



REPUBLIKA SLOVENIJA  
MINISTRSTVO ZA ZDRAVJE

Štefanova ulica 5, 1000 Ljubljana

T: 01 478 60 01  
F: 01 478 60 58  
E: gp.mz@gov.si  
www.mz.gov.si

DRŽAVNI ZBOR RS  
mag. Dejan Židan, predsednik  
Šubičeva 4  
1000 Ljubljana  
e-naslov: gp@dz-rs.si

Številka: 001-182/2019-2  
Datum: 14.6.2019

**Zadeva: Odgovor na poslansko vprašanje poslanke Jelke Godec v zvezi z uresničevanjem Načrta dela na področju redkih bolezni**  
**Zveza: Vaš dopis, št. 020-07/19-828/1, z dne 28. 5. 2019**

Na Ministrstvo za zdravje (v nadaljnjem besedilu: ministrstvo) smo prejeli pisno poslansko vprašanje poslanke Jelke Godec v zvezi z uresničevanjem Načrta dela na področju redkih bolezni. V nadaljevanju posredujemo odgovore na zastavljena vprašanja.

Ministrstvo je že sorazmerno zgodaj pristopilo k urejanju področja redkih bolezni. Že leta 2011 je bil pripravljen in leta 2012 sprejet Načrt dela na področju redkih bolezni. Cilje, zastavljene v Načrtu dela, ministrstvo uresničuje preko različnih ukrepov, ki jih je ministrstvo sprejelo na področju redkih bolezni. Dovolite, da navedemo nekaj teh ukrepov.

Leta 2016 je bila ustanovljena Nacionalna kontaktna točka za redke bolezni, ki je projekt ministrstva, njen cilj pa je povezati med seboj inštitucije, strokovnjake, bolnike z redkimi boleznimi in njihove svojce ter obenem bolnikom in strokovnjakom omogočiti dostop do kakovostnih informacij o obravnavi redkih bolezni v Sloveniji. Uporabnikom zagotavlja možnost telefonskega ali elektronskega stika z informatorjem v času uradnih ur, dostop do aktualnih, zanesljivih in razumljivih informacij o redkih boleznih, načinih zdravljenja, izvajalcih, registrih in društvih. Začetne korake pri postavitvi spletne strani in Nacionalne kontaktne točke so načrtovali in izvedli sodelavci Pediatrične klinike UKC Ljubljana preko pilotnega projekta. Kasneje pa smo na ministrstvu uspeli zagotoviti trajno financiranje Nacionalne kontaktne točke, ki je sedaj dostopna za uporabnike na spletni strani [www.redkebolezni.si](http://www.redkebolezni.si), brezplačni telefonski številki 080-88-45 ali po elektronski pošti [redke.bolezni@kclj.si](mailto:redke.bolezni@kclj.si).

Evropska komisija je na osnovi 12. člena Direktive o uveljavljanju pravic pacientov pri čezmejnem zdravstvenem varstvu (Direktiva 2011/24/EU) sprejela izvedbeni sklep, ki določa ustanavljanje Evropskih referenčnih mrež (ERM). Ustanovitev ERM predstavlja dodano vrednost za EU in njene prebivalce. ERM prispevajo k zagotovitvi visoko kakovostne in stroškovno učinkovite zdravstvene oskrbe pacientom s stanji, ki zahtevajo posebno koncentracijo virov in strokovnih znanj, hkrati pa tem pacientom izboljšujejo dostopnost do najboljše možne oskrbe znotraj EU za njihova stanja.

Slovenija ima kot majhna država velik interes vključevanja v ERM, katerih glavni namen je dostop do vrhunskih zdravstvenih storitev ne glede na to, kje v EU biva posameznik. V majhni državi je namreč težko zagotavljati eksperte za vsako posamezno redko bolezen, ki jih je po ocenah med 5.000 in 8.000 in prizadenejo od 6 do 8 odstotkov prebivalstva.

Evropska komisija je marca 2016 objavila prvi poziv za zbiranje vlog za ustanovitev ERM. Odziv je presegal pričakovanja. Na poziv se je prijavilo 24 mrež, ki vključujejo 960 visoko specializiranih izvajalcev iz 370 različnih bolnišnic znotraj 26 držav članic. Iz Slovenije je kandidiralo devet izvajalcev zdravstvene dejavnosti v devetih različnih ERM. Vseh devet izvajalcev je bilo uspešnih in so se uspeli vključiti v ERM. Menimo, da je za tako majhen narod, kot je slovenski, uspešno kandidiranje devetih izvajalcev zdravstvene dejavnosti za ERM velik dosežek.

V letu 2018 je ministrstvo dopolnilo Zakon o zbirkah podatkov s področja zdravstvenega varstva (Uradni list RS, št. [65/00](#), [47/15](#) in [31/18](#)) z registrom redkih nemalighnih bolezní, kar bo omogočilo uvedbo nacionalnega registra redkih bolezní. Nacionalni register redkih bolezní še ni vzpostavljen, bo pa ministrstvo imenovalo delovno skupino, ki bo pripravila izhodišča za uvedbo registra.

V letu 2018 je ministrstvo z nakupom tandemskega masnega spektrometra omogočilo uvedbo presejalnega testiranja novorojencev za 18 vrojenih presnovnih bolezní. Vrojene bolezní presnove so genske bolezní, ki se kažejo z zelo različno klinično sliko. Potrditev diagnoze je dolgotrajna in zahtevna, zaradi česar bolezní pogosto ostanejo neprepoznane. Bolezen se lahko pokaže šele ob prvem izbruhu ali pa poteka progresivno in povzroči nevrološke poškodbe še pred postavitvijo diagnoze. Zato vsaka zamuda v postavitvi diagnoze in uvedbi zdravljenja lahko pomeni nastanek trajnih posledic ali celo smrt bolnika. Tandemska masna spektrometrija je ena od najbolj učinkovitih metod na področju diagnostike vrojenih bolezní presnove, saj omogoča zgodnje odkritje več motenj presnove aminokislin in maščobnih kislin v suhem krvnem madežu. Program je odobril Zdravstveni svet, ministrstvo ga je skupaj z ZZZS umestilo v splošni dogovor, krije ga obvezno zdravstveno zavarovanje. Dopolnjen je bil tudi pravilnik za izvajanje preventivnega zdravstvenega varstva na primarni ravni. Cilj uvedbe testiranja novorojencev za 18 vrojenih presnovnih bolezní je izboljšati dostopnost in pogoje za izvajanje najbolj učinkovitih metod na področju diagnostike vrojenih bolezní presnove ter s tem pravočasne postavitve diagnoz, genetskega svetovanja staršem pri načrtovanju nadaljnjih nosečnosti ter genetskega svetovanja svojcem.

V letu 2018 je ministrstvo sofinanciralo in omogočilo nakup novega sekvenatorja za preiskavo kliničnega eksomskega sekvenciranja. Namen investicije je izboljšati dostopnost in pogoje za izvajanje diagnostike in genetskega svetovanja bolnikom in družinam z genetsko pogojenimi boleznimi. Z investicijo se povečuje število opravljenih raziskav in skrajšuje čas ter zmanjšujejo stroški storitve, izboljšala se bo kakovost storitev s pridobivanjem točnejših rezultatov, prav tako se bodo uvedle nove preiskave. Nove genomske tehnologije, posebej sekvenciranje celotnega človeškega genoma, imajo potencial, da odločilno spremenijo pristop k prediktivni, preventivni in personalizirani medicini in s tem k bolj kvalitetnem in produktivnem življenju. Področje je v direktni povezavi z najnovešo EU iniciativo: "Towards access to at least 1 million sequenced genomes in the European Union by 2022", katere sopolpisnica je tudi Republika Slovenija.

Ministrstvo v sodelovanju z Združenjem za redke bolezní Slovenije vsako leto na dan redkih bolezní (28. ali 29. februar) organizira nacionalno konferenco ob Dnevu redkih bolezní. V letu 2019 je bila v Kongresnem centru Brdo pri Kranju organizirana že 5. nacionalna konferenca ob Dnevu redkih bolezní. Še posebej smo ponosni, ker se je letošnje konferenco udeležil tudi predstavnik Evropske komisije dr. Alexander Binder, ki je v svojem predavanju predstavil novo evropsko platformo za registre redkih bolezní, ki je bila lansirana ravno na ta dan. Z udeležbo dr. Alexandra Binderja tako peta Nacionalna konferenca ob dnevu redkih bolezní ni bila več le nacionalna ampak je postala mednarodna.

V letu 2019 bo izvedena nova širitev ERM. Med slovenskimi izvajalci zdravstvene dejavnosti obstaja precejšnje zanimanje za širitev in ministrstvo je že izdalo sedem pisem podpore

izvajalcem za pridružene člane in eno pismo podpore za nacionalno koordinacijsko vozlišče (National Coordination Hub - za vzpostavitev povezav s preostalimi ERM, v katerih država članica še nima izvajalcev zdravstvene dejavnosti kot polnopravnega člana ali pridruženega nacionalnega centra).

Ker se leto 2020 nezadržno približuje, s tem pa tudi konec veljavnosti Načrta dela iz leta 2012, bo ministrstvo še v tem letu pristopilo k pripravi Načrta dela na področju redkih bolezni za obdobje 2021 do 2030.

S spoštovanjem,

Aleš ŠABEDER  
MINISTER ZA ZDRAVJE

Vročiti:

- Državni zbor RS, [gp@dz-rs.si](mailto:gp@dz-rs.si) – po e-pošti