



REPUBLIKA SLOVENIJA  
**DRŽAVNI ZBOR**

Poslanska skupina Slovenske demokratske stranke

Šubičeva ulica 4, 1000 Ljubljana

t: 01 478 95 30, f: 01 478 98 45, e: ps-sds@dz-rs.si, www.dz-rs.si



Ljubljana, 30. september 2019

**DRŽAVNI ZBOR REPUBLIKE SLOVENIJE**

**Odbor za zdravstvo**

**dr. Franc Trček, predsednik**

**ZAHTEVA ZA SKLIC NUJNE SEJE ODBORA ZA ZDRAVSTVO**

Poslanska skupina Slovenske demokratske stranke zahteva, da se na podlagi drugega odstavka 48. člena, v povezavi z 32. členom Poslovnika DZ, skliče nujna seja Odbora za zdravstvo s točko:

**»Problematika redkih bolezni v Republiki Sloveniji«**

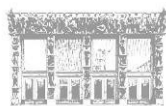
**I.**

**Obrazložitev:**

Pod pojmom redke bolezni razumemo bolezni, ki prizadenejo zelo majhen del prebivalstva, in imajo zaradi redkosti svojega pojavljanja poseben značaj. V Evropi velja opredelitev, da je bolezen redka, če prizadene 1 osebo na 2. 000 ljudi oziroma manj kot 5 ljudi na 10. 000 prebivalcev. Čeprav te bolezni prizadenejo manjše število oseb, pa je na drugi strani različnih redkih bolezni že 8. 000. V Evropski uniji tako po nekaterih ocenah živi 30 milijonov ljudi z redkimi boleznimi, v Sloveniji pa po ocenah okrog 120. 000, kar predstavlja od 6 do 8 % prebivalstva. V otroštvu se pojavi nekje 75 % simptomov redkih bolezni in kar 25 % obolelih otrok z redko boleznijo umre pred petim letom starosti.

Redke bolezni se ločijo tako po vzrokih kot po možnostih zdravljenja in klinični sliki. Seveda pa je velik vpliv tudi na vsakodnevno življenje oseb z redko boleznijo in družino ter okolje v katerem bolnik živi.

Za vse redke bolezni, ne glede na klinično sliko, je značilno, da hitro napredujejo, so kronične in so pogosto življenjsko ogrožajoče. Pomeni, da so večinoma neozdravljive.



60  
LET  
STAVBE

Pediatri in zdravniki se z redkimi boleznimi srečujejo v veliko primerih nepripravljeni, saj so bolezni premalo poznane, diagnostika je zapletena, dolgotrajna in zato je lahko marsikdaj zdravljenje prepozno, neuspešno in s finančnega vidika drago.

Že leta 1999 so postale redke bolezni v EU prioriteta v smislu hitrejšega prepoznavanja bolezni, kakovostnejše diagnostike, razvijanju novih zdravil, ozaveščanju medicinskega osebja, staršev in širše populacije.

Leta 2009 je bil objavljen dokument s priporočilom Evropske komisije o evropskem ukrepanju na področju redkih bolezni. Države članice so se v njem obvezale, da usmerjeno in organizirano pristopajo k obravnavi redkih bolezni.

Na ravni EU - Direktorata Evropske komisije za javno zdravje in oceno tveganja so bili predlagani naslednji ukrepi:

- izboljšati prepoznavnost redkih bolezni. Tako je 40 članic vključenih v večjezičen in brezplačen spletni portal Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)), ki je referenčni portal za informacije o redkih boleznih, namenjen vsem zainteresiranim uporabnikom. Cilj Orphaneta je izboljšanje diagnostike, oskrbe in zdravljenja bolnikov z redkimi boleznimi;
- zagotoviti ustrezno kodiranje in sledljivost redkih bolezni v vseh zdravstvenih informacijskih sistemih ter uvesti registre redke bolezni in evropsko platformo za registracijo redkih bolezni;
- podpra nacionalnim načrtom za redke bolezni v državah članicah EU s krepitvijo sodelovanja in izmenjavo znanj ter izkušenj na evropski ravni;
- vzpostavitev evropske referenčne mreže, ki naj bi povezovala strokovnjake iz različnih držav;
- spodbuditi raziskave za zdravljenje redkih bolezni.

Leta 2012 je Slovenija predstavila državni **Načrt dela na področju redkih bolezni do leta 2020**. V njem so določeni naslednji glavni cilji:

**a. opredelitev in spremljanje redkih bolezni:**

- primerno klasificirati in kodirati redke bolezni,
- vzpostaviti nacionalni register za redke bolezni,
- določiti kazalnike za spremljanje uspešnosti oskrbe;

**b. izboljšati možnosti zgodnje diagnostike in dostopnosti do primerne medicinske obravnave (zdravila sirote, rehabilitacija):**

- vzpostavitev nacionalnih referenčnih centrov in njihovo povezovanje v mednarodne referenčne mreže,
- izboljšati učinkovitost dostopa do genetske diagnostike in genetskega svetovanja,
- vzpostavitev sistema kliničnih smernic za diagnostiko in zdravljenje redkih bolezni ali skupin redkih bolezni,
- spremljanje in po potrebi prilagajanje politike izvajanja presejalnih testov za redke bolezni,
- oblikovanje smernic za uvrščanje zdravila za redke bolezni v programe obveznega in dopolnilnega zdravstvenega zavarovanja in preučiti možnost pridobivanja dodatnih virov financiranja za zelo draga zdravila,
- namensko financiranje razvojnih in uporabnih raziskovalnih projektov na področju redkih bolezni,
- razvoj rehabilitacijskih programov za bolnike z redkimi boleznimi;

**c. izboljšati mehanizme celostnega pristopa k redkim boleznim:**

- prepoznati posebne potrebe pacientov z redkimi boleznimi,
- preučiti možnosti zmanjševanja prepoznanih upravnih ovir za zagotavljanje pravic pacientov,
- predlagati posebne oblike podpore in vključitev otrok ter mladih z redkimi boleznimi v šolski starosti,
- spodbujati kvalificiranje bolnikov v smislu poklicnega izobraževanja in zaposljivosti,
- predlagati ukrepe za podporo družinam z osebami, ki imajo redke bolezni, vključno s pomočjo na domu,
- podpreti ustanavljanje in razvoj združenj bolnikov kot glavnih partnerjev;

**d. izboljšati dostop do informacij za paciente, zdravstvene in druge strokovne delavce ter splošno javnost:**

- vzpostaviti nacionalni center za redke bolezni,
- vzpostaviti izobraževalne module in izobraževalno gradivo za različne tarčne skupine (zdravstveni in drugi strokovni delavci, bolniki, javnost,
- informiranje o redkih boleznih (organizacija dneva redkih bolezni).

V letu 2014 je Ministrstvo za zdravje Republike Slovenije podprlo projekt za vzpostavitev **nacionalne kontaktne točke za redke bolezni**. Tako je leta 2016 začela delovati spletna nacionalna kontaktna točka ([www.redkebolezni.si](http://www.redkebolezni.si)).

Namen spletne strani je povezati med seboj ustanove, strokovnjake in bolnike z redkimi boleznimi ter njihove svojce, obenem pa bolnikom in strokovnjakom omogočiti dostop do kakovostnih informacij o obravnavi redkih bolezni v Sloveniji. Prvo finančno zagotovljeno obdobje projekta se je zaključilo konec leta 2016.

Leta 2016 je bila sprejeta Resolucija o nacionalnem planu zdravstvenega varstva 2016–2025 »Skupaj za družbo zdravja« (ReNPZV16–25), v kateri je ena izmed usmeritev večja aktivnost za izboljšano zdravstveno varstvo pacientov z redkimi boleznimi. *“Izkoristili bomo priložnosti, ki jih ponuja čezmejno zdravstveno varstvo (referenčni centri) in izboljšali obravnavo bolnikov z redkimi boleznimi in otrok s posebnimi potrebam.”*

V samih akcijskih načrtih in strategijah na področju zdravstva Slovenija sledi evropskim smernicam na področju redkih bolezni. Vprašanje, ki se poraja, pa je ali v praksi izpolnjujemo v strategijah zapisane cilje in ukrepe.

Posebej pomembna je izvedba cilja vzpostavitve nacionalnega registra redkih bolezni.

Posamezne klinike univerzitetnih kliničnih centrov ali specializirani centri splošnih bolnišnic sicer vodijo zbirke podatkov o pacientih za klinične namene. To pa ne zadošča za celovito spremljanje pacientov, celovit pregled stanja in nenazadnje za pripravo ter sprejem ustreznih zdravstvenih politik na področju redkih bolezni.

Oktober 2015 se je pričel izvajati dvoletni raziskovalni projekt »**Analiza in razvoj področja redkih bolezni v Sloveniji**«, v katerega s bili vključeni UKC Ljubljana, UKC Maribor, Spošna bolnišnica Slovenj Gradec in Nacionalni inštitut za javno zdravje (v nadaljevanju: NIJZ). V sklopu projekta naj bi bil vzpostavljen nacionalni register redkih bolezni.

Marca 2018 je bila sprejeta novela Zakona o spremembah in dopolnitvah Zakona o zbirkah podatkov s področja zdravstvenega varstva (ZZPPZ-B), ki NIJZ omogoča zbiranje podatkov o redkih nemalighnih boleznih (upravljalec Pediatrična klinika UKC Ljubljana).

Glede na odgovor Ministrstva za zdravje z dne, 14.6.2019 na poslansko vprašanje poslanke Jelke Godec, nacionalni register za redke bolezni še ne deluje.

Ministrstvo je v odgovoru zapisalo: *"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 nemalignih bolezni, kar bo omogočilo uvedbo nacionalnega registra redkih bolezni. Nacionalni register redkih bolezni še ni vzpostavljen, bo pa ministrstvo imenovalo delovno skupino, ki bo pripravila izhodišča za uvedbo registra."*

Vprašanje za aktualnega ministra za zdravje Aleša Šabedra je, ali je bila delovna skupina za vzpostavitev nacionalnega registra formirana, predvsem pa ali je bila sploh potrebna glede na to, da je bil izpeljan pilotni projekt Pediatrične klinike, da je naj bi bila platforma za vzpostavitev nacionalnega registra vzpostavljena in da je do sedaj večinoma ta dejavnost potekala v okviru in s strokovnjaki Pediatrične klinike na UKC Ljubljana. Ob tem pa se postavlja vprašanje ali so zagotovljena finančna sredstva za delovanje nacionalnega registra za redke bolezni?

V zadnjem času se v Sloveniji vedno bolj širijo informacije s strani staršev posameznikov in tudi nekaterih združenj o problemih bolnikov z redkimi boleznimi in njihovih družin.

Skozi primere javno izpostavljenih bolnikov, kot sta Viljem Julijan in Kris ter njihovih družin, se odpirajo različna vprašanja, ki se nanašajo tako na zakonsko ureditev, financiranje zdravljenja, priznavanje in registriranje zdravil, ki so bila razvita izven evropske unije, v naši državi in EU.

Odkrivanje in razvijanje novih zdravil in vse kar je povezano z zdravljenjem redkih bolezni zahteva precejšnja finančna sredstva. Razvoj na tem področju je precej intenziven, kar povečuje možnosti zdravljenja teh bolezni. Po besedah Zavoda za zdravstveno zavarovanje Slovenije (v nadaljevanju: ZZZS) naj bi se finančna sredstva, namenjena za zdravila na področju redkih bolezni, zelo povečala. Po podatkih iz leta 2018 se je od leta 2014 do 2017 proračun za ta zdravila povečal kar za 81 odstotkov. Letno znaša več kot 35 milijonov evrov ali nekje več kot 12 % sredstev za zdravila.

Farmaceutska industrija naj bi ogromno vlagala v razvoj zdravila za redke bolezni in v inovativna zdravila, pa vendar naj bi bila za manj kot za 6 % redkih bolezni na voljo inovativna zdravila. Slovenija naj bi nekatera inovativna zdravila nabavljala v sodelovanju z drugimi državami EU.

V primeru dečka Krisa, obolelega za spinalno mišično atrofijo, se je pojavilo več vprašanj. Eno izmed njih tudi financiranje zdravljenja in zdravil v posebnih primerih.

Informacije iz tujine naj bi bile, da so v Španiji in Nemčiji, kljub temu, da zdravilo še ni registrirano v EU, zdravljenje prevzele nacionalne zdravstvene blagajne.

Postavlja se tudi vprašanje, kako Slovenija oz. Javna agencija za zdravila in medicinske pripomočke (v nadaljevanju: JAZMP) odloča v primeru potreb po zdravilih, ki nimajo dovoljenja za promet v Republiki Sloveniji. Zdravilo je namreč lahko v prometu v Republiki Sloveniji, če ima dovoljenje za promet, dovoljenje za promet s paralelno uvoženim zdravilom oziroma potrdilo o priglasitvi paralelne distribucije ali dovoljenje za sočutno uporabo zdravil. Vendar pa Zakon o zdravilih (Uradni list RS, št. 17/14) v svojih določbah navede izjeme, ki dovoljujejo promet zdravil, ki so brez dovoljenj za promet v RS.

V skladu z Evropsko zakonodajo morajo zdravila pred prihodom na trg pridobiti dovoljenje za promet z zdravilom. Postopek za izdajo dovoljenja za promet z zdravilom se začne z vlogo predlagatelja, ki je pravna ali fizična oseba s sedežem v EGP.

Za pridobitev dovoljenja za promet z zdravilom lahko poteka več postopkov.

