

MINISTARSTVO ZDRAVLJA



**NACIONALNA STRATEGIJA
ZA RIJETKE BOLESTI U CRNOJ GORI
2013 – 2020.**

Podgorica, decembar 2012. godine

SADRŽAJ

strana

POPIS SKRAĆENICA.....	3
I UVOD.....	4
II DEFINICIJA I KARAKTERISTIKE RIJETKIH BOLESTI.....	6
III EVROPSKA UNIJA I RIJETKE BOLESTI.....	7
IV CRNA GORA I RIJETKE BOLESTI	9
V BUDŽET ZA RIJETKE BOLESTI.....	10
VI GLOBALNI CILJ.....	12
VII PRIORITETI.....	12
VIII CILJNA GRUPA.....	13
IX PROGRAMSKE AKTIVNOSTI.....	14
X SUBJEKTI ODGOVORNI ZA SPROVOĐENJE STRATEGIJE.....	28
XI OČEKIVANI REZULTATI.....	29
XII UPRAVLJANJE I KOORDINACIJA PROGRAMSKIM AKTIVNOSTIMA.....	31
X III ZAKLJUČAK.....	33

POPIS SKRAĆENICA

RB- rijetke bolesti

EURORDIS- Evropska organizacija za rijetke bolesti

ORPHANET- Evropska elektronska mreža za rijetke bolesti

ICD-10 – Aktuelna internacionalna klasifikacija rijetkih bolesti

MK-10 – Klasifikacija bolesti kod nas

DGSANCO – Multidisciplinarna grupa Evropske komisije za rijetke bolesti

NSRB – Nacionalni savjet za rijetkih bolesti

RNCRB – Referentni nacionalni centar za rijetke bolesti

EUROPLAN – Evropski projekat za razvoj nacionalnih planova za rijetke bolesti

ERNRD – Evropski registar

EUROCAT – Evropski registar za kongenitalne anomalije

I UVOD

Rijetke bolesti predstavljaju klinički heterogenu grupu, koje pojedinačno imaju vrlo malu učestalost u opštoj populaciji, ali predstavljaju veliku grupu oboljenja koja u ukupnom obimu ima značajnu učestalost u opštoj populaciji i veliku uticaj na morbiditet, mortalitet i kvalitet zdravlja stanovništva. Kasno ili neadekvatno prepoznavanje i postavljanje dijagnoze rijetkih bolesti često dovodi do trajnih oštećenja, pa i smrti oboljelog, za velikim uticajem na zdravlje i status porodice.

Najznačajniji aktuelni izazovi svake zajednice i države u pristupu i zbrinjavanju rijetkih bolesti, ogledaju se u neadekvatnom prepoznavanju, neujednačenoj i neadekvatnoj klasifikaciji i kodifikaciji, nedovoljno dostupnoj dijagnostici, (samo za određeni broj rijetkih bolesti), veoma ograničenim terapijskim mogućnostima, neujednačenim i nedovoljnim kvalitetom zdravstvene zaštite i visokom cijenom liječenja i njege, ozbiljnim socijalnim konsekvencama i izolacijom i marginalizacijom oboljelih od rijetkih bolesti.

Navedeni izazovi predstavljaju globalni problem, prepoznat od Svjetske zdravstvene organizacije (SZO). Aktuelna internacionalna klasifikacija bolesti (ICD-10, kod nas prevedeno MK-10) sadrži klasifikaciju svega 200, od postojećih oko 8000 rijetkih bolesti, što onemogućava adekvatno registrovanje i monitoring ovih oboljenja na globalnom nivou, uključujući nedovoljnu dostupnost relevantnih informacija i nemogućnost adekvatne razmjene informacija i upoređivanja podataka. Iz istih razloga ne postoje ni potpuno relevantni podaci o učestalosti rijetkih bolesti. SZO je pokrenula 11-tu reviziju ICD, sa posebnim fokusom na detaljan obuhvat i sveobuhvatnu klasifikaciju rijetkih bolest, a njena dostupnost za upotrebu očekuje se tek 2015. godine.

Izazovi u pristupu i zbrinjavanju rijetkih bolesti naročito su izraženi u zemljama sa malom populacijom i ograničenim finansijskim mogućnostima, sa sledećim karakteristikama:

- Veoma rijetku pojavu u populaciji
- Nedostatak relevantnih epidemioloških podataka
- Nedostatak iskustva i zainteresovanosti zdravstvenih radnika

- Nepostojanje sistematičnog pristupa i nemogućost liječenja
- Velike troškove liječenja za mali broj bolesti, predominantno u inostranstvu
- Neizvjestan ishod bolesti
- Nemogućnost relevantne procjene troškova ukupnog tretmana rijetkih bolesti
- Nedostatak posebno planiranih budžetskih sredstava za liječenje
- Nedostatak zakonske regulative

Sa istim problemima je i Crna Gora. U Crnoj Gori ne postoji standardizovani pristup rijetkim bolestima. Dodatno opterećenje predstavlja nedostatak adekvatne klasifikacije i registracije rijetkih bolesti na nacionalnom nivou, nedovoljna organizovanost i povezanost svih segmenata u pristupu oboljelima od rijetkih bolesti. Takođe postoji nedovoljno razvijena svijest i opšte i stručne javnosti o značaju rijetkih bolesti i njihovom uticaju na zdravlje i kvalitet života.

Nacionalna strategija za rijetke bolesti u Crnoj Gori (u daljem tekstu: Strategija), obuhvata sve značajne teme koje se odnose na rijetke bolesti u Crnoj Gori, uključujući glavne ciljeve i mjere za unapređenje ukupnog tretmana rijetkih bolesti u Crnoj Gori, u periodu od 2013. do 2020. godine. Strategija je u potpunosti zasnovana na Direktivama Parlamenta Evrope i Savjeta Evrope (mart 2011.), Odlukama Evropske komisije (jul 2010.) i Preporukama Savjeta Evrope (juni 2009.), sa posebnim fokusom na podršku razvoju zdravstvene politike o rijetkim bolestima, primjenu savremenih naučnih saznanja u cilju unapređenja ukupnog tretmana rijetkih bolesti, udruživanje svih resursa, ljudsku solidarnost i razvoj internacionalne saradnje.

Glavni ciljevi Strategije odnose se na prevenciju, rano prepoznavanje i dijagnostiku rijetkih bolesti, dostupnost adekvatnoj, sistematičnoj i centralizovanoj zaštiti zdravlja i liječenju osoba sa rijetkim bolestima, unapređenje registrovanja i međunarodne klasifikacije, unapređenju informisanosti zdravstvenih radnika i opšte javnosti o rijetkim bolestima, koordinaciji na nacionalnom i internacionalnom nivou sa referentnim medicinskim i nauno-istraživačkim institucijama i NVO udruženjima pacijenata sa rijetkim bolestima.

Detaljan opis zadataka, odgovornosti, programskih aktivnosti, predviđenih rokova ostvarenja, indikatora i instrumenata za procjenu implementacije programa i izvora finansiranja i podrške, razrađeni su u okviru Nacionalnog akcionog plana za rijetke bolesti u Crnoj Gori.

II DEFINICIJA I KARAKTERISTIKE RIJETKIH BOLESTI

Termin "rijetke bolesti" (u daljem tekstu RB) odnosi se na široku i heterogenu grupu bolesti, koje su uglavnom genetskog ili kongenitalnog porijekla, progresivnog hroničnog, polisistemskog ispoljavanja. Pojedina RB susrijeće se sa veoma malom učestalošću u opštoj populaciji. Prema definiciji EURORDIS (European organization for rare diseases - Evropska organizacija za rijetke bolesti), rijetkeim bolestima se smatraju bolesti koje se susrijeću kod ne više od 5 osoba na 10000 pripadnika opšte populacije (ne više od jednog oboljelog na 2000 pripadnika opšte populacije).

Poseban značaj RB daje činjenica, da iako rijetke pojedinačno, u ukupnom pojavljivanju predstavljaju grupu od oko 6000 do 8000 oboljenja, tako da ukupan broj oboljelih od RB zauzima značajno mjesto u ukupnom obolijevanju stanovništva, uprkos rijetkom javljanju pojedine rijetke bolesti. Aktuelna lista RB dostupna je na web stranici ORPHANET ((Evropska elektronska mreža koja za rijetke bolesti i "orphan" lijekove: www.orpha.net). Na osnovu raspoloživih medicinskih podataka procjenjuje se da danas u svijetu ima oko 350 miliona, a u Evropi oko 25 – 30 miliona oboljelih od rijetkih bolesti.

Najveći broj (oko 75%) rijetkih bolesti ispoljava se odmah po rođenju ili u ranoj dječjoj dobi, mjesecima života, zahvatajući 4-5% novorođenčadi i dojenčadi (kongenitalne anomalije i deformacije, monogenske bolesti, nasljedni poremećaji metabolizma, rijetki tumori). Rijetke bolesti karakteriše progresivan nepovoljan tok i vrlo često rano umiranje (30% umire u uzrastu do pet godina života i dodatno 12% u uzrastu do 15. godine života).

Oko 80% rijetkih bolesti posljedica su poremećaja u genomu, sa još uvijek nerazjašnjenom etiologijom u značajnom broju ovih oboljenja. Nemogućnost ili kasno postavljanje dijagnoze dovode do trajnih oštećenja i udaljenih posljedica po zdravlje i

pacijenta i njegove porodice. U grupu rijetkih bolesti takođe spadaju i rijetki imunski poremećaji, rijetki degenerativni poremećaju, rijetka maligna oboljenja i rijetke infekcije.

Poseban javno-zdravstveni značaj RB proističe iz saznanja da je specifična dijagnostika dostupna tek za jednu trećinu RB, a neki oblik liječenja za oko 250, od ukupno 6000-8000 vrsta RB. U slučaju raspoložive terapije, uglavnom se radi o veoma skupim i teško dostupnim lijekovima. Iz navedenih razloga RB i rijetko dostupni i skupi lijekovi za liječenje RB nazivaju se «orphan» bolesti i «orphan» lijekovi, odnosno bolesti siročad i lijekovi siročad.

Rano i adekvatno postavljanje dijagnoze rijetkih bolesti zasniva se na ranom prepoznavanju i dostupnoj dijagnostici, za koje je neophodno obezbijediti specijalizovanu edukaciju zdravstvenih radnika.

Uzimajući u obzir da je liječenje dostupno za veoma mali broj RB, zdravstvena politika u pristupu RB mora biti usmjerena na masovni neonatalni skrining RB koje se mogu liječiti, ciljani prekonceptijski i prenatalni skrining i prevenciju rađanja djece sa RB, kada one ne mogu da se liječe, primjenu specifične enzimske terapije kod oboljelih i obezbjeđivanje adekvatne visokospecijalizovane stručne ekspertize i genetičkog informisanja i savjetovanja u svim navedenim oblastima prevencije i liječenja RB. Ukupan tretman lica sa RB zahtijeva multidisciplinarni pristup, centralizaciju stručne ekspertize na nacionalnom nivou i internacionalnu saradnju. Multidisciplinarne timove zdravstvenih radnika treba organizovati u okviru nacionalnih referentnih centara za rijetke bolesti, sa zadatkom da se obezbijedi koncentracija svih stručnih resursa, centralizovano otkrivanje, registracija, monitoring, dijagnostika i liječenje lica sa RB. Djelatnost nacionalnih referentnih centara odnosi se i na organizovanje internacionalne stručne i naučno-istraživačke saradnje i na formiranje dostupnih informacija za stručnu i opštu javnost o listi i karakteristikama rijetkih bolesti.

III EVROPSKA UNIJA I RIJETKE BOLESTI

Rijetke bolesti su poslednjih decenija prepoznate kao javno-zdravstveni prioritet u Evropi, sa ustanovljenom potrebom djelovanja na pripremi regulativa na području zdravstvene politike za RB i na području lijekova za RB. Imajući u vidu specifičnost i

značaj RB za zdravlje i ukupni kapacitet stanovništva, Evropska unija preduzima i sprovodi značajne djelatnosti na kreiranju uniformog i održivog okvira i smjernica za ukupni pristup RB u Evropi. Ove aktivnosti realizuju se kroz rad ekspertnih radnih tijela Parlamenta Evrope i Savjeta Evrope.

Savjet Evrope usvojio je 2009. godine "Preporuke Savjeta za aktivnosti na polju rijetkih bolesti (Council recommendation on an action in the field of rare diseases, June 2009.). Preporuke Savjeta Evrope bazirane su na dokumentima i preporukama koje su priredili: Multidisciplinarna grupa Evropske komisije, DG SANCO radna grupa za rijetke bolesti (www.rdtf.org), ORPHANET projekat i EURORDIS (www.eurordis.org). Ove preporuke takođe su zasnovane i na dokumentima proisteklim iz aktuelnog Evropskog projekta za razvoj nacionalnih planova za rijetke bolesti (EUROPLAN www.europlanproject.eu), koji je dio evropskog programa "Društvena akcija za javno zdravlje" (Community Action in the field of Public Health).

Glavni ciljevi koje je postavila Evropska unija na polju RB su:

1. Unaprjeđenje identifikacije RB
2. Podrška razvoju zdravstvenih politika u oblasti RB, koje će unaprijediti zdravstvenu zaštitu oboljelih od RB
3. Razvijanje Evropske saradnje, koordinacije i nadzora u oblasti RB.

Glavne preporuke Savjeta Evrope na polju aktivnosti u cilju unaprjeđenja pristupa RB odnose se na:

1. Donošenje nacionalnih strategija i akcionih planova za RB u zemljama članicama EU, u cilju obezbjeđivanja licima oboljelim od RB jednakog i adekvatnog pristupa kvalitetnoj zdravstvenoj zaštiti, koja uključuje dostupnost dijagnostici, liječenju i "orphan" lijekovima, na bazi jednakog tretmana i solidarnosti.
2. Uspostavljanje adekvatne definicije, kodifikacije i katalogizacije RB i uspostavljanje referentnih baza podataka o RB.
3. Sprovođenje istraživanja na polju primjene specifičnog liječenja RB.

4. Osnivanje koordinacionih centara i referentne mreže za RB širom Evrope, sa uspostavljanjem jedinstvenog evropskog informacionog sistema za RB.
5. Okupljanje ekspertize za RB na evropskom nivou.
6. Unapređenje saradnje sa organizacijama pacijenata sa RB.
7. Promocija održivih aktivnosti na polju RB.

U skladu sa preporukama Savjeta Evrope, zemlje članice EU i ostale evropske zemlje imaju mogućnost da ostvare saradnju, koriste visokospecijalizovane konsultacije, učestvuju u međunarodnim kliničkim studijama za primjenu novih tehnologija u liječenju RB i da liječe svoje pacijente u inostranstvu, kada to nije moguće u svojoj zemlji.

IV CRNA GORA I RIJETKE BOLESTI

U Crnoj Gori ne postoje adekvatni epidemiološki podaci o RB, s obzirom na nedovoljnost međunarodne MK-10 klasifikacije bolesti i na nepostojanje sistematičnog pristupa RB. Crna Gora do sada nije imala Nacionalnu strategiju, niti Akcioni plan za RB, kao ni posebno definisani i planirani budžet za ukupni tretman oboljelih od RB. Takođe ne postoji uniformni sistem za registraciju RB, niti lista oboljelih od RB.

Uvažavajući EU definicije i kriterijume za RB, procjenjuje se da bi u Crnoj Gori oko 45 hiljada lica moglo biti pogođeno nekom od rijetkih bolesti (6-8% stanovništva). S obzirom na činjenicu da je najveći broj RB genetskog porijekla i da se najveći broj ispoljava u prvim godinama života, očekuje se da se u Crnoj Gori godišnje rodi oko 40 djece sa hromozomskim bolestima, oko 75 djece sa bolestima uzrokovanim mutacijama u jednom genu i oko 200 djece sa kongenitalnim anomalijama. Takođe, procjenjuje se da u Crnoj Gori u toku jedne kalendarske godine oko 400 trudnoća nosi rizik za pojavu neke RB kod očekivanog potomstva.

Crna Gora ne posjeduje specijalizovani centar za RB, ali u okviru institucija zdravstvenog sistema obebijeđeni su uslovi za pretraživanje rizika od najučestalijih RB i dijagnostiku najučestalijih RB u Crnoj Gori, naročito na tercijarnom nivou zdravstvene zaštite. Od 1993. godine Crna Gora ima na tercijarnom nivou u Kliničkom centru Crne Gore, segment kliničke genetike sa genetičkim savjetovalištem, od 2000. godine Centar

za medicinsku genetiku i imunologiju, u kome se dijagnostikuju hromozomske nasljedne bolesti, neke genetske predispozicije i imunološki poremećaji, od 2007. godine, masovni neonatalni skrining na hipotireozu, od 2009. godine, biohemijski skrining trudnica na najučestalije hromozomske bolesti, razvijenu mrežu ginekološko-akušerskih službi za pretragu rizika od kongenitalnih anomalija i genomskih rizika u trudnoći, sa multidisciplinarnim ekspertskim konzilijumima u Kliničkom centru Crne Gore.

U Crnoj Gori je u periodu 2008. – 2010. godina, donesen čitav set zakona i pravilika, koji obuhvataju dijagnostiku genomskih bolesti i zaštitu genetskih podataka, rukovanje biološkim uzorcima, transplantaciju organa, tkiva i ćelija, rukovanje matičnim ćelijama, asistiranje reproduktivne tehnologije. Na ovaj način u Crnoj Gori je stvoren zadovoljavajući legislativni okvir koji se u širem kontekstu odnosi i na rijetke bolesti.

Imajući u vidu vrlo rijetko javljanje najvećeg broja RB (jedan oboljeli na preko 20000, pa i preko 100000 stanovnika), iskustva doktora i cijelog zdravstvenog sistema u prepoznavanju, dijagnostici, liječenju i prevenciji ovih oboljenja su veoma ograničena. Crna Gora je, kao i sve zemlje sa malom populacijom, suočena sa problemom nemogućnosti organizovanja dijagnostike i tretmana za najveći broj RB, stoga su prioritetni ciljevi Strategije i Akcionog plana za RB usmjereni na pretraživanje rizika, prevenciju, prenatalnu dijagnostiku, rano otkrivanje i dijagnostiku RB koje se učestalije javljaju u populaciji (kongenitalne anomalije, hromozomske bolesti, genetske predispozicije, imunološki poremećaji), i tijesnu regionalnu i internacionalnu saradnju u cilju dijagnostike i tretmana veoma rijetkih bolesti (monogenske bolesti), kao i na svim poljima vezanim za ukupan pristup i tretman RB.

V BUDŽET ZA RIJETKE BOLESTI

Postavljanje dijagnoze RB sprovodi se u specijalizovanim dijagnostičkim centrima. Proces dijagnostike odvija se u više faza i najčešće je dugotrajan, uz neophodnost postojanja visokospecijalizovanog multidisciplinarnog tima stručnjaka i raspoloživost savremenih tehnoloških resursa. Obezbjedenje navedenih uslova zahtijeva značajna finansijska ulaganja.

Liječenje je dostupno za mali broj RB, ali su specifični lijekovi („orfan” lijekovi) veoma skupi, a liječenje je doživotno (npr. Liječenje jednog pacijenta sa RB, dodavanjem nedostajućeg enzima, na godišnjem nivou iznosi oko 1 milion eura). Sa druge strane, procjenjuje se da ulaganje u liječenje posljedica i komplikacija RB i izdvajanje za odsustvo sa posla i radnu neefikasnost roditelja oboljelih od RB, odnosi značajno više finansijskih sredstava. Na primjer, ukupno liječenje i tretman samo troje djece sa Daunovim sindromom košta isto koliko i osnivanje specijalizovane laboratorije za dijagnostiku ovog i drugih hromozomskih bolesti, uključujući obuku kadra i amortizaciju od 12 godina. Crna Gora ima dobro organizovanu ranu dijagnostiku, registrovanje, prevencija i monitorinh hromozomskih bolesti, koje predstavljaju grupu najučestalijih RB. Zahvaljujući ovoj dijagnostici godišnje spriječi rađanje osam do 10 novorođenčadi sa ovim i sličnim oboljenjima, a incidenca Daunovoh sindroma među novorođenom djecom iznosi oko 1 dijete sa Daunovim sindromom na 1500 novorođenčadi, dok je prije 10 godina iznosila oko 1: 500 novorođenčadi.

Imajući u vidu sve globalne i nacionalne nedostatke u registraciji, kodifikaci i sinhronizovanom i sistematskom pristupu rijetkim bolestima, teško se mogu u ovom trenutku napraviti procjene budžeta, neophodnog za ukupni tretman RB u Crnoj Gori. Tek nakon donošenja i primjene 11 međunarodne klasifikacije bolesti, uspostavljanja registra RB, unapređenja ranog prepoznavanja i dijagnostike RB, može se očekivati relevantna procjena troškova neophodnih za tretman RB u Crnoj Gori.

Prema preporukama Savjeta Evrope, smanjenje troškova za liječenje i tretman posljedica i komplikacija RB, mogu se smanjiti centralizovanjem i objedinjavanjem svih službi koje se bave RB, osnivanjem multidisciplinarnih nacionalnih referentnih centara za RB, u kojima će se kreirati i sprovoditi sistematsko pretraživanje i prepoznavanje rizika od RB, rano prepoznavanje i dijagnostika RB, sprovoditi dugoročna terapija i ostvarivati visokokvalitetna zdravstvena zaštita oboljelih od RB.

Poseban akcenat stavlja se djelatnosti ovih centara, kojima se smanjuju troškovi za RB. Ove aktivnosti se prvenstveno odnoce na programe prevencije rađanja djece sa RB, kada za ove bolesti ne postoji mogućnost liječenja (prekonceptijska, preimplantaciona i prenatalna dijagnostika), masovne neonatalne skrininge za RB koje se mogu uspješno

liječiti, kao i na uspostavljanje intenzivne i bliske međunarodne ekspertske saradnje unutar Evrope.

VI GLOBALNI CILJ

Globalni cilj Strategije za rijetke bolesti u Crnoj Gori jeste da stvori adekvatan institucionalni okvir i mehanizme za obezbjeđivanje adekvatnog pristupa kvalitetnoj zdravstvenij zaštiti i kompletnog zbrinjavanja lica oboljelih od RB.

Glavni ciljevi Strategije odnose se na prevenciju, rano prepoznavanje i dostupnost adekvatnoj, koordinisanoj i centralizovanoj zaštiti zdravlja, liječenju, rehabilitaciji/ rehabilitaciji i socijalnoj integraciji oboljelih od RB i njihovih porodica. Ovi ciljevi takođe obuhvataju razvijanje infrastrukture i mehanizama za ostvarenje globalnog cilja Strategije: unapređenje registrovanja i međunarodne klasifikacije, unapređenje stručnih kapaciteta zdravstvenih radnika i informisanosti opšte javnosti o rijetkim bolestima, unapređenju komunikacije i saradnje na nacionalnom i internacionalnom nivou.

VII PRIORITETI

1. Obezbjedivanje epidemioloških podataka o RB i upostavljanje Nacionalnog registra za RB.
2. Integrisani pristup otkrivanju, dijagnostici, prevenciji i socijalnoj integraciji lica sa RB i njihovih porodica.
3. Unapređenje prevencije RB genomskog porijekla, organizovanjem ekstenzivnih "screening" programa.
4. Unaprjeđenje prevencije i dijagnostike RB genomskog porijekla, uvođenjem novih dijagnostičkih tehnologija i unapređenje dostupnosti genetičkom informisanju i konsultaciji.

5. Unapređenje stručnih kapaciteta zdravstvenih radnika u cilju adekvatnog otkrivanja i rane dijagnostike RB.
6. Izrada smjernica i kriterijuma za formiranje Nacionalnog referentnog centra za RB.
7. Formiranje Nacionalnog referentnog centra za RB.
8. Podizanje svijesti stručne i opšte javnosti o značaju RB i njihovom uticaju na zdravlje stanovništva.
9. Definisanje i obezbjeđivanje finansijskog okvira za RB.
10. Podrška i saradnja sa nevladinim organizacijama pacijenata i porodica sa RB.
11. Uspostavljanje internacionalne stručne saradnje na polju registrovanja, monitoringa, dijagnostike, liječenja i istraživanja rijetkih bolesti.

VIII CILJNA GRUPA

Strategija je usmjerena na sljedeće ciljne grupe:

1. Stanovništvo

- Pacijente sa rijetkim bolestima: oko 6 – 8% populacije.
- Bračne parove sa reproduktivnim problemima (u prekonceptijskom periodu: ponovljeni rani gubitak trudnoća, kasna fetalna smrt, infertilitet).
- Trudnice sa rizikom za rađanje djeteta sa rijetkom bolešću genetskog porijekla (u prenatalnom periodu: prisustvo kongenitalnih anomalija, intrauterini zastoj u rastu, dob trudnice iznad 35 godina).
- Porodice sa rizikom za rađanje djeteta sa rijetkom bolešću genetskog porijekla (prethodno dijete sa dokazanom genetskom bolešću).
- Sva novorođenčad (neonatalni skrining RB genetskog porijekla, koje je moguće liječiti)

2. Zdravstvene radnike na svim nivoima zdravstvene zaštite, uključujući sve specijanosti u medicini, koje su usmjerene na otkrivanje, registrovanje, dijagnostiku, prevenciju, liječenje i rehabilitaciju pacijenata sa rijetkim bolestima.

3. Nevladine organizacije (NVO), čija je djelatnost povezana sa rijetkim bolestima.

IX PROGRAMSKE AKTIVNOSTI

1. Formiranje Nacionalnog savjeta za RB (NSRB) u Ministarstvu zdravlja

Nacionalni savjet za RB (NSRB), formira se unutar Ministarstva zdravlja sa zadatkom da vrši koordinaciju svih aktivnosti na polju ukupnog tretmana RB i vrši nadzor i evaluaciju implementacije Strategije i Akcionog plana za period 2013 – 2020. godina.

NSRB formira rješenjem ministar zdravlja.

NSRB je multidisciplinarno intersektorsko savjetodavno tijelo koje:

- ima sjedište u Ministarstvu zdravlja,
- ima predsjednika, podpredsjednika i članove,
- predsjednik i podpredsjednik moraju biti doktori medicine sa specijalizacijom/ subspecijalizacijom iz oblasti kliničke/medicinske genetike, bioetike, socijalne medicine, epidemiologije),
- postavljaju se na period od četiri godine;
- članovi se biraju iz redova:
 - a) nacionalnih eksperata na polju rijetkih bolesti, koji djeluju u oblasti glavnih programskih aktivnosti, definisanih Strategijom o RB
 - b) predstavnika državnih institucija u kojima se realizuje dijagnostika, prevencija, tretman i rehabilitacija/rehabilitacija osoba sa RB
 - c) predstavnika organizacija pacijenata sa RB i NVO koje se bave RB,

NSRB donosi poslovnik o radu, baziran na prioritetima i programskim aktivnostima koje su definisane Nacionalnom strategijom za RB u Crnoj Gori.

NSRB donosi godišnji program rada, zasijeda najmanje jednom mjesečno i podnosi Vladi godišnji izvještaj o radu.

Zadaci NSRB su da:

- a) predloži ministru zdravlja da utvrdi referentni nacionalni centar za RB (RNCRB) na funkcionalnom nivou i mrežu nacionalnih institucija i eksperata za RB u Crnoj Gori
- b) izradi Nacionalni registar za RB
- c) razmatra i usvaja Listu RB, relevantnih za Crnu Goru, na predlog RNCRB
- d) daje saglasnosti na planove, projekte, izvještaje, kliničke smjernice, protokole i standarde koje priprema RNCRB
- e) kreira i uspostavlja regionalnu i internacionalnu saradnju na polju RB
- f) daje ekspertiska i savjetodavna mišljenja ministarstvima.

Kriterijumi za formiranje liste RB su:

- Rijetka učestalost- ne više od 5 oboljelih na 10000 stanovnika
- Markantno kliničko ispoljavanje i značajno ugrožavanje zdravlja
- Visok stepen trajnog oštećenja zdravlja, invaliditeta
- Poznati i definisani standardi za dijagnostiku, tretman i rehabilitaciju oboljelih
- Dostupnost specifične terapije za bolest, lijekom koji je odobren od zvaničnih agencija za lijekove (Evropska ili Američka)
- Dostupnost terapije koja značajno doprinosi poboljšanju zdravlja i umanjuje invaliditet
- Tretman koji je finansijski racionalan/prihvatljiv (cost-benefit pozitivan)

2. Izrada elaborata o formiranju Referentnog nacionalnog centra za RB u Crnoj Gori

Slijedeći EU preporuke, na nivou EU formiranja je referentna ekspertska mreža za rijetke bolesti (ERNRD), čiji su osnovni principi djelatnosti, nastojanje da se smanji učestalost RB i otklone posljedice njihovog učinka na zdravlje stanovništva. Druga važna uloga ERNRD odnosi se na obavezu proširenja mreže na cijelu Evropu.

Osnivanje Referentnog nacionalnog centra za RB (RNCRB) u Crnoj Gori predstavlja elementarni uslov za uključivanje Crne Gore u ERNRD. U cilju objedinjavanja ljudskih i tehnoloških resursa, RNCRB u Crnoj Gori treba organizovati kao funkcionalnu cjelinu, sastavljenu od funkcionalno sistematski umreženih pojedinih djelova više zdravstvenih institucija, koji učestvuju u ukupnom tretamu RB (prevencija, dijagnostika, liječenje, rehabilitacija i socijalna integracija lica sa RB).

RNCRB treba da predstavlja stručno-naučnu bazu čije djelatnosti obuhvataju:

- a) implementaciju Nacionalne strategije i Akcionog plana za RB u Crnoj Gori,
- b) obezbjeđivanje visokospecijalizovane edukacije i treninga zdravstvenih radnika koji se bave RB,
- c) kreiranje standarda i vodiča kliničke prakse za prevenciju, dijagnostiku, liječenje i rehabilitaciju lica sa RB,
- d) koordinaciju razmjene informacija i iskustava u tretmanu RB između zdravstvenih institucija,
- e) uspostavljanje i održavanje bliske saradnje sa ERNRD, posebno imajući u vidu da Crna Gora kao država sa malom populacijom nema finansijske racionalnosti da razvija dijagnostiku velikog broja RB.

NSRB Ministarstva zdravlja zadužen je da, zajedno sa nacionalnim ekspertima za RB, pripremi Elaborat o potrebi formiranja RNCRB, uključujući kriterijume i principe funkcionisanja ovog centra.

Aktivnosti koje sprovodi NSRB u pripremi i osnivanju RNCRB:

- Izrada Elaborata i kriterijuma za osnivanje RNCRB, sa principima funkcionalne organizacije RNCRB,
- Određivanje sjedišta i rukovodioca RNCRB, na osnovu Elaborata o osnivanju RNCRB,
- Identifikovanje i obilazak svih institucija koje se bave RB,
- Organizovanje sastanaka sa institucijama koje se bave RB i formiranje multidisciplinarne mreže institucija i eksperata za RB u Crnoj Gori.

3. Formiranje RNCRB sa uspostavljanjem multidisciplinarne mreže nacionalnih institucija i eksperata za RB

Na osnovu Elaborata koji je izradio NSRB, formira se RNCRB, koga čini multidisciplinarna mreža nacionalnih institucija i eksperata za RB. RNCRB osniva se na funkcionalnom nivou, racionanim funkcionalnim objedinjavanjem svih institucija i eksperata na polju RB i svih raspoloživih tehnologija za otkrivanje, prevenciju, dijagnostiku, liječenje i rehabilitaciju lica sa RB. RNCRB ima sjedište i rukovodioca, koji koordinira sve programske djelatnosti koje predviđa Strategija i Akcioni plan za RB.

Sjedište i rukovodioca RNCRB imenuje Ministar zdravlja na predlog NSRB.

Zadaci RNCRB su da:

- a) obezbijedi implementaciju Nacionalne strategije i Akcionog plana za RB,
- b) sprovodi i nadgleda implementaciju Nacionalnog registra za RB,
- c) obezbijedi dostupnost podataka i informacija o realizaciji Nacionalne strategije i Akcionog plana za RB,
- d) obezbijedi jednak pristup informacijama i tretmanu svim oboljelim od RB
- e) obezbijedi podatke za planiranje daljih razvojnih programa u zemlji,
- f) formira listu pacijenata sa RB u Crnoj Gori,

- g) formira listu dijagnostičkih procedura koje se za RB sprovode u zemlji i u regionu,
- h) formira listu kliničkih studija koje se odnose na RB i listu pacijenata koji su uključeni u studije,
- i) realizuje regionalnu i međunarodnu saradnju i razmjenu informacija i znanja,
- j) kreira standarde i smjernice zasnovane na principima savremenih doktrina i dobre medicinske prakse, za klinički tretman svake RB sa liste (dijagnostika, prevencija, liječenje, rehabilitacija),
- k) kreira standarde i normative (kadar i oprema) za zdravstvene institucije u kojima se sprovodi dijagnostika, prevencija, liječenje, rehabilitacija RB,
- l) kreira i organizuje edukativne programe za zdravstvene radnike,
- m) učestvuje u organizaciji kampanja za podizanje svijesti o značaju RB,
- n) pruža podršku i učestvuje u nacionalnim i internacionalnim naučno-istraživačkim projektima na polju RB,
- o) blisko sarađuje sa NSRB i podnosi NSRB godišnje izvještaje o radu.

4. Uspostavljanje i implementacija Nacionalnog registra za RB

Izradu nacionalnog registra za RB i uslove i način njegove implementacije propisuje Ministarstvo zdravlja na predlog NSRB. Sjedište registra nalazi se u zdravstvenoj instituciji, koju imenuje Ministarstvo zdravlja na predlog NSRB.

Stručni tim za implementaciju Registra čine najmanje:

- jedan doktor određene kliničke specijalnosti,
- jedan specijalista medicinske statistike i
- jedan specijalista informatike.

Stručni tim za implementaciju registra RB dužan je da koristi dokumentaciju koja je sačinjena i odobrena od NSRB. Registovanje RB sprovodi se uz zagarantovanost zaštite svih ličnih, a posebno genetskih podataka, u skladu sa Zakonom.

Uvođenje i implementacija Registra o RB treba da obezbijedi:

- a) centralizovano uniformno prikupljanje i obradu porataka o RB;
- b) određivanje incidence i prevalence pojedinih RB u Crnoj Gori;
- c) određivanje učešća RB u morbiditetu i mortalitetu stanovništva;
- d) doprinese u pripremi dijagnostičkih i terapijskih protokola i standarda za tretman pacijenata sa RB;
- e) obezbijedi podatke Ministarstvu zdravlja, Fondu za zdravstveno osiguranje i Ministarstvu rada i socijalnog staranja u planiranju i alokaciji materijalnih sredstava za dijagnostiku i prevenciju RB, liječenje i obezbjeđivanje skupih lijekova, zdravstvene njege, rehabilitacije i socijalne integracije lica sa RB;
- f) doprinese unapređenju interakcije zdravstvenog sistema i pacijenata sa RB;
- g) obezbijedi objavljivanje relevantnih podataka o RB i njihovo upoređivanje sa regionom;
- h) omogući „evidence based” planiranje naučno-istraživačkih projekata i ostvarivanje kliničke i naučno-istraživačke internacionalne saradnje.

5. Unapređenje prevencije i dijagnostike RB, kongenitalnih anomalija i genetskih predispozicija/sklonosti

Veoma ograničene terapijske mogućnosti, uslovljavaju da se glavno usmjerenje u tretmanu RB odnosi na rano otkrivanje, pouzdanu dijagnostiku, prevenciju posljedica kod oboljelih i prevenciju rađanja djeteta sa RB.

Unapređenje prevencije i dijagnostike RB, kongenitalnih anomalija i genetskih sklonosti ostvaruje se djelatnostima usmjerenim na sledeće kategorije:

- a) Masovni neonatalni skrining: Sprovodi se za svu novorođenčad za one RB koje nije moguće prepoznati na rođenju, a terapija je moguća, dostupna i efikasna. Imajući u vidu populaciju Crne Gore i oko 8000 novorođene djece godišnje, potrebno je:

- dalje unapređivati postojeći masovni neonatalni skrining na kongenitalnu hipotireozu;
 - sprovoditi kontinuiranu edukaciju zdravstvenih radnika koji učestvuju u neonatalnom skriningu;
 - periodično inovirati protokole za prikupljanje i transport krvi i tretman pacijenata detektovanih skriningom;
 - izraditi Elaborat o potrebi i održivosti uvođenja skrininga za ostale RB (fenilketonurija, kongenitalna adrenalna hiperplazija, cistična fibroza).
- b) Proširenje/unapređenje dijagnostike genomske bolesti primjenom savremenih dijagnostičkih tehnologija u medicinskoj genetici. Potrebno je obezbijediti sledeće:
- Postnatalni selektivni metabolički skrining kod sumnje na nasljedna metaboličke RB;
 - Postnatalnu DNK dijagnostiku monogeničkih oboljenja, uspostavljanjem saradnje i upućivanjem DNK uzoraka u referentne centre u inostranstvu (cistična fibroza, spinalna mišićna atrofija, hemofilija A i B itd), s obzirom da se radi o rijetkim oboljenjima za koje ne postoji opravdanje za razvijanje sopstvenih dijagnostičkih resursa;
 - Postnatalnu citogenetičku dijagnostiku novorođenčadi i djece sa sumnjom na hromozomske bolesti i njihovih prvostepenih srodnika, u slučaju sumnje na balansirane hromozomske aberacije;
 - Registraciju kongenitalnih anomalija kod novorođenčadi po EUROCAT metodologiji i priključivanje EUROCAT-u (Evropski registar za kongenitalne anomalije);
 - Postnatalnu citogenetičku dijagnostiku parova sa problemima u prokreaciji (sa ponovljenim gubicima trudnoća i infertilitetom, u pripremi za asistiranu „in vitro” oplodnju);

- Visokospecijalizovanu kliničku genetičku konsultaciju, informisani pristanak prije genetskog ispitivanja i detaljno genetičko informisanje i procjenu rizika nakon sprovedene dijagnostike, kod svih ispitivanih osoba.
- c) Unapređenje dijagnostike mentalne retardacije uvođenjem novih DNA tehnologija. Potrebno je obezbijediti sledeće:
- Dijagnostiku mikrolepcijskih sindroma primjenom fluorescentne „in situ” hibridizacije (FISH);
 - Dijagnostiku Fragilnog-X sindroma, primjenom DNA testova;
 - Primjenu DNA mikro-čip dijagnostike;
 - Kliničku genetičku konsultaciju, informisani pristanak prije genetskog ispitivanja i detaljno genetičko informisanje i procjenu rizika nakon sprovedene dijagnostike, kod svih ispitivanih osoba.
- d) Unapređenje prenatalne dijagnostike kongenitalnih anomalija i smanjenje incidence novorođene djece sa kongenitalnim anomalijama i ozbiljnim genomskim bolestima, koje nije moguće lijeliti. Potrebno je obezbijediti sledeće:
- Široku primjenu biohemijskog skrininga kod trudnica (od 10 – 18 NG), za detekciju rizika od najučestalijih hromozomskih aberacija (Daunov sindrom, Edvardsov sindrom, Patauov sindrom) i velikih kongenitalnih anomalija (defekti neuralne tube i trbušnog zida);
 - Prenatalnu citogenetičku dijagnostiku za sve trudnice sa utvrđenim povišenim rizikom od hromozomskih bolesti fetusa (trudnice preko 35 godina života, sa pozitivnim biohemijskim skriningom ili sa pozitivnom porodičnom anamnezom na hromozomske bolesti).
 - Prenatalnu dijagnostiku monogenских bolesti u porodicama sa dokazanom DNK mutacijom, upućivanjem DNK uzoraka u referentne centre u inostranstvu (cistična fibroza, spinalna mišićna atrofija, mišićna distrofija itd), s obzirom da se radi o rijetkim oboljenjima za koje ne postoji opravdanje za razvijanje sopstvenih dijagnostičkih resursa;

- Visokospecijalizovanu kliničku genetičku konsultaciju, informisani pristanak prije genetskog ispitivanja i detaljno genetičko informisanje i procjenu rizika nakon sprovedene dijagnostike, kod svih ispitivanih osoba.
- e) Unapređenje genetske dijagnostike reproduktivnih bolesti: muški i ženski infertilitet, ponovljeni gubici trudnoća i mrtvorođenost. Potrebno je obezbijediti sledeće:
- Citogenetičku dijagnostiku hromozomskih aberacija kod parova sa infertilitetom i kod parova sa više od dvije izgubljene rane trudnoće (prvi trimestar) ili u slučaju nerazjašnjenog uzroka mrtvorođenosti/kasne smrti ploda;
 - DNK dijagnostiku mutacija u genima odgovornim za nasljednu sklonost ka trombozi kod parova sa više od dvije izgubljene rane trudnoće ili u slučaju nerazjašnjenog uzroka mrtvorođenosti/kasne smrti ploda, kao i kod parova sa infertilitetom nerazjašnjene etiologije;
 - DNK dijagnostiku mikrolelecija Y hromozoma kod lica muškog pola sa infertilitetom;
 - Dijagnostiku himerizma primjenom FISH dijagnostike sa centromeričnim X i Y probama;
 - Visokospecijalizovanu kliničku genetičku konsultaciju, informisani pristanak prije genetskog ispitivanja i detaljno genetičko informisanje i procjenu rizika nakon sprovedene dijagnostike, kod svih ispitivanih lica.
- f) Unapređenje dijagnostike hematoonkoloških pacijenata. Potrebno je obezbijediti sledeće:
- Citogenetske analize hromozomskih aberacija u kosnoj stži i perifernoj krvi;

- Dijagnostiku skrivenih i kompleksnih translokacija hromozoma primjenom FISH dijagnostike;
- Imunofenotipizaciju kod hematooknoloških i pacijenata sa rijetkim infekcijama, primjenom metoda protočne citometrije;
- DNK dijagnostiku mutacija u tumorsupresorskim genima i onkogenima;
- Dijagnostiku hromozomskih aberacija primjenom DNA eseja;
- Visokospecijalizovanu kliničku genetičku konsultaciju, informisani pristanak prije genetskog ispitivanja i detaljno genetičko informisanje i procjenu rizika nakon sprovedene dijagnostike, kod svih ispitivanih lica.

g) Unapređenje dijagnostike genetskih sklonosti ka hereditarnim malignim oboljennjima. Potrebno je obezbijediti sledeće:

- Ispitivanje DNK markera za primjenu hemoterapije: K-ras, HER2, EGFR i sl;
- DNK dijagnostiku mikrosatelitske nestabilnosti i pretraga genskih mutacija povezanih sa hereditarnim nepopipoznim kolorektalnim karcinomom;
- DNK dijagnostiku mutacija u BRCA1 i BRCA2 genima kod hereditarnih formi karcinoma dojke;
- Visokospecijalizovanu kliničku genetičku konsultaciju, informisani pristanak prije genetskog ispitivanja i detaljno genetičko informisanje i procjenu rizika nakon sprovedene dijagnostike, kod svih ispitivanih lica.

6. Unapređenje kontrole i nadzora nad ukupnim tretmanom genomskih i kongenitalnih bolesti.

Kontrola i nadzor nad prevencijom, dijagnostikom i liječenjem RB ostvaruje se kroz sledeće aktivnosti:

- Evaluaciju i optimizaciju algoritama tretmana RB;

- Monitoring i evaluaciju efekata tretmana RB: uspješnost liječenja RB za koje je dostupna terapija (manji broj) i uspješnost prevencije, rane dijagnostike i smanjenja incidence među živorođenim (za većinu RB);
- Konsolidaciju i dalji razvoj specijalizovanih genetskih dijagnostičkih tehnologija, uz neophodnost obezbjeđivanja adekvatnog prostora, neophodne opreme i edukacije zdravstvenih radnika;
- Povezanost i blisku saradnju između Službe/Centra za visokospecijalizovanu kliničku genetičku konsultaciju i genetičko informisanje sa Nacionalnim savjetom za RB (NSRB) i Referentnim nacionalnim centrom za RB (RNCRB), uz zagarantovanost zaštite ličnih podataka;
- Uspostavljanje saradnje i razmjenu iskustava sa tehnološki visoko razvijenim referentnim internacionalnim dijagnostičkim i istraživačkim centrima;
- Učešće u međunarodnim istraživačkim projektima i kliničkim studijama posvećenim RB.

7. Unapređenje znanja i profesionalnih kapaciteta zdravstvenih radnika na polju rane prevencije, dijagnostike, terapije i rehabilitacije pacijenata sa RB

Veoma široki opseg ispoljavanja i varijacija u kliničkoj slici, ukupno veliki broj RB, ali koje se pojedinačno karakterišu rijetkom učestalošću, zahtijeva kontinuiranu edukaciju zdravstvenih radnika o RB. Na ovaj način obezbjeđuje se obnavljanje znanja i usvajanje protokola za rano prepoznavanje, adekvatno i blagovremeno postavljanje dijagnoze, ranu prevenciju i rehabilitaciju lica sa RB. Usvajanje standarda i protokola i uvježbavanje algoritama postupaka, neophodni su uslovi za optimizaciju medicinskog tretmana lica sa RB i poboljšanje kvaliteta njihovog života i života njihovih porodica.

Ovaj zadatak ostvaruje se kroz sledeće aktivnosti:

- a) Edukacija pedijatara i specijalista porodične medicine za rano prepoznavanje RB;

- b) Edukacija ginekologa za evaluaciju fetalne morfologije i rano prepoznavanje ultrazvučnih markera dismorfogeneze i prisustva kongenitalnih anomalija;
- c) Organizovanje godišnjih sastanaka posvećenih evaluaciji RB;
- d) Organizovanje godišnjih seminara (kontinuirane medicinske edukacije) o RB;
- e) Izrada i distribucija stručnih brošura i protokola o RB;
- f) Izrada godišnjih štampanih rezimea o RB u Crnoj Gori;
- g) Izrada, distribucija i primjena uniformnih obaveznih pisanih formulara/formi koji su sastavni dio tretmana RB i obuhvataju najmanje sledeće:
 - Informisani pristanak za uzimanje bioloških uzoraka za dijagnostiku RB: uzorci periferne krvi, horionskih čupica, plodove vode, fetalne krvi i formirane DNA banke;
 - Informisani pristanak za sprovođenje genetskih testiranja: DNK analize, citogenetičke analize, FISH analize, identifikacija heterozigotnih nosilaca, posebno pripremljen za svaku vrstu navedene dijagnostike (hromozomske, monogenske, genetske sklonosti);
 - Informisani pristanak za procjenu rizika od najučestalijih hromozomskih aneuploidija (Daunov sindrom) i kongenitalnih anomalija (defekti neuralne tube);
 - Informisani pristanak za DNK analize najučestalijih hromozomskih aneuploidija;
 - Štampani spisak za pre- i postnatalnu dijagnostiku RB, posebno za: DNK analize, citogenetičke analize, biohemijske skrining analize, FISH analize;
 - Filter papire za uzorkovanje krvi za masovni novorođenački skrining;
- h) Uvođenje kliničke genetike u dodiplomske i specijalističke edukativne programe za doktore medicine.

NSRB odobrava i daje saglasnost za primjenu svih navedenih formulara, prije distribucije i implementacije.

8. Promocija integrisanog pristupa u implementaciji programa prevencije, dijagnostike, tretmana i socijalne inkluzije pacijenata sa RB i njihovih porodica

Nova Strategija za zdravlje EU (Lisabonska strategija) stavlja u fokus zdravlje stanovništva kao prioritet ukupne politike država i sinergičke aktivnosti svih sektora, jasno povezujući ekonomski prosperitet države sa zdravljem stanovništva.

Zdravlje stanovništva Crne Gore zavisi od brojnih aktivnosti koje se protežu kroz sve sektore i zahtijeva koordinisanu međusektorsku i multidisciplinarnu akciju. Integrisani pristup oboljelim od RB i njihovim porodicama, mora sveobuhvatno sadržati aktivnosti svih sektora usmjerene na prevenciju, dijagnostiku, tretman i socijalnu integraciju i podršku pacijenata sa RB i njihovih porodica, kao jedne od najvulnerabilnijih grupa stanovništva.

Promocija međusektorske saradnje podrazumijeva uključivanje eksperata iz oblasti rada i socijalnog staranja i oblasti obrazovanja i nauke u rad NSRB; unapređenje profesionalnih kapaciteta zdravstvenih radnika: podizanje kapaciteta NVO i organizacija pacijenata sa RB, unapređenje dijaloga i saradnje između zdravstvenog sistema i NVO sektora i zajedničke sinhronizovane aktivnosti Vladinog i NVO sektora na podizanju svijesti o značaju RB i njihovom uticaju na zdravlje i kvalitet života.

Aktivnosti u okviru ovog programa Strategije odnose se na:

- Priprema programa kampanja za izmjenu stavova i ponašanja javnosti prema licima sa RB,
- Organizovanje godišnjih sastanaka posvećenih intersektorskoj saradnji na polju djelatnosti fokusiranih na RB.

9. Organizovanje nacionalnih javnih kampanja za podizanje opšte i stručne svijesti o značaju RB.

Organizovanje kampanja za podizanje svijesti o značaju RB i promjenu stavova i ponašanja sredine prema oboljelim od RB, sprovodi se zajedničkom planiranom i sinhronizovanom akcijom Vladinog sektra i NVO.

Poseban prioritet predstavlja neophodnost podizanja svijesti opšte populacije o prisutnosti RB u sredini i problemima sa kojima se suočavaju oboljeli od RB i njihove porodice. Kao rezultat ovih aktivnosti očekuje se veći angažman i uključenost svih sektora i profila i veća tolerancija sredine prema problemima oboljelih od RB i eventualnim kršenjima njihovih prava (zaštiti njihovih ljudskih prava).

Drugi prioritet fokusiran je na podizanje ukupnog znanja i informisanosti opšte populacije o rizicima od javljanja RB i raspoloživim skrining programima u cilju primarne prevencije i rane dijagnostike RB.

Aktivnosti u okviru ovog programa Strategije odnose se na:

- Pripremu i široku distribuciju štampanog informativnog materijala o RB opštoj ili ciljanoj populaciji;
- Priprema i distribucija štampanog informativnog materijala o RB, namijenjenog prvenstveno oboljelim od RB i njihovim porodicama;
- Priprema i sprovođenje Nacionalne kampanje o značaju RB, uz korišćenje svih komunikacijskih kanala (štampani, elektronski, audio –vizuelni).

10. Saradnja i podrška NVO i organizacija pacijenata

NVO i organizacije pacijenata sa RB imaju značajnu ulogu u širokoj diseminaciji informacija o RB i obezbjeđivanju podrške javnosti. Ovi subjekti predstavljaju neophodan sastavni element svih strategija lobiranja za obezbjeđivanje uslova za adekvatan tretman RB i za usklađivanje legislative i zaštitu ljudskih prava osoba sa RB.

NVO svojim aktivnostima, takođe da doprinose promjeni statusa oboljelih od RB od pasivnog posmatrača do aktivnog učesnika u svim aktivnostima vezanim za Strategiju za RB, ali i podstiču i podržavaju kliničke i istraživačke djelatnosti unutar institucija sistema.

Sinhronizovana i bliska saradnja NVO i javnih institucija obezbjeđuje etičku, socijalnu i zakonodavnu podršku licima oboljelim od RB.

Aktivnosti u okviru ovog programa Strategije odnose se na:

- Organizovanje godišnjih sastanaka pacijenata sa medicinskim i ostalim profesionalcima, uključenim u tretman RB,
- Učestvuju u obilježavanju Dana RB (poslednji dan februara).

11. Uspostavljanje efikasne regionalne i internacionalne saradnje.

Bliska i efikasna saradnja na polju rijetkih bolesti, naročito sa državama koje imaju Nacionalnu strategiju o RB, predstavlja imperativ dobro organizovanog tretmana RB i obezbjeđuje prenos znanja, vještina i iskustava. Ova saradnja će omogućiti iskorištavanje ljudskih resursa i tehnoloških mogućnosti, koje Crna Gora trenutno ne posjeduje i nije u mogućnosti da ih razvije u potpunosti, s obzirom na malu populaciju i rijetko javljanje pojedine RB, od kojih svaka zahtijeva specifičan dijagnostičko-preventivni algoritam. Od presudnog je značaja i stimulacija i podrška istraživačkih aktivnosti, koje podstiče i obezbjeđuje regionalna i internacionalna saradnja.

Aktivnosti u okviru ovog programa Strategije odnose se na:

- Organizacija i rukovođenje godišnjim sastancima istraživačko-ekspertnih timova i sinhronizacija nacionalnih prioriteta na polju istraživanja RB.
- Učešće crnogorskih eksperata u svim međunarodnim inicijativama, panelima i istraživanjima o RB.

X SUBJEKTI ODGOVORNI ZA SPROVOĐENJE STRATEGIJE

1. Dijagnostički i istraživački centri i laboratorije na tercijarnom nivou: Klinički centar Crne Gore, Institut za javno zdravlje Crne Gore i Medicinski fakultet Univerziteta Crne Gore

2. Centar za medicinsku genetiku i imunologiju sa kabinetom za kliničku genetiku i genetičko savjetovanje i informisanje i multidisciplinarni stručni konzilijumi;
3. Široki dijapazon kliničkih službi u zdravstvenim institucijama, odjeljenja za ginekologiju i akušerstvo, porodilišta i odjeljenja neonatologije u opštim bolnicama i Kliničkom centru Crne Gore;
4. Tim nacionalnih eksperata i istraživača na polju RB;
5. Doktori medicine i ostali zdravstveni radnici u primarnoj zdravstvenoj zaštiti;
6. Ministarstvo zdravlja, Fond za zdravstveno osiguranje, Ministarstvo rada i socijalnog staranja, Ministarstvo obrazovanja i Ministarstvo nauke;
7. NVO i udruženja pacijenata sa RB.

XI OČEKIVANI REZULTATI

Implementacija Nacionalne strategije za Crnu Goru, zajedno sa Nacionalnim akcionim planom doprinijeće prevenciji, ranoj dijagnostici, tretmanu i rehabilitaciji lica koje boluju od RB. Postignuća i očekivani rezultati koje će donijeti implementacija Nacionalne strategije obuhvataju:

1. Postojanje nacionalne politike za planiranje, organizaciju i alociranje finansijskih sredstava za prevenciju, ranu dijagnostiku, tretman i rehabilitaciju lica oboljelih od RB;
2. Uspostavljenu nacionalnu mrežu za RB, koja se sastoji od NRCRB i svih zdravstvenih institucija u Crnoj Gori;
3. Implementiran Nacionalni registar pacijenata sa RB, koji obezbjeđuje adekvatne epidemiološke podatke o prevalenci RB u Crnoj Gori;
4. Održanje i proširenje masovnog skrininga rizika od RB (neonatalni skrining, skrining trudnica isl).
5. Unapređenje prevencije:

- rađanja oboljelog potomstva kod zdravih lica koji su nosioci balansiranih hromozomskih rearanžmana i recesivnih genskih mutacija;
- problema infertiliteta i utvrđivanja genomskih uzroka infertiliteta;
- biohemijskog skrininga za hromozomske aberacije kod trudnih žena;
- invazivne prenatalne dijagnostike hromozomskih aberacija kod trudnica sa povećanim rizikom za ove bolesti (trudnice životne dobi preko 35 godina, trudnice sa porodičnim opterećenjem hromozomskim bolestima, trudnice sa pozitivnim nalazom biohemijskog skrininga);

6. Unapređenje dijagnostike:

- Genetskih predispozicija za kompleksne bolesti, multifaktorske etiologije, koje se mogu liječiti;
- Metalne retardacije;
- Kongenitalnih anomalija;
- Familijarnih formi malignih oboljenja;
- Osoba uključenih u programe prevencije malignih oboljenja;
- Hematoonkoloških oboljenja, primjenom konvencionalne citogenetičke dijagnostike, molekularnih genetskih testova i molekularne citogenetičke analize kompleksnih hromozomskih rearanžmana;

7. Smanjenje broja djece rođene sa teškim genomskim bolestima i kongenitalnim anomalijama;

8. Unapređenje liječenja malignih oboljenja za koje je moguće uraditi genetke test-markere;

9. Uvođenje monitoringa uspješnosti liječenja hematoonkoloških pacijenata sa transplantacijom kosne srži;

10. Povećanje visokospecijalizovanih kadrova u oblasti medicinske genetike (subspecijalisti kliničke genetike, specijalisti medicinske genetike, molekularni ginekolozi);

11. Obezbeđivanje pre-testing genetičkog informisanja, pisanog informisanog pristanka i definitivne genetičke informacije za sve pacijente kod kojih se sprovode genetička ispitivanja;
12. Uspostavljanje kontrole kvaliteta liječenja RB;
13. Identifikaciju i javno objavljivanje svih ekspertskih medicinskih centara koji sprovode prevenciju, dijagnostiku, liječenje i rehabilitaciju lica sa RB, sa popisom vrsta RB koje se tretiraju,
14. Unapređenje znanja i profesionalnih kapaciteta doktora na polju prevencije i rane dijagnostike RB;
15. Osnovan Nacionalni referentni centar za RB, kao funkcionalna cjelina zatličitih kliničkih segmenata unutar institucija, usmjerenih na prevenciju, dijagnostiku, liječenje i rehabilitaciju RB;
16. Podignut nivo svijesti o značaju RB i njihovom uticaju na zdravlje, sa posebnim fokusom na značaj prevencije RB;
17. Osnovane NVO i druga udruženja pacijenata sa RB i uključena u sve aktivnosti podizanja svijesti o značaju RB i zaštiti ljudskih prava oboljelih od RB;
18. Uključivanje u projekat Evropske mreže za RB, sa fokusom na pronalaženje i alokaciju posebnih finansijskih sredstava iz međunarodnih fondova opredijeljenih za RB;
19. Uspostavljanje bliske internacionalne saradnje sa ekspertskim kliničkim i istraživačkim institucijama.

XII UPRAVLJANJE I KOORDINACIJA PROGRAMSKIM AKTIVNOSTIMA

Nadzor i evaluaciju implementacije Strategije i Akcionog plana za RB vrši NSRB, uključujući intersektorsku koordinaciju svih aktivnosti na polju ukupnog tretmana RB u Crnoj Gori.

Implementaciju Nacionalne strategije za RB i Akcionog plana za RB sprovodi RNCRB.

NSRB ima sledeća zaduženja:

1. Rukovodi implementacijom i izvještava o implementaciji Nacionalne strategije za RB i Akcionog plana za RB;
2. Razmatra, usvaja i objavljuje Nacionalnu listu RB, na predlog RNCRB;
3. Uspostavlja i koordinira radom RNCRB i Nacionalne mreže za RB;
4. Kreira i koordinira implementaciju Nacionalnog registra pacijenata sa RB;
5. Obezbeđuje podršku i konsultacije Ministarstvu zdravlja, drugim ministarskim resorima, Vladi, po pitanjima planiranja i obezbjeđivanja nove dijagnostike i liječenja RB i primjene skupih lijekova za liječenje pacijenata sa RB („orphan” drugs).
6. Nadgleda i evaluiira sprovođenje postojećih i daje preporuke za uvođenja novih skrining programa;
7. Nadgleda i koordinira sve aktivnosti u vezi sa primarnom prevencijom i dijagnostikom RB genomskih porijekla i daje preporuke za uvođenje novih dijagnostičkih programa;
8. Priprema metodologiju za identifikaciju i imenovanje referentnih ekspertskih centara prevenciju, dijagnostiku, liječenje i rehabilitaciju pacijenata sa određenom RB ili grupom RB, utvrđujući tačan popis svih RB koje se tretiraju;
9. Organizuje nacionalne kampanje za podizanje svijesti o značaju RB i raspolozivih mogućnosti prevencije;
10. Organizuje stručne skupove, seminare i konferencije o RB;
11. Uspostavlja internacionalnu kliničku i istraživačku saradnju;
12. Sarađuje sa sličnim tijelima u regionu, Evropi i svijetu.

XIII ZAKLJUČAK

Rijetke bolesti predstavljaju heterogeni grupu kompleksnih, uglavnom genetskih (i kongenitalnih) bolesti koje imaju snažan uticaj na kvalitet života i socijalnu integraciju, a značajan broj ovih oboljenja neposredno ugrožava život. Uprkos rijetkom javljanju pojedine bolesti, u ukupnom obimu RB predstavljaju grupu od oko 6000 do 8000 oboljenja, koje se susrijeću kod 6-8% stanovništva. Poseban javno-zdravstveni značaj RB proističe iz saznanja da je specifična dijagnostika dostupna tek za jednu trećinu RB, a neki oblik liječenja dostupan je samo za oko 250. U slučaju raspoložive terapije, uglavnom se radi o veoma skupim i teško dostupnim lijekovima. Iz navedenih razloga RB i rijetko dostupni i skupi lijekovi za liječenje RB nazivaju se «orphan» bolesti i «orphan» lijekovi, odnosno bolesti siročad i lijekovi siročad.

Najznačajniji aktuelni izazovi svake zajednice i države u pristupu i zbrinjavanju rijetkih bolesti, ogledaju se u neadekvatnom prepoznavanju, neujednačenoj i neadekvatnoj klasifikaciji i kodifikaciji, nedovoljno dostupnoj dijagnostici, (samo za određeni broj rijetkih bolesti), veoma ograničenim terapijskim mogućnostima, neujednačenim i nedovoljnim kvalitetom zdravstvene zaštite i visokom cijenom liječenja i njege, ozbiljnim socijalnim konsekvencama i izolacijom i marginalizacijom oboljelih od rijetkih bolesti.

Rijetke bolesti su poslednjih decenija prepoznate kao javno-zdravstveni prioritet u Evropi, sa ustanovljenom potrebom djelovanja na pripremi regulativa na području zdravstvene politike za RB i na području lijekova za RB. Imajući u vidu specifičnost i značaj RB za zdravlje i ukupni kapacitet stanovništva, Evropska unija preduzima i sprovodi značajne djelatnosti na kreiranju uniformog i održivog okvira i smjernica za ukupni pristup RB u Evropi. Ove aktivnosti realizuju se kroz rad ekspertnih radnih tijela Parlamenta Evrope i Savjeta Evrope.

Rijetke bolesti prepoznate su kao prioritet i od Svjetske zdravstvene organizacije, koja je pokrenula inicijativu unapređenja sistema kodifikacije rijetkih bolesti, s obzirom da aktuelna internacionalna klasifikacija bolesti (ICD-10) sadrži klasifikaciju svega 200, od postojećih oko 8000 rijetkih bolesti. Primjena jedaneste revizije Internacionalne klasifikacije bolesti (ICD-11) očekuje se od 2015. godine.

Nacionalna strategija za rijetke bolesti u Crnoj Gori 2013 – 2020. godina, sa Akcionim planom za isti period, obuhvata sve značajne teme koje se odnose na rijetke bolesti u Crnoj Gori, uključujući glavne ciljeve i mjere za unapređenje ukupnog tretmana rijetkih bolesti u Crnoj Gori, u periodu od 2013. do 2020. godine. Strategija je u potpunosti zasnovana na Direktivama Parlamenta Evrope i Savjeta Evrope (mart 2011.), Odlukama Evropske komisije (jul 2010.) i Preporukama Savjeta Evrope (juni 2009.), sa posebnim fokusom na podršku razvoju zdravstvene politike o rijetkim bolestima, primjenu savremenih naučnih saznanja u cilju unapređenja ukupnog tretmana rijetkih bolesti, udruživanje svih resursa, ljudsku solidarnost i razvoj internacionalne saradnje.

Glavni ciljevi Strategije odnose se na prevenciju, rano prepoznavanje i dijagnostiku rijetkih bolesti, dostupnost adekvatnoj, sistematičnoj i centralizovanoj zaštiti zdravlja i liječenju lica sa rijetkim bolestima, unapređenje registrovanja i međunarodne klasifikacije, unapređenju informisanosti zdravstvenih radnika i opšte javnosti o rijetkim bolestima, koordinaciji na nacionalnom i internacionalnom nivou sa referentnim medicinskim i naučno-istraživačkim institucijama i NVO udruženjima pacijenata sa rijetkim bolestima.

Izostanak donošenja Nacionalne strategije za rijetke bolesti u Crnoj Gori sa Akcionim planom, dovelo bi u pitanje unapređenje kvaliteta zaštite zdravlja oboljelih od rijetkih bolesti i jednak pristup zdravstvenim uslugama oboljelih i njihovih porodica, koji se zasniva na solidarnosti i jednakosti u pristupu cjelokupnog stanovništva države Crne Gore. Na ovaj način bila bi ugrožna osnovna ljudska prava oboljelih od rijetkih bolesti i njihovih porodica. Nepostojanje Nacionalne strategije i akcionog plana za rijetke bolesti onemogućilo bi sinhronizovani i sveobuhvatni pristup ukupnom tretmanu rijetkih bolesti, što bi nadalje kao neposredne posljedice imalo umanjeње kvaliteta života oboljelih i njihovih porodica, radnu nesposobnost porodica oboljelih od rijetkih bolesti i održanje visoke incidence rađanja djece sa rijetkim bolestima. Takođe bi izostalo i raspolaganje relevantnim epidemiološkim podacima o rijetkim bolestima u Crnoj Gori, koji predstavljaju osnovni preduslov za sve strateške planove u zaštiti zdravlja na polju rijetkih bolesti.

NACIONALNA STRATEGIJA ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020
AKCIONI PLAN ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020 I BUDŽET ZA 2013 - 2016.

Redni broj		Godina 1		Godina 2		Godina 3		Godina 4		Ukupan budžet za godine 1 - 4
		budzet	donacija	budzet	donacija	budzet	donacija	budzet	donacija	
1	1. Formiranje i stvaranje uslova za rad Nacionalnog savjeta za rijetke bolesti Crne Gore (NSRB)		5000							5,000
2	2. Izrada elaborata o formiranju Referentnog nacionalnog centra za RB (RNCRB) u Crnoj Gori	4120								4,120
3	3. Formiranje RNCRB i multidisciplinarne mreže nacionalnih institucija i eksperata za RB	7500		3000	3500	8000	3500			25,500
4	4. Uspostavljanje i implementacija Nacionalnog registra za RB					1000		11200	2000	14,200
5	5. Unapređenje prevencije i dijagnostike RB, kongenitalnih anomalija i genetskih			11000		160000		150000		321,000
6	6. Unapređenje kontrole i nadzora nad ukupnim tretmanom genomskih i kongenitalnih bolesti.							5100		5,100
7	7. Unapređenje znanja i profesionalnih kapaciteta medicinskih profesionalaca			5000						5,000
8	8. i 9. Promocija integrisanog pristupa RB i intersektorska saradnja									
9	10. i 11. Saradnja i podrška NVO i internacionalna saradnja									
		11,620	5,000	19,000	3,500	169,000	3,500	166,300	2,000	379,920

NACIONALNA STRATEGIJA ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020
AKCIONI PLAN ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020 I BUDŽET ZA 2013 - 2016.

1. Formiranje i stvaranje uslova za rad Nacionalnog savjeta za rijetke bolesti Crne Gore (NSRB)

Redni broj aktivnosti	Aktivnost	Opis aktivnosti	Odgovoran	Indikator	Budžet	Izvor finansiranja	Ukupan budžet	Godina realizacije
1.1	Formiranje Nacionalnog savjeta za rijetke bolesti pri Ministarstvu zdravlja Crne Gore							
	Formiranje Nacionalnog savjeta za rijetke bolesti u Crnoj Gori	Na inicijativu Ministarstva zdravlja formira se NSRB sa zadatkom da vrši koordinaciju i monitoring nad implementacijom Strategije i Akcionog plana za rijetke bolesti u Crnoj Gori	Ministarstvo zdravlja/Vlada Crne Gore	Oformljen NNSRB pri Ministarstvu zdravlja i ima redovna zasijedanja najmanje jednom mjesečno	Redovna aktivnost ili po mogućnosti plaćanje mjesečne nadoknade za rad predsjedniku i članovima NSRB, u skladu sa odredbama Vlade CG		€ 0.0	2013
1.2	Izrada Statuta NSRB							
	Izrada i usvajanje Statuta NSRB	Nakon formiranja NSRB izrađuje i usvaja statut o radu NSRB, zasnovan na prioritetima i programskim aktivnostima definisanim Strategijom za RB.	NSRB	Usvojen statut o radu NSRB	Redovna aktivnost		€ 0.0	2013
1.3	Formiranje sjedišta NSRB							
	Određivanje sjedišta/kancelarije/sajta NSRB	Odabir sjedišta NSRB, formiranje zvanične administracije, adrese, sajta i načina komunikacije sa NSRB	Ministarstvo zdravlja/NSRB	Uspostavljena kancelarija i sajt NSRB	Finansijska sredstva za opremanje kancelarije, kompjuterska oprema: 2 PC računara sa pratećom opremom i 2 laptopa. Finansijska sredstva za formiranje sajta.	donatori	€ 5,000.0	2013

NACIONALNA STRATEGIJA ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020								
AKCIONI PLAN ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020 I BUDŽET ZA 2013 - 2016.								
2. Izrada elaborata o formiranju Referentnog nacionalnog centra za RB (RNCRB) u Crnoj Gori								
Redni broj aktivnost	Aktivnost	Opis aktivnosti	Odgovoran	Indikator	Budžet	Izvor finansiranja	Ukupan budžet	Godina realizacije
2.1	Izrada Elaborata i kriterijuma za osnivanje RNCRB, sa principima funkcionalne organizacije RNCRB							
2.1.1	Izrada Elaborata o formiranju RNCRB	Izrada Elaborata o potrebi formiranja RNCRB, sa kriterijumima za osnivanje i principima organizacije rada.	NSRB	Izrađen elaborat o formiranju RNCRB, definisani kriterijumi i organizacija rada RNCRB	Posjeta nekog Referentnog centra za RB u inostranstvu jedanput godišnje, 5 dana x 2 osobe. Prosječno po osobi EURO 1,700	Budžet Ministarstva zdravlja - redovna aktivnost	€ 3,400.0	2013
2.1.2	Određivanje sjedišta RNCRB	Na osnovu kriterijuma i principa funkcionisanja RNCRB, definisanih u Elaboratu, NSRB određuje instituciju koja će biti sjedište RNCRB	NSRB/ Ministarstvo zdravlja	Odrečeno sjedište RNCRB	Redovne aktivnosti		€ 0.0	2013
2.1.3	Identifikovanje i obilazak svih institucija koje se bave RB u Crnoj Gori	Organizovanje sastanaka sa institucijama i ekspertima koji se bave RB i prikupljanje podataka o institucijama i ekspertima za RB u Crnoj Gori	NSRB	Definisani spisak svih institucija i eksperata koji se bave RB i formiranje multidisciplinarnе mreže institucija i eksperata za RB u Crnoj Gori	Posjeta institucijama u Crnoj Gori koje se bave RB. 10 dana x 4 osobe. Dnevnice za Crnu Goru	Budžet Ministarstva zdravlja - redovna aktivnost	€ 720.0	2013

NACIONALNA STRATEGIJA ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020
AKCIONI PLAN ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020 I BUDŽET ZA 2013 - 2016.

3. Formiranje RNCRB i multidisciplinarne mreže nacionalnih institucija i eksperata za RB

Redni broj aktivnosti	Aktivnost	Opis aktivnosti	Odgovoran	Indikator	Budžet	Izvor finansiranja	Ukupan budžet	Godina realizacije
3.1	Formiranje RNCRB							
3.1.1	Formiranje RNCRB	Na osnovu Elaborata koji je izradio NSRB, formira se RNCRB, sa zadatkom da sprovodi implementaciju Nacionalne strategije i Akcionog plana za RB.	NSRB/ Ministarstvo zdravlja	Formiran RNCRB na funkcionalnom nivou	Redovne aktivnosti		€ 0.0	2014
3.1.2	Formiranje sjedišta RNCRB	Na osnovu Elaborata NSRB, Ministarstvo zdravlja imenuje sjedište RNCRB i imenuje rukovodioca RNCRB	NSRB/ Ministarstvo zdravlja	Određeno sjedište i imenovan rukovodilac RNCRB	Finansijska sredstva za opremanje sjedišta RNCRB, kompjuterska oprema: 3 PC računara sa pratećom opremom i 2 lap-topa. Finansijska sredstva za administraciju i formiranje sajta.	Budžet Ministarstva zdravlja ili donatori	€ 6,000.0	2014/2015
3.1.3	Formiranje sajta RNCRB	U RNCRB formira se sajt o svim relevantnim informacijama o RB, namijenjen medicinskim profesionalcima i opštoj javnosti	RNCRB	Formiran sajt o RB u RNCRB	Finansijska sredstva za formiranje sajta.	donatori	€ 7,000.0	2014/2015
3.2.	Formiranje multidisciplinarne mreže institucija i eksperata za RB							
3.2.1	Formiranje multidisciplinarne mreže institucija i eksperata za RB	Formiranje multidisciplinarne mreže institucija koje se bave dijagnostikom, prevencijom, liječenjem i rehabilitacijom osoba sa RB i eksperata za RB, na osnovu Elaborata NSRB	NSRB/ Ministarstvo zdravlja	Formirana multidisciplinarna mreža institucija i eksperata za RB, određena odgovorna lica u svakoj instituciji i uspostavljeni sistemi komuniciranja u mreži, sa centralnom koordinacijom u RNCRB	Finansijska sredstva za umrežavanje i administriranje informacija između svih institucija za RB	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 5,000.0	2015

NACIONALNA STRATEGIJA ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020
AKCIONI PLAN ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020 I BUDŽET ZA 2013 - 2016.

4. Uspostavljanje i implementacija Nacionalnog registra za RB

Redni broj aktivnosti	Aktivnost	Opis aktivnosti	Odgovoran	Indikator	Budžet	Izvor finansiranja	Ukupan budžet	Godina realizacije
4.1	Izrada Registra za RB							
4.1.1	Formiranje radne grupe za izradu registra RB	Od članova NSRB i iz reda eksperata za RB formira se radna grupa sa zadatkom da izradi dokumentaciju i principe primjene registra za RB.	NSRB/Ministarstvo zdravlja	Oformljena radna grupa za izradu Registra RB	Redovne aktivnosti	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 0.0	2014
4.1.2	Izrada registra za RB	Radna grupa za izradu Registra o RB priprema kompletnu dokumentaciju za vođenje registra, sa uputstvom za registrovanje pacijenata sa RB, u skladu sa novom međunarodnom klasifikacijom bolesti (ICD-11)	Radna grupa za Registar za RB/ NSRB	Izrađen i spreman za implementaciju Registar za RB. Uslov: objavljena i dostupna za promjenu ICD 11, koju WHO priprema za 2014/2015. godinu	Jednokratna nadkonkada članovima radne grupe, za izradu registra za RB, u skladu sa odredbama Vlade CG. Broj članova: 7-9	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 1,000.0	2015
4.1.3	Određivanje sjedišta Registra za RB	Na osnovu načina i uslova primjene Registra za RB, određuje se institucija koja će biti sjedište Registra za RB	NSRB/Ministarstvo zdravlja	Imenovana institucija u kojoj je sjedište Registra za RB	Redovne aktivnosti	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 0.0	2015
4.1.4	Usvajanje Registra za RB	Administriranje i usvajanje Registra za RB na svim relevantnim nivoima	Ministarstvo zdravlja/ Vlada CG	Stvoren zakonski okvir za implementaciju Registra za RB	Redovne aktivnosti	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 0.0	2015/2016
4.2.	Implementacija Registra za RB							
4.2.1	Formiranje sjedišta Registra za RB za RB	Na osnovu načina i uslova primjene Registra za RB, formira se sjedište Registra	NSRB/Ministarstvo zdravlja/Imenovana institucija/RNCRB	Formirano sjedište Registra za RB i stvoreni preduslovi za implementaciju	Finansijska sredstva za formiranje baze za elektronsko vođenje registra i formiranje baze podataka i umrežavanje i administriranje informacija	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 10,000.0	2016
4.2.2	Organizovanje edukativnih seminara	Organizovanje edukativnih seminara za implementaciju Registra za RB na svim nivoima zdravstvene zaštite koje su uključene u djelatnosti na polju RB	NSRB/RNCRB/Institucija sjedište Registra.	Svi zdravstveni radnici, na svim nivoima zdravstvene zaštite, završili edukaciju i spremni za implementaciju Registra za RB	Finansijski troškovi organizacije 3 seminara u trajanju od 2 dana, za sjeverni, centralni i južni region. Honorari i putni troškovi za predavače: 5 osoba x 2 dana x 3	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 1,200.0	2016
4.2.3	Promocija i prezentacija Registra za RB	Organizovanje javnih prezentacija i promocija Registra za RB stručnoj i opštoj javnosti	Ministarstvo zdravlja/NSRB/RNCRB	Stručna i opšta javnost upoznata o značaju vođenja registra za RB u Crnoj Gori	Redovne aktivnosti	donacija	€ 2,000.0	2016
4.2.4	Prikupljanje i obrada podataka o RB	Kontinuirano vođenje Registra za RB, sumiranje i klasifikacija podataka o RB.	Stručni tim za vođenje Registra o RB	Dostupni periodični izvještaji o RB sa relevantnim epidemiološkim podacima		Budžet Ministarstva zdravlja	€ 0.0	2016 i dalje
4.2.5	Monitoring i evaluacija	Periodično razmatranje izvještaja o RB, procjena kvaliteta i kompletnosti epidemioloških podataka, izrada planova i programa unapređenja ukupnog tretmana RB	NSRB/RNCRB/Institucija sjedište Registra.	Dostupni planovi unapređenja ukupnog tretmana RB, zasnovani na relevantnim epidemiološkim podacima	Redovne aktivnosti	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 0.0	2017 i dalje

NACIONALNA STRATEGIJA ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020
AKCIONI PLAN ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020 I BUDŽET ZA 2013 - 2016.

5. Unapređenje prevencije i dijagnostike RB, kongenitalnih anomalija i genetskih predispozicija/sklonosti

Redni broj aktivnosti	Aktivnost	Opis aktivnosti	Odgovoran	Indikator	Budžet	Izvor finansiranja	Ukupan budžet	Godina realizacije
5.1	Unapređenje prevencije i dijagnostike							
5.1.1	Monitoring i evaluacija postojećih i širenje skrining programa za prevenciju RB.	Evaluacija postojećih skrining programa i izrada elaborata o unapređenju i potrebi uvođenja novih skrining programa za RB (neonatalni, prekoncepcijski, prenatalni i skrining naslednih metaboličkih bolesti)	NSRB/ RNCRB	Izrađen elaborat i dostupne preporuke i plan unapređenja skrining programa za RB.	Jednokratna nadkonkada članovima radne grupe, za izradu Elaborata i preporuka, prema odredbama Vlade CG.Broj članova: 5.	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 2,400.0	2014/2015 i dalje
5.1.2	Unapređenje i širenje skrining programa za prevenciju RB	Unapređenje neonatalnog masovnog skrininga na hipotireozu, uvođenje novih neonatalnih skrininga (prema Elaboratu). Unapređenje prenatalnog skrininga kongenitalnih anomalija i hromozomskih aberacija. Uvođenje selektivnog metaboličkog skrininga naslednih metaboličkih bolesti, proširenje prekoncepcijskog selektivnog skrininga genomskih opterećenja (prema Elaboratu).	Ministarstvo zdravlja/Mada CG/ RNCRB	Održan postojeći nivo i proširen opseg skrining programa za RB	Obezbijedena finansijska sredstva za proširenje skrining programa predviđenih elaboratom.			2019/2020
5.1.3	Unapređenje dijagnostike i prevencije hromozomskih bolesti	Evaluacija postojećih dijagnostičkih mogućnosti i obezbjeđivanje kadrovskih i tehnoloških uslova za unapređenje prekoncepcijske, prenatalne i postnatalne dijagnostike: .	Ministarstvo zdravlja/Mada CG/ RNCRB	Obezbijedena oprema za proširenje dijagnostike hromozomskih bolesti. Smanjen broj djece rođene sa hromozomskim anomalijama.	Finansijska sredstva za nabavku opreme (mikroskop, oprema i DNK probe za FISH) 60000 eura	Budžet Fonda za zdravstveno osiguranje	€ 60,000.0	2015
5.1.4	Unapređenje dijagnostike i prevencije genetskih predispozicija	Evaluacija postojećih dijagnostičkih mogućnosti i obezbjeđivanje kadrovskih i tehnoloških uslova za unapređenje dijagnostike: prekoncepcijski, prenatalno, postnatalno, uključujući i predispozicije ka hereditarnim malignim oboljenjima.	Ministarstvo zdravlja/Mada CG/ RNCRB	Smanjen broj oboljelih od bolesti sa utvrđenom genetskom predispozicijom i efikasnije liječenje malignih oboljenja za koje je moguće uraditi genetke test-markere.	Finansijska sredstva za nabavku opreme (RealTime PCR i DNA sekvencer) 150000 eura	Budžet Fonda za zdravstveno osiguranje	€ 150,000.0	2016
5.1.5	Unapređenje prevencije i dijagnostike veoma rijetkih monogenetskih oboljenja	Uspostavljanje stručno-naučne internacionalne saradnje i organizovanje i upućivanje uzoraka DNK za dijagnostiku pojedinih RB sa veoma malom učestalošću.	NSRB/RNCRB	Uspostavljanja saradnja dijagnostičkim centrima, dostupna Lista evropskih centara sa popisom vrsta RB koja je dostupna za postnatalnu i prenatalnu dijagnostiku. Smanjen broj djece rođene sa teškim genomskim bolestima i kongenitalnim anomalijama.	Posjeta Referentnih centra za RB u inostranstvu jedanput godišnje, 10 dana x 2 osobe. Prosječno po osobi EURO 3500 eura	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 3,500.0	2014
5.1.6	Unapređenje monitoringa, dijagnostike i prevencije kongenitalnih anomalija	Uspostavljanje uniformnog registrovanja, klasifikacije i evaluacije kongenitalnih malformacija po EUROCAT metodologiji, kod novorođene djece u Crnoj Gori	Ministarstvo zdravlja/ NSRB/RNCRB	Uspostavljen registar KA kod novorođenčadi i uspostavljena saradnja sa Centralnim EUROCAT registrom (Multicentrični evropski registar za kongenitalne anomalije). Raspoloživi relevantni epidemiološki podaci o kongenitalnim anomalijama.	Posjeta sjedištu Centralnog EUROCAT registra: 5 dana x 3 osoba x 1700 eura. Troškovi pristupa EUROCAT registru. Troškovi za elektronsku bazu sa vođenje registra KA i komunikaciju sa Centralnim EUROCAT registrom.	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 5,100.0	2014
5.1.6	Unapređenje dijagnostike hematoonkoloških pacijenata.	Uvođenje dijagnostike složenih hromozomskih rearanžmana primjenom FISH dijagnostike, imunofenotipizacije primjenom protočne citometrije, DNK dijagnostike mutacija u tumorsupresorskim genima i onkogenima i DNA eseja.	Ministarstvo NSRB/RNCRB	Efikasnije liječenje i bolje preživljavanje hematoonkoloških pacijenata i uspostavljanje monitoringa uspjeha liječenja.	Finansijska sredstva za nabavku opreme (Protočni citometar) 100000 eura	Budžet Fonda za zdravstveno osiguranje	€ 100,000.0	2015
5.2	Formiranje Instituta za biomedicinu							
5.2.1	Obezbijedivanje prostornih kapaciteta za Institut za biomedicinu	Na osnovu elaborata o unapređenju dijagnostike i prevencije RB, obezbijediti novi prostor za rad Instituta za biomedicinu (proširen obim djelatnosti i reorganizacija sadašnjeg Centra za medicinsku genetiku i imunologiju)	NSRB/ Ministarstvo zdravlja/ RNCRB	Operativan adekvatan prostor za Institut za biomedicinu (oko 1000m2) u kome se sprovodi najveći dio aktivnosti iz stavke 5.1 akcionog plana.	Finansijska sredstva za izgradnju objekta (ili dijela objekta), površine oko 1000m2	Kapitalni budžet kroz realizaciju kredita sa Razvojnog bankom savjeta Evrope i izgradnju GAK-a		2015/2016

NACIONALNA STRATEGIJA ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020
AKCIONI PLAN ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020 I BUDŽET ZA 2013 - 2016.

6. Unapređenje kontrole i nadzora nad ukupnim tretmanom genomskih i kongenitalnih bolesti.

Redni broj aktivnosti	Aktivnost	Opis aktivnosti	Odgovoran	Indikator	Budžet	Izvor finansiranja	Ukupan budžet	Godina realizacije
6.1	Evaluacija i optimizacija algoritama tretmana RB							
6.1.1	Monitoring i evaluacija efekata liječenja RB	Procjena uspješnosti liječenja za RB za koje je dostupna specifična terapija (manji broj). Procjena dostupnosti "orphan" lijekova i druge specifične terapije za RB. Procjena kvaliteta života oboljelih od RB	NSRB/ RNCRB	Poboljšani kvalitet života oboljelih od RB. Dostupna specifična terapija "orphan" lijekovima.	Redovna aktivnost	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 0.0	2016
6.1.2	Monitoring i evaluacija prevencije i dijagnostike RB	Procjena uspješnosti prevencije, rane dijagnostike i smanjenja incidence RB među živorođenim (za većinu RB).	NSRB/ RNCRB	Smanjen broj RB među živorođenim i povećan broj prepoznatih trudnoća opterećenih prisustvom RB kod fetusa.	Redovna aktivnost	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 0.0	2015
6.1.3	Saradnja sa razvijenim referentnim internacionalnim dijagnostičkim i istraživačkim centrima	Uspostavljanje saradnje i razmjena iskustava sa tehnološki visoko razvijenim referentnim internacionalnim dijagnostičkim i istraživačkim centrima	NSRB/ RNCRB	Stručni timovi RNCRB razmjenjuju iskustva i učestvuju u međunarodnim i regionalnim istraživačkim projektima i kliničkim studijama.	Financijska sredstva za studentske boravke u referentnim međunarodnim centrima za RB i za sprovođenje kliničkih istraživanja.	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 5,100.0	2016

[illegible]

7. Unapređenje znanja i profesionalnih kapaciteta medicinskih profesionalaca

Redni broj aktivnosti	Aktivnost	Opis aktivnosti	Odgovoran	Indikator	Budžet	Izvor finansiranja	Ukupan budžet	Godina realizacije
7.1	Edukacija medicinskih profesionalaca							
7.1.1	Edukacija za rano prepoznavanje RB	Organizovanje edukacije pedijataru i specijalista porodične medicine za rano prepoznavanje RB	NSRB/ RNCRB	Rano otkrivanje i upućivanje na dijagnostiku, liječenje i rehabilitaciju oboljelih od RB	Finansijski troškovi organizacije 1 seminaru godišnje, u trajanju od 3 dana, Honorari i putni troškovi za predavače: 5 osoba x3 dana Troškovi organizacije seminaru za 30 - 40 osoba	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 5,000.0	2014 i dalje
7.1.2	Edukacija za prenatalno prepoznavanje markera RB	Organizovanje edukacije ginekologu za evaluaciju fetalne morfologije i rano prepoznavanje ultrazvučnih markera dismorfogeneze i prisustva kongenitalnih anomalija	NSRB/ RNCRB	Smanjen broj RB među žvorođenim i povećan broj prepoznatih trudnoća opterećenih prisustvom RB kod fetusa.	Finansijski troškovi organizacije 1 seminaru godišnje, u trajanju od 3 dana, Honorari i putni troškovi za predavače: 5 osoba x3 dana Troškovi organizacije seminaru za 30 - 40 osoba	Budžet Ministarstva zdravlja	€ 5,000.0	2017
7.1.3	Organizovanje godišnjih sastanaka posvećenih evaluaciji RB	Organizovanje godišnjih sastanaka i okruglih stolova posvećenih evaluaciji ukupnog tretmana RB u Crnoj Gori	NSRB/ RNCRB	Redovno godišnje održavanje sastanaka Izrada godišnjih štampanih rezimea o RB u Crnoj Gori	Redovne aktivnosti		€ 0.0	počev od 2015
7.1.4	Izrada stručnih preporuka o RB	Izrada stručnih brošura, protokola i kliničkih smjernica za prevenciju, dijagnostiku i liječenje RB	NSRB/ RNCRB	Dostupne i distribuirane stručne brošure, protokoli i kliničke smjernice o RB	Redovne aktivnosti		€ 0.0	2016/2017
7.1.5	Izrada uniformnih obaveznih pisanih formulara za informisani pristanak za uzimanje bioloških uzoraka, sprovođenje prenatalne i postnatalne citogenetičke i DNK dijagnostike RB.	Izrada uniformnih obaveznih pisanih formulara za informisani pristanak za uzimanje bioloških uzoraka, sprovođenje prenatalne i postnatalne citogenetičke i DNK dijagnostike RB.	NSRB/ RNCRB	Obezbijedena visokospecijalizovana klinička genetička konsultacija, informisani pristanak prije dijagnostike i detaljno genetičko informisanje i procjena rizika nakon sprovedene dijagnostike, kod svih ispitivanih osoba sa RB i njihovih porodica. U primjeni su uniformