 година, во државата постои Регистар за следење вродени аномалии, кој како дел од Меѓународната мрежа на регистри на вродени аномалии (EUROCAT) го следи натали-тетот за пет хрватски региони (околу 21% од раѓањата годишно). Од 2010 година, EUROCAT се приклучи кон Втората здравствена програма на ЕУ за 2008-2013 годи-на, земјите-членки и Комисијата на ЕУ. Како дел од оваа заедничка акција, во про-цесот на спроведување, како партнери се вклучени Министерството за здравство на Република Хрватска и Референтниот центар на Министерството за следење на вродени аномалии. Хрватска, исто така, е вклучена во Мрежата на европски регистри за цистична фиброза (EUROCAT-CF), Мрежата на регистри за лица кои страдаат од ретки невромускулни болести (TREAT-NMD) и нејзиниот проект за Ду-шеновата болест (CARE-NMD), Мрежата на регистри за лица со примарна имуно-дефициенција на Европското здружение за примарни имунодефициенции (ESID) и Европската мрежа на регистри за труења предизвикани од метаболни заболувања (EIMD). Референтните центри за ретки болести ги вклучуваат своите пациенти во меѓународните е-регистри за специфични болести, како на пр. за Фабриева болест, Помпеова болест, мукополисахаридоза тип 1-2, итн.

Достапност на здравствени услуги

Центри за РБ. Во моментот, во Хрватска постојат три големи референт-ни центри за ретки болести при Министерството за здравство, и тоа: Референтен центар за следење конгенитални аномалии (Детска болница во Загреб), Референ-тен центар за медицинска генетика и метаболитички заболувања кај деца (Оддел за педијатрија при Универзитетскиот болнички центар во Загреб) и Референтен центар за ретки и метаболитички заболувања (Оддел за интерна медицина при Универзитетскиот болнички центар во Загреб). Покрај тоа, постојат референтни центри кои се занимаваат со одредени ретки болести или мали групи на ретки бо-лести (пр. солидни тумори кај деца).⁷⁹

Во 2015 година, со издвоениот буџет преку Националната програма за ретки болести, хрватскиот Сојуз за ретки болести се грижи за 1500 лица со ретки болести и нивните семејства. Овие средства се користат како посебен фонд за скапи леко-ви со цел да не ги оптоваруваат буџетите на здравствените установи.⁸⁰

78 Национална програма за ретки болести 2015-2020, 2015 г. (на хрватски: NACIONALNI PROGRAM ZA RIJETKE BOLESTI 2015.-2020, 2015), достапно на: <http://www.zdravje.hr/content/download/13166/95892/file/NACRT%20-%20NACIONALNI%20PROGRAM%20ZA%20RIJETKE%20BOLESTI%20za%20nac%20dan.docx>; пристапено на: 02.12.2015 година

79 Национална програма за ретки болести 2015-2020, 2015 г. (на хрватски: NACIONALNI PROGRAM ZA RIJETKE BOLESTI 2015. - 2020, 2015), достапно на: <http://www.zdravje.hr/content/download/13166/95892/file/NACRT%20-%20NACIONALNI%20PROGRAM%20ZA%20RIJETKE%20BOLESTI%20za%20nac%20dan.docx>; пристапено на: 02.12.2015 година

80 Статија: За пациентите во 2015 година, 360 милиони куни, 2015 г. (на хрватски: Za oboljele u 2015. 360 milijuna kuna, 2015, достапно на: <http://www.vecernji.hr/hrvatska/za-oboljele-u-2015-360-milijuna-kuna-993312>, пристапено на: 02.12.2015 година

Достапност на третман и лекови-сираци

Во 2006 година, во земјата е воспоставена Листа на посебно скапи лекови, на која се наоѓаат и лекови за некои РБ. Од 2010 година, Агенцијата за лекови и медицински помагала (ХАЛМЕД) на својата веб-страница објави листа на лекови за лекување на ретки и други сериозни болести кои се одобрени во Хрватска, а кои во ЕУ имаат статус на лекови-сираци, како и одобрение за нивно ставање во промет. Листата на посебно скапи лекови се проширува по пропишана постапка изготвена од страна на Управниот совет на Хрватскиот завод за здравствено осигурување, а според која, Комисијата за лекови одлучува по даден предлог за тоа дали некој лек ќе биде ставен на листата.

Активизам и поддршка

Во 2008 година е основано Хрватското здружение за ретки болести при Хрватската лекарска асоцијација со цел да се промовира препознавањето на РБ и да се овозможи подобрување на медицинската практика, дијагноза и третман на овие заболувања. На барање на Здружението, во согласност со препораките на ЕУ, Министерството за здравство на Република Хрватска пристапи кон системско решавање на предизвиците на ЛРБ преку создавање сеопфатна рамка со која ќе се обезбеди највисоко ниво на современа заштита и остварување на сите права без дискриминација.⁸¹

Врз основа на Решение на Министерот за здравство, во мај 2010 година основана е Комисија за ретки болести при Министерство за здравство. Целта на Комисијата е развој и следење на имплементацијата на Националната програма за ретки болести која би ги сумирала проблемите што произлегуваат од овие болести од перспектива на Европската унија и Република Хрватска. Составот на Комисијата го одржува дијалогот, кој во оваа област го остваруваат Владата и Министерството со граѓанските организации. Таа се состои од 11 членови, три од здруженија на ЛРБ и осум претставници од државните институции и експерти во областа.

⁸¹ Национална програма за ретки болести 2015-2020, 2015 г. (на хрватски: NACIONALNI PROGRAM ZA RIJETKE BOLESTI 2015. – 2020, 2015), достапно на: <http://www.zdravlje.hr/content/download/13166/95892/file/NACRT%20-%20NACIONALNI%20PROGRAM%20ZA%20RIJETKE%20BOLESTI%20za%20nac%20dan.docx>; пристапено на: 02.12.2015 година



Словенија

Дефиниција

Во Работниот план во областа на РБ во Словенија се користи дефиницијата на ЕУ: во ретки болести се вбројуваат оние болести кои се јавуваат кај помалку од 5 на 10.000 лица.⁸²

Класификација и кодификација

Додека не се објави новото издание на Меѓународната класификација на болести, МКБ-11,⁸³ која сè уште е во фаза на ревизија,⁸⁴ се користат кодовите од МКБ-10 и порталот за РБ и лекови-сираци Орфанет.

За соодветна класификација на РБ, потребно е вклучување на надлежните институции од Словенија и на словенечките претставници во меѓународните организации, особено во рамките на ЕУ и Светската здравствена организација (СЗО).⁸⁵

Политика и регулатива

Во 2012 година, Здравствениот совет на Словенија го усвојува Националниот план за ретки болести, во рамки на кој се донесува акциски план, кој пак е дизајниран да служи како патоказ до 2020 година и е карактеризиран како „можност за подобра координација на напорите на сите вклучени партнери и воспоставување сеопфатна, достапна, навремена здравствена заштита која ќе биде фокусирана на пациентите“. Главните цели на планот се:

- Идентификација и следење на РБ;
- Подобрување на раната дијагноза и пристап до соодветни медицински интервенции;
- Механизми за подобрување на интегрираниот пристап кон РБ;
- Унапредување на пристапот до информации за пациентите, јавноста и експертите.

82 Работен план во областа на РБ на Република Словенија (на словенечки: Načrt dela na področju redkih bolezni v Republiki Sloveniji), достапно на: http://www.mz.gov.si/fileadmin/mz.gov.si/pageuploads/redke_bolezni_2012_-_nacrt_dela/Nacrt_dela_na_podrocju_redkih_bolezni.pdf, пристапено на: 02.03.2016 година

83 Меѓународна класификација на болести 11, (на англиски: The International Classification of Diseases 11), достапно на: <http://www.who.int/classifications/icd/revision/en/>, пристапено на: 02.03.2016 година

84 Ажурирање на МКБ 11, (на англиски: ICD-11 Update), достапно на: http://www.who.int/classifications/icd/revision/2015_11_ICD11_Newsletter.pdf, пристапено на: 02.03.2016 година

85 Работен план во областа на РБ на Република Словенија (на словенечки: Načrt dela na področju redkih bolezni v Republiki Sloveniji), достапно на: http://www.mz.gov.si/fileadmin/mz.gov.si/pageuploads/redke_bolezni_2012_-_nacrt_dela/Nacrt_dela_na_podrocju_redkih_bolezni.pdf, пристапено на: 02.03.2016 година

Исто така, идентификуваните активности вклучуваат:

- Воспоставување Национален регистар на РБ;
- Воспоставување национални референтни центри поврзани со меѓународните мрежи;
- Утврдување на можностите за прекугранична соработка за генетско тестирање и други услуги;
- Воведување клинички упатства засновани на докази во областа;
- Дефинирање на политиките кои се однесуваат на лековите за РБ и подготвување на Упатство за надлежните органи;
- Пронаоѓање дополнителни финансиски извори за задоволување на потребите за лекови-сираци;
- Создавање чадор-организација на групи пациенти;
- Воспоставување Национален центар за РБ во земјата.⁸⁶

Финансирање

За спроведување на активности во областа на РБ, финансиските средства се обезбедуваат од различни извори. За генетското тестирање не постојат посебни национални насоки за финансирање, но оние тестирања кои се сметаат за неопходни се финансирани од страна на Заводот за здравствено осигурување на Словенија.

Работата на професионалните здруженија за ЛРБ се финансира од Владата/јавниот и приватниот сектор (спонзорства и донации). Министерството за здравство, исто така, обезбедува финансиска поддршка за некои програми во рамки на овие здруженија преку повици за предлог-проекти, чии цели се разликуваат зависно од потребите.⁸⁷

Регистри и податоци

Во моментот, не постои Национален регистар на ретки болести. Во постапка е донесување нов Закон за здравствена заштита кој ќе обезбеди правна основа, согласно постојниот план за воспоставување Национален регистар на РБ. Словенија учествува во европските регистри EURO CARE-CF и RARE CARE.⁸⁸

⁸⁶ Работен план во областа на РБ на Република Словенија (на словенечки: Načrt dela na področju redkih bolezni v Republiki Sloveniji), достапно на: http://www.mz.gov.si/fileadmin/mz.gov.si/pageuploads/redke_bolezni_2012_-_nacrt_dela/Nacrt_dela_na_podrocju_redkih_bolezni.pdf, пристапено на: 02.03.2016 година

⁸⁷ Извештај за состојбата на активностите во областа на ретките болести во Словенија за 2014 година, (на англиски: 2014 Report on the State of the Art of Rare Diseases in Slovenia), достапно на: <http://www.eucerd.eu/upload/file/Report%2014ReportStateofArtRDActivitiesSL.pdf>, пристапено на: 24.03.2016 година

⁸⁸ Работен план во областа на РБ на Република Словенија (на словенечки: Načrt dela na področju redkih bolezni v Republiki Sloveniji), достапно на: http://www.mz.gov.si/fileadmin/mz.gov.si/pageuploads/redke_bolezni_2012_-_nacrt_dela/Nacrt_dela_na_podrocju_redkih_bolezni.pdf, пристапено на: 02.03.2016 година



Достапност до здравствени услуги

Сè уште не постојат официјално назначени специјализирани центри, иако Националниот план предвидува нивно формирање. Поголемиот дел од лицата со ретки болести добиваат здравствена заштита во Универзитетскиот медицински центар во Љубљана каде се упатени за третирање на генетски, ендокринолошки, метаболитички и невродегенеративни заболувања. Покрај Универзитетскиот медицински центар, постои и Центар за Фабриевата болест во Словењ Градец.

ЛРБ често користат здравствени услуги во други земји во ЕУ, што им е овозможено преку Директивата за прекугранична соработка (телемедицина, мобилни експерти, мобилни пациенти⁸⁹ и слично).

Достапност до третман и лекови-сираци

Специфичниот третман кој постои за некои РБ сè уште не е достапен во земјата, поради што се сугерира подобрување на услугите за поддршка и квалитетот на мрежата за рехабилитација.⁹⁰

Исто така, за ефикасно лекување и рехабилитација, важно е да се воведат систем на клинички упатства базирани на докази, во кои ќе се опише (у)потребата на лековите-сираци. Нормативите за класификација на нови лекови меѓу оние за кои е предвидено финансирање во рамките на задолжителното и дополнителното здравствено осигурување, постојано се менуваат. Бидејќи лековите за лекување на РБ се прилично скапи, постои потреба од дополнителни извори на финансирање, кои би овозможиле рамноправна достапност на здравствените услуги за ЛРБ, како фундаментален принцип на словенечкиот здравствен систем.

Активизам и поддршка

Словенија сè уште нема единствена национална алијанса, сојуз или чадор-организација за здружување на организациите за лица со ретки болести. Постојатките организации се финансирани од различни извори, главно преку спонзорства и донации од Владата/јавниот и приватниот сектор.

Улогата на организациите на пациенти е препознаена во Националниот план, што овозможува нивно вклучување во законодавно-консултативниот процес, како и во процесот на подготовка на програмите и другите поврзани политики.

Главен извор на информации за ретки болести е Тимот за Орфанет (Orphanet), кој во Словенија постои од 2006 година, а е официјално назначен од Министерството за здравство во 2010 година. Тимот е задолжен за собирање пода-

⁸⁹ Терминот „мобилни експерти“ подразбира здравствени работници кои можат да даваат здравствени услуги во прекугранична соработка, додека „мобилни пациенти“ се однесува на пациенти кои може да добиваат здравствени услуги во прекугранична соработка во рамките на нивното здравствено осигурување.

⁹⁰ Работен план во областа на РБ на Република Словенија (на словенечки: Načrt dela na področju redkih bolezni v Republiki Sloveniji), достапно на: http://www.mz.gov.si/fileadmin/mz.gov.si/pageuploads/redke_bolezni_2012_-_nacrt_dela/Nacrt_dela_na_podrocju_redkih_bolezni.pdf, пристапено на: 02.03.2016 година

тоци (специјализирани клиники, медицински лаборатории, тековни истражувања, регистри, клинички испитувања и организации за лица со ретки болести), кои се внесуваат во Орфанет. Од 2011 година, Орфанет платформата е достапна и на словенечки јазик.

Во постапка е и воведување Национална точка за контакт за ЛРБ, со цел обезбедување поопширни информации за здравствените работници во врска со ретките болести, нивната дијагноза и третман. До одредувањето на нејзиното место во системот, нејзината функција ја врши Центарот за недијагностицирани ретки болести, кој е организиран како медицинска служба во Клиничкиот институт за медицинска генетика, финансирана преку генетска програма.⁹¹ Се уште не постои С.О.С. телефонска линија за информирање на ЛРБ, но таа е предвидена во состав на Националната точка за контакт.

91 Национална програма за ретки болести 2009-2013, Р.Бугарија (на бугарски: Национална програма за редки болести 2009 – 2013, Р.Бугарија), достапно на: http://www.mh.government.bg/media/filer_public/2015/04/17/programa-redki-bolesti-2009-2013.pdf, пристапено на: 02.12.2015 година



Македонија

Дефиниција

Ретки болести се заболувања од кои страда не повеќе од едно на 2.000 лица, но не надминува 20 заболени на национално ниво.⁹²

Класификација и кодификација

Не постои стандардизиран пристап за ретки болести. Дополнително оптоварување претставува и недостатокот на соодветна класификација и кодификација на ретките болести на национално ниво. Во земјата се користи МКБ-10.

Регулатива и политики

Програма за РБ. Првата програма за ретки болести⁹³ во Македонија е донесена во 2009 година и секоја година се усвојува нова програма. Меѓу програмските цели е подигање на свеста и експертизата во однос на ретките болести, т.е. достигнување на нивото на организираност, имплементација и резултати присутни во државите-членки на ЕУ.

Стратегија и план за РБ. Во прилог на Програмата за ретки болести во земјата, Националната алијанса за ретки болести во Македонија (НАРБМ) предложи Национална стратегија и план за ретки болести 2014-2020 година, со која се опфатени сите значајни прашања кои се однесуваат на ретките болести во земјата, и чии цели се:

- Превенција;
- Рано препознавање и дијагностицирање;
- Достапност на соодветна заштита на здравјето;
- Лекување на лицата со ретки болести;
- Унапредување на евиденцијата во согласност со меѓународната класификација;
- Подобрување на информираноста на здравствените работници и јавноста за ретките болести;
- Координација на национално и меѓународно ниво со референтни здравствени и научно-истражувачки институции и здруженија на лица со ретки болести.⁹⁴

92 Програма за лекување на ретки болести за 2016 година во Република Македонија (Сл.весник бр.192/15); достапно на: http://www.fzo.org.mk/WBStorage/Files/PROGRAMA_ZA_LEKUVANE_NA_RETKI_BOLESTI_VO_REPUBLIKA_MAKEDONIJA_ZA_2016_GODINA.pdf, пристапено на 01.03.2016 година

93 Програма за лекување на ретки болести за 2009 година во Република Македонија (Сл.весник бр.45/09); достапно на: <http://www.slvesnik.com.mk/Issues/0145DC355953F340BB9BD13F8D098B80.pdf>, пристапено на: 02.12.2015 година

94 Национален план и стратегија за ретки болести 2014-2020; достапно на: <http://challenges.mk/wp-content/uploads/2014/02/Nacionalen-plan-za-retki-bolesti.docx>, пристапено на: 02.12.2015 година.

Стратегијата е заснована на Препораките на Европската комисија и Европскиот парламент (2009, 2010, 2011 година), кои особено се фокусирани на поддршката на здравствената политика за ретки болести и примената на современи научни знаења за унапредување на третманот на ретките болести, здружувањето на ресурси, солидарноста и развојот на меѓународна стратегија.

Во стратегијата се наведени предизвиците во природот и грижата за РБ:

- Недостаток на релевантни епидемиолошки податоци;
- Немање доволно искуство и заинтересираност кај здравствените работници;
- Непостоење систематски пристап и неможност за лекување;
- Големи трошоци за лекување на мал број болести, најчесто во странство;
- Неизвесен тек на болеста и неможност за релевантна проценка на трошоците за вкупен третман на ретките болести;
- Недостаток на посебно планирани буџетски средства за лекување;
- Недостаток на законска регулатива во однос на ретки болести.

Стратегија сè уште не е усвоена.

Финансирање

За реализација на Програмата за РБ во 2015 година обезбедени се 90 милиони денари од Буџетот на Република Македонија, и истите се наменети за лекување на ЛРБ без разлика на нивниот статус на осигурување. За 2016 година, за Програмата обезбедени се 203 милиони денари од два извори: 80 милиони денари од Буџетот на РМ и 123 милиони денари од сопствени приходи на Министерството за здравство. Средствата се наменети за три групи активности: лекување на ЛРБ без разлика на статусот на осигурување (197 милиони денари), обезбедување опрема за дијагноза и лекување на РБ (4 милиони денари) и едукација на здравствените работници (2 милиони денари).

Регистри и податоци

Се уште не постои систематичен и стандардизиран пристап за кодификација, поради што не може да се согледа епидемиолошката слика со РБ. Ако се примени проценката на ЕУ (6-8%) и тоа во нејзината најконзервативна варијанта, може да се претпостави дека има околу 120.000 пациенти со РБ во земјата.

Програмата предвидува воспоставување регистар на РБ, кој како и сите регистри, се води во согласност со прописите за заштита на податоците и другата релевантна национална регулатива.⁹⁵ Регистарот ќе овозможи размена и спорекување на податоците на субрегионално, регионално и глобално ниво, но исто така ќе обезбеди прибирање на едно место на податоците од поединечните архиви на клиниките, Фондот за здравствено осигурување на Македонија (ФЗОМ) и Ми-

⁹⁵ Програма за лекување на ретки болести за 2011 година во Република Македонија (Сл.весник бр.06/11); достапно на: <http://www.slvesnik.com.mk/Issues/595CF4961E57714C93E86B782BDF26D.pdf>, пристапено на: 02.12.2015 година



нистерството за здравство. Од 2015 година, Министерството за здравство активно работи на пополнување и одржување на Регистарот на ретки болести, во кој се евидентирани ЛРБ (најчесто деца), со дијагноза, начин на лекување и потреби за лекови кои не се на позитивната листа. Првичната класификација во регистарот ќе се однесува на два вида болести согласно Орфанет: (а) кои можат да се третираат со лекови и (б) болести кои се ретки, но за кои не постои третман, а се значајни заради дијагностицирање и планирање.

Досега, во регистарот се внесени 460 пациенти, но тој сè уште не е соодветно законски регулиран. Новина во водењето на регистарот е воведувањето една наместо досегашните две комисии - Национална стручна комисија, составена од лекари од различни специјалности, која ги потврдува дијагнозата и терапијата за ЛРБ и дава мислење за впишување на ЛРБ во Регистарот, односно доставува барање за набавка на лекови до Министерството за здравство. Со Програмата за РБ се обезбедуваат лекови кои се единствен избор за лекување на болеста, а не се наоѓаат на позитивната листа.⁹⁶

Достапност на здравствени услуги

Центри за РБ. Засега, во Македонија не постои специјализиран центар, но на ниво на здравствени институции, најголемиот дел од пациентите со ретки болести се евидентираат и се водат на Универзитетската клиника за детски болести бидејќи овие болести најчесто се откриваат и манифестираат во рана возраст, односно веднаш по раѓањето, до 5-годишна или до 15-годишна возраст.

Со оглед на тоа дека пациентите со ретки болести имаат еднакво право на квалитетна и достапна здравствена заштита како и останатите пациенти, главната цел на политиките и законодавството во Македонија е токму во оваа насока: овозможување еднаков пристап до рана дијагностика, квалитетен третман и рехабилитациони услуги, во склад со заложбите на поголемиот број држави во светот и речиси сите европски држави за унапредување на квалитетот и достапноста на здравствената заштита, промоцијата на истражувањата, раното откривање и превенцијата на РБ.

Достапност на третман и лекови-сираци

Раното дијагностицирање на овие болести, кои најчесто се од генетско потекло, е најдобрата гаранција за ефикасно лекување и од терапевтски и од финансиски аспект. Освен тоа, достапната терапија често пати не е од куративен карактер, туку вообичаено нуди од ограничена до екстензивна симптоматска поддршка.^{97,98,99}

96 Програма за лекување на ретки болести за 2016 година во Република Македонија (Сл.весник бр.192/15); достапно на: http://www.fzo.org.mk/WBStorage/Files/PROGRAMA_ZA_LEKUVANE_NA_RETKI_BOLESTI_VO_REPUBLIKA_MAKEDONIJA_ZA_2016_GODINA.pdf, пристапено на 01.03.2016 година

97 Програма за лекување на ретки болести за 2012 година во Република Македонија (Сл.весник бр.08/12); достапно на: <http://www.slvesnik.com.mk/Issues/FCD4ECEFD36AB24480FCB4631FE35EA2.pdf>, пристапено на: 02.12.2015 година

98 Програма за лекување на ретки болести за 2013 година во Република Македонија (Сл.весник бр.04/13); достапно на: <http://www.slvesnik.com.mk/Issues/4810E889FE587743A5A17DD577000C0B.pdf>, пристапено на: 02.12.2015 година

99 Програма за лекување на ретки болести за 2014 година во Република Македонија (Сл.весник бр.19/14); достапно на: <http://www.slvesnik.com.mk/Issues/6c208badae664d3f924c715e992e003f.pdf>, пристапено на: 02.12.2015 година

Третманот за ЛРБ се обезбедува преку Програмата, а согласно на добиена и потврдена дијагноза од страна на Комисијата, која дава мислење и препорака до Министерството за здравство за набавка на лекови и лекови-сираци.

Активизам и поддршка

Во 2014 година, Здружението на граѓани за ретки болести „Живот со предизвици“ заедно со Здружението за хемофилија, ретки коагулопатии и фон Вилебранд „ХЕМОЛОГ“ и Здружението за еманципација, солидарност и еднаквост на жените на Република Македонија „ЕСЕ“ организираа Конференција за формирање Национална алијанса за ретки болести на Македонија (НАРБМ), со цел обединување на здруженијата за РБ и други организации со слични интереси за заедничко делување, поттикнување и поддршка на реформи во здравствениот систем во областа на ретките болести.

Приоритет при формирањето на Алијансата е подготвување Национален план за ретки болести кој ќе овозможи долгорочни решенија за проблемите и предизвиците со кои се соочуваат пациентите со РБ и нивните семејства. НАРБМ предложи Национална стратегија и План за ретки болести 2014-2020 година.

НАРБМ активно работи на подобрување на квалитетот на живот на ЛРБ и нивните семејства.. Преку 13 организации-членки, во моментот Алијансата се занимава со повеќе од 50 ретки болести, со активности кои се главно насочени кон подигнување на јавната и институционалната свест, советување и поддржување на семејствата, едукација на лекари и медицински сестри, активирање и обучување на волонтери и соработка со меѓународни и национални организации во справување со ретките болести.

Оваа година, НАРБМ, преку собирање пријави од лица со ретки болести, идентификуваше со кои проблеми се соочуваат овие лица, меѓу кои: 1) тешкотии при заведување нови пациенти во Регистарот и обезбедување лекови; 2) недоволни количини лекови достапни за регистрираните пациенти; 3) недостиг на комбинација од соодветни лекови за регистрираните пациенти со ретки болести; 4) администрација на лековите; 5) сомнителен квалитет на набавени лекови поради цената наведена како главен критериум за набавка во тендерите; 6) ограничување на ретките болести опфатени со Програмата на само оние кои бројат до 20 пациенти; 7) неиздвојување средства за дијагноза на ретки болести; 8) проблем со пациентите со ретки форми на малигни заболувања; 9) несоодветни услови за следење/контрола на болеста; 10) недостиг на потребните суплементи и дополнителни ортопедски помагала; и 11) обезбедување лични асистенти за лица со тежок инвалидитет.

Граѓанскиот сектор којшто работи за подобрување на состојбата на ЛРБ и нивните семејства, е најсилниот двигател што вложува извонредни напори за ставање на ЛРБ во фокусот на јавните политики, особено во социјалната и здравствената заштита. Нивната основна сфера на делување е токму во доменот на подобрување на квалитетот на здравјето и животот на ЛРБ; преку различни актив-



ности, меѓу кои: испраќање информации за пациенти, поврзување на пациентите, информирање на лекарите преку предавања за РБ и подигнување на свеста за постоење на регистар и Програма за РБ, со што тие претставуваат нивни вистински застапник пред државните институции.

1.4. Компаративна анализа на политиките и законодавството во ЕУ и во избрани држави

Компаративната анализа на политиките и законодавството во избраните држави од Балканскиот регион (Бугарија, Србија, Хрватска и Словенија) има за цел да понуди споредба на националната состојба со овие земји, како и да даде информации за можните решенија на прашањата поврзани со ретките болести, а кои се засновани на активностите на ЕУ за унапредување на состојбата во оваа област:

1. Обезбедување соодветно кодирање и следење во здравствено-информационските системи;
2. Донесување национални планови за ретки болести;
3. Креирање референтни мрежи на специјализирани центри;
4. Воведување скрининг на ретки болести;
5. Изготвување регистри за ретки болести;
6. Истражување и развој;
7. Зголемување на видливоста на проблемот од здравствен и општествен аспект.

Сите држави-членки на ЕУ, како и државите-кандидатки ја користат Меѓународната класификација на болести, верзија МКБ-9 или МКБ-10, во коишто ретките болести не се целосно опфатени. Неодамна, во некои од членките на ЕУ се воведени кодовите ОРФА, што претставува кодификациски систем на ретките болести развиен од страна на иницијативата Орфанет, паралелно со употребата на МКБ или како пилот-проекти.

Во рамките на ЕУ, национален план и/или стратегија за ретки болести се донесени во: Белгија, Германија, Грција, Кипар, Литванија, Обединетото Кралство, Португалија, Романија, Словачка, Словенија, Унгарија, Франција, Чешката Република и Шпанија. Во напредна фаза на донесување се Австрија, Данска, Ирска, Италија, Полска, Финска и Хрватска. Од државите избрани за оваа анализа, само Словенија има донесено Стратегија и План, додека Хрватска е во напредна фаза на донесување, додека Бугарија, Македонија и Србија заостануваат во овој поглед. Бугарија и Македонија имаат донесено национална програма за РБ, додека, пак, во Србија таква програма не е донесена.

Голем број од државите-членки на ЕУ имаат формирано, иако не се официјално признаени, специјализирани центри за ретки болести: Австрија, Белгија, Германија, Грција, Ирска, Кипар, Словенија, Унгарија, Холандија, Хрватска, Чешката Република, Шведска. Други земји, пак, како Бугарија, Естонија, Латвија, Литванија, Португалија, Полска, Романија, Словачка и Финска, ова прашање го решаваат со назначување на веќе постоечки центри како специјализирани центри за ретки болести.

Кон ова, во ЕУ се воспоставени и пилот-Мрежи на референтни центри за ретки болести за да се овозможи поддршка на лицата со ретки болести.

Листа на пилот-Европски референтни мрежи за ретки болести

1. **Dyscerne:** Dysmorphology
2. **ECORN CF:** Cystic Fibrosis
3. **PAAIR:** Patient Associations and Alpha1 International Registry,
4. **EPNET:** European Porphyria Network,
5. **EN-RBD:** Rare Bleeding Disorders, Paediatric Hodgkins Lymphoma Network
6. **NEUROPED:** Rare Paediatric Neurological Diseases
7. **EURO HISTIO NET:** Langerhans cell histiocytosis and associated syndrome in EU
8. **TAG:** Together Against Genodermatoses
9. **CARE NMD:** Dissemination and Implementation of the Standards of Care for Duchenne muscular Dystrophy in Europe

Извор: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/2014_rarediseases_implementationreport_en.pdf



Табела 1. Преглед на активности во областите определени од ЕУ за унапредување на состојбата со ретките болести во Бугарија, Србија, Хрватска, Словенија и Македонија

Опис	Бугарија	Србија	Хрватска	Словенија	Македонија
План и стратегија	Нема	Нема	Нема	Национален план 2012-2020	Нема
Програма	2009-2013	Нема	2015-2020	Нема	2009-2015
Регистар	Орфанет - во постапка	Орфанет	Орфанет	Орфанет	Има
Кодирање/ следење	МКБ-10	МКБ-10	МКБ-10	МКБ-10	МКБ-10
Финансирање	Фонд за лекување на деца	Фонд за ретки болести	Средства обезбедени со Програмата за ретки болести	ФЗО	ФЗО и Програма за ретки болести
Специјализиран центар	Има	Има	Има	Нема	Нема
Референтен центар	Нема	Нема	Има	Нема	Нема
Информативен центар	Има	Има	Има	Нема	Нема
Скрининг	Има	Има	Има	Има	Има
Алијанса на организации	НАХРБ	НОРБС	Хрватско друштво за ретки болести	Нема	НАРБМ
Истражувања	Нема	Нема	Околу 4% од тековни проекти поврзани со ретките болести*	Нема	Нема

*Извор: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/2014_rarediseases_implementationreport_hr.pdf

Скринингот на новороденчиња (Newborn Screening-NBS) според Вилсон и Јунгнер (Wilson & Jungner, 1968), како мерка за рано откривање на ретка болест, е достапна во здравствените системи во сите земји-членки на ЕУ, кандидатки за членство и членки на Европската асоцијација за слободна трговија (European Free Trade Association, EFTA), како и во најголем дел на потенцијалните држави-кандидатки. На националните листи за скрининг на болести, од 2 до 29 нарушувања се ретки болести.

Поради големиот број неточни дијагнози и информации, контролата е фокусирана главно на лабораториските наоди, а не на процесот низ кој поминуваат пациентите. Постапките и содржината на информациите дадени на родителите за болеста и третманот не подлежат на строга контрола.¹⁰⁰

Со цел да прибере и овозможи достапност на информациите за РБ, Европската комисија ја поддржува Заедничката акција „Орфанет“ (Orphanet Joint Action) преку Здравствената програма на Европската унија.

Заедничката акција Орфанет има за цел да прибере и поврзе информации за 6.000 ретки болести и да овозможи нивно пребарување според назив и карактеристики (превенција, статистика и сл.).¹⁰¹ Сите земји кои се предмет на споредбената анализа имаат Орфанет страница на националниот јазик, со исклучок на Македонија.

Освен Србија и Македонија, другите анализирани држави имаат фондови за ретки болести. Во Македонија, ретките болести се финансираат врз основа на прописите за здравствено осигурување и Програмата за ретки болести на Министерството за здравство, слично како во Србија.

Особено внимание на видливоста на ретките болести во овие држави не е документирано. Национална алијанса за ретки болести постои во Бугарија, Србија, Хрватска и Македонија, додека во Словенија постојат специфични граѓански организации.

Како и во другите анализирани земји, и во Македонија ЛРБ се соочуваат со бројни предизвици, почнувајќи од дијагнозата, третманот, рехабилитацијата и обезбедувањето социјална интеграција на ЛРБ.

Оттаму и потребата од ова истражување, со цел утврдување на предизвиците но и можностите, преку непосредни контакти со засегнатите страни, а кон согледавање на состојбата и предлагање препораки за нејзино унапредување.

¹⁰⁰ Скрининг на новороденчиња во Европа, Мислење на Комитетот на експерти за ретки болести за потенцијални области за европска соработка (на англиски: New Born Screening In Europe Opinion Of The EUCERD On Potential Areas For European Collaboration), достапно на: http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD_NBS_Opinion_Adopted.pdf, пристапено на: 06.12.2015 година

¹⁰¹ Заедничка акција „Орфанет“ (на англиски: Orphanet Joint Action), достапно на: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ResearchTrials_Networks.php?lng=EN&data_id=99707&title=EUCERD-Joint-Action--Working-for-rare-diseases&search=Directory_Institutions_Simple, пристапено на: 06.12.2015 година



2. МЕТОДОЛОГИЈА

2.1. Избрани методи

За целите на ова истражување е избран мешовит пристап од квантитативни и квалитативни методи, односно прашалници и полуструктурирани интервјуа кои беа одговорени од три групи испитаници: 1) пациенти со ретки болести, 2) родители на деца со ретка болест и 3) даватели на здравствени услуги. Пред почетокот на истражувањето, направена е валидација на прашалниците од страна на погореспоменатите групи. Изборот за примена на мешовит методолошки пристап е направен согласно целта на истражувањето, да се споредат правните инструменти и политики во земјата, да се разберат искуствата и практиките на ЛРБ, РРБ и ЗДР и да увиди дали и како РБ имаат влијание врз квалитетот на живот на ЛРБ.

Дополнително, спроведено е десктоп-истражување и споредбена анализа на национални, европски и други релевантни документи, за подобро да се разбере поширокиот контекст на РБ и да се прикажат определени добри практики важни за препораките на ова истражување.

2.2. Инструменти и примероци

За потребите на истражувањето, користени се прашалници и полуструктурирани интервјуа. Изготвени се посебни прашалници за секоја група испитаници: лица со ретки болести, родители на деца со ретки болести и даватели на здравствени услуги. Прашалникот за првата и втората група испитаници е структуриран во следните теми: социо-демографски карактеристики, информираност за болеста, слободно време, став кон болеста, перцепција на квалитетот на живот, психолошки аспекти на животот, реакција на стресни ситуации, социјални вештини и задоволство од здравствената заштита. Прашалникот за третата група, односно даватели на здравствени услуги, содржи прашања за установата во која работат испитаниците, нивното искуство, едукација и услуги коишто ги пружаат здравствените работници во склоп на нивните установи.

Валидацијата на структурираните прашалници, спроведена со 7 ЛРБ, 6 здравствени работници и две здруженија, даде можност за коригирање на прецизноста на прашањата и понудените одговори и дополнување со прашања кои не беа предвидени, а може да дадат конкретни и значајни информации.

Изборот на примерокот е со користење на методологија на целен примерок (purposive sample) и примерок на снежна топка (snowball sample). Прашалниците беа дистрибуирани до примерокот во хартиена и електронска форма преку веб-платформа, со доставување линк преку електронска пошта (прилози 3, 4 и 5).

За секоја група на испитаници е изготвен водич за интервју со специфични прашања. Интервјуата се спроведени на локација по избор на испитаникот, со направена аудио-снимка и согласност на испитаниците. Аудио снимката е претворена во писмен запис (транскрипт), кој е користен во тематска анализа на добиените одговори.

Секој од трите водичи за интервју е дизајниран да насочува разговор со испитаникот околу ЛРБ, нивниот однос со здравствените установи, здравствените работници, соработката со професионалните здруженија, како и влијанието на РБ врз нивниот квалитет на живот. Поставувањето т.н отворени прашања овозможува длабинско испитување на контекстуалните околности, искуствата, ставовите и мислењата на интервјуираните лица. Секоја од интервјуираните групи дава различна перспектива, притоа зголемувајќи ја можноста за генерализација на заклучоците (прилози 6 и 7).

Иако во квалитативните истражувања не е вообичаено да се определува големина на примерок, сепак се применува правилото на “заситување на примерокот”, кога секое ново интервју не дава повеќе нови информации и перспективи за прашањето од интерес. Големината на примерокот е: прва група - 16 испитаници, втора група – 10 испитаници и трета група 15 испитаници. Бројот на испитаници соодветствува на природата на истражената област и овој примерок може да се земе како валиден за спроведување на понатамошните чекори за анализа на податоците. Во примерокот, не се земени испитаниците кои учествуваа во валидацијата на истражувачките инструменти.

2.3. Анализа

Со цел да се процени дали во Македонија постојат политики и практики за РБ и да се оцени дали РБ влијаат врз квалитетот на живот на ЛРБ, беше извршена анализа на собраните примарни и секундарни податоци.

Десктоп-истражувањето се состоеше од анализирање на национални, регионални (ЈИЕ), европски и други релевантни документи со цел да се добие компаративна анализа на политиките и практиките на земјите од ЈИЕ.

Со оглед на големината на примерокот, добиените податоци од анкетирањето со структуриран прашалник се анализирани со дескриптивна статистика, додека податоците добиени од интервјуата се анализирани со метод на тематска анализа.¹⁰² Анализата на добиените податоци од структурираните прашалници беше спроведена во софтверската програма Мајкрософт Ексел.

¹⁰² Брајман А., Општествени истражувачки методи, петто издание (на англиски: Bryman A., Social Research Methods, Fifth edition), достапно на: https://books.google.mk/books?id=N2zQCgAAQBAJ&printsec=frontcover&source=gbs_vpt_buy#v=onepage&q&f=false, пристапено на: 15.05.2016 година



Податоците беа организирани во поглед на примарните извори и теориската литература, и анализирани и групирани во однос на точките на согласување и несогласување помеѓу интервјуираните лица. Точките на согласување беа користени за донесување на заклучоци, додека пак точките на несогласување претставуваат прашања за кои се потребни дополнителни истражувања. На овој начин, податоците од интервјуата служат за потврдување и дополнување на веќе расположливите податоци, донесување заклучоци и препораки за идно делување.

При спроведување на анализата, прво беа анализирани податоците од анкетните прашалници, а потоа беа анализирани и интервјуата за да се добие целосна слика за состојбата и користените решенија за справување со РБ во земјата. На крајот, направена е триангулација на добиените резултати со цел потврдување на тезите, проверка на валидноста и утврдување на можностите за генерализација на донесените заклучоци и препораки.

2.4. Закани за валидноста

Една од заканите за валидноста на ова истражување е релативно малиот број ЛРБ регистрирани во воведениот регистар. Имајќи ја предвид природата и големината на целната група, овој примерок може да се земе како валиден за првично спроведување на вакво истражување, кое треба да ги утврди натамошните потреби за истражувања во оваа област.

Уште една од заканите за валидноста на ова истражување е достапноста на интервјуираните лица, но овој предизвик беше надминат со примена на самоанкетирање (електронски и во хартиена форма) и избор на целен (purposive sample) односно примерок на снежна топка (snow ball sample), со сите недостатоци што ги носи овој вид интервјуирање.



3. РЕТКИ БОЛЕСТИ, ЗАЕДНИЧКИ ПРАШАЊА: РЕЗУЛТАТИ ОД СТУДИЈАТА

3.1. Вовед: Аспекти на квалитетот на живот

Кога се зборува за квалитетот на животот (КЖ) во контекст на здравје и болест, најчесто се користи терминот квалитет на живот поврзан со здравјето¹⁰³ (КЗ), со цел да се разликува од останатите аспекти на квалитетот на живот. Бидејќи здравјето е повеќедимензионален концепт, КЗ е исто така комплексно прашање поврзано со физичкото, психичкото, емоционалното и социјалното функционирање.¹⁰⁴

Истражувањата на квалитетот на живот кај лицата со ретки болести може да помогнат при идентификување на нивните здравствени но и други потреби.¹⁰⁵ Во повеќето случаи, ретките болести се животозагрозувачки, хронични и исцрпувачки и бараат долгорочен третман од лекари-специјалисти, како и скапа – специфична или неспецифична – нега.

Во последните неколку години, забележан е експоненцијален пораст во развојот на начини со кои се мери КЖ, или поконкретно КЗ. Иако поранешните дефиниции за КЗ се прилично ограничени и се однесуваат на задоволувањето на секојдневните животни потреби и активности, со проширувањето на методологијата, КЗ прерасна во концепт кој ги опфаќа физичките, психолошките и социјалните аспекти на здравјето. Според тоа, главните цели на современите методи се проценка на тоа како болеста и нејзиното лекување влијаат врз овие аспекти, притоа земајќи ги предвид искуствата, уверувањата, очекувањата и гледиштата на пациентите.¹⁰⁶

Резултатите од анализата покажуваат дека лицата со ретки болести се соочуваат со комплексни проблеми поврзани со нивната информираност за болеста, физичките и психолошките аспекти на нивниот живот, како и одговорот на здравствениот систем. Нивната перцепција за квалитет на живот е од извонредно зна-

¹⁰³ на англиски: health-related quality of life

¹⁰⁴ Феранс ЦЕ, Дефиниции и концептуални модели на квалитетот на живот, во: Липскомб Џ, Готај ЦЦ, Снајдер С, уредници. Оценување на резултатите за рак. Кембриџ, Англија: Универзитет Кембриџ, 2005 стр. 14-30 (на англиски: Ferrans CE. Definitions and conceptual models of quality of life. In: Lipscomb J, Gotay CC, Snyder C, editors. Outcomes assessment in cancer. Cambridge, England: Cambridge University; 2005. p. 14–30), достапно на: <http://ebooks.cambridge.org/chapter.jsf?bid=CB09780511545856&cid=CB09780511545856A010>, пристапено на: 23.11.2015 година

¹⁰⁵ Луис Рајмил, Лилисбет Перестело-Перез, Мајкл Хердман: Квалитетот на живот и ретките болести (на англиски: Luis Rajmil, Lilibeth Perestelo-Pérez, Michael Herdman: Quality of Life and Rare Diseases), достапно на: http://www.researchgate.net/publication/46171155_Quality_of_Life_and_Rare_Diseases, пристапено на 23.11.2015 година

¹⁰⁶ Соланс М, Пан С, Естрада МД, 2008, Квалитет на живот од аспект на квалитетот на здравјето кај деца и адолесценти: преглед на инструменти. Вреднување на здравјето 11:742-764 (на англиски: Solans M, Pane S, Estrada MD, et al (2008) Health-related quality of life measurement in children and adolescents: a review of instruments. Value Health 11:742–764), достапно на: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4140509/>, пристапено на: 10.12.2015 година

чење за носителите на одлуки кои треба да бидат фокусирани на поединецот и на неговите вистински потреби. Резултатите од истражувањето се прикажани преку петте истражени точки:

1. Информираност и извори на информации за ретките болести;
2. Дијагноза, терапија и испитувања;
3. Пречки во процесот на лекување и нега во системот;
4. Задоволство од здравствените и другите видови услуги;
5. Влијание на болеста врз квалитетот на живот.

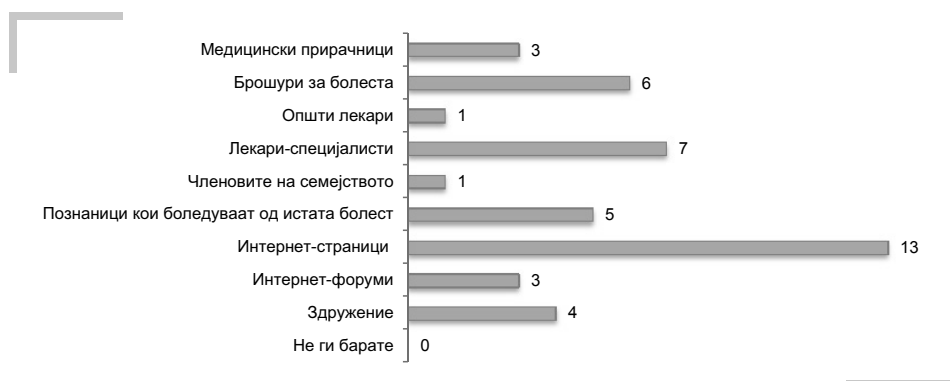
3.2. Информираност, извори на информации и едукација за ретки болести

3.2.1. Информираност и извори на информации

Според резултатите од истражувањето, информираноста, на лицата со ретки болести и на родителите на деца со РБ, за нивната состојба е на завидно ниво заради бројните можности за информирање. Главен извор е интернетот, иако честопати како извори се наведуваат и брошурите, медицинските прирачници, како и од директната комуникација со здруженијата и лекарите-специјалисти (Слика 4, Слика 5).

За здравствените работници исто така интернетот е главниот извор на информирање, најмногу заради неговото постојано ажурирање. Најчесто, информирањето е самоиницијативно, а понекогаш е дел од обуките организирани од страна на установата во која работат испитаниците (Слика 6).

Слика 4: Најчести извори на информации за РБ, ЛРБ (n=16)

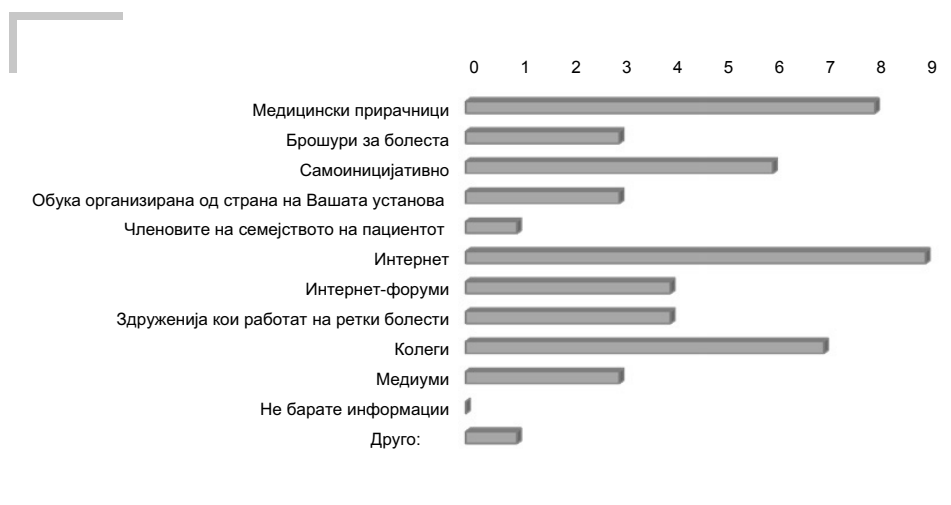




Слика 5: Најчести извори на информации за РБ, РРБ (n=10)

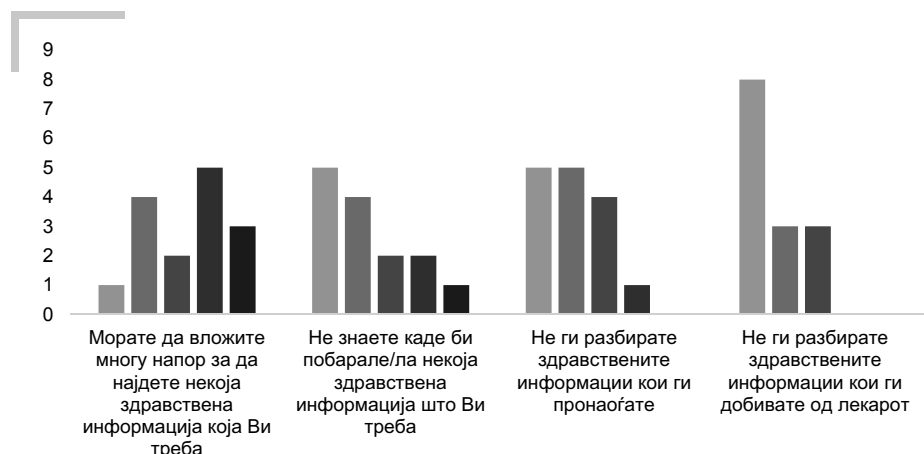


Слика 6: Најчести извори на информации за РБ, здравствени работници (n=15)

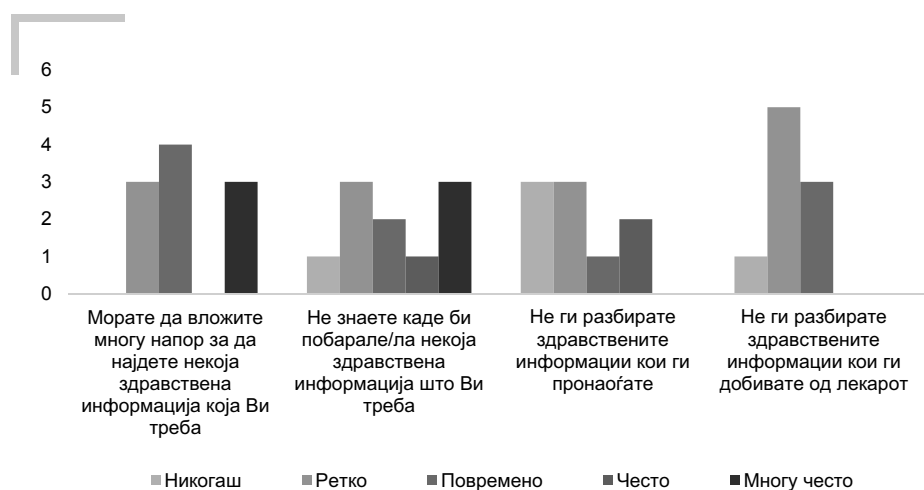


Сепак, за дел од испитаниците не е секогаш можно да се дојде до бараните информации, односно дека доаѓањето до нив бара многу напор, и истите понекогаш се тешко разбирливи. Според ЛРБ и РРБ, најјасни информации со соодветно објаснување се добиваат од здравствените работници (Слика 7 и Слика 8).

Слика 7: Пристап до здравствени информации за РБ, ЛРБ (n=16)



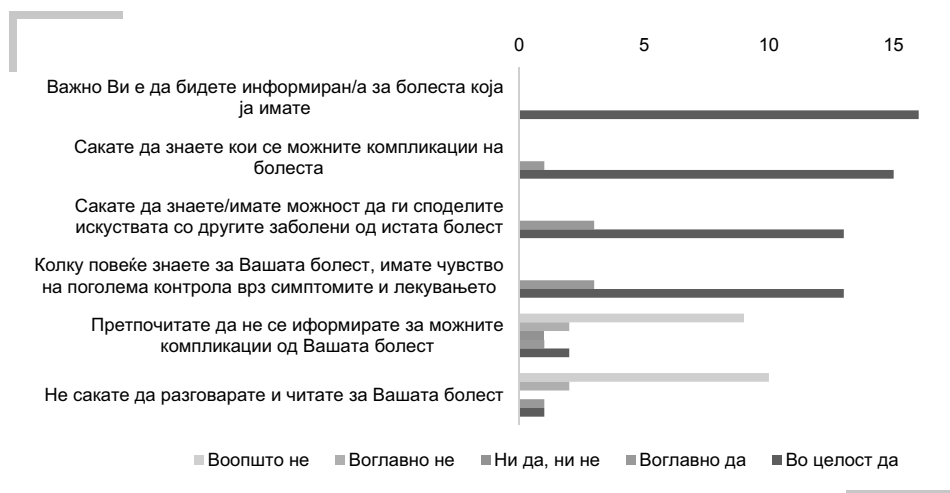
Слика 8: Пристап до здравствени информации за РБ, РРБ (n=10)



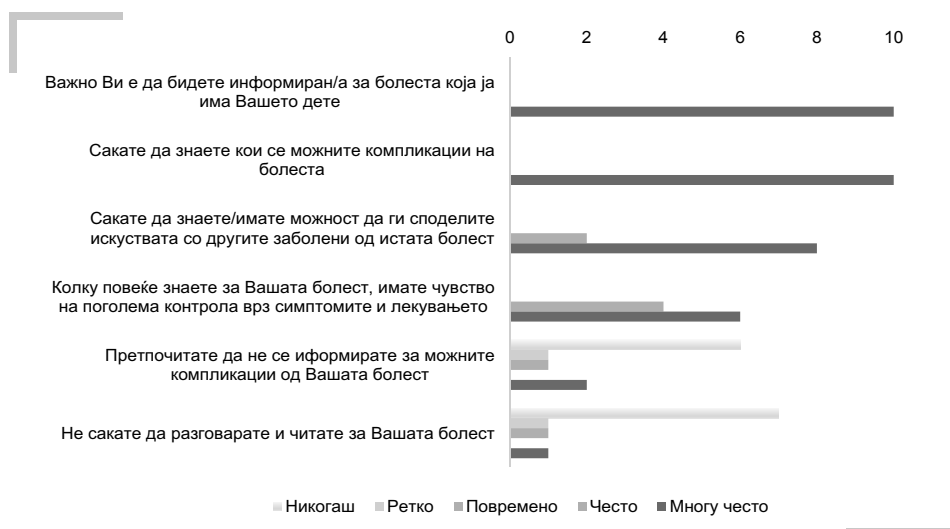
На ЛРБ им е важно да бидат информирани за болеста и за можните компликации од неа, и тие сакаат да ги споделат и разменат искуствата со други лица кои боледуваат од истата болест и веруваат дека колку повеќе знаат, толку поголема контрола имаат врз симптомите и лекувањето (Слика 9). На родителите им е подеднакво важно да бидат информирани за болеста на нивното дете, сакаат да знаат кои се можните компликации на болеста и сакаат да имаат можност да ги споделат искуствата со други засегнати од истата болест. И тие веруваат дека колку повеќе знаат за болеста, толку поголема контрола имаат врз неа (Слика 10).



Слика 9: Важност на информираноста за РБ, ЛРБ (n=16)

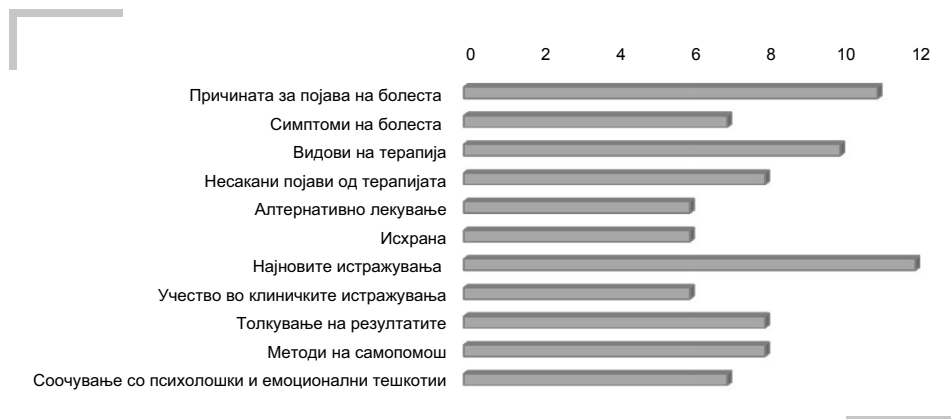


Слика 10: Важност на информираноста за РБ, РРБ (n=10)

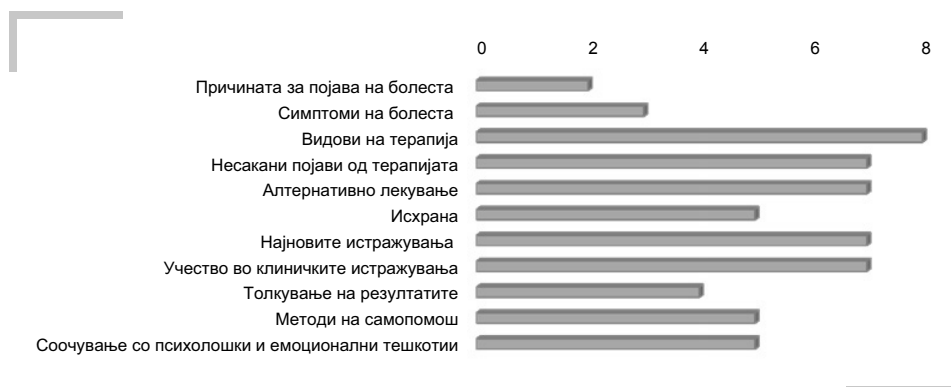


Од тие причини, ЛРБ би сакале да добиваат повеќе информации, меѓу другото, и за најновите истражувања, причините за појава на болеста, видовите терапија и несаканите дејства, толкувањето на резултатите и методите на самопомош (Слика 11). Покрај ова, РРБ би сакале да дознаат повеќе и за алтернативните начини на лекување и за можноста за учество во клинички истражувања (Слика 12). И здравствените работници мислат дека е битно да дознаат повеќе за видовите терапија, најновите истражувања, како и за можноста за учество во клинички истражувања (Слика 13).

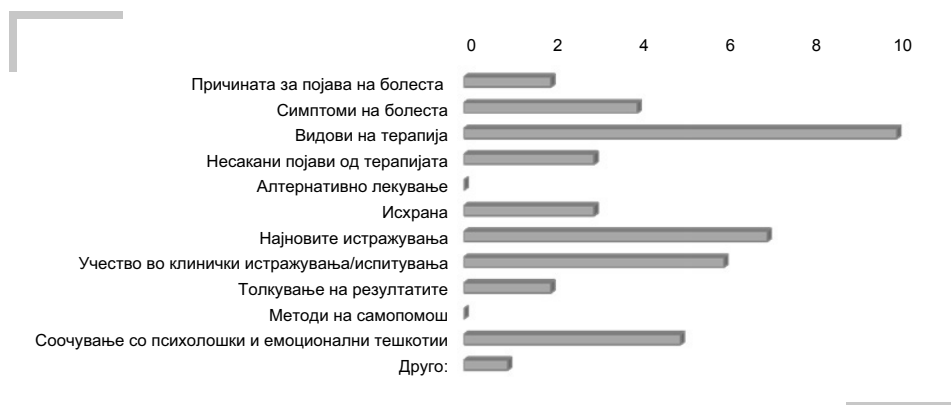
Слика 11: Информации за РБ од важност за ЛРБ (n=16)



Слика 12: Информации за РБ од важност за РРБ (n=10)



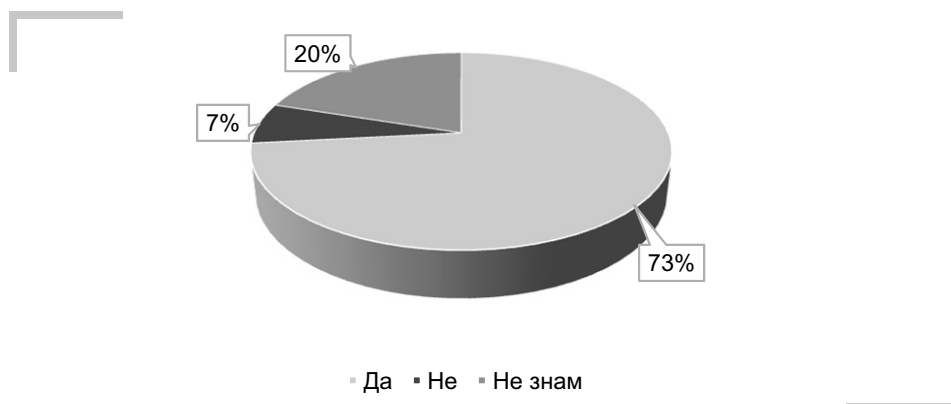
Слика 13: Информации за РБ од важност за здравствените работници (n=15)





Во однос на постоечките политики, има здравствени работници кои сè уште не се запознаени со постоењето на Програма за лекување на ретки болести (Слика 14).

Слика 14: Информираност на здравствените работници за програмата за лекување на РБ (n=15)



3.2.2. Едукација и искуство на здравствените работници

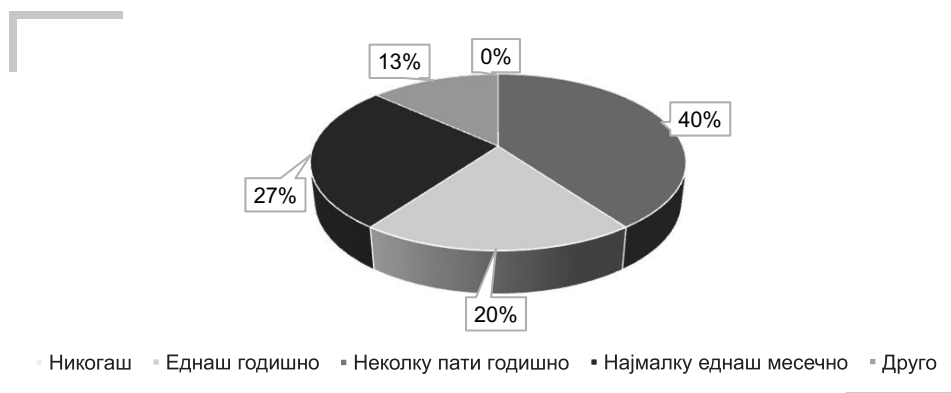
Поголемиот дел здравствени работници кои учествуваа во истражувањето посочуваат дека едукацијата за РБ е на сопствена иницијатива со пребарување на интернет или преку едукативните предавања организирани од установата во која работат. Педесет и три проценти од испитаниците изјавиле дека посетуваат едукативни предавања за РБ неколку пати во текот на годината, а 33% посетуваат вакви предавања само еднаш годишно (Слика 15).

Слика 15: Посетување предавања од областа на РБ од страна на здравствените работници (n=15)



Работното искуство на испитаниците е во дијапазон од една до 40 години, со различна специјалност и на различни работни позиции. Во своето работно искуство се сретнале со следниве болести: Гошева болест, бета-таласемија, цистична фиброза, леукодистрофија, комплекс на туберозна склероза, Вилсонова болест и спинална мускулна атрофија; некои од нив се сретнуваат најмалку еднаш месечно, а други пак еднаш во годината (Слика 16).

Слика 16: Честота на среќавање на здравствените работници со ЛРБ во текот на своето работење (n=15)



Во однос на прашањето дали има специјалист во нивната клиника, 40% од здравствените работници сметаат дека има, 33% проценти дека нема и 27% одговориле дека не знаат дали има специјалист (Слика 17).

Слика 17: Постојност на специјалисти за РБ на клиниките за хематологија и детски болести (n=15)





Испитаниците во своите одговори наведуваат специјалисти за цистична фиброза, мускулна дистрофија и Гошева болест.

Во однос на видовите услуги што ги пружаат установите, здравствените работници кои работат во клиниките за хематологија и детски болести наведоа дека во нивните установи лицата со РБ можат да добијат дијагноза, третман, поддржувачки третман, контрола на терапија и целосна здравствена заштита.

3.3. Дијагноза, третман и последователни испитувања

Испитаниците од групата на лица со ретки болести одговориле дека имаат една од следните болести: мастоцитоза, пулмонална идиопатска хипертензија, Вилсонова болест, Гошева болест, нон-Хочкин лимфом, Кронова болест, АЛС, фон Вилебранд и акутна интермитентна порфирија. Од друга страна, пак, во групата деца со РБ застапени се главно метаболички нарушувања но и други болести: декстрокардија и ситус инверсус, Картагенер синдром, Ретов синдром, јувенилен дерматополимиозит - M33¹⁰⁷, херeditарен ангиоедем, тотален аганглионален меконум (Q43, A41, E86¹⁰⁸), дерматитис херпетиформен во склоп на целијакија, мукополисахаридоза Тип 4а - Моркио синдром, адреномиелоневропатија и карнитин-палмитил-трансфераза-2 дефицит (CPT2 дефицит).

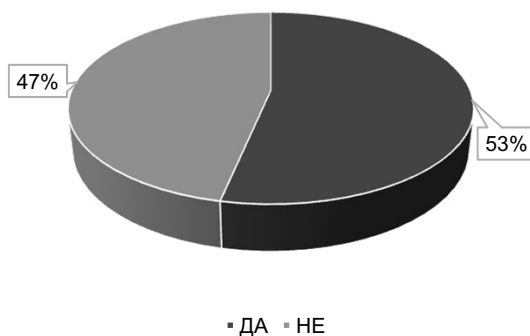
Според испитаниците, времето на појава на првите симптоми е многу варијабилно, и се движи од раѓање па сè до над 50-годишна возраст. Според нив, исто така, временскиот период поминат од појавата на првите симптоми на болеста до воспоставување на дијагнозата е многу варијабилен и зависи од болеста но и од севкупната здравствена состојбата; кај испитаниците времетраењето на неутврдена дијагноза се движи од еден месец до повеќе години. Во меѓувреме, ЛРБ живеат со симптомите и без соодветна терапија, што исто така може да има негативно влијание врз развојот на болеста и нивната севкупна здравствена состојба.

За лицата со ретки болести, процесот на дијагностицирање претставува пат низ лавиринтите на здравствениот систем: следење на нивната состојба во различни здравствени установи и контакт со различни профили на здравствени работници. Постапувањето неточна дијагноза, за жал, е реалност во голем број случаи и претставува главна пречка за соодветниот и навремен третман. Резултатите од истражувањето покажуваат дека речиси 50% од лицата со РБ се соочиле со поставување погрешна дијагноза (Слика 18). Кај децата со РБ овој процент изнесува 60% (Слика 19).

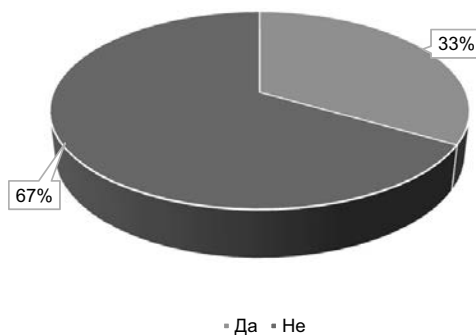
107 Кодови според Меѓународната класификација на болести, десетта ревизија

108 Кодови според Меѓународната класификација на болести, десетта ревизија

Слика 18: Поставување точна дијагноза со првата дијагноза, ЛРБ (n=16)



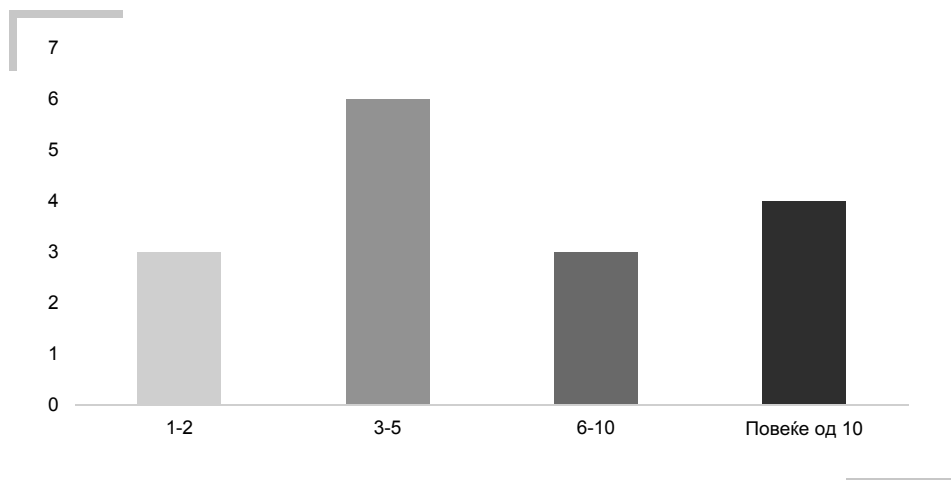
Слика 19: Поставување точна дијагноза со првата дијагноза, РРБ (n=10)



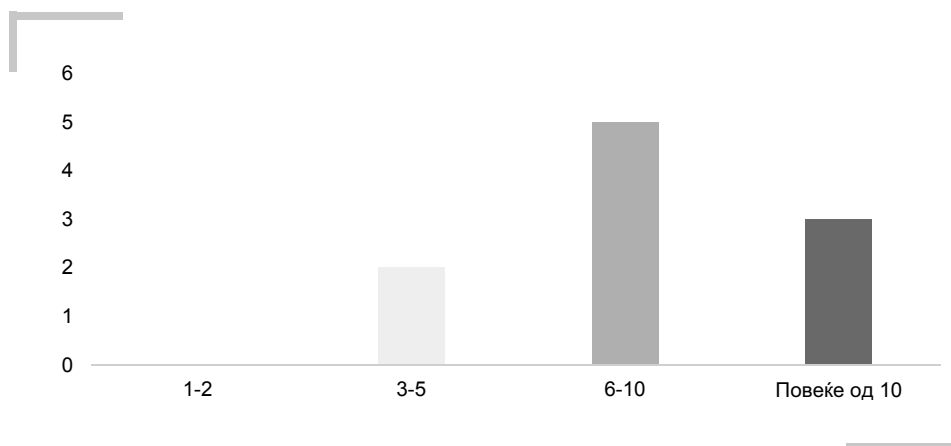
Постојат случаи во кои лицата со ретки болести се соочиле со повеќе од две дијагнози, а во најдрастичен случај и над десет дијагнози.. Во овој период тие се консултирале со повеќе лекари – во некои случаи и над десет (Слика 20) - до конечна дијагноза. Истото се случува и со децата со РБ (Слика 21).



Слика 20: Број на консултации пред конечна дијагноза, ЛРБ (n=16)



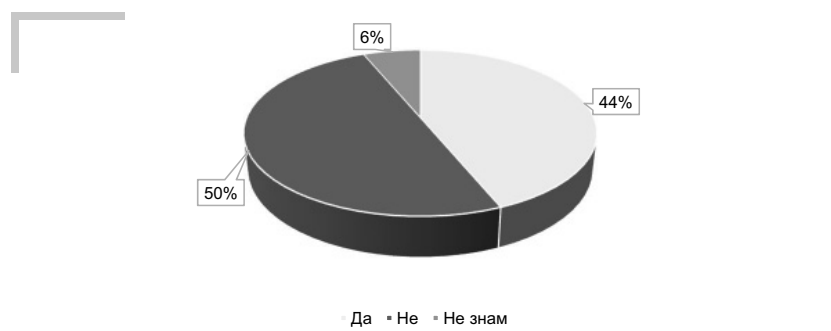
Слика 21: Број на консултации пред конечна дијагноза, РРБ (n=10)



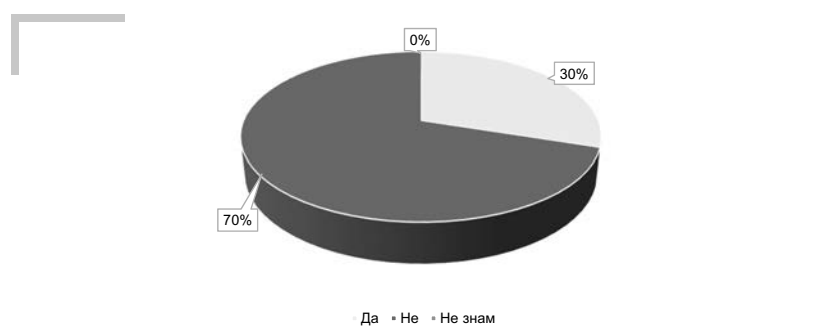
Точната дијагноза кај испитаниците, во зависност од болеста, била поставена во различни установи во земјата, како универзитетските клиники за детски болести, неврологија, кардиологија, дерматологија, гастроентерохепатологија и Центарот за хемофилија.

Во Македонија, лекувањето и следењето на ЛРБ е прикрупено за повеќе здравствени установи: универзитетските клиники за детски болести (оддел за ревматологија, имунологија, гастроентерохепатологија); хематологија; дерматологија (оддел за кожни болести); гастроентерохепатологија; ревматологија; неврологија (оддел за невромускулни болести), Институтот за имунобиологија и хумана генетика; Центарот за хемофилија, Институтот за белодробни болести - Козле, Заводот за физикална медицина и рехабилитација во Козле, како и специјалната болница „Филип Втори“. Лицата со ретки болести кои се лекуваат во странство ги наведуваат невролошката ординација „Д-р Апостолски“ во Белград, АКН во Виена¹⁰⁹ и болницата Грејт Ормонд Стрит во Лондон. Сепак, дури 50% од испитаниците сметаат дека нема специјалист во земјата од кого можат да добијат информации, дијагноза и третман за нивната состојба (Слика 22). Уште поголем процент од родителите (70%) сметаат дека во земјата нема специјалист за болеста на нивното дете (Слика 23).

Слика 22: Пристап до соодветна установа за третман на РБ во државата, ЛРБ (n=16)



Слика 23: Пристап до соодветна установа за третман на РБ во државата, РРБ (n=10)



Испитаниците во своите одговори посочуваат специјалисти со кои се консултирале и кај кои се лекуваат.¹¹⁰

¹⁰⁹ **Alternativgemeinschaft Körperbehinderter und Nichtbehinderter** (слоб. превод: Алтернативна заедница на лица со и без физички хендикеп)

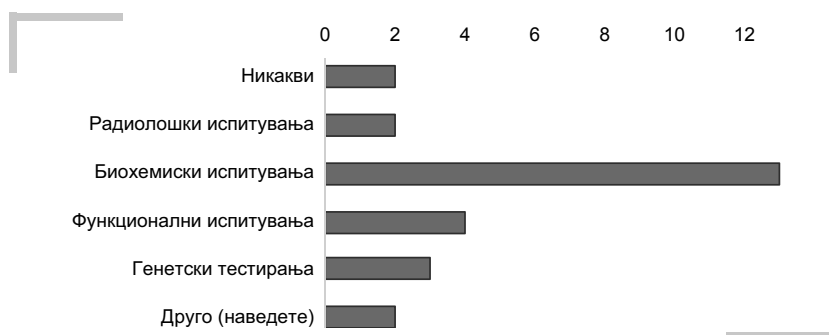
¹¹⁰ Види прилог 2.



По поставена дијагноза и отпочнат третман (ако е истиот достапен), ЛРБ се изјасниле дека е потребно редовно да одат на контролни прегледи и последователни лабораториски испитувања, согласно динамиката која ја диктира болеста и состојбата. За некои состојби контролните прегледи се вршат на секои две недели, додека пак за други еднаш годишно или еднаш на две години.

ЛРБ се изјасниле дека за да се следи нивната состојба најпотребни се биохемиски испитувања (81%, Слика 24), како и функционални и радиолошки испитувања (Слика 25 и Слика 26).

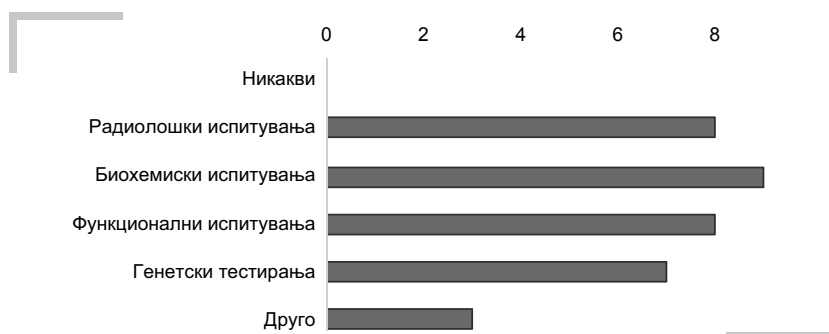
Слика 24: Видови испитувања потребни за следење на РБ (n=16)



Слика 25: Видови направени дијагностички испитувања, ЛРБ (n=16)



Слика 26: Видови на направени дијагностички испитувања, РРБ (n=10)



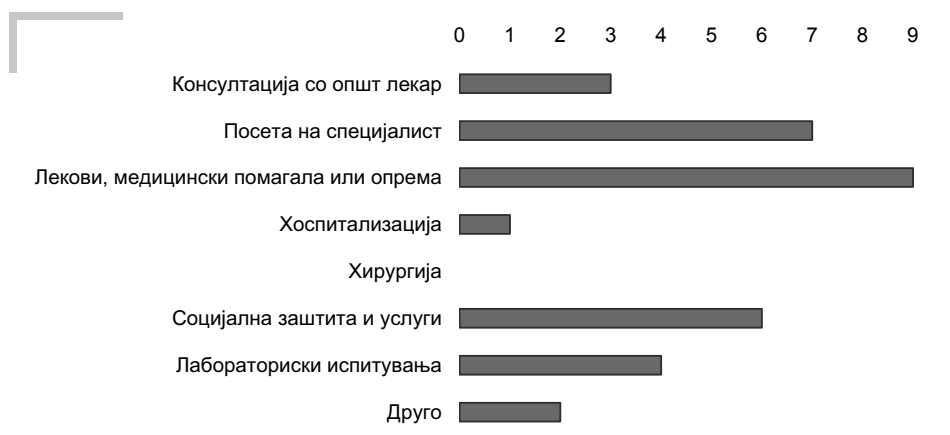
3.4 Квалитет на здравствена заштита

3.4.1 Пристап до третман и нега

Во поглед на здравствената заштита, лицата со ретки болести посочуваат на различни предизвици со кои се соочиле или се соочуваат: поставување погрешна и/или ненавремено поставување конечна дијагноза; ненавремено или несоодветно лекување; достапност на лекови, медицински помагала и дополнителен третман (пр. физикална терапија), и слично (Табела 2).

Најчестите пречки и тешкотии на кои укажале ЛРБ и РРБ во овој процес се прикажани на Слика 27 и Слика 28. Кај децата со РБ, изразена потешкотија претставува и пристапот до хируршки интервенции.

Слика 27: Пристап до услуги во системот, ЛРБ (n=16)



Слика 28: Пристап до услуги во системот, РРБ (n=10)



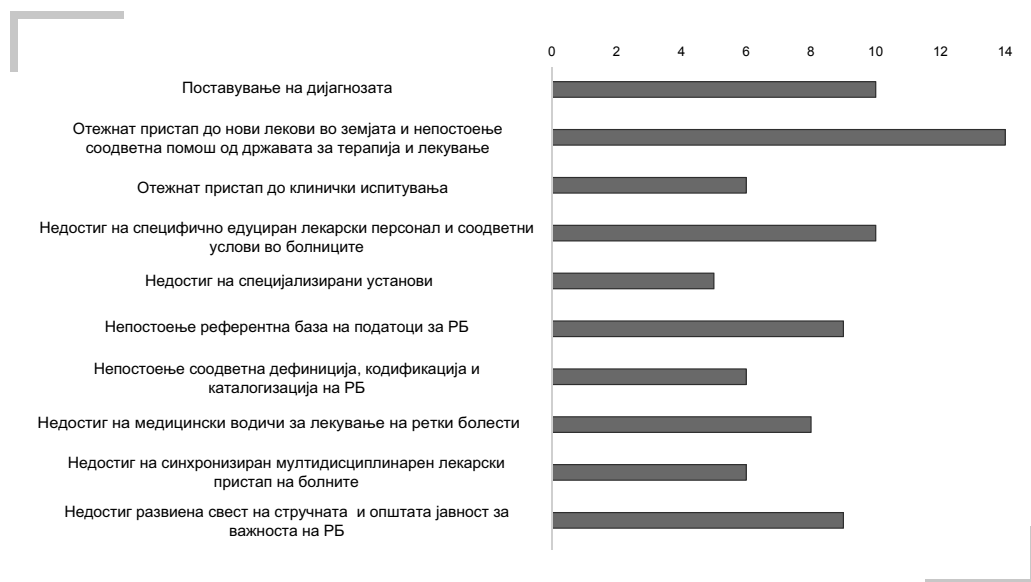


Табела 2. Матрица на посочените пречки во процесот на лекување и нега во системот (ЛРБ и РРБ)

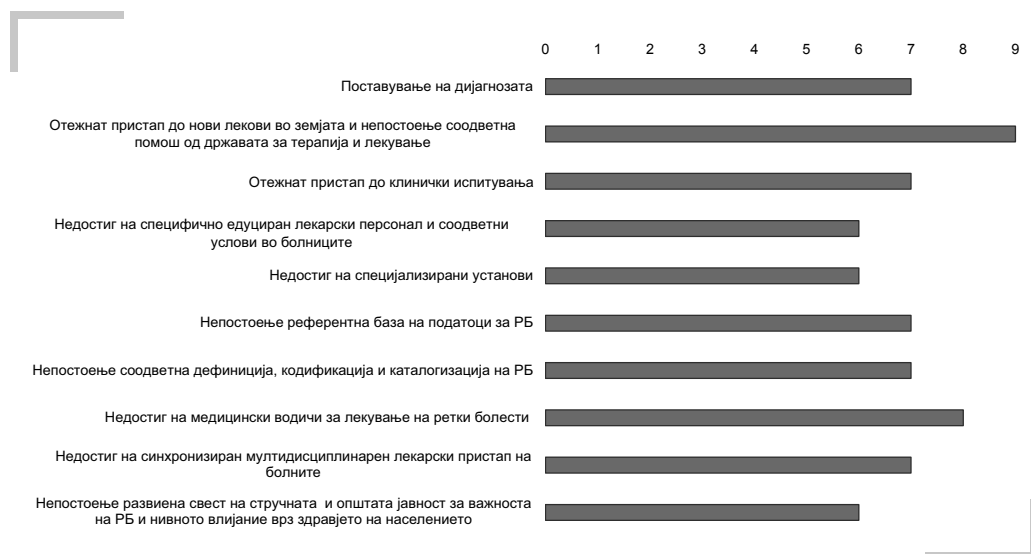
Идентификувани пречки	Посочени причини од страна на испитаниците
ДИЈАГНОСТИЦИРАЊЕ	
Погрешна дијагноза	• Непрепознавање на болеста од страна на повеќе лекари-специјалисти • Немање на апаратура за дијагноза • Лекарите не се доволно информирани за ретките болести • Докторска суета • Проблем во образовниот процес (погрешно дијагностициран аутизам) • Погрешно поставена психогена дијагноза
Непоставување конечна дијагноза	• Непрепознавање на болеста од страна на повеќе лекари-специјалисти • Немање дијагностичка апаратура • Лекарите се без искуство • Лекарите не се доволно информирани за ретките болести • Незаинтересираност на лекарите
ЛЕКУВАЊЕ И ТРЕТМАН	
Ненавремено лекување	• Скапи лекови • Недостапни лекови за болеста во земјата • Првите симптоми се нејасни за лекарите да постават дијагноза • Немање доволно стручен медицински персонал • Упатување на погрешни клиници • Упатување од специјалист на специјалист со години • Нема лек на позитивната листа • Поради ненавремено лекување, ЛРБ биле доведени до следниве состојби: хроничен бронхит, епилепсија, задоцнет говор, неколкудневна клиничко сместување, појава на симптоми и напреднување на болеста, токсичен ентероколит и живото-загрозувачка состојба
Неадекватно лекување	• Погрешна терапија • Комбинација на лекови кои можат да доведат до спротивен ефект доколку се користат заедно • Недоволно знаење на лекарите, поради реткоста на болеста и малиот број на пациенти • Давање контраиндицирана терапија • Ненавремена дијагноза • Недоволно следење на дозата на лековите
ДОСТАПНОСТ НА ЛЕКОВИ, ПОМАГАЛА И ДРУГ ВИД ТЕРАПИЈА	
Достапност на лекови	• Не се увезуваат во земјата • Користење примитивен третман со криопреципитат • Лековите не се наоѓаат на позитивната листа на ФЗОМ • Поради достапност на лекови, лицата со РБ биле доведени до следниве состојби: тешка дехидрација, интоксикацијата и неколкудневна клиничко сместување
Достапност на медицински помагала	• Кислороден концентратор • Количка • Катетери за ректално чистење • Реагенси
Достапност на друг вид терапија	• Личен асистент за неподвижните • Имунолошка терапија • Посета од страна на медицинска сестра • Суплементи за секојдневно одржување • Специјални додатоци во исхраната

Во однос на третманот и потребната нега, ЛРБ и РРБ укажуваат на низа пречки со кои се соочиле, прикажани на Слика 29 и Слика 30 соодветно.

Слика 29: Пречки во однос на третманот и потребната нега, ЛРБ (n=16)



Слика 30: Пречки во однос на третманот и потребната нега, РРБ (n=10)





3.4.2. Задоволство од здравствената заштита

Постои незадоволство кај испитаниците од здравствената заштита; дури 53% од испитаниците се незадоволни од соработката и поддршката што ја доби-ваат од Министерството за здравство, наспроти 12% кои се задоволни, додека 6% немаат изразен став (Слика 31).

Слика 31: Поддршка од и соработка со Министерството за здравство, ЛРБ (n=16)



Околу 60% од ЛРБ се незадоволни или многу незадоволни од поддршката и соработката со ФЗОМ, наспроти 13% кои се задоволни (Слика 32); процентот е уште поголем кај РРБ (Слика 33).

Слика 32: Поддршка од и соработка со ФЗОМ, ЛРБ (n=16)



Слика 33: Поддршка од и соработка со ФЗОМ, РРБ (n=10)

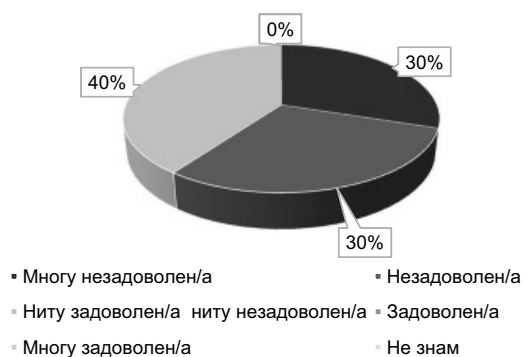


На прашањето за нивното искуство во врска со поддршката од и соработката со здравствените установи во земјата, многу од испитаниците се ниту задоволни, ниту незадоволни (Слика 34 и Слика 35).

Слика 34: Поддршка од здравствените установи, ЛРБ (n=16)



Слика 35: Поддршка од здравствените установи, РРБ (n=10)





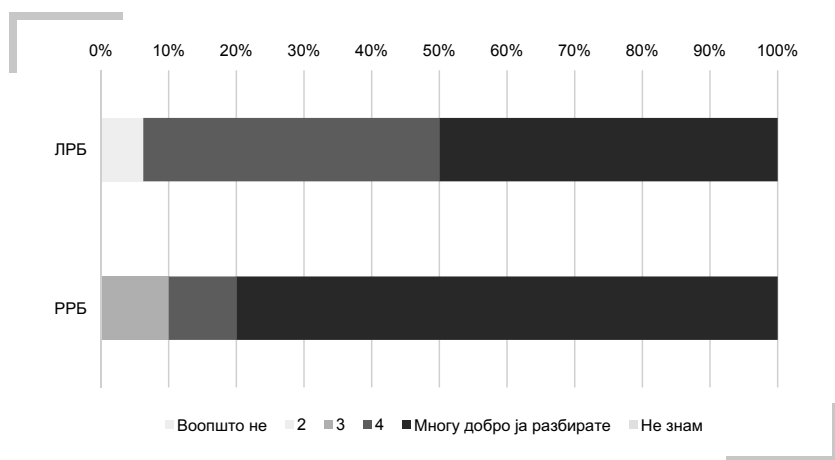
3.5 Влијанието на болеста врз квалитетот на живот на лицата со ретки болести

Како и секоја долготрајна и онеспособувачка болест, и ретките болести имаат есенцијално влијание врз квалитетот на живот. Разбирањето на болеста и ставот кон неа, загриженоста за сопствената состојба, емоционалната стабилност и контролата врз болеста и процесот на лекување се само дел од факторите кои влијаат врз квалитетот на животот. Истражувањето опфати четири елементи на влијание: ставот кон болеста, социјалниот живот, психолошкиот аспект и перцепцијата за квалитетот на живот.

3.5.1 Став кон болеста

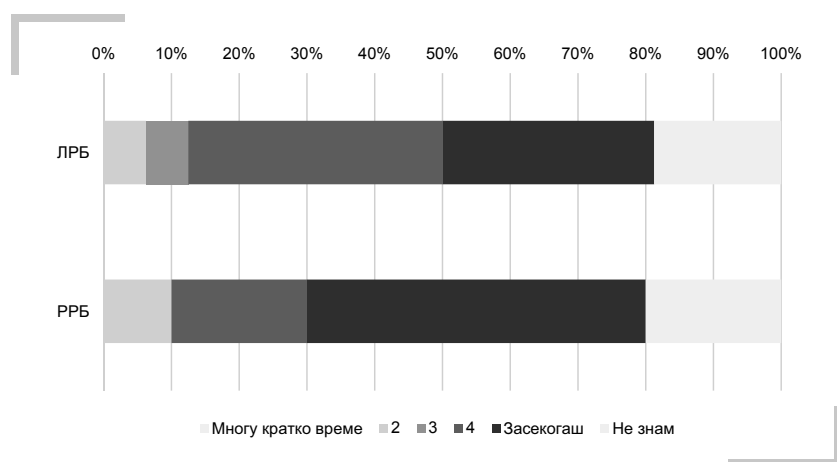
На прашањето колку добро ја разбираат и прифаќаат болеста што ја имаат, дури 50% од испитаниците одговориле дека многу добро ја разбираат, 44% дека добро ја разбираат и 6% воопшто не ја разбираат својата болест. Мнозинството родители на децата со РБ (80%) исто така се изјасниле дека многу добро ја разбираат болеста на своето дете (Слика 36).

Слика 36: Разбирање на болеста од страна на ЛРБ и РРБ, на скала од 1 (воопшто не) до 5 (многу добро) и 6 (не знам)



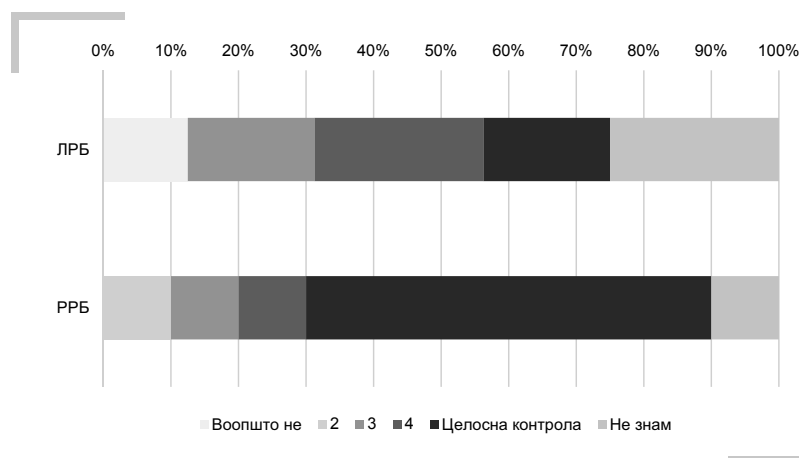
Во поглед на траењето на болеста, 50% од ЛРБ одговориле дека нивната болест е доживотна, 25% дека многу долго ќе трае, 19% дека немаат оформено мислење и 6% дека болеста ќе трае многу кратко време. Поголемиот дел од родителите на децата со РБ (70%), исто така, сметаат дека болеста на нивното дете ќе трае многу долго или засекогаш (Слика 38).

Слика 37: Траење на болеста според ЛРБ и РРБ, на скала од 1 (многу кратко време) до 5 (засекогаш) и 6 (не знам)



Во однос на контролата над болеста, 25% од ЛРБ одговориле дека не знаат колкава контрола имаат, околу 45% дека имаат делумна или целосна контрола, а дури 12% дека воопшто немаат контрола над својата болест. За разлика од нив, РРБ сметаат дека имаат поголема контрола врз болеста на своите деца (Слика 38).

Слика 38: Контрола над болеста, според ЛРБ и РРБ, на скала од 1 (воопшто не) до 5 (целосна контрола) и 6 (не знам)

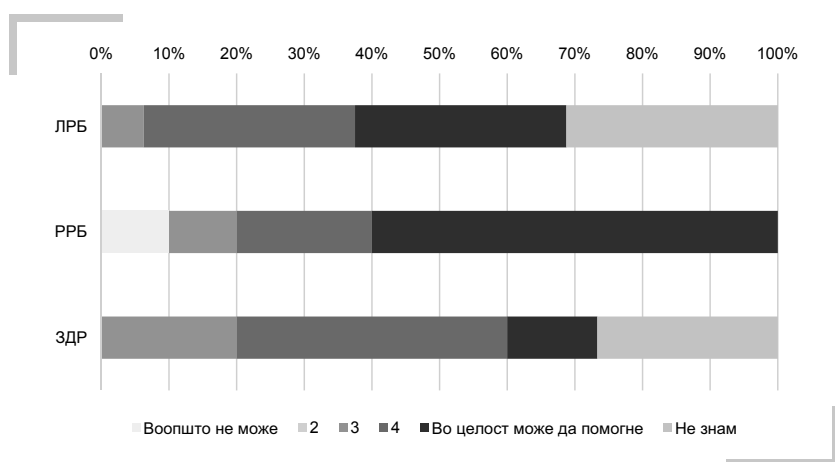


Мислењето на испитаниците во врска со тоа колку лекувањето може да им помогне, е речиси еднакво поделено: 31% мислат дека во целост може да им помогне, 31% дека многу може да им помогне, 31% немаат оформено мислење за ова прашање и 7% мислат дека некако ќе им се помогне. Слично е и мислењето



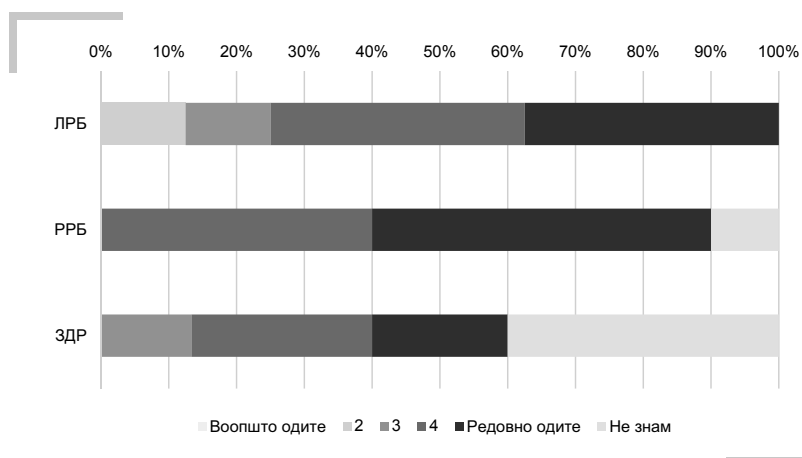
на РРБ, со таа разлика што 10% од родителите мислат дека лекувањето воопшто не може да помогне. Во истата насока, 73% од здравствените работници сметаат дека ЛРБ веруваат дека лекувањето може да им помогне во целост (Слика 39).

Слика 39: Дали лекувањето е од помош, според ЛРБ, РРБ и здравствените работници, на скала од 1 (воопшто не) до 5 (во целост) и 6 (не знам),



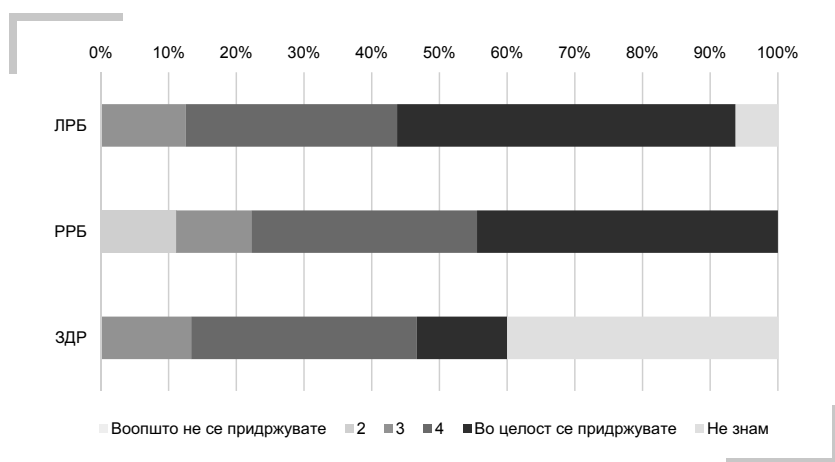
Изразеното уверување во позитивниот исход од лекувањето, придонесува за редовност на контролните прегледи и заинтересираност за следење на сопствената состојба, односно болест. Поголемиот дел од здравствените работници (60%) сметаат дека ЛРБ редовно одат на контролни прегледи (Слика 40).

Слика 40: Редовност на контролните прегледи, на скала од 1 (воопшто не) до 5 (редовно) и 6 (не знам)



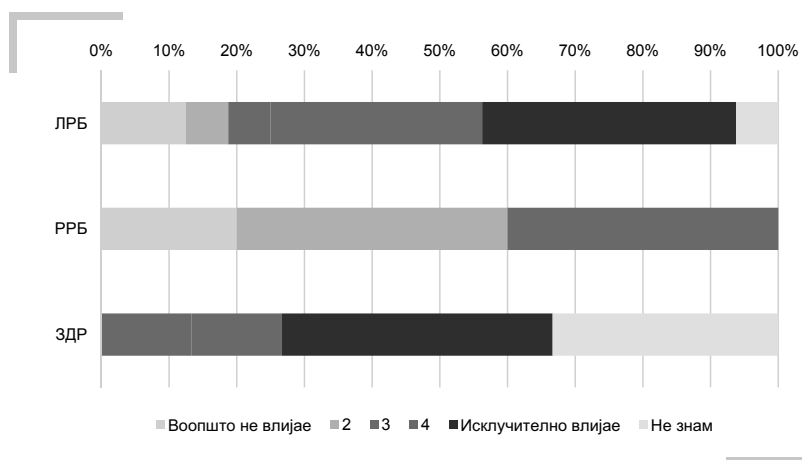
Во поглед на довербата и придржувањето кон лекарските совети, ЛРБ и РРБ веруваат во лекарите и затоа поголемиот дел од нив се придржуваат кон дадените совети. Здравствени работници се помалку сигурни во тоа дали пациентите се придржуваат кон нивните совети (Слика 41).

Слика 41: Придржување кон лекарските совети, на скала од 1 (воопшто не), 5 (во целост) и 6 (не знам)



Од одговорите на испитаниците, се чини дека болеста многу влијае на нивната емоционална состојба, бидејќи само 6% од нив одговориле дека нема никакво влијание. За разлика од ЛРБ, РРБ сметаат дека болеста не игра голема улога во емоционалната состојба на нивните деца. Здравствените работници, исто како и ЛРБ, сметаат дека болеста има големо влијание врз емоционалната состојба (66%) (Слика 42).

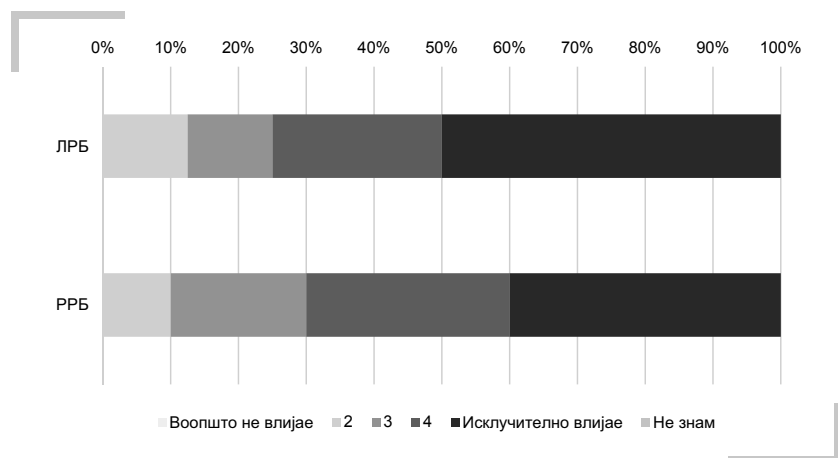
Слика 42: Влијанието на РБ врз емоционалната состојба, на скала од 1 (воопшто не влијае) до 5 (исклучително влијае) и 6 (не знам)





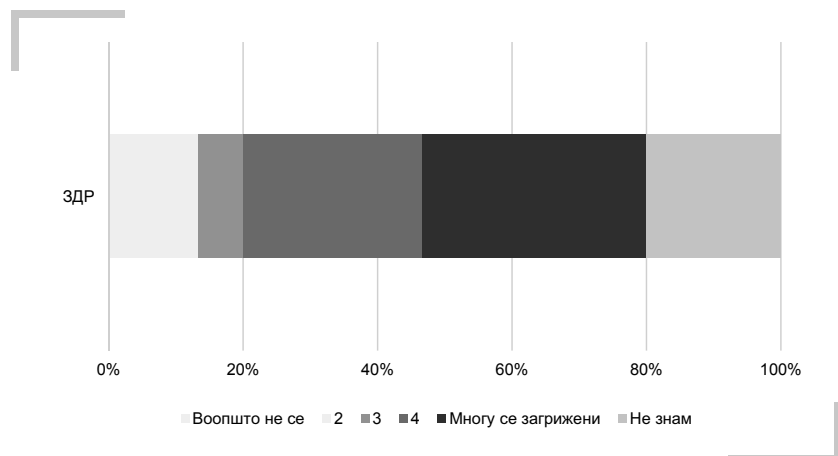
Истражувањето покажува дека и влијанието на болеста врз севкупниот живот е големо; 88% од ЛРБ изјавиле дека болеста исклучително влијае, слично како и РРБ (Слика 43).

Слика 43: Влијание на болеста врз животот на ЛРБ и РРБ, на скала од 1 (воопшто не влијае) до 5 (исклучително влијае) и 6 (не знам)



Од друга страна, мислењето на здравствените работници за тоа колку лицата со РБ се загрижени поради нивната болест е разнолико; иако повеќето сметаат дека лицата со РБ се многу загрижени (67%), дел од нив сепак сметаат дека има лица со РБ кои воопшто не се загрижени поради својата болест (Слика 44).

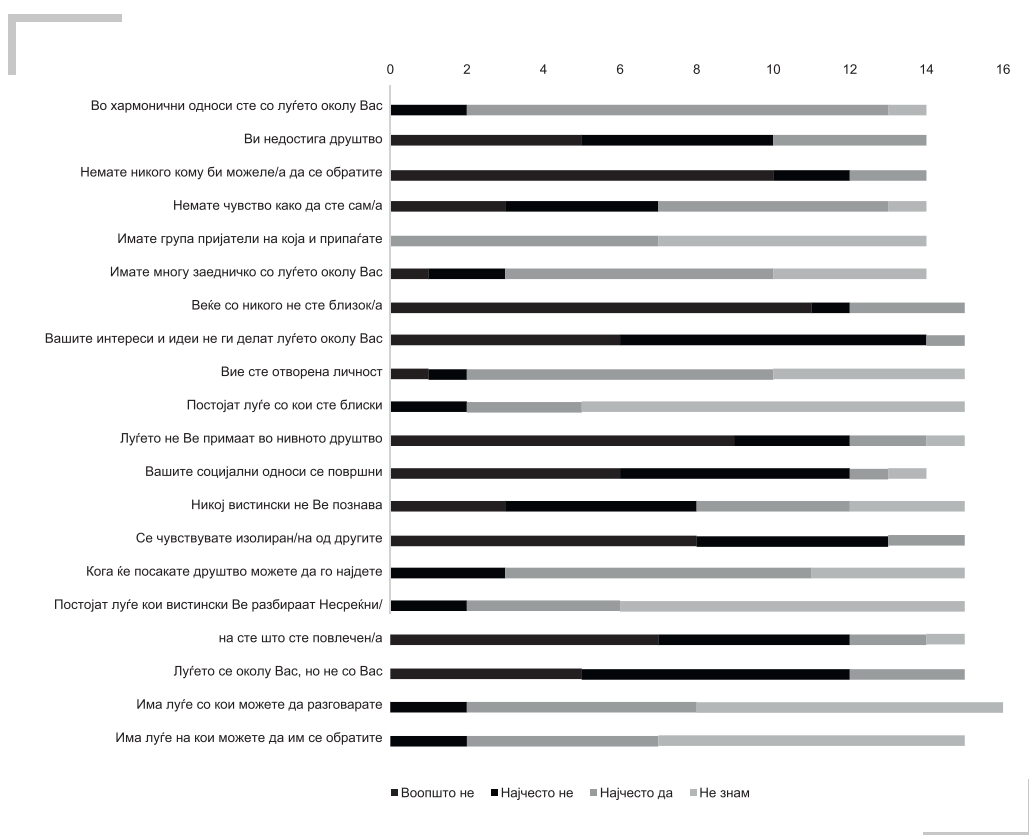
Слика 44: Мислење на здравствените работници за загриженоста на ЛРБ поради нивната болест (n=15)



3.5.2 Социјален живот

Социјалниот живот претставува интеракција на комплексни односи на секој поединец со средината, заедницата и општеството т.е. со луѓето со кои живеат, работат, се дружат или среќаваат. Според ЛРБ, болеста значително влијае врз нивниот социјалниот живот, особено врз односите со опкружувањето. Од одговорите може да се заклучи дека болеста различно влијае врз ЛРБ; некои тежнеат да се затвораат во себе, и имаат намалено чувството на припадност и пријателства, додека други сметаат дека се опкружени со блиски и имаат група пријатели на која и припаѓаат, односно дека средината ги прифаќа и не се чувствуваат изолирано (Слика 45).

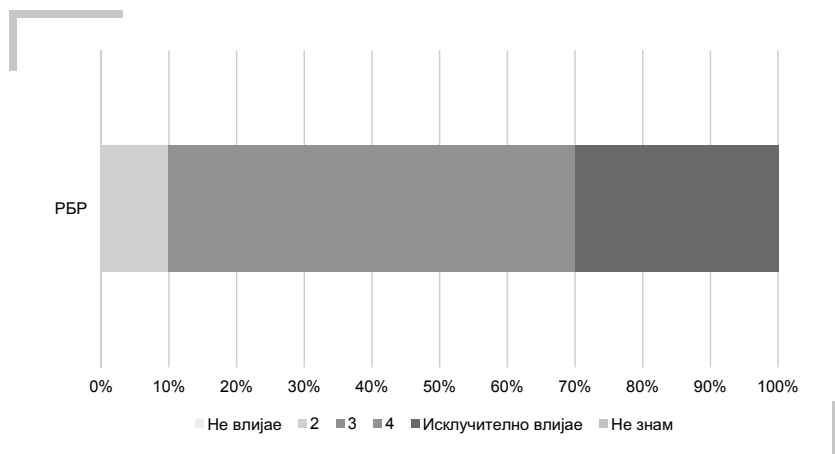
Слика 45: Социјалниот живот на лицата со РБ (n=16)



РРБ исто така во голем процент (90%), одговориле дека болеста на нивното дете влијае врз социјализацијата (Слика 46).



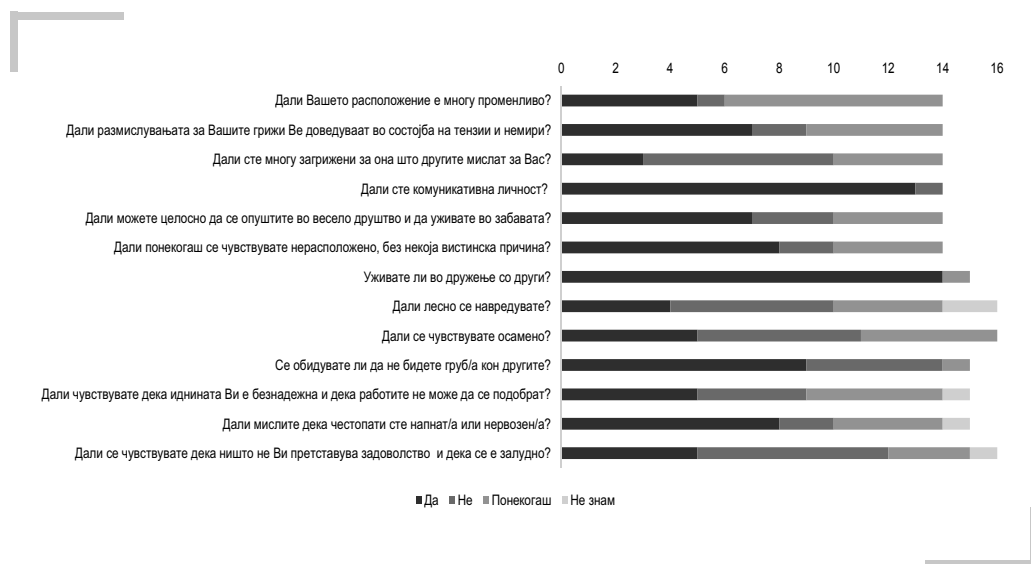
Слика 46: Влијанието на болеста врз социјализацијата на децата со РБ (n=10)



3.5.3 Психолошки аспекти на животот

Според одговорите на испитаниците, се чини дека ЛРБ се комуникативни личности со понекогаш менливо расположение на кои им е повремено тешко да се опуштат во друштво бидејќи болеста ги доведува во состојба на немир и тензија (Слика 47).

Слика 47: Психолошки аспекти на животот на лицата со РБ (n=16)



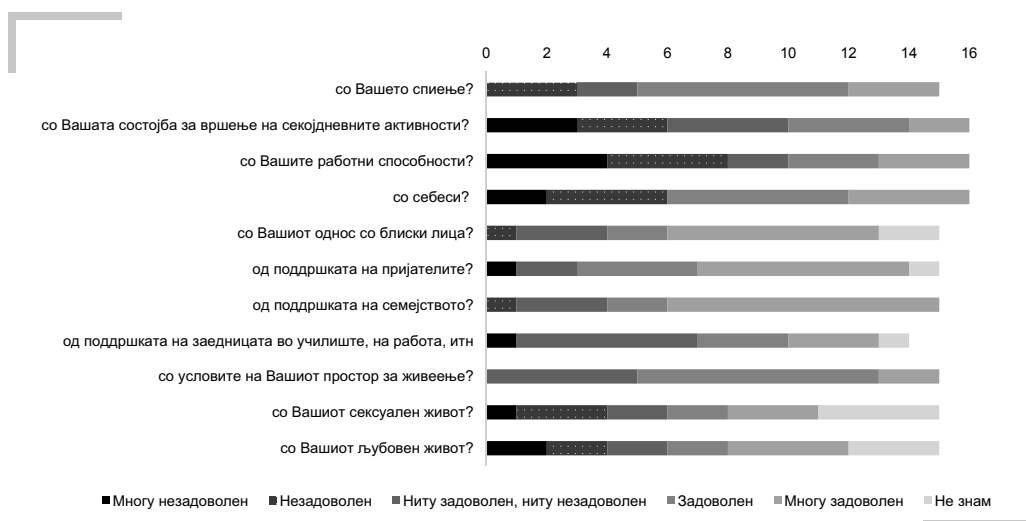
3.5.4 Перцепција на квалитетот на живот на лицата со ретки болести

ЛРБ најмногу чувствуваат поддршка од семејството, но и од својот однос со блиските. Незадоволството е главно поврзано со нивните работни способности и секојдневни активности (Слика 48).

Самоперцепцијата на ЛРБ зависи од повеќе фактори:

- Времето поминато од појавата на првите симптоми на болеста до поставувањето конечна дијагноза;
- Процесот на дијагностицирање и со него поврзаните проблеми со кои се соочиле;
- Процесот на пронаоѓање соодветна установа за лекување, редовни контролни прегледи и последователни испитувања;
- Честотата на потребни редовни контролни прегледи и лабораториски испитувања;
- Видот на прегледи и лабораториски испитувања;
- Видот на терапија која ја примаат;
- Разновидноста на социјалниот живот;
- Поддршката од семејството и пријателите;
- Информираноста за болеста;
- Карактерните особини;
- Став за тоа што претставува квалитетен живот и друго.

Слика 48: Самоперцепција на квалитетот на живот на ЛРБ (n=16)





Студијата на случај претставена на следниот инфограм, сликовито го претставува комплексното милје на фактори кои влијаат врз квалитетот на живот на секој пациент со долготрајна, онеспособувачка болест, во чии редови се вбројуваат повеќето ретки болести.

Слика 49: Црно-бела слика на самоперцепцијата на лицата со ретки болести

Студија на случај

Црно - бела слика на самоперцепцијата на лицата со ретки болести



**И двата случаи се лица со ретка болест.
Изборот за тоа како ќе се справуваат со и чувствуваат
од таа состојба е личен.**

3.6. Патот напред

Како што е веќе опишано, предизвиците што ги носи животот со секоја долго-трајна, онеспособувачка и животозагрозувачка болест, какви што се и повеќето ретки болести, се навистина комплексни и повеќеслојни, започнувајќи од одговорот на здравствениот систем, преку социјалните и психолошките аспекти до целосна социјална интеграција – сите како дел од севкупниот квалитет на живот.

Пронаоѓањето нови начини на дијагностицирање, ревидирањето на МКБ, унапредувањето на кодирањето, зголемувањето на соработката на национално, регионално и меѓународно ниво, едуцирањето на здравствените работници, зголемената достапност на информации, спроведувањето на програми, стратегии и планови, се само дел од начините на справување со РБ од аспект на одговорот на здравствениот систем. Но, по дијагнозата и добивањето соодветна терапија, се отвораат нови предизвици на социјална интеракција и интеграција, што ќе овозможи активно учество за општеството и самореализација.

Во ЕУ се работи на здружување на ограничените ресурси за поддршка на националните напори и заеднички одговор на веќе посочените проблеми, но и за унапредување на истражувањата за ретките болести.¹¹¹

Во Македонија, сегашните напори се насочени кон воспоставување регистар на РБ, обезбедување средства за лекување и едукација на здравствениот кадар. Во иднина, фокусот дополнително треба да се насочи кон донесување и спроведување на Национална стратегија за РБ, со вклученост на ЛРБ и сите други засегнати страни: здруженијата на пациенти, Министерството за здравство, ФЗОМ, МАНУ, здравствените установи на сите нивоа на здравствена заштита (примарна, секундарна и терцијарна), како и другите сектори преку ресорните министерства и институции: Министерството за труд и социјална политика, Министерството за економија, Агенцијата за вработување на Република Македонија, и други. Направениот исчекор за финансирање на Програмата за лекување на ретки болести е за поздравување, но останува потребата за донесување критериуми за распределба на средствата, односно воведување транспарентна листа на чекање, како и постојано изнаоѓање нови извори за финансирање, особено на сегментот едукација на здравствените работници, како и проширување на позитивната листа на лекови и снабдување нови медицински помагала за ЛРБ.

¹¹¹ Што прави ЕУ?, (на англиски: What is EU doing?), достапно на: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm, пристапено на: 29.03.2016 година



Дополнително, од огромна корист за доносителите на одлуки но и за здравствените работници може да биде унапредувањето на соработката на национално, регионално и меѓународно ниво за размена на добри практики со земјите коишто покажуваат успешни резултати во примената. Во таа насока, за ЛРБ и РРБ од огромна корист може да биде вклучувањето на земјата во мрежата Орфанет и креирање национална страница на Орфанет веб-платформа, со што би се зголемил пристапот до информации за ретките болести на македонски јазик.

Според здравствените работници кои учествуваа во истражувањето, состојбата може да се подобри со повеќе активности, прикажани на Слика 50.

Слика 50: Мислење на здравствените работници за подобрување на квалитетот на лекувањето на ЛРБ (n=15)





4. ЗАКЛУЧОЦИ И ПРЕПОРАКИ

4.1. Заклучоци

1. Холистички пристап

- a. Македонија, како и повеќето земји во регионот но и во ЕУ, се соочува со голем број системски предизвици во превенција, рано откривање, навремено дијагностицирање, третман, нега и рехабилитација на ЛРБ.
- b. Политиките, стратегиите и плановите на државата не му пристапуваат на проблемот холистички, со целосно опфаќање на мерките во сите општествени сектори (социјалниот, здравствениот, образовниот и финансискиот).
- c. Евиденциите во сите сектори, а особено здравствениот, социјалниот и образовниот, не обезбедуваат системско следење на состојбата, што е можно исклучиво врз основа на релевантни и достаточни податоци (епидемиолошки и други).

2. Вклученост на лицата со ретки болести и граѓанскиот сектор

- a. Специфичноста на одредени ретки болести наметнува потреба од вклучување на ЛРБ во процесите на планирање и донесување одлуки во врска со нивните потреби, не само од здравствен, туку и од социјален и поширок општествен аспект.
- b. Иако постои соработка, граѓанскиот сектор сè уште не е доволно вклучен, односно не е целосно искористен неговиот потенцијал за учество во развојот и примената на политиките во областа.

3. Влијание врз квалитетот на живот

- a. Ретките болести, како и другите хронични и онеспособувачки болести, имаат исклучително големо влијание врз квалитетот на живот. Разбирањето и ставот кон болеста, загриженоста за/од сопствената состојба, емоционалната состојба, контролата над болеста и процесот на лекување, како и други фактори имаат силно влијание, и треба да бидат земени предвид при креирањето политики во кои ќе биде вграден холистичкиот пристап кон овие лица.

Табела 3. Предизвици со кои се соочуваат ЛРБ во здравствениот систем

Област	Предизвици
Законодавство	- Не постои стандардизиран пристап кон ретките болести. Дополнително оптоварување претставува и недостатокот на соодветна класификација и регистрација на ретки болести на национално ниво, и недоволната организираност во пристапот кон заболениите од ретки болести. - Нема униформиран систем за регистрација на ретките болести, ниту пак униформна листа кои се многу потребни за согледување на целокупната ситуација и за формирање конкретни тела и структури за подобрување на здравјето и квалитетот на живот на лицата и семејствата кои се засегнати од ретките болести.
Здравствени податоци и здравствен информативен систем	- Недостигаат соодветни, точни и доволни информации, достапни до ЛРБ (веб-сајт, брошури и други информативни материјали). - Резултатите од анализата покажуваат дека ЛРБ се соочуваат со комплексни проблеми поврзани со нивната информираност за болеста, физичките и психолошките аспекти на нивниот живот, како и одговорот на здравствениот систем. - Нивната перцепција за квалитетот на живот е од извонредно значење за носителите на одлуки што се фокусирани на човекот и неговите вистински потреби. - Интернетот е главниот извор на информации за ЛРБ, РРБ и здравствените работници. Други значајни извори се: брошури за болеста, медицински прирачници како и од здруженијата и лекарите-специјалисти. Најјасни здравствени информации добиваат од лекарите. Ретко се случува некој да не добие објаснување за информациите кои ги добива. - ЛРБ и РРБ сакаат да знаат повеќе за болеста, и да имаат можност да ги споделат и разменат искуствата со други пациенти или родители на деца со истата болест и веруваат дека колку повеќе знаат за својата болест, толку поголема контрола имаат врз симптомите и лекувањето; би сакале да дознаат повеќе за најновите истражувања, причината за појава на болеста, видовите на терапија, несаканите појави од терапијата и толкувањето на резултатите и методите на самопомош.
Човекови ресурси во здравството	Недостигот на искуство и заинтересираност кај здравствените работници потекнува од недоволните познавања за одредена ретка болест што оневозможува давање соодветна професионална помош. Интересен е наодот дека временскиот интервал поминат од појавата на првите симптоми на болеста до поставувањето на дијагнозата е многу варијабилен, и зависи од болеста и состојбата; кај испитаните лица овој период е меѓу еден месец и неколку години. Во тој период, ЛРБ живеат со тие симптоми, без терапија, што може да има негативни ефекти врз развојот на болеста и нивната севкупна здравствена состојба. Поставувањето погрешна дијагноза, за жал, е реалност во голем број на случаи и претставува реална пречка за соодветниот и навремениот третман. Во некои случаи, пациентите добиле по две и повеќе дијагнози, а на тој пат некои од нив се консултирале со повеќе од десет лекари-специјалисти пред да добијат конечна дијагноза. Половината од испитаниците сметаат дека нема специјалист во земјата од кој можат да добијат информации, дијагноза и третман за својата состојба.
Достапност на здравствени услуги	- Скринингот на новороденчиња (Newborn Screening-NBS), како мерка за рано откривање на одредени РБ треба да биде достапен во рамките на здравствениот систем. - Високите трошоци за лекување на мал број пациенти и болести, најчесто во странство, зборува за финансиска недостапност до здравствената заштита. - Неможност за соодветна проценка на трошоците за вкупен третман на ретките болести што, покрај другото и поради неизвесниот тек на болеста, води кон несоодветно планирање и реализација на средствата за здравствена заштита на ЛРБ.
Задоволство од здравствената заштита	Постои незадоволство кај ЛРБ и РРБ од соработката со и поддршката од Министерството за здравство и ФЗОМ, додека од здравствените установи ставовите се поделени, а поголем број од испитаниците одговориле дека се ниту задоволни ниту незадоволни.



Табела 4. Препораки од ЛРБ, РРБ, претставници на здруженијата за РБ и здравствените работници за справување со ретките болести

Област	Препораки
Законодавство и политики	- Унапредување на законската регулатива и политиките со примена на холистички интерсекторски пристап; - Вметнување на РБ во законската регулатива за заштита на ЛРБ како ранлива група; - Унапредување на политиките за проверка на квалитетот и безбедноста на набавените лекови; - Утврдување дополнителни критериуми за набавка на лекови покрај цената како главен критериум наведен во јавните повици за набавка;
Дефиниција и кодификација	- Воведување дефиниција, кодификација, каталогизација и база на податоци за РБ; - Развивање интегриран пристап за детекција, дијагностика, превенција и социјална интервенција за лица со РБ и нивните семејства на сите нивоа на здравствениот систем;
Финансирање	- Постојано изнаоѓање начини за зголемување на финансиската поддршка за набавка на лекови; - Зголемување на средствата за обезбедување на потребната опрема за дијагностицирање и лекување на РБ; - Зголемување на средствата за едукација на лекарите кои ќе ги дијагностицираат/лекуваат ЛРБ;
Пристап до здравствена заштита	- Воведување нови лекови за РБ во позитивната листа на ФЗОМ за олеснет пристап до третман; - Зголемување на поддршката и соработката од државните институции и здравствените установи за ЛРБ; - Унапредување на пристапот до здравствената заштита за ЛРБ; - Елиминирање на пречките во процесот на лекување и негување на кои наидуваат овие лица и воведување на скрининг за новороденчиња;
Информираност	- Основање Инфо-центар за РБ, за подобра информираност на ЛРБ и РРБ и за олеснување на пристапот до информации за РБ; - Изработка на национална веб-страница Орфанет за следење на најновите истражувања, кодови и информации за рано откривање, третман и рехабилитација на ЛРБ;
Видливост и подигање на свеста	Подигање на свеста на здравствените работници и пошироката јавност за влијанието на РБ врз здравјето на поединецот, семејството и заедницата;
Едукација	Воведување дополнителна едукација за РБ во континуираната медицинска едукација на лекарите за зголемување на интересот и искуството во областа на РБ;
Меѓународна соработка	Воспоставување меѓународна професионална соработка за регистрација, следење, дијагноза, третман и истражување за РБ.

4.2. Препораки

ЛРБ имаат еднакво право на квалитетна и достапна здравствена заштита и достоинствен и квалитетен живот како и сите други. Иако Уставот го гарантира правото на здравје, тоа не е соодветно операционализирано преку законодавството и другите инструменти на здравствената политика.

Искуствата во светот покажуваат дека напредокот во раното откривање и третирање на РБ е остварлив, реален и можен.

Ова истражување укажува на потребата од зајакнување на општествениот одговор на предизвиците од РБ, како во делот на здравствената заштита, преку инвестирање во здравствен систем фокусиран на поединецот, така и во другите сектори, како што се социјалната заштита, образованието и пазарот на труд, чии политики неминовно имаат своја улога и влијание врз здравјето, квалитетот на живот и самореализацијата на овие лица. Покрај ова, од наодите на истражувањето, и изнесените заклучоци, може да се предложат повеќе мерки и активности, чие спроведување на краток и долг рок ќе продонесат кон постепено подобрување на состојбата на ЛРБ.

Овие препораки насочуваат кон потреба за иницирање дијалог за политиките базирани на докази со вклучување на сите сектори и засегнати страни, со цел ефективно планирање и користење на ресурсите на национално ниво, но и на информациите и искуствата во регионот и пошироко, за постигнување оптимални резултати во подобрувањето на здравјето и квалитетот на живот на лицата со ретки болести.



5. БИБЛИОГРАФИЈА

- Антон Леис Гарсија, Регулативата за лекови-сираци: компаративна перспектива на САД-ЕУ, Овој труд се поднесува за да ги задоволи двете академски барања за курсот „Закон за лекови и храна“ од наставниот план од Харвард (зимски семестар 2004 година) и условот за пишување на правната програма (на англиски: Anton Leis Garcia, The Regulation of Orphan Drugs: a US – EU Comparative Perspective, This paper is submitted to satisfy both the academic requirements for the course “Food and Drug Law” of the Harvard Law School curriculum (Winter Semester 2004) and the Writing requirement of the LL.M. Program), март 2004 година, стр.5, Достапно на: leda.law.harvard.edu/leda/data/621/Orphan_Drugs_RTf.rtf, пристапено на: 20.12.2015 година
- Ажурирање на МКБ 11, (на англиски: ICD-11 Update), достапно на: http://www.who.int/classifications/icd/revision/2015_11_ICD11_Newsletter.pdf, пристапено на: 02.03.2016 година
- Брајман А., Општествени истражувачки методи, петто издание (на англиски: Bryman A., Social Research Methods, Fifth edition), достапно на: https://books.google.mk/books?id=N2zQCgAAQBAJ&printsec=frontcover&source=gbs_vpt_buy#v=onepage&q&f=false, пристапено на: 15.05.2016 година
- Брзи факти за ретките болести (на англиски: Quick facts on rare diseases), достапно на: <http://www.health24.com/Medical/Genetics/Genes-and-disease/Quick-facts-on-rare-disease-20130228>, пристапено на: 26.12.2015 година
- Воигландер, Ретките болести во Австрија, 2002, (на германски: Seltene Erkrankungen in Österreich“, Voigtländer et al 2012), достапно на: <http://bmgiis02.bmgfj.gv.at/BDBExtern/BrochureDownload.ashx?sel=WmR4NGlYdGVvY1VRV0RCSnpsWGxKQT090>, пристапено на: 25.12.2015 година
- Европска комисија, јавно здравје: Идентификување на ретките болести, (на англиски: European Commission, Public Health: Identifying rare diseases) достапно на: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm, пристапено на: 28.12.2015 година
- Заедничка акција Орфанет (на англиски: Orphanet Joint Action), достапно на: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ResearchTrials_Networks.php?lng=EN&data_id=99707&title=EUCERD-Joint-Action--Working-for-rare-diseases&search=-Directory_Institutions_Simple, пристапено на: 06.12.2015 година
- Закон за заштита на личните податоци (измени и дополнувања Службен весник бр.15 од 15 февруари 2013 година) (на бугарски: Закон за заштита на личните данни (изм. и доп. дв. бр.15 от 15 февруари 2013г.)), достапно на: <https://www.cpdp.bg/?p=element&aid=373>, пристапено на: 06.12.2015 година

- Закон за здравствена документација и евиденции во областа на здравството (Сл.весник 123/14), (на српски: Закон о здравственој документацији и евиденцијама у области здравства, Сл.Гласник 123/14), достапно на: <http://www.rfzo.rs/download/zakoni/Zakon%20o%20zdravstvenoj%20dokumentaciji%20i%20evidencijama%20u%20oblasti%20zdravstva.pdf>
- Закон за измени и дополнувања на Законот за здравствена заштита, Службен весник на РС бр. 57/2011:2 (на српски: Закон о здравственој заштити ("Sl. glasnik RS", br. 107/2005, 72/2009 - dr. zakon, 88/2010, 99/2010, 57/2011, 119/2012, 45/2013 - dr. zakon, 93/2014, 96/2015 i 106/2015), достапно на: http://www.paragraf.rs/propisi/zakon_o_zdravstvenoj_zastiti.html, пристапено на: 27.11.2015 година
- Закон за јавно здравје Сл.весник РС, бр.72/2009 (на српски: Zakonom о јавном здрављу ("Sl. glasnik RS", br.72/2009), достапно на: http://www.paragraf.rs/propisi/zakon_o_javnom_zdravlju.html#, пристапено на: 28.11.2015 година
- Закон за здравјето (Службен весник бр.60 од 5 август 2011 година) (на бугарски: Закон за здравето (изм. ДВ. бр.60 од 5 август 2011г), достапно на: <http://ncphp.government.bg/files/IzmenenienaZakonazazdraveto.pdf>, пристапено на: 06.12.2015 година
- Закон за здравствената заштита (Службен весник на РМ, бр. 43/12, 145/12, 10/13), достапно на: [http://www.fzo.org.mk/WBStorage/Files/3_ZAKON_ZA_ZDRAVSTVENATA_ZAJTITA_\(PRE%5EISTEN_TEKST\)_10_od_17.01.2013.pdf](http://www.fzo.org.mk/WBStorage/Files/3_ZAKON_ZA_ZDRAVSTVENATA_ZAJTITA_(PRE%5EISTEN_TEKST)_10_od_17.01.2013.pdf), пристапено на: 25.12.2015 година
- Европска комисија, јавно здравје: Идентификување на ретките болести, (на англиски: European Commission, Public Health: Identifying rare diseases), достапно на: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/orphanet/identification/index_en.htm, пристапено на: 01.03.2016 година
- Извештај за состојбата на активностите во областа на ретките болести во Словенија за 2014 година, (на англиски: 2014 Report on the State of the Art of Rare Diseases in Slovenia), достапно на: <http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2014ReportStateofArtRDActivitiesSI.pdf>, пристапено на: 24.03.2016 година
- Комуникација од Комисијата до Европскиот парламент, Советот, Европскиот економски и социјален комитет и Комитетот на регионите за ретките болести: Европски предизвици (на англиски: 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), достапно на: ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf, пристапено на: 20.12.2015 година
- Луис Рајмил, Лилизбет Перестело-Перез, Мајкл Хердман: Квалитетот на животот и ретките болести (на англиски: Luis Rajmil , Lilisbeth Perestelo-Pérez, Michael Herdman: Quality of Life and Rare Diseases), достапно на: http://www.researchgate.net/publication/46171155_Quality_of_Life_and_Rare_Diseases, пристапено на 23.11.2015 година



Меѓународна класификација на болести 11, (на англиски: The International Classification of Diseases 11), достапно на: <http://www.who.int/classifications/icd/revision/en/>, пристапено на: 02.03.2016 година

Национален план за ретки болести на Австрија 2014-2018 (на англиски: Austrian National Action Plan for Rare Diseases, 2014-2018), достапно на: [http://www.eu-roplanproject.eu/DocumentationAttachment/Austrian%20National%20action%20plan%20for%20rare%20diseases%20\(2014-%202018\)_Executive%20Summary-%20english%20\(en\).pdf](http://www.eu-roplanproject.eu/DocumentationAttachment/Austrian%20National%20action%20plan%20for%20rare%20diseases%20(2014-%202018)_Executive%20Summary-%20english%20(en).pdf), пристапено на: 25.12.2015 година

Национален план и стратегија за ретки болести 2014-2020, достапно на: <http://challenges.mk/wp-content/uploads/2014/02/Nacionalen-plan-za-retki-bolesti.docx>, пристапено на: 02.12.2015 година

Национална програма за ретки болести 2009-2013 (на бугарски: Национална програма за редки болести 2009 – 2013, Р.Бугарија), достапно на: http://www.mh.government.bg/media/filer_public/2015/04/17/programa-redki-bolesti-2009-2013.pdf, пристапено на: 27.12.2015 година

Национална програма за ретки болести 2014-2019, (на хрватски: Nacionalni program za rijetke bolesti 2014-2019), 2014, достапно на <https://zdravlje.gov.hr/pristup-informacijama/savjetovanje-sa-zainteresiranom-javnoscu-1475/okoncana-savjetovanja/savjetovanja-u-2014-godini/nacrt-nacionalnog-programa-za-rijetke-bolesti-za-razdoblje-2014-2019-1712/1712>, пристапено на: 27.11.2015 година

Национална програма за ретки болести 2015-2020, 2015 г. (на хрватски: Nacionalni program za rijetke bolesti 2015 – 2020, 2015), достапно на: <http://www.rijetke-bolesti.hr/nacionalni-program-za-rijetke-bolesti-2015-2020/>; пристапено на: 02.12.2015 година

Одлука за донесување на Национална програма за ретки болести за период 2015-2020, 2015 г. (на хрватски: Odluka o donošenju Nacionalnog programa za rijetke bolesti za razdoblje 2015. – 2020, 2015), достапно на: <https://vlada.gov.hr/UserDocImages//Sjednice/2015/214%20sjednica%20Vlade//214%20-%207.pdf>, пристапено на: 02.12.2015 година

Пол Ласко, Меѓународен конзорциум за истражувања во областа на РБ: моментална состојба, (на англиски: International Rare Disease Research Consortium: State of the Art), 2014 г., достапно на: http://www.rare-diseases.eu/wp-content/uploads/2014/05/0301_Paul_Lasko.pdf, пристапено на 01.03.2016 година

Препорака на Советот од 8 јуни 2009 година за акција во областа на ретките болести (на англиски: Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02)), достапно на: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm, пристапено на: 06.12.2015 година

Приоритети и потреби на пациентите за истражување на РБ, (на англиски: Patients' Priorities and Needs for Rare Disease Research 2014-2020), 2011, достапно на: http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/what_how%20are_disease_research_0.pdf, пристапено на: 02.03.2016 година

- Приоритетни лекови во Европа и светот „Јавно-здравствен пристап до иновација“, ажурирање на Основниот документ од 2014 година (на англиски: Priority Medicines for Europe and the World “A Public Health Approach to Innovation” Update on 2004 Background Paper (2014)), достапно на: http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/BP6_19Rare.pdf, пристапено на: 06.12.2015 година
- Програма за лекување на ретки болести во Република Македонија за 2009 година (Сл.Весник бр.45/09); достапно на: <http://www.slvesnik.com.mk/Issues/0145DC355953F340BB9BD13F8D098B80.pdf>, пристапено на: 02.12.2015 година
- Програма за лекување на ретки болести во Република Македонија за 2011 година (Сл.Весник бр.06/11); достапно на: <http://www.slvesnik.com.mk/Issues/595CF4961E57714C93E86B782BFDF26D.pdf>, пристапено на: 02.12.2015 година
- Програма за лекување на ретки болести во Република Македонија за 2012 година (Сл.Весник бр.08/12); достапно на: <http://www.slvesnik.com.mk/Issues/FCD4ECEFD36AB24480FCB4631FE35EA2.pdf>, пристапено на: 02.12.2015 година
- Програма за лекување на ретки болести во Република Македонија за 2013 година (Сл.Весник бр.04/13); достапно на: <http://www.slvesnik.com.mk/Issues/4810E889FE587743A5A17DD577000C0B.pdf>, пристапено на: 02.12.2015 година
- Програма за лекување на ретки болести во Република Македонија за 2014 година (Сл.Весник бр.19/14); достапно на: <http://www.slvesnik.com.mk/Issues/6c208badae664d3f924c715e992e003f.pdf>, пристапено на: 02.12.2015 година
- Програма за лекување на ретки болести во Република Македонија за 2016 година (Сл.весник бр.192/15); достапно на: http://www.fzo.org.mk/WBStorage/Files/PROGRAMA_ZA_LEKUVANE_NA_RETKI_BOLESTI_VO_REPUBLIKA_MAKEDONIJA_ZA_2016_GODINA.pdf, пристапено на 01.03.2016 година
- Работен план во областа на РБ на Република Словенија (на словенечки: Načrt dela na področju redkih bolezni v Republiki Sloveniji), достапно на: http://www.mz.gov.si/fileadmin/mz.gov.si/pageuploads/redke_bolezni_2012_-_nacrt_dela/Nacrt_dela_na_podrocju_redkih_bolezni.pdf, пристапено на: 02.03.2016 година
- Регистри за ретки болести во Бугарија (на бугарски: Регистри за редки болести в България), достапно на: <http://www.raredis.org/?p=5998&lang=bg>, пристапено на: 24.03.2016 година
- Регулатива бр. 141/2000 на Европскиот Парламент и Советот (на англиски: Regulation (Ec) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products), достапно на: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:en:PDF>, пристапено на: 06.12.2015 година
- Регулатива на Комисијата бр. 847/2000 (на англиски: Commission Regulation (Ec) No 847/2000), достапно на: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:103:0005:0008:en:PDF>, пристапено на: 06.12.2015 година



Резултати од Агенцијата за лекови и медицински помагала на Србија во 2013 година, (на српски: Резултати Агенције за лекове и медицинска средства Србије у 2013.години), достапно на: <http://www.alims.gov.rs/ciril/files/2014/03/REZ-2014.pdf>, пристапено на: 24.03.2016 година

PETKI болести: факти и статистика (на англиски: RARE Diseases: Facts and Statistics), достапно на: <https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/>, пристапено на: 06.12.2015 година

Сања Стојковиќ-Златановиќ, Национален план за ретки болести – компаративен правен преглед (на англиски: Sanja Stojkovic-Zlatanovic, National Plan For Rare Diseases – Comparative Legal Review), достапно на: https://www.researchgate.net/publication/259026326_Nacionalni_plan_za_retke_bolesti_-_uporednopravni_prikaz_Strani_pravni_zivot_br_12013_str_291-306, пристапено на 25.11.2015 година

Светска здравствена организација, Весник на Светска Здравствена Организација, Заедно во борбата против ретките болести, (на англиски: Bulletin of the World Health Organization, Coming together to combat rare diseases), Достапно на: <http://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/en/>, пристапено на: 06.12.2015 година

Совет на Европа, Брисел, 2009, Препорака на Советот за акција во областа на ретките болести (на англиски: Council Recommendation on action in the field of rare diseases, Concil of the European Union, Brussels, 2009) достапно на: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>, пристапено на: 26.12.2015 година

Скрининг на новороденчиња во Европа, Мислење на Комитетот на експерти за ретки болести за потенцијалните области на европска соработка (на англиски: New Born Screening in Europe Opinion of the EUCERD on Potential Areas for European Collaboration), достапно на: http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD_NBS_Opinion_Adopted.pdf, пристапено на: 06.12.2015 година

Соланс М, Пан С, Естрада МД, 2008, Квалитет на живот од аспект на квалитетот на здравјето кај деца и адолесценти: преглед на инструменти. Вреднување на здравјето 11:742-764 (на англиски: Solans M, Pane S, Estrada MD, et al (2008) Health-related quality of life measurement in children and adolescents: a review of instruments. Value Health 11:742–764), достапно на: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4140509/>, пристапено на: 10.12.2015 година

Статија: Во Хрватска, 250.000 лица страдаат од ретки болести, (на хрватски: U Hrvatskoj 250.000 ljudi boluje od rijetkih bolesti!, 2013, достапно на: <http://dnevnik.hr/vijesti/hrvatska/u-hrvatskoj-250-000-ljudi-boluje-od-rijetkih-bolesti---276628.html>), пристапено на: 02.12.2015 година

- Статија: За пациентите во 2015 година, 360 милиони куни, 2015 г. (на хрватски: Za oboljele u 2015. 360 milijuna kuna, 2015, достапно на: <http://www.vecernji.hr/hrvatska/za-oboljele-u-2015-360-milijuna-kuna-993312>, пристапено на: 02.12.2015 година
- Статија: Новини од Шестата национална конференција по ретки болести, Пловдив, 2015 г. (на бугарски: Новини от Шестата национална конференция по редки болести Пловдив; 2015; достапно на: <http://tinyurl.com/jyxncl>, пристапено на: 26.11.2015 година
- Статија: „Од ретки болести боледуваат 250.000 лица“, (на хрватски: Od rijetkih bolesti boluje 250.000 ljudi), 2011, достапно на: <http://www.jutarnji.hr/vijesti/hrvatska/od-rijetkih-bolesti-boluje-250.000-ljudi/3106373/>, пристапено на: 02.12.2015 година
- Статија: „Од ретка болест боледуваат неколку пациенти, затоа лекувањето е скапо“, (на хрватски: Od rijetkih bolesti boluje nekoliko pacijenata pa je liječenje skupo), 2013, достапно на: <http://www.vecernji.hr/zdravlje/od-rijetkih-bolesti-boluje-nekoliko-pacijenata-pa-je-lijecenje-skupo-572841>, пристапено на: 02.12.2015 година
- Статија: Основање Фонд за лекување на ретки болести, 2014 (на српски: Osnivanje fonda za lečenje retkih bolesti, 2014), достапно на: <http://www.naslovi.net/2014-08-12/akter/osnivanje-fonda-za-lecenje-retkih-bolesti/11229619>, отоворено на: 27.11.2015 година
- Статија: Повеќе од 400.000 Срби боледуваат од ретки болести (на српски: Više od 400.000 srba boluje od retkih bolesti), достапно на: <http://www.telegraf.rs/vesti/564516-vise-od-400-000-srba-boluje-od-retkih-bolesti>, пристапено на: 26.11.2015 година
- Статија: Потребен е регистар на ретки болести, 2015 г. (на српски: Potreban registar retkih bolesti, 2015), достапен на: <http://www.euractiv.rs/ljudska-prava/8604-potreban-registar-retkih-bolesti>, пристапено на: 27.11.2015 година
- Статија: Ретки болести: Од 135 лекови, во Србија само еден, (на српски: Ретке болести: Од 135 lekova u Srbiji samo jedan), достапно на: <http://mondo.rs/a838124/Magazin/Zdravlje/Lekovi-za-retke-bolesti-u-Srbiji.html>, пристапено на: 24.03.2016 година
- Статија: Србија сè уште без стратегија за лекување ретки болести (на српски: Srbija još bez strategije za lečenje retkih bolesti), достапно на: <http://www.rts.rs/page/stories/sr/story/125/dru%20a1tvo/1891690/srbija+jo%20a1+bez+strategije+za+le%20denje+retkih+bolesti.html>, пристапено на: 26.11.2015 година
- Уредба за критериумите, условите и правилата за вклучување лекови во позитивната медицинска листа во Република Бугарија (Службен весник бр.110/2007) (на бугарски: Наредба за критериите, условията и правилата за вклучване на лекарствени продукти в позитивния лекарствен списък в Република България (Отм. ДВ. бр.110/2007г.)), достапно на: <http://tinyurl.com/hvc5zga>, пристапено на: 06.12.2015 година



Уредба бр.34 од 25 ноември 2005 г. за редот на плаќање од републиканскиот буџет на лекувањето на бугарските граѓани за болести надвор од опсегот на задолжителното здравствено осигурување (изм. Сл.весник бр. 95 од 18 ноември 2014 г.) (на бугарски: Наредба № 34 от 25 ноември 2005 г. за реда за заплаќане от републиканския бюджет на лечението на българските граждани за заболявания, извън обхвата на задължителното здравно осигуряване (изм. ДВ. бр.95 от 18 Ноември 2014г.)), достапно на: <http://www.lex.bg/bg/laws/ldoc/2135513452>, пристапено на: 06.12.2015 година

Уредба бр.280 од 18 октомври 2004 година за создавање на центар „Фонд за лекување на деца“ на сила од 29.10.2014 година (Сл.весник 96 од 29 октомври 2004 г., изм. Сл.весник бр.28 од 4 април 2006 г., изм. и доп. Сл.весник бр.27 од 9 април 2010 г.,изм.и доп. Сл.весник бр.38 од 17 мај 2011 г., изм.Сл.весник бр.70 од 9 септември 2011 г., изм. Сл.весник бр. 30 од 17 април 2012 г.) (на бугарски: Постановление № 280 от 18 октомври 2004 г. За създаване на център “фонд за лечение на деца” сила от 29.10.2004 г. (Обн. ДВ. бр.96 от 29 октомври 2004г., изм. ДВ. бр.28 от 4 април 2006г., изм. и доп. ДВ. бр. 27 от 9 април 2010г., изм. и доп. ДВ. бр.38 от 17 май 2011г., изм. ДВ. бр.70 от 9 септември 2011г., изм. ДВ. бр.30 от 17 април 2012г.)), достапно на: <http://cflid-bg.com/new/document-1297>, пристапено на: 25.12.2015 година
Уредба бр.22 од 18 јули 2005 година за условите и постапката на одобрување на употребата на лекови наменети за лекување на ретки болести (Службен весник бр.62/05) (на бугарски: Наредба № 22 от 18 юли 2005 г. За условията и реда за разрешаване за употреба на лекарствени продукти, предназначени за лечение на редки заболявания (Обн. ДВ. бр.62 от 29 Јули 2005г.)), достапно на: <http://www.biomeda.biz/uploads/files/laws/Naredba.redki.zab.rtf>, пристапено на: 06.12.2015 година

Уредба бр.16 од 30 јули 2014 година, за условите за регистрирање на ретките болести и за експертските центри и референтните мрежи за ретки болести (на бугарски: НАРЕДБА № 16 от 30 юли 2014 г. за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания), достапно на: <http://dv.parliament.bg/DVWeb/showMaterialDV.jsp;jsessionid=DF2E8129D0E08EDA20B9BEF29C56A529?idMat=87157>, пристапено на: 24.03.2016 година

Феранс ЦЕ, Дефиниции и концептуални модели на квалитетот на живот, во: Липсcomb Џ, Готај ЦЦ, Снајдер С, уредниците. Проценка на резултатите од малигни заболувања. Кембриџ, Англија: Универзитет Кембриџ, 2005 г., стр. 14-30 (на англиски: Ferrans CE. Definitions and conceptual models of quality of life. In: Lipscomb J, Gotay CC, Snyder C, editors. Outcomes assessment in cancer. Cambridge, England: Cambridge University; 2005. p. 14–30), достапно на: <http://ebooks.cambridge.org/chapter.jsf?bid=CBO9780511545856&cid=CBO9780511545856A010>, пристапено на: 23.11.2015 година

Хрватски симпозиум за ретки болести, 2012 г. (на хрватски: Hrvatski simpozij o rijetkim bolestima, 2012), достапно на: <http://www.rijetke-bolesti.org/docs/47.pdf>, пристапено на: 27.11.2015 година

Центар „Фонд за лекување на деца“ (на бугарски: **Център „Фонд за лечение на деца“**) достапно на: <http://cflid-bg.com/new/bg>, пристапено на: 06.12.2015 година

Што прави ЕУ?, (на англиски: What is EU doing?), достапно на: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm, пристапено на: 29.03.2016 година



ПРИЛОЗИ

Прилог 1. Ретки болести кај испитаниците во оваа студија

Листа на ретки болести

Лица со ретки болести	Деца со ретки болести
Акутна интермитентна порфирија	Адреномиелоневропатија
АЛС	Декстрокардија и ситус инверсус
Вилсонова болест	Дерматитис херпетиформен во склоп на целијакија
Гошева болест	Јувенилен дерматомиозит M33 ¹¹²
Кронова болест	Карнитин-палмитоил трансфераза 2 дефицит (CPT2 дефицит)
Нон-Хочкин лимфом	Картагенеров синдром
Pemphigus vulgaris mucocutaneus	Мукополисахаридоза Тип 4а – синдром Моркио
Пулмонална идиопатска хипертензија	Ретов синдром
Rippling Muscle Disease	Тотален аганглионарен мегаколон Q43,A41,E86 ¹¹³
фонВилебранд	Херeditарен ангиоедем

¹¹² Кодови според Меѓународната класификација на болести, десетта ревизија

¹¹³ Кодови според Меѓународната класификација на болести, десетта ревизија

Прилог 2. Специјализирани установи и специјалисти

Институции за лекување на РБ	Специјалисти за лекување на РБ
УК за детски болести Оддели за ревматологија, имунологија, гастроентерохепатологија	Проф. д-р Зоран Гучев и д-р Билјана Чонеска
УК за хематологија	д-р Марица Павловиќ и д-р Виолета Дејанова - Илијевска
УК за гастроентерохепатологија	д-р Владимир Аврамовски
Универзитетските клиники (УК) за дерматологија	д-р Весна Гривчева - Пановска и д-р Нина Цаца Биљановска
УК за неврологија (оддел за невромускулни болести)	д-р Игор Петров
Институт за имунобиологија и хумана генетика	
Институт за белодробни болести - Козле	
Завод за физикална медицина и рехабилитација - Козле	
Приватна болница „Филип Втори“	
УК за ревматологија	
Странски институции за лекување на РБ	
Приватна невролошка ординација „Д-р Апостолски“ во Белград	
„АКН Виена“ во Виена	
Болница Грејт Ормонд Стрит во Лондон	



Прилог 3. Прашалник за лица со ретки болести

Прашалникот е **АНОНИМЕН**. Никој нема да знае кој го пополнил секој прашалник поединечно.

Не постојат точни или неточни одговори на овие прашања. Напишете го само она што го чувствувате или верувате дека ќе биде вистинскиот одговор на прашањето.

Не брзајте и пополнете го прашалникот внимателно и промислено. Дајте што повеќе информации или објаснувања во прашањата каде што се бара да напишете детален одговор.

На прашањата одговарате следејќи ги упатствата и обележувајќи го полето до одговорот. **Ако прашалникот го одговарате ЕЛЕКТРОНСКИ, полињата до одговорот автоматски се обележуваат при кликување на нив.**

Однапред Ви благодариме за соработката!!!!

СОЦИО-ДЕМОГРАФСКИ КАРАКТЕРИСТИКИ

Дали прашалникот го пополнувате

- | | |
|--|--------------------------|
| 1. Самостојно | ☐ |
| 2. Самостојно во присуство на родител или старател | ☐ |
| 3. Пополнува родителот | ☐ |
| 4. Пополнува старателот | ☐ |

1. Пол

- | | |
|-----------|--------------------------|
| 1. Машки | ☐ |
| 2. Женски | ☐ |

2. Место на живеење

3. Колку години имате?

4. Какво образование сте завршиле/ла:

- | | |
|--|--------------------------|
| 1. Неколку одделенија основно училиште | ☐ |
| 2. Завршено основно училиште | ☐ |
| 3. Завршено средно училиште | ☐ |
| 4. Завршена виша школа или факултет | ☐ |
| 5. Постдипломски студии | ☐ |

5. Вашиот статус?

- | | |
|---------------|--------------------------|
| 1. Ученик | ☐ |
| 2. Студент | ☐ |
| 3. Вработен | ☐ |
| 4. Невработен | ☐ |
| 5. Пензионер | ☐ |
| 6. Друго: | ☐ |

6. На кој начин ги обезбедувате месечните финансиски примања?
Можни се повеќе одговори.

- | | |
|-----------------------------|--------------------------|
| 1. Вработен/а сте | ☐ |
| 2. Ве издржуваат родителите | ☐ |
| 3. Ви помагаат пријателите | ☐ |
| 4. Ви помагаат роднините | ☐ |
| 5. Примате социјална помош | ☐ |
| 6. Примате пензија | ☐ |
| 7. Примате инвалиднина | ☐ |
| 8. Друго (впишете): | ☐ |

7. Колку членови живеат во вашето домаќинство?

8. Колку изнесуваат вкупните примања на сите членови на домаќинството
вклучувајќи ги и Вашите?

Износ во денари:

ДЕН

ИНФОРМАЦИИ ЗА ЗДРАВСТВЕНАТА СОСТОЈБА

9. Дали Ви е дијагностицирана некоја ретка болест?

- | | |
|-------|--------------------------|
| 1. Да | ☐ |
| 2. Не | ☐ |

10. Која е Вашата дијагноза? ПОПОЛНИ СО ПЕЧАТНИ БУКВИ

11. Ако болеста НЕ Ви е дијагностицирана, која е причината?



12. Колку години сте имале/ла кога Ви е дијагностицирана болеста?

13. Колку време поминало од појавата на првите симптоми на болеста до поставувањето на дијагнозата?

14. Дали болеста Ви била дијагностицирана со првата дијагноза?

1. Да ☐
2. Не ☐

15. Доколку НЕ, колку дијагнози сте имале до сега?

16. Во која установа-клиника е поставена дијагнозата?

17. Во која установа-клиника и на кој оддел се лекувате? (име на установата и одделот, град и држава доколку е во странство)

18. Колку често одите на редовни контроли и лабораториски испитувања?

19. Каква терапија е потребна?

1. Лекови ☐
2. Физикална терапија ☐
3. Психијатриска помош ☐
4. Друго: (наведете) ☐

20. Какви испитувања се потребни за да се следи болеста?

- 1. Никакви ☐
- 2. Радиолошки испитувања ☐
- 3. Биохемиски испитувања ☐
- 4. Функционални испитувања ☐
- 5. Генетски тестирања ☐
- 6. Други испитувања (впишете): ☐

21. Дали постојат услови во РМ за спроведување на потребните испитувања и дали се покриени од ФЗОМ ?

- 1. Да, и покриени се од ФЗОМ ☐
- 2. Да, но не се покриени од ФЗОМ ☐
- 3. Не ☐
- 4. Не знам ☐

22. Колку лекари сте консултирале/ла пред конечната дијагноза?

- 1. 1-2 ☐
- 2. 3-5 ☐
- 3. 6-10 ☐
- 4. Повеќе од 10 ☐

23. Кои сè видови на испитувања сте ги направиле?

- 1. Никакви ☐
- 2. Радиолошки испитувања ☐
- 3. Биохемиски испитувања ☐
- 4. Функционални испитувања ☐
- 5. Генетски тестирања ☐
- 6. Други испитувања (впишете): ☐

24. Дали во Македонија постои лекар специјалист за лекување на Вашата болест?

- 1. Да ☐
- 2. Не ☐
- 3. Не знам ☐

25. Ако постои, кој е, на која клиника е и која специјалност е?



26. Дали сте се соочиле со пречки во процесот на лекувањето во системот:

А. Ненавремено лекување

Наведете го проблемот: _____

Б. Неадекватно лекување

Наведете го проблемот: _____

В. Непоставување конечна дијагноза

Наведете го проблемот: _____

Г. Погрешна дијагноза

Наведете го проблемот: _____

Д. Недостапност на лекови

Наведете го проблемот: _____

Ѓ. Недостапност на медицински помагала

Наведете го проблемот: _____

Е. Недостапност на друг вид терапија (пр. физикална терапија)

Наведете го проблемот: _____

27. На кој начин ги набавувате лековите и терапијата?

- | | |
|---|--------------------------|
| 1. Лековите, терапијата Ви ги обезбедуваат здравствените установи | ☐ |
| 2. Лековите, терапијата ја набавувате сам/а во земјата | ☐ |
| 3. Лековите, терапијата ја набавувате сам/а во странство | ☐ |
| 4. Преку донација од фармацевтските компании | ☐ |
| 5. На друг начин (впишете): | ☐ |

28. Дали терапијата е покриена со здравственото осигурување, односно дали се наоѓа на позитивната листа на ФЗОМ или во некоја програма на Министерството за здравство?

- | | |
|-------|--------------------------|
| 1. Да | ☐ |
| 2. Не | ☐ |

29. Доколку терапијата не е покриена со здравственото осигурување, колку месечно би требало да издвојувате за нејзино купување?

1.Износ во денари:..... денари.

30. Дали сте во можност да ја купите оваа терапија?

- 1. Да ☐
- 2. Да, но не во целост ☐
- 3. Не ☐

31. По Ваше мислење, кои се најголемите проблеми на болните од ретки болести? Можни се повеќе одговори.

- 1. Поставувањето на дијагнозата ☐
- 2. Отежнатиот пристап до нови лекови во земјата и непостоење соодветна помош од државата за терапија и лекување ☐
- 3. Отежнатиот пристап до клинички испитувања ☐
- 4. Недостатокот на специфично едуциран лекарски персонал и соодветни услови во болниците ☐
- 5. Недостатокот на специјализирани установи ☐
- 6. Непостоењето на референтна база на податоци за РБ ☐
- 7. Непостоењето на соодветна дефиниција, кодификација и каталогизација на РБ ☐
- 8. Недостатокот на медицински водичи за лекување на ретки болести ☐
- 9. Недостатокот на синхронизиран мултидисциплинарен лекарски пристап на болните ☐
- 10. Непостоењето наразвиена свест кај стручната и пошироката јавност за важноста на РБ и за нивното влијание врз здравјето на населението ☐

32. Ве молиме наведете во кои видови на нега сте наишле на тешкотии? Можни се повеќе одговори.

- 1. Консултација со општ лекар ☐
- 2. Посета на специјалист ☐
- 3. Лекови, медицински помагала или опрема ☐
- 4. Хоспитализација ☐
- 5. Хирургија ☐
- 6. Социјална заштита и услуги ☐
- 7. Лабораториски испитувања ☐
- 8. Друго:_____ ☐

33. Дали сте член на здружение на лица со ретки болести?

- 1. Да ☐
- 2. Не ☐



34. Дали сте задоволни/на од работата на здружението?

Не сум задоволен/на Многу сум задоволен/на Не знам

☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6

35. Дали имате предлог за подобрување на работата на здружението?

ИНФОРМИРАНОСТ ЗА БОЛЕСТА

36. За секое тврдење одговорете така што ќе изберете еден од понудените одговори. Некои тврдења се слични, но сепак одговорете на секое од нив.

	(1) Никогаш	(2) Ретко	(3) Повремено	(4) Често	(5) Многу често
1. Морате да вложите многу напор за да најдете некоја здравствена информација што Ви треба	☐	☐	☐	☐	☐
2. Не знаете каде би побарале/ла некоја здравствена информација што Ви треба	☐	☐	☐	☐	☐
3. Не ги разбирате здравствените информации кои ги пронаоѓате	☐	☐	☐	☐	☐
4. Не ги разбирате здравствените информации кои ги добивате од лекарот	☐	☐	☐	☐	☐

37. Во која мерка следните тврдења се однесуваат на Вас?

	(1) Воопшто не	(2) Главно не	(3) Ни да ни не	(4) Главно да	(5) Во целост да
1. Важно Ви е да бидете информиран/а за болеста која ја имате	☐	☐	☐	☐	☐
2. Сакате да знаете кои се можните компликации од болеста	☐	☐	☐	☐	☐
3. Сакате да имате можност да ги споделите искуствата со другите заболени од истата болест	☐	☐	☐	☐	☐
4. Колку повеќе знаете за Вашата болест, имате чувство на поголема контрола врз симптомите и лекувањето	☐	☐	☐	☐	☐
5. Претпочитате да не се информирате за можните компликации од Вашата болест	☐	☐	☐	☐	☐
6. Не сакате да разговарате и читате за Вашата болест	☐	☐	☐	☐	☐

38. Каде најчесто ги барате информациите за болеста од која боледувате?
Можни се повеќе одговори.

- | | |
|---|--------------------------|
| 1. Во медицинските прирачници | ☐ |
| 2. Во брошурите за болеста | ☐ |
| 3. Од општи лекари | ☐ |
| 4. Од лекари-специјалисти | ☐ |
| 5. Од членовите на семејството | ☐ |
| 6. Од познаници кои боледуваат од истата болест | ☐ |
| 7. На интернет-страници | ☐ |
| 8. На интернет-форумите | ☐ |
| 9. Во здружението | ☐ |
| 10. Не ги барате | ☐ |

39. Означете ги темите поврзани со болеста од која боледувате
за кои би сакале/ла да дознаете повеќе. Можни се повеќе одговори.

- | | |
|--|--------------------------|
| 1. Причината за појава на болеста | ☐ |
| 2. Симптоми на болеста | ☐ |
| 3. Видови на терапија | ☐ |
| 4. Несакани појави од терапијата | ☐ |
| 5. Алтернативно лекување | ☐ |
| 6. Исхрана | ☐ |
| 7. Најновите истражувања | ☐ |
| 8. Можноста за учество во клиничките истражувања | ☐ |
| 9. Толкување на резултатите | ☐ |
| 10. Методи на самопомош | ☐ |
| 11. Соочување со психолошки и емоционални тешкотии | ☐ |

СЛОБОДНО ВРЕМЕ

40. Колку следните активности се застапени во Вашето слободно време?

- | | (1) Никогаш | (2) Ретко | (3) Поверемено | (4) Често | (5) Многу често |
|--|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| 1. Спортски настани | ☐ | ☐ | ☐ | ☐ | ☐ |
| 2. Културни настани | ☐ | ☐ | ☐ | ☐ | ☐ |
| 3. Дружење со пријателите | ☐ | ☐ | ☐ | ☐ | ☐ |
| 4. Имате свое хоби | ☐ | ☐ | ☐ | ☐ | ☐ |
| 5. Со семејството | ☐ | ☐ | ☐ | ☐ | ☐ |
| 6. Повеќето од времето сте сами во домот | ☐ | ☐ | ☐ | ☐ | ☐ |
| 7. Волонтирате во заедницата | ☐ | ☐ | ☐ | ☐ | ☐ |



41. Кога размислувате за начинот на кој го поминувате слободното време, заклучувате дека:

- | | |
|--|--------------------------|
| 1. Го поминувате квалитетно и корисно | ☐ |
| 2. Потребна е можност за повеќе избор | ☐ |
| 3. Го поминувате неквалитетно и бескорисно | ☐ |
| 4. Најчесто здодевно | ☐ |

СТАВ КОН БОЛЕСТА

42. Во која мера Вашата болест влијае на Вашиот живот?

- | | | |
|---|--|----------------------------|
| Не влијае | Исклучително влијае | Не знам |
| ☐ 1 ☐ 2 | ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 | ☐ 6 |

43. Колку добро ја разбирате Вашата болест?

- | | | |
|---|--|----------------------------|
| Воопшто не | Многу добро ја разбирам | Не знам |
| ☐ 1 ☐ 2 | ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 | ☐ 6 |

44. Колку сте загрижени/а поради Вашата болест?

- | | | |
|---|--|----------------------------|
| Воопшто не | Многу сум загрижен/а | Не знам |
| ☐ 1 ☐ 2 | ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 | ☐ 6 |

45. Што мислите, колкава контрола имате над Вашата болест?

- | | | |
|---|--|----------------------------|
| Воопшто немам | Имам целосна контрола | Не знам |
| ☐ 1 ☐ 2 | ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 | ☐ 6 |

46. По Ваше мислење, колку долго ќе трае Вашата болест?

- | | | |
|---|--|----------------------------|
| Многу кратко време | Засекогаш | Не знам |
| ☐ 1 ☐ 2 | ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 | ☐ 6 |

47. По Ваше мислење, колку лекувањето може да Ви помогне?

- | | | |
|---|--|----------------------------|
| Воопшто не може | Во целост може да помогне | Не знам |
| ☐ 1 ☐ 2 | ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 | ☐ 6 |

48. Колку сте задоволен/а со достапноста на здравствените услуги?

- | | | |
|---|--|----------------------------|
| Воопшто незадоволен/на | Многу задоволен/на | Не знам |
| ☐ 1 ☐ 2 | ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 | ☐ 6 |

49. Колку редовно одите на контролни прегледи?

Воопшто не одам Редовно одам Не знам
☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6

50. Колку се придржувате на лекарските совети за земање на лекови?

Воопшто не се придржувам Во целост се придржувам Не знам
☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6

51. Колку болеста влијае на Вашата емоционална состојба?
 (пр. дали сте лут/а, потиштен/а, депресивен/на?)

Воопшто не влијае Исклучително влијае Не знам
☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6

ПЕРЦЕПЦИЈА НА КВАЛИТЕТ НА ЖИВОТ

52. Ве молиме за секое тврдење изберете еден од понудените одговори.
 Некои тврдења се слични, но сепак одговорете на секое од нив.

Колку сте задоволен/а:	(1) Многу незадоволен/на	(2) Незадоволен/на	(3) Ниту задоволен/на ниту незадоволен/на	(4) Задоволен/на	(5) Многу задоволен/на	(6) Не знам
1. со Вашето спиење?	☐	☐	☐	☐	☐	☐
2. со Вашата состојба за вршење на секојдневните активности?	☐	☐	☐	☐	☐	☐
3. со Вашите работни способности?	☐	☐	☐	☐	☐	☐
4. со себеси?	☐	☐	☐	☐	☐	☐
5. со Вашиот однос со блиски лица?	☐	☐	☐	☐	☐	☐
6. од поддршката на пријателите?	☐	☐	☐	☐	☐	☐
7. од поддршката на семејството?	☐	☐	☐	☐	☐	☐
8. од поддршката на пошироката заедница во училиште, на работа?	☐	☐	☐	☐	☐	☐
9. со условите на Вашиот простор за живеење?	☐	☐	☐	☐	☐	☐
10. со Вашиот сексуален живот?	☐	☐	☐	☐	☐	☐
11. со Вашиот љубовен живот?	☐	☐	☐	☐	☐	☐



53. Мислејќи на Вашето физичко здравје, колку денови во изминатите 30 дена Вашето физичко здравје не е добро? Заокружете еден од наведените одговори.
1. Број на денови
 2. Ниеден ☐
 3. Не знам/Не сум сигурен/на ☐
54. Во текот на изминатите 30 дена, приближно колку дена не сте биле во можност да ги извршувате вообичаените активности (пр. самогрижа, работа, рекреативни активности итн.) поради лошото физичко или ментално здравје?
1. Број на денови
 2. Ниеден ☐
 3. Не знам/Не сум сигурен/на ☐

ПСИХОЛОШКИ АСПЕКТИ НА ЖИВОТОТ

55. Ве молиме да одговорите на секое прашање со заокружување на една опција.

	(1) Да	(2) Не	(3) Понекогаш	(4) Не знам
1. Дали Вашето расположение е многу променливо?	☐	☐	☐	☐
2. Дали размислувањата за Вашите проблеми Ве доведуваат во состојба на тензии и немир?	☐	☐	☐	☐
3. Дали сте многу загрижени за она што другите мислат за Вас?	☐	☐	☐	☐
4. Дали сте комуникативна личност?	☐	☐	☐	☐
5. Дали можете целосно да се опуштите во весело друштво и да уживате во забавата?	☐	☐	☐	☐
6. Дали понекогаш се чувствувате нерасположено без некоја вистинска причина?	☐	☐	☐	☐
7. Уживате ли во дружењето со други?	☐	☐	☐	☐
8. Дали лесно се навредувате?	☐	☐	☐	☐
9. Дали се чувствувате осамено?	☐	☐	☐	☐
10. Се обидувате ли да не бидете груб/а кон другите?	☐	☐	☐	☐
11. Дали чувствувате дека иднината Ви е безнадежна и дека работите не може да се подобрат?	☐	☐	☐	☐
12. Дали мислите дека честопати сте напнат/а или нервозен/а?	☐	☐	☐	☐
13. Дали чувствувате дека ништо не Ви претставува задоволство и дека сè е залудно?	☐	☐	☐	☐

РЕАКЦИЈА НА СТРЕСНИ СИТУАЦИИ

56. Луѓето се разликуваат по начините на кои се соочуваат во секојдневните ситуации кои предизвикуваат стрес.

Иако различните настани кај исто лице доведуваат до различни реакции, сепак Ве молиме да размислите за различни непријатни – стресни ситуации и за Вашите НАЈЧЕСТИ РЕАКЦИИ во такви ситуации.

	(1) Никогаш	(2) Понекогаш	(3) Вообичаено	(4) Многу често	(5) Секогаш	(6) Не знам
1. Таквите ситуации настојувате да ги искористите како вредни животни искуства	☐	☐	☐	☐	☐	☐
2. Вознемирен/а сте, но со сите сили се убедувате да ги прикриете своите чувства	☐	☐	☐	☐	☐	☐
3. Му се обраќате некому за совет што да правите	☐	☐	☐	☐	☐	☐
4. Со сета сила се обидувате да сторите нешто во врска со тие ситуации	☐	☐	☐	☐	☐	☐
5. Сам/а себеси се уверувате дека тоа не е вистина, дека тоа не е можно	☐	☐	☐	☐	☐	☐
6. Верувате во Господ	☐	☐	☐	☐	☐	☐
7. Се обидувате да ја пронајдете смешната страна на таквите ситуации	☐	☐	☐	☐	☐	☐
8. Признавате дека тоа не можете да го решите и престанувате да се обидувате	☐	☐	☐	☐	☐	☐
9. Сакате да бидете сам/а	☐	☐	☐	☐	☐	☐
10. Се обидувате да добиете емоционална поддршка од роднините и пријателите	☐	☐	☐	☐	☐	☐
11. Го избегнувате друштвото и разговорите за да размислите за таа ситуација/ проблем	☐	☐	☐	☐	☐	☐
12. Планирате различни начини на кои би успеале/а да ја решите таа ситуација	☐	☐	☐	☐	☐	☐
13. Се надевате дека некој друг ќе ја реши таа ситуација	☐	☐	☐	☐	☐	☐



СОЦИЈАЛНИ ВЕШТИНИ

57. За секое тврдење одговорете така што ќе заокружите еден од петте предвидени одговори. Некои тврдења се слични, но сепак одговорете на секое од нив.

	(1) Воопшто не	(2) Најчесто не	(3) Најчесто да	(4) Во целост да
1. Во хармонични односи сте со луѓето околу Вас	☐	☐	☐	☐
2. Ви недостига друштво	☐	☐	☐	☐
3. Немате неког кому би можеле/а да му се обратите	☐	☐	☐	☐
4. Немате чувство како да сте сам/а	☐	☐	☐	☐
5. Имате група пријатели на која ѝ припаѓате	☐	☐	☐	☐
6. Имате многу заедничко со луѓето околу Вас	☐	☐	☐	☐
7. Веќе со никого не сте близок/а	☐	☐	☐	☐
8. Вашите интереси и идеи не ги делат луѓето околу Вас	☐	☐	☐	☐
9. Вие сте отворена личност	☐	☐	☐	☐
10. Постојат луѓе со кои сте блиски	☐	☐	☐	☐
11. Луѓето не Ве примаат во нивното друштво	☐	☐	☐	☐
12. Вашите социјални односи се површни	☐	☐	☐	☐
13. Никој вистински не Ве познава	☐	☐	☐	☐
14. Се чувствувате изолиран/на од другите	☐	☐	☐	☐
15. Кога ќе посакате друштво, можете да го најдете	☐	☐	☐	☐
16. Постојат луѓе кои вистински Ве разбираат	☐	☐	☐	☐
17. Несреќни/на сте што сте повлечен/а	☐	☐	☐	☐
18. Луѓето се околу Вас, но не со Вас	☐	☐	☐	☐
19. Има луѓе со кои можете да разговарате	☐	☐	☐	☐
20. Има луѓе на кои можете да им се обратите	☐	☐	☐	☐

ЗАДОВОЛСТВО ОД ЗДРАВСТВЕНАТА ЗАШТИТА

58. Ве молиме да одговорите на секое прашање со избор на една опција.

	(1) Да	(2) Не	(3) Понекогаш	(4) Не знам
1. Ви посветува ли лекарот доволно време за разговор?	☐	☐	☐	☐
2. Дали лекарот воопшто знае од која болест боледувате?	☐	☐	☐	☐
3. Покажува ли интерес за Вашите лични проблеми?	☐	☐	☐	☐
4. Слуша ли што зборувате?	☐	☐	☐	☐
5. Ве информира ли лекарот за сè што сакате да дознаете за Вашите симптоми и болеста?	☐	☐	☐	☐
6. Дали сте задоволен/на со објаснувањето на причината за бараните испитувања и планираниот начин на лекување?	☐	☐	☐	☐
7. Дали постои можност за разговор со лекарот преку телефон?	☐	☐	☐	☐
8. Дали лекарот Ви помага во надминувањето на емоционалните проблеми поврзани со Вашата здравствена состојба?	☐	☐	☐	☐
9. Дали лекарот Ви помага во решавање на Вашата загриженост поради болеста?	☐	☐	☐	☐
10. Дали лекарот Ви помага да ја разберете важноста на почитувањето на советите?	☐	☐	☐	☐
11. Дали лекарот Ви објаснува и Ве подготвува за она што треба да го очекувате од специјалистичкиот преглед или болничкото лекување?	☐	☐	☐	☐

59. Колку сте задоволни од соработката со здравствените установи во Р.Македонија?

1. Многу незадоволен/на	☐
2. Незадоволен/на	☐
3. Ниту задоволен/на ниту незадоволен/на	☐
4. Задоволен/на	☐
5. Многу задоволен/на	☐
6. Не знам	☐



60. Колку сте задоволни од поддршката и соработката со Министерството за здравство?

- | | |
|--|--------------------------|
| 1. Многу незадоволен/на | ☐ |
| 2. Незадоволен/на | ☐ |
| 3. Ниту задоволен/на ниту незадоволен/на | ☐ |
| 4. Задоволен/на | ☐ |
| 5. Многу задоволен/на | ☐ |
| 6. Не знам | ☐ |

61. Колку сте задоволни од поддршката и соработката со Фондот за здравствено осигурување?

- | | |
|--|--------------------------|
| 1. Многу незадоволен/на | ☐ |
| 2. Незадоволен/на | ☐ |
| 3. Ниту задоволен/на ниту незадоволен/на | ☐ |
| 4. Задоволен/на | ☐ |
| 5. Многу задоволен/на | ☐ |
| 6. Не знам | ☐ |

62. Според Ваше мислење, што е потребно да се направи за да се подобри квалитетот на Вашето лекување?

Можни се повеќе одговори.

- | | |
|---|--------------------------|
| 1. Воспоставување на соодветна дефиниција, кодификација и каталогизација на РБ и воспоставување референтна база на податоци за РБ | ☐ |
| 2. Обезбедување на финансиски средства за набавка и подобрување на нивото на достапност на лековите и терапијата за ретки болести во земјата | ☐ |
| 3. Обезбедување на епидемиолошки податоци за РБ и изработка на насоки и критериуми за формирање на Национален референтен центар за РБ | ☐ |
| 4. Интегриран пристап за откривање, дијагностицирање, превенција и социјална интеграција на лицата со РБ и нивните семејства | ☐ |
| 5. Унапредување на превенцијата на РБ од геномско потекло и организирање на екстензивни скрининг-програми | ☐ |
| 6. Унапредување на превенцијата и дијагностиката на РБ од геномско потекло, воведување на нови дијагностички технологии и унапредување на достапноста на генетичкото информирање и консултација | ☐ |
| 7. Унапредување на стручните капацитети на здравствените работници и здравствените соработници со цел соодветно откривање и рано дијагностицирање на РБ | ☐ |
| 8. Подобрување на правната рамка за лекување на лицата со РБ | ☐ |
| 9. Олеснување на процедурата за редовно следење на текот на болеста (биохемиски и останати лабораториски анализи) | ☐ |
| 10. Подигнување на свеста на стручната и пошироката јавност за важноста на РБ и нивното влијание врз здравјето на населението | ☐ |
| 11. Воспоставување на интернационална стручна соработка во полето на регистрацијата, мониторингот, дијагностиката, лекувањето и истражувањето на ретките болести. | ☐ |
| 12. Нешто друго (впишете): | ☐ |

Прилог 4. Прашалник за родителите на деца со ретки болести

Прашалникот е **АНОНИМЕН**. Никој нема да знае кој го пополнил секој прашалник поединечно.

Не постојат точни или неточни одговори на овие прашања. Напишете го само она што го чувствувате или верувате дека ќе биде вистинскиот одговор на прашањето.

Не брзајте и пополнете го прашалникот внимателно и промислено. Дајте што повеќе информации или објаснувања во прашањата каде се бара да напишете детален одговор.

На прашањата одговарате следејќи ги упатствата и обележувајќи го полето до одговорот. **Ако прашалникот го одговарате ЕЛЕКТРОНСКИ, полињата до одговорот автоматски се обележуваат при кликување на нив.**

Однапред Ви благодариме за соработката!!!!

СОЦИО-ДЕМОГРАФСКИ КАРАКТЕРИСТИКИ

1. Полот на Вашето дете

- 1. Машки ☐
- 2. Женски ☐

2. Место на живеење

3. Колку години има Вашето дете?

4. Степен на Вашето образование:

- 1. Неколку одделенија основно училиште ☐
- 2. Завршено основно училиште ☐
- 3. Завршено средно училиште ☐
- 4. Завршена виша школа или факултет ☐
- 5. Постдипломски студии ☐



5. На кој начин ги обезбедувате месечните финансиски примања?

Можни се повеќе одговори.

- | | |
|-----------------------------|--------------------------|
| 1. Вработен/а сте | ☐ |
| 2. Ве издржуваат родителите | ☐ |
| 3. Ви помагаат пријателите | ☐ |
| 4. Ви помагаат роднините | ☐ |
| 5. Примате социјална помош | ☐ |
| 6. Примате пензија | ☐ |
| 7. Примате инвалидна | ☐ |
| 8. Друго (впишете): | ☐ |

6. Колку лица живеат во вашето домаќинство?

7. Колку изнесуваат вкупните примања на сите членови на Вашето домаќинство?

Износ во денари:

ДЕН

8. Во текот на изминатите 30 дена, приближно колку дена не сте биле во можност да ги извршувате вообичаените активности (пр. работа, рекреативни активности итн.) поради лошото физичко или ментално здравје на Вашето дете?

1. Број на денови

2. Ниеден ☐

3. Не знам/Не сум сигурен/на ☐

9. Во изминатите 30 дена, приближно колку дена не сте биле во можност да ги извршувате вообичаените активности (пр. работа, рекреативни активности итн.) поради посетување на редовни медицински контроли или терапија?

1. Број на денови

2. Ниеден ☐

3. Не знам/Не сум сигурен/на ☐

10. Дали кај Вашето дете е дијагностицирана ретка болест?

1. Да ☐

2. Не ☐

11. Која е дијагнозата на Вашето дете? ПОПОЛНИ СО ПЕЧАТНИ БУКВИ

12. Ако болеста НЕ му е дијагностицирана, која е причината?

13. Колку години имало Вашето дете кога му е дијагностицирана болеста?

14. Колку време поминало од почетокот на болеста до поставувањето на дијагнозата?

15. Дали болеста на Вашето дете била дијагностицирана со првата дијагноза?

1. Да ☐

2. Не ☐

16. Доколку НЕ, колку дијагнози имало Вашето дете до сега?

17. Во која установа-клиника и на кој оддел се лекува Вашето дете?

18. Колку лекари сте консултирале пред конечната дијагноза?

1. 1-2 ☐

2. 3-5 ☐

3. 6-10 ☐

4. Повеќе од 10 ☐

19. Кои сè видови испитувања се направени кај Вашето дете?
Можни се повеќе одговори.

1. Никакви ☐

2. Радиолошки испитувања ☐

3. Биохемиски испитувања ☐

4. Функционални испитувања ☐

5. Генетски тестирања ☐

6. Други испитувања (впишете): ☐



20. Дали во Македонија постои лекар специјалист за лекување на болеста од која боледува Вашето дете?

- | | |
|------------|--------------------------|
| 1. Да | ☐ |
| 2. Не | ☐ |
| 3. Не знам | ☐ |

21. Ако постои, кој е, на која клиника е, и која специјалност е?

22. Дали се појавиле некои други здравствени заболувања во процесот на лекување на Вашето дете во следните случаи:

А. Ненавремено лекување

Наведете го проблемот: _____

Б. Неадекватно лекување

Наведете го проблемот: _____

В. Непоставување конечна дијагноза

Наведете го проблемот: _____

Г. Погрешна дијагноза

Наведете го проблемот: _____

Д. Недостапност на лекови

Наведете го проблемот: _____

Ѓ. Недостапност на медицински помагала

Наведете го проблемот: _____

Е. Недостапност на друг вид терапија (пр. физикална терапија)

Наведете го проблемот: _____

23. На кој начин ги набавувате лековите, ортопедските помагала, исхраната и терапијата за Вашето дете?

- | | |
|---|--------------------------|
| 1. Лековите, терапијата Ви ги обезбедуваат здравствените установи | ☐ |
| 2. Лековите, терапијата ја набавувате сам/а во земјата | ☐ |
| 3. Лековите, терапијата ја набавувате сам/а во странство | ☐ |
| 4. Преку донација од фармацевтските компании | ☐ |
| 5. На друг начин (впишете): | ☐ |

24. Дали терапијата е покриена со здравственото осигурување, односно дали се наоѓаат на позитивната листа на ФЗОМ или на некоја програма на Министерството за здравство?

- 1. Да ☐
- 2. Не ☐

25. Доколку терапијата не е покриена со здравственото осигурување, колку месечно издвојувате за нејзино купување?

- 1. Износ во денари: денари.
- 2. Не се лекува детето, не можеме да си ја дозволиме терапијата ☐

26. По Ваше мислење, кои се најголемите проблеми на болните од ретки болести? Можни се повеќе одговори.

- 1. Поставувањето на дијагнозата ☐
- 2. Отежнатиот пристап до нови лекови во земјата и непостоењето на соодветна помош од државата за терапија и лекување ☐
- 3. Отежнатиот пристап до клинички испитувања ☐
- 4. Недостатокот на специфично едуциран лекарски персонал и соодветни услови во болниците ☐
- 5. Недостатокот на специјализирани установи ☐
- 6. Непостоењето на референтна база на податоци за РБ ☐
- 7. Непостоењето на соодветна дефиниција, кодификација и каталогизација на РБ ☐
- 8. Недостатокот на медицински водичи за лекување на ретки болести ☐
- 9. Недостатокот на синхронизиран мултидисциплинарен лекарски пристап на болните ☐
- 10. Непостоењето на развиена свест кај стручната и пошироката јавност за важноста на РБ и за нивното влијание врз здравјето на населението ☐

27. Ве молиме наведете во кои видови на нега сте наишле на тешкотии? Можни се повеќе одговори.

- 1. Консултација со општ лекар ☐
- 2. Посета на специјалист ☐
- 3. Лекови, медицински помагала или опрема ☐
- 4. Хоспитализација ☐
- 5. Лабораториски испитувања ☐
- 6. Хирургија ☐
- 7. Социјална заштита и услуги ☐
- 8. Друго ☐

28. Дали сте член на здружение за ретки болести?

- 1. Да ☐
- 2. Не ☐



29. Дали сте задоволни од работата на здружението?

1. Да ☐
2. Не ☐

30. Доколку не сте задоволни со неговото работење, по Ваше мислење, што би требало здружението да промени?

ИНФОРМИРАНОСТ ЗА БОЛЕСТА

31. За секое тврдење одговорете така што ќе изберете еден од понудените одговори. Некои тврдења се слични, но сепак одговорете на секое од нив.

	(1) Никогаш	(2) Ретко	(3) Повеќето	(4) Често	(5) Многу често
1. Морате да вложите многу напор за да најдете некоја здравствена информација што Ви треба	☐	☐	☐	☐	☐
2. Не знаете каде би побарале/ла некоја здравствена информација што Ви треба	☐	☐	☐	☐	☐
3. Не ги разбирате здравствените информации кои ги пронаоѓате	☐	☐	☐	☐	☐
4. Не ги разбирате здравствените информации кои ги добивате од лекарот	☐	☐	☐	☐	☐

32. Во која мера следните тврдења се однесуваат на Вас?

	(1) Воопшто не	(2) Главно не	(3) Ни да ни не	(4) Главно да	(5) Во целост да
1. Важно Ви е да бидете информирани за болеста од која боледува Вашето дете.	☐	☐	☐	☐	☐
2. Сакате да знаете кои се можните компликации од болеста кај Вашето дете.	☐	☐	☐	☐	☐
3. Сакате да имате можност да ги споделите искуствата со другите родители на деца со РБ	☐	☐	☐	☐	☐
4. Колку повеќе знаете за болеста од која боледува Вашето дете, имате чувство на поголема контрола над симптомите и лекувањето	☐	☐	☐	☐	☐
5. Подобрно да не се информирате за можните компликации од болеста од која боледува Вашето дете	☐	☐	☐	☐	☐
6. Не сакате да разговарате и читате за болеста од која боледува Вашето дете	☐	☐	☐	☐	☐

33. Од кои извори добивате информации за ретките болести?
Можни се повеќе одговори.

- | | |
|---|--------------------------|
| 1. Во медицинските прирачници | ☐ |
| 2. Во брошурите за болеста | ☐ |
| 3. Од општи лекари | ☐ |
| 4. Од лекари-специјалисти | ☐ |
| 5. Од членовите на семејството | ☐ |
| 6. Од познаници кои боледуваат од истата болест | ☐ |
| 7. На интернет-страници | ☐ |
| 8. На интернет-форумите | ☐ |
| 9. Во здружението | ☐ |
| 10. Не ги барате | ☐ |

34. Означете ги темите поврзани со ретки болести за кои сакате да дознаете повеќе. Можни се повеќе одговори.

- | | |
|--|--------------------------|
| 1. Причината за појава на болеста | ☐ |
| 2. Симптоми на болеста | ☐ |
| 3. Видови на терапија | ☐ |
| 4. Несакани појави од терапијата | ☐ |
| 5. Алтернативно лекување | ☐ |
| 6. Исхрана | ☐ |
| 7. Најновите истражувања | ☐ |
| 8. Можноста за учество во клиничките истражувања | ☐ |
| 9. Толкување на резултатите | ☐ |
| 10. Методи на самопомош | ☐ |
| 11. Соочување со психолошки и емоционални тешкотии | ☐ |

СТАВ КОН БОЛЕСТА

35. Во која мера болеста на Вашето дете влијае на неговиот живот?

- | | | |
|---|--|----------------------------|
| Не влијае | Исклучително влијае | Не знам |
| ☐ 1 ☐ 2 | ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 | ☐ 6 |

36. Во која мера болеста на Вашето дете влијае врз неговата социјализација?

- | | | |
|---|--|----------------------------|
| Не влијае | Исклучително влијае | Не знам |
| ☐ 1 ☐ 2 | ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 | ☐ 6 |



37. Колку добро ја разбирате болеста на Вашето дете?

Воопшто не	Многу добро ја разбираам	Не знам
☐ 1 ☐ 2	☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	☐ 6

38. Колку сте загрижени поради болеста на Вашето дете?

Воопшто не	Многу сум загрижен/а	Не знам
☐ 1 ☐ 2	☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	☐ 6

39. Што мислите, колкава контрола имате над болеста на Вашето дете?

Воопшто немам	Имам целосна контрола	Не знам
☐ 1 ☐ 2	☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	☐ 6

40. По Ваше мислење, колку долго ќе трае болеста на Вашето дете?

Многу кратко време	Засекогаш	Не знам
☐ 1 ☐ 2	☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	☐ 6

41. Што мислите, колку лекувањето може да му помогне на Вашето дете?

Воопшто не може	Во целост може да помогне	Не знам
☐ 1 ☐ 2	☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	☐ 6

42. Колку сте задоволни од достапноста на здравствените услуги?

Многу задоволен/а	Воопшто незадоволен/а	Не знам
☐ 1 ☐ 2	☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	☐ 6

43. Колку редовно одите на контролни прегледи со Вашето дете?

Воопшто не одам	Редовно одам	Не знам
☐ 1 ☐ 2	☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	☐ 6

44. Колку се придржувате на лекарските совети за земање на лекови?

Воопшто не се придржувам	Во целост се придржувам	Не знам
☐ 1 ☐ 2	☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	☐ 6

45. Колку болеста влијае на емоционалната состојба на Вашето дете?

Воопшто не влијае	Исклучително влијае	Не знам
☐ 1 ☐ 2	☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	☐ 6

ЗАДОВОЛСТВО ОД ЗДРАВСТВЕНАТА ЗАШТИТА

46. Ве молиме, врз основа на Вашите искуства, да одговорите на прашањата кои се однесуваат на односот на лекарот кон Вас и Вашето дете.

	(1) Да	(2) Не	(3) Понекогаш	(4) Не знам
1. Ви посветува ли лекарот доволно време за разговор?	☐	☐	☐	☐
2. Дали лекарот воопшто знае од која болест боледува Вашето дете?	☐	☐	☐	☐
3. Покажува ли интерес за Вашите лични проблеми?	☐	☐	☐	☐
4. Слуша ли што зборувате?	☐	☐	☐	☐
5. Ве информира ли лекарот за сè што сакате да знаете за симптомите и болеста на Вашето дете?	☐	☐	☐	☐
6. Дали сте задоволни со објаснувањето на причината за бараните испитувања и планираниот начин на лекување на Вашето дете?	☐	☐	☐	☐
7. Дали постои можност за разговор со лекарот преку телефон?	☐	☐	☐	☐
8. Дали лекарот Ви помага во совладување на емоционалните проблеми поврзани со здравствената состојба на Вашето дете?	☐	☐	☐	☐
9. Дали лекарот Ви помага во решавање на Вашата загриженост поради болеста на Вашето дете?	☐	☐	☐	☐
10. Дали лекарот Ви помага да ја разберете важноста на почитувањето на советите?	☐	☐	☐	☐
11. Дали лекарот Ви објаснува и Ве подготвува за она што треба да го очекувате од специјалистичкиот преглед или болничкото лекување?	☐	☐	☐	☐
12. Дали лекарот Ви дава одговори на прашањата поврзани со Вашето дете?	☐	☐	☐	☐

47. Колку сте задоволни од соработката со здравствените установи?

- | | |
|--|--------------------------|
| 1. Многу незадоволен/на | ☐ |
| 2. Незадоволен/на | ☐ |
| 3. Ниту задоволен/на ниту незадоволен/на | ☐ |
| 4. Задоволен/на | ☐ |
| 5. Многу задоволен/на | ☐ |
| 6. Не знам | ☐ |



48. Колку сте задоволни од поддршката и соработката со институциите на власта?

- | | |
|--|--------------------------|
| 1. Многу незадоволен/на | ☐ |
| 2. Незадоволен/на | ☐ |
| 3. Ниту задоволен/на ниту незадоволен/на | ☐ |
| 4. Задоволен/на | ☐ |
| 5. Многу задоволен/на | ☐ |
| 6. Не знам | ☐ |

49. По Ваше мислење, што е потребно да се направи за да се подобри нивото на квалитет на лекувањето на лицата со ретки болести? Можни се повеќе одговори.

- | | |
|---|--------------------------|
| 1. Воспоставување на соодветна дефиниција, кодификација и каталогизација на РБ и воспоставување референтна база на податоци за РБ | ☐ |
| 2. Обезбедување на финансиски средства за набавка и подобрување на нивото на достапност на лековите и терапијата за ретки болести во земјата | ☐ |
| 3. Обезбедување на епидемиолошки податоци за РБ и изработка на насоки и критериуми за формирање на Национален референтен центар за РБ | ☐ |
| 4. Интегриран пристап за откривање, дијагностицирање, превенција и социјална интеграција на лицата со РБ и нивните семејства | ☐ |
| 5. Унапредување на превенцијата на РБ од геномско потекло и организирање на екстензивни скрининг-програми | ☐ |
| 6. Унапредување на превенцијата и дијагностиката на РБ од геномско потекло, воведување на нови дијагностички технологии и унапредување на достапноста на генетичко информирање и консултација | ☐ |
| 7. Унапредување на стручните капацитети на здравствените работници и здравствените соработници со цел соодветно откривање и рано дијагностицирање на РБ | ☐ |
| 8. Подобрување на правната рамка за лекување на лицата со РБ | ☐ |
| 9. Олеснување на процедурата за редовно следење на текот на болеста (биохемиски и останати лабораториски анализи) | ☐ |
| 10. Подигнување на свеста на стручната и пошироката јавност за важноста на РБ и за нивното влијание врз здравјето на населението | ☐ |
| 11. Воспоставување на интернационална стручна соработка во полето на регистрацијата, мониторингот, дијагностиката, лекувањето и истражувањето на ретките болести. | ☐ |
| 12. Нешто друго (впишете): | ☐ |

Прилог 5. Прашалник за здравствени работници

Прашалникот е **АНОНИМЕН**. Никој нема да знае кој го пополнил секој прашалник поединечно.

Не постојат точни или неточни одговори на овие прашања. Напишете го само она што го чувствувате или верувате дека ќе биде вистинскиот одговор на прашањето.

Не брзајте и пополнете го прашалникот внимателно и промислено. Дајте што повеќе информации или објаснувања во прашањата каде се бара да напишете детален одговор.

На прашањата одговарате следејќи ги упатствата и обележувајќи го полето до одговорот. **Ако прашалникот го одговарате ЕЛЕКТРОНСКИ, полињата до одговорот автоматски се обележуваат при кликување на нив.**

Однапред Ви благодариме за соработката!!!!

ПРАШАЛНИК

1. Име на установата каде што работите:

2. Седиште на установата (град, општина):

3. Тип на установата во која работите:

- | | |
|-------------------------------|--------------------------|
| 1. Општа пракса (примарна 33) | ☐ |
| 2. Општа/клиничка болница | ☐ |
| 3. Специјална болница | ☐ |
| 4. Универзитетска клиника | ☐ |
| 5. Здравствен дом | ☐ |
| 6. Друго (впишете): | ☐ |



4. Вашиот пол

1. Машки ☐
2. Женски ☐

5. Колку години имате?

6. Вашата специјалност:

7. На која позиција работите во рамките на Вашата установа (Директор, Раководител на оддел, Одделенски лекар, лекар во Здравствен дом итн.)

8. Колку години работно искуство имате?

9. Колку години работите на оваа позиција?

10. Колку често посетувате едукативни предавања, семинари од областа на ретки болести?

1. Никогаш ☐
2. Неколку пати во текот на годината ☐
3. Еднаш во текот на годината ☐
4. Најмалку еднаш месечно ☐
5. Друго (впишете): ☐

11. Колку често во работата се среќавате со лица со ретки болести?

1. Никогаш ☐
2. Неколку пати во текот на годината ☐
3. Еднаш во текот на годината ☐
4. Најмалку еднаш месечно ☐
5. Друго (впишете): ☐

12. До кој степен наведените ситуации кои се случуваат на Вашето работно место, прават да се чувствувате дека сте под стрес?

	(1) Воопшто не е стресно	(2) Ретко е стресно	(3) Понекогаш е стресно	(4) Стресно	(5) Исклучително стресно
1. Несоодветни лични примања	☐	☐	☐	☐	☐
2. Несоодветен работен простор	☐	☐	☐	☐	☐
3. Мала можност за напредување	☐	☐	☐	☐	☐
4. Лоша организација на работата	☐	☐	☐	☐	☐
5. Административни работи	☐	☐	☐	☐	☐
6. Преоптовареност со работа	☐	☐	☐	☐	☐
7. Закани од судски тужби и постапки	☐	☐	☐	☐	☐
8. Несоодветни очекувања од страна на болниот и семејството	☐	☐	☐	☐	☐
9. Изложеност на несоодветни јавни критики	☐	☐	☐	☐	☐
10. Погрешно информирање на пациентот од страна на медиуми и други извори	☐	☐	☐	☐	☐
11. Конфликти со пациент или со членовите на неговото семејство	☐	☐	☐	☐	☐
12. Неможност да се одвои професионалниот и приватниот живот	☐	☐	☐	☐	☐
13. Недостаток на соодветна континуирана едукација	☐	☐	☐	☐	☐
14. Временско ограничување за преглед на пациентите	☐	☐	☐	☐	☐

13. Дали во Вашата досегашна работа сте соработувале со здруженија на лица со ретки болести?

1. Да ☐
2. Не ☐
3. Не знам ☐



14. Колку сте задоволен/на со таа соработка?

- | | |
|--|--------------------------|
| 1. Многу незадоволен/на | ☐ |
| 2. Незадоволен/на | ☐ |
| 3. Ниту задоволен/на ниту незадоволен/на | ☐ |
| 4. Задоволен/на | ☐ |
| 5. Многу задоволен/на | ☐ |
| 6. Не знам | ☐ |
| 7. Друго: | ☐ |

15. Ве молиме наведете видови на услуги кои Вашата установа може да ги пружи на лица со ретки болести?

16. Дали во Македонија постојат посебни програми за лекување на ретки болести?

- | | |
|------------|--------------------------|
| 1. Да | ☐ |
| 2. Не | ☐ |
| 3. Не знам | ☐ |

17. Ако постојат, дали сте упатиле некој пациент по таа програма?

- | | |
|------------|--------------------------|
| 1. Да | ☐ |
| 2. Не | ☐ |
| 3. Не знам | ☐ |

18. Дали на Вашата клиника има лекар-специјалист за некоја ретка болест?

- | | |
|------------|--------------------------|
| 1. Да | ☐ |
| 2. Не | ☐ |
| 3. Не знам | ☐ |

19. Ако постои, кој е, која специјалност е и за која ретка болест?

20. Со кои ретки болести и со колкав број на лица со РБ досега сте се сретнале во Вашата работа? ПОПОЛНЕТЕ СО ПЕЧАТНИ БУКВИ

Болест: _____ Бр. на лица: _____

Болест: _____ Бр. на лица: _____

Не сум се сретнал/а _____

21. Од кои извори добивате информации за ретките болести?
Можни се повеќе одговори.

- | | |
|--|--------------------------|
| 1. Во медицинските прирачници | ☐ |
| 2. Во брошурите за болеста | ☐ |
| 3. Самоиницијативно | ☐ |
| 4. Преку обука организирана од страна на мојата установа | ☐ |
| 5. Од членовите на семејството на пациентот | ☐ |
| 6. Преку интернет | ☐ |
| 7. На интернет-форумите | ☐ |
| 8. Од здруженија кои работат на ретки болести | ☐ |
| 9. Од колегите | ☐ |
| 10. Од медиуми | ☐ |
| 11. Не барате информации | ☐ |
| 12. Друго (впишете): | ☐ |

22. Означете ги темите поврзани со ретките болести за кои сакате да дознаете повеќе. Можни се повеќе одговори.

- | | |
|---|--------------------------|
| 1. Причината за појава на болеста | ☐ |
| 2. Симптоми на болеста | ☐ |
| 3. Видови на терапија | ☐ |
| 4. Несакани појави од терапијата | ☐ |
| 5. Алтернативно лекување | ☐ |
| 6. Исхрана | ☐ |
| 7. Најновите истражувања | ☐ |
| 8. Можности за учество во клинички истражувања/испитувања | ☐ |
| 9. Толкување на резултатите | ☐ |
| 10. Методи на самопомош | ☐ |
| 11. Соочување со психолошки и емоционални тешкотии | ☐ |
| 12. Друго (впишете): | ☐ |



23. По Ваше мислење, кои се најзначајните проблеми на лицата со ретки болести? Можни се повеќе одговори.

1. Поставувањето дијагноза ☐
2. Отежнатиот пристап до нови лекови во нашата земја и непостоење соодветна помош од државата за терапија и лекување ☐
3. Отежнатиот пристап до клинички испитувања ☐
4. Недостатокот на специфично едуциран лекарски персонал и соодветни услови во болниците ☐
5. Недостатокот на специјализирани институции ☐
6. Непостоењето на референтна база на податоци за РБ. ☐
7. Непостоењето на соодветна дефиниција, кодификација и каталогизација на РБ. ☐
8. Недостатокот на медицински водичи за лекување на ретки болести ☐
9. Недостатокот на синхронизиран мултидисциплинарен лекарски пристап на болните ☐
10. Непостоењето на развиена свест кај стручната и пошироката јавност за важноста на РБ и за нивното влијание врз здравјето на населението ☐

24. По Ваше мислење, колку лицата со ретки болести имаат поддршка од своите семејства?

Воопшто немаат Целосно имаат Не знам
☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6

25. Што мислите, колку лицата со ретки болести сметаат дека лекувањето може да им помогне? (ова прашање се однесува на мислењето на оној што го пополнува прашалникот)

Воопшто не може Во целост може Не знам
☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6

26. Дали редовно одат на контролни прегледи?

Воопшто не одат Одат редовно Не знам
☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6

27. Колку лицата со ретки болести се придржуваат на лекарските совети за земање на лекови?

Воопшто не Во целост се придржуваат Не знам
☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6

28. Колку заболениите од ретки болести се загрижени поради нивната болест?

Воопшто не се Многу се загрижени Не знам
☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6

29. Колку болеста влијае на нивната емоционална состојба (пр. лутина, преплашеност, вознемиреност, депресивност, итн.)?

Воопшто не влијае Исклучително влијае Не знам
☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6

30. Ве молиме, врз основа на Вашето искуство, да одговорете на прашањата поврзани со Вашиот однос кон лицата со ретки болести.

	(1) Да	(2) Не	(3) Понекогаш	(4) Не знам
1. Дали им посветувате доволно време за разговор?	☐	☐	☐	☐
2. Дали сметате дека пациентите мислат дека им посветувате доволно време за разговор?	☐	☐	☐	☐
3. Дали покажувате интерес за нивните лични проблеми?	☐	☐	☐	☐
4. Дали пациентите мислат дека ги слушате што зборуваат?	☐	☐	☐	☐
5. Дали ги информирате пациентите за сите симптоми на нивната болест?	☐	☐	☐	☐
6. Дали мислите дека и пациентите сметаат дека ги информирате за сите симптоми на нивната болест?	☐	☐	☐	☐
7. Дали се задоволни пациентите со објаснувањето за причината на бараните испитувања и планираниот начин на лекување?	☐	☐	☐	☐
8. Дали пациентите се во можност телефонски да разговараат со докторите?	☐	☐	☐	☐
9. Дали им помагате во надминувањето на емоционалните проблеми поврзани со нивната здравствена состојба?	☐	☐	☐	☐
10. Дали им помагате во решавање на загриженоста поради болеста?	☐	☐	☐	☐
11. Дали им помагате во разбирањето на важноста на придржувањето на советите и упатствата?	☐	☐	☐	☐
12. Дали им објаснувате и ги подготвувате пациентите за она што треба да го очекуваат од специјалистичкиот преглед или болничкото лекување?	☐	☐	☐	☐
13. Дали мислите дека и пациентите го делат мислењето дека им помагате?	☐	☐	☐	☐
14. Во вашата практика немате контакт со пациенти со ретки болести.	☐	☐	☐	☐



31. По Ваше мислење, што е потребно да се направи за да се подобри нивото на квалитет на лекувањето на лицата со ретки болести?

Можни се повеќе одговори.

- | | |
|---|--------------------------|
| 1. Воспоставување на соодветна дефиниција, кодификација и каталогизација на РБ и воспоставување на референтна база на податоци за РБ | ☐ |
| 2. Обезбедување на финансиски средства за набавка и подобрување на нивото на достапност на лековите и терапија за ретки болести во нашата земја | ☐ |
| 3. Обезбедување на епидемиолошки податоци за РБ и изработка на насоки и критериуми за формирање на Национален референтен центар за РБ | ☐ |
| 4. Интегриран пристап кон откривање, дијагностицирање, превенција и социјална интеграција на лицата со РБ и нивните семејства | ☐ |
| 5. Унапредување на превенцијата на РБ од геномско потекло и организација на екстензивни скрининг-програми | ☐ |
| 6. Унапредување на превенцијата и дијагностиката РБ од геномско потекло со воведување на нови дијагностички технологии и унапредување на достапноста на генетичкото информирање и консултации | ☐ |
| 7. Унапредување на стручните капацитети на здравствените работници и здравствените соработници со цел соодветно откривање и рано дијагностицирање на РБ | ☐ |
| 8. Подобрување на правната рамка за лекување на лицата со РБ | ☐ |
| 9. Подигнување на свеста на стручната и поширока јавност за важноста на РБ и нивното влијание врз здравјето на населението | ☐ |
| 10. Воспоставување на меѓународна стручна соработка во полето на регистрацијата, мониторингот, дијагностиката, лекувањето и истражувањето на ретките болести | ☐ |
| 11. Друго (впишете): | ☐ |

Прилог 6. Прашања за интервју со доносителите на политики и одлуки, експерти и академската заедница

ПРАШАЛНИК

(Доносителите на политики и одлуки, експерти и академската заедница)

[Политики и програми]

1. Дали во земјата постојат политики за справување со РБ? Кои се?
2. Дали во земјата постојат програми за РБ?
 - I. Дали бевте вклучени во создавањето на програмите за лекување на ретки болести во Македонија? На кој начин?
3. Дали сте запознаени со постапката и спроведувањето на програмите за лекување на РБ во земјата?
4. Дали сте запознаени со тоа кој бил вклучен во процесот на изготвување и спроведување на програмите за РБ?
5. Според Вас, кој би требало да биде вклучен во процесот на изготвување и спроведување на програмите за лекување ретки болести?
6. Дали имате сознанија или дали сте учествувале во други политики во кои се спомнуваат или обработуваат ретките болести (социјална заштита, вработување итн.)?
7. Според Вас, кои се главните цели на програмата за лекување на ретки болести?
 - I. Дали овие цели се постигнати? Доколку не се, која е причината?
8. Дали мислите дека програмата е доволна за да се унапреди квалитетот на живот на лицата со РБ? Зошто?

[Општо: Стратегија и План за ретки болести 2014 - 2019]

9. Националната алијанса за ретки болести во Македонија во 2014 година изготви Предлог-Национална стратегија и План за ретки болести со кои би се поставила една рамка за постапување до 2019 година.
 - I. Дали знаете дека постои ваков документ?
 - II. Дали мислите дека е добро изготвен? Зошто?
 - III. Според Ваше мислење, зошто во Македонија нема стратегија и план за РБ?
 - IV. Според Ваше мислење, дали мислите дека треба да се усвои? Зошто?
10. Според Ваше мислење, кој би требало да биде вклучен во процесот на изготвување и спроведување на стратегија и план за РБ? Зошто?



11. Според Вас и Вашето искуство, дали оваа Стратегија и План се доволни за напредок во борбата со ретките болести? Зошто?
12. Што би направиле Вие покрај овие документи и политики?

РЕГИСТАР, КРИТЕРИУМИ, ПОСТАПКА

13. Во Програмата за лекување на ретки болести во Македонија за 2016 година, наведена е дефиницијата за ретки болести и регистарот на ретки болести.
 - I. Дали знаете како се стигнало до таа дефиниција?
 - II. Можете ли да ја објасните дефиницијата, што значи таа?
 - III. Од кога постои регистарот на РБ? Што се евидентира во него?
 - a. Дали знаете колку лица со РБ се евидентирани во регистарот досега?
 - IV. Која е постапката за впишување во регистарот на РБ?
 - V. Кои се критериумите за впишување во регистарот на РБ? Кој го води овој регистар?
 - VI. Што треба да направат лицата со РБ за да аплицираат за средства од Програмата?
 - VII. Како се одбираат лицата кои ќе добијат средства за лекување?
 - VIII. Можете ли да го објасните целиот процес?

ЛЕКАРИТЕ И НИВНИТЕ ОБВРСКИ

14. Според Вас, кои се обврските на лекарите согласно Програмата за лекување на РБ за 2016 година?
 - I. Дали лекарите имаат обврска да ги впишуваат лицата со РБ во посебен регистар?
 - II. Дали лекарите ги упатуваат лицата со РБ на програмата за лекување на РБ во Македонија?
 - III. Дали има потреба од регистар на лекари-специјалисти за РБ?
 - IV. Колку често лекарите посетуваат обуки за РБ?
 - V. Дали постои потреба од воведување на дополнителни обуки во континуираната медицинска едукација?
 - VI. Дали во Македонија постои потреба од размена на искуства и знаења во областа на РБ?

ПАТОКАЗИ ЗА ЛИЦАТА СО РБ

15. Како знаете дека се работи за РБ?
16. Дали постои универзален пристап за ЛРБ да стигнат до конечна дијагноза?

-
- I. Што би ме советуваале доколку сметате дека ми е поставена погрешна дијагноза и примам несоодветна терапија?
 - II. Кои испитувања би ми ги препорачале?
 - III. Што би ме советуваале доколку терапијата е недостапна во Македонија?
17. Колку често се среќавате со лица со РБ во Вашата практика?
- I. Дали во Македонија се зголемува бројот на лица со РБ, односно дали сè почесто се среќавате со лица со РБ?
 - II. Кое е Вашето искуство со РБ? Со лица со РБ?
 - III. Со кои РБ сте се сретнале досега?
18. Според Вас, дали во Македонија постојат специјалисти за РБ?
- I. Можете ли да наведете кои се, која им е специјалноста и во кои здравствени установи работат?
 - II. Што мислите за формирање посебен тим на специјалисти за РБ?
 - III. Што мислите за формирање специјализирани центри за РБ?

ПЕРЦЕПЦИЈА ЗА ЛИЦАТА СО РБ

19. Доколку би се ставиле на позиција на лице со ретка болест, дали мислите дека програмите се: правични, мотивирачки, назадни? Зошто?
- а. Дали би промениле нешто? Ако да, што? Ако не, зошто не?
20. Каков е квалитетот на живот на лица со РБ? Зошто?
21. Дали лицата со РБ можат да ги извршуваат своите секојдневни активности?
22. Дали мислите дека лицата со РБ се задоволни од својата работоспособност? Зошто?

ЗАВРШНИ ПРАШАЊА

Според Вас:

23. Како може да се подобри дијагностицирањето на РБ во Македонија?
24. Како може да се олесни пристапот до терапија за РБ во Македонија?
25. Како можат лицата со РБ да помогнат за унапредување на системот и нивната состојба?
26. Што би ги советуваале лицата кои сè уште немаат дијагноза?
27. Што би ги советуваале лицата со РБ?
28. Дали имате други сугестии, информации кои би сакале да ги споделите?

Ви благодарам за одвоеното време.



Прилог 7. Прашања за интервју со претставници на здруженија за ретки болести

ПРАШАЛНИК

(Претставници на здруженија за ретки болести)

[Политики и програми]

1. Дали во земјата постојат политики за справување со ретки болести (РБ)? Кои се?
2. Дали во земјата постојат програми за РБ?
3. Дали бевте вклучени во создавањето на програмите за лекување на РБ во Македонија? На кој начин?
4. Дали сте запознаени со тоа кој бил вклучен во процесот на изготвување и спроведување на програмите за РБ?
5. Според Ваше мислење, кој би требало да биде вклучен во процесот на изготвување и спроведување на програмите за лекување РБ?
6. Дали мислите дека програмата е доволна за да се унапреди квалитетот на живот на лицата со РБ? Зошто?

[Општо: Стратегија и План за ретки болести 2014 - 2019]

7. Националната алијанса за ретки болести во Македонија во 2014 година изготви Предлог-Национална стратегија и План за ретки болести со кои би се поставила една рамка за постапување до 2019 година. Дали сте запознаени дека постои ваков документ?
8. Дали мислите дека треба да се усвои? Зошто?
9. Кој би требало да биде вклучен во процесот на изготвување и спроведување на стратегија и план за РБ? Зошто?
10. Според Вас и Вашето искуство, дали оваа Стратегија и План се доволни за напредок во борбата со РБ? Зошто?
11. Што би направиле Вие покрај овие документи и политики?

РЕГИСТАР, КРИТЕРИУМИ, ПОСТАПКА

12. Во Програмата за лекување на ретки болести во Македонија за 2016 година, наведена е дефиницијата за РБ и регистарот на РБ. Какво е вашето мислење за усвоената дефиниција?
13. Дали регистарот на РБ функционира? Дали сте задоволни со регистарот на РБ?

-
14. Што мислите дека би можело да се подобри?
 15. Како Вашето здружение и НАРБМ помагаат за унапредување на регистарот? Како?
 16. Дали знаете колку лица се впишани во регистарот? Какви се придобивките од регистарот за овие лица?

РАБОТА НА ЗДРУЖЕНИЕТО И НАРБМ

17. Што прави Вашето здружение за ЛРБ?
18. Колку ЛРБ се членови во Вашето здружение? Колку болести покрива?
19. Кои се активностите што ги спроведува?
20. Дали здружението е член на НАРБМ?
21. Што прави НАРБМ за ЛРБ? Колку болести покрива?
22. Дали сте задоволни од досега направеното?
23. Какви активности се предвидени во иднина?

ПАТОКАЗИ ЗА ЛИЦАТА СО РБ

24. Дали постои универзален пристап за ЛРБ да стигнат до конечна дијагноза?
25. Кои испитувања најчесто се прават?
26. Од што најмногу имаат потреба ЛРБ?
27. Што е потребно за да се олесни пристапот за ЛРБ до конечна дијагноза?
28. Дали ЛРБ имаат доволен пристап до терапија? Ако не, што е тоа што недостасува, за колку лица и како да се подобри?
29. Како може да се подобри дијагностицирањето на РБ во Македонија?
30. Како Вашето здружение помага во процесот на добивање конечна дијагноза? Терапија?
31. Како може да се олесни пристапот до терапија за РБ во Македонија?

ПЕРЦЕПЦИЈА ЗА ЛИЦАТА СО РБ

32. Вие сте лице со РБ. Дали мислите дека програмите се: правични, мотивирачки, назадни? Зошто?
33. Според Ваше мислење и искуство, каков е квалитетот на живот на лица со РБ? Зошто?
34. Дали ЛРБ можат да ги извршуваат своите секојдневни активности?
35. Дали мислите дека ЛРБ се задоволни од своите работни способности? Зошто?



ЗАВРШНИ ПРАШАЊА

36. Како можат ЛРБ да помогнат за унапредување на системот и нивната состојба?
37. Што би ги советувале лицата кои сè уште немаат дијагноза?
38. Што би ги советувале ЛРБ генерално?
39. Дали имате други сугестии, информации кои би сакале да ги споделите?

Ви благодарам за одвоеното време.



Политики, практики и нивното влијание врз квалитетот на живот на лицата со ретки болести



Политики, практики и нивното влијание врз квалитетот на живот на лицата со ретки болести



Политики, практики и нивното влијание врз квалитетот на живот на лицата со ретки болести



Политики, практики и нивното влијание врз квалитетот на живот на лицата со ретки болести



НАЦИОНАЛНА АЛИЈАНСА
ЗА РЕТКИ БОЛЕСТИ
НА Р. МАКЕДОНИЈА



BIOMARIN



Celgene

genzyme
A SANOFI COMPANY