Primer Kris ni edini v Evropski uniji in vprašanje je tudi, koliko otrok s podobno redko boleznijo je še v Sloveniji in državah Evropske unije. Odpira se vprašanje ali je racionalno in ali obstaja interes, da se sproži postopek pridobitve dovoljenja za zdravila za redke bolezni, ki še nimajo dovoljen v EU, v ZDA pa že dajejo pozitivne rezultate. V ozir je potrebno vzeti tudi dejstvo, da vsak dan na trg prihajajo zdravila, ki obljublajo nekaj več, in da so lahko včasih obljube nerealne in tudi zavajajoče za bolnike.

Ob vsej opisani problematiki se pojavljajo še vprašanja, ki so povezana z redkimi boleznimi, in jih dostikrat ne zaznamo. To so predsodki, stigmatizacija in celo diskriminacija tako bolnikov, kot njihovih družin. Zato je zelo pomembno, da se kot družba zavedamo te problematike, ki lahko vodi v socialno izključenost in nedvomno predstavlja dodatno stisko in bolečino.

Z namenom, da bi se izboljšalo stanje na področju redkih bolezni v Sloveniji, so starši dečka Viljema Julijana v začetku leta 2019 ustanovili Sklad Viljem Julijan (v nadaljevanju: Sklad) in pripravili »Akcijski načrt Viljem Julijan« s pobudo za izboljšanje stanja na področju redkih bolezni v naših državi.

Sklad je prejel vrsto podpor, med drugim s strani Ministrstva za zdravje (tedanjega ministra za zdravje Sama Fakina), bivše varuhinje človekovih pravic Vlaste Nussdorfer, komisije RS za medicinsko etiko (predsednika komisije doc. dr. Božidarja Voljča, dr. med.). Sklad je organiziral tudi dva koncerta v Križankah, katerih pokrovitelji so bili predsednik države Borut Pahor (2018), predsednik vlade Marjan Šarec, ministrica za delo, družino, socialne zadeve ter enake možnosti mag. Ksenija Klampfer, varuh človekovih pravic Peter Svetina (2019).

Ob tako množični in visoki politični podpori Skladu in prireditvam v okviru Sklada predlagatelji predvidevamo, da bo vlada oz. ministrstvo za zdravje nemudoma ukrepalo in izvedlo načrt dela na področju redkih bolezni.

## II.

Predlagatelji nujne seje Odbora za zdravstvo predlagamo, da na nujno sejo odbora povabite:

- Aleša Šabedra, ministra za zdravje;
- Nino Pirnat, direktorico Nacionalnega inštituta za javno zdravje;
- Momirja Radulovića, direktorja Javne agencije RS za zdravila in medicinske pripomočke;
- prof. dr. Francija Strleta, predsednika Zdravstvenega sveta pri ministrstvu za zdravje;
- Marjana Šušelja, generalnega direktorja Zavoda za zdravstveno zavarovanje RS;
- prof. dr. Tadeja Battelina, dr. med., predstojnika Kliničnega oddelka za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni, Oddelek za presnovne bolezni, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana;
- doc. dr. Urha Grošlja, dr. med., zdravnika na Kliničnem oddelku za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni, Oddelek za presnovne bolezni, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana;
- Petra Svetino, varuha človekovih pravic
- prof. dr. Boruta Peterlina, koordinatorja Orphanet, Klinični inštitut za medicinsko genetiko, UKC Ljubljana;
- dr. Nejca Jelena, predsednika društva Viljem Julijan.

**III.**

Po opravljeni razpravi Odboru za zdravstvo predlagamo, da sprejme naslednja **sklepa**:

1. Odbor za zdravstvo poziva Vlado RS in Ministrstvo za zdravje RS, da v roku 30 dni poroča Odboru za zdravstvo DZ RS o izvedbi Načrta dela na področju redkih bolezni do leta 2020 in o aktivnostih za pripravo Načrta dela na področju redkih bolezni za obdobje 2021 do 2030.
2. Odbor za zdravstvo poziva Vlado RS in Ministrstvo za zdravje RS, da v čimkrajšem času vzpostavi nemoteno delovanje nacionalnega registra za redke bolezni.

**Priloge:**

1. Načrt dela na področju redkih bolezni v RS do 2020;
2. Odgovor na poslansko vprašanje Jelke Godec z dne, 14.6.2019;
3. Register redkih bolezni: sistemska izhodišča in razvojne usmeritve, Dalibor Stanimirović, Eva Murko, Informatica Medica Slovenica; 2017; 22(1-2);
4. Analiza in razvoj področja redkih bolezni v Sloveniji, Zaključno poročilo, <http://www.dlib.si/stream/URN:NBN:SI:DOC-DNDM2FEB/5978be2f-8898-4fe0-846a-6a79f76c7035/PDF>;
5. Akcijski načrt Sklada Viljem Julijan za izboljšanje stanja na področju redkih bolezni v Sloveniji.

Danijel Krivec,  
vodja PS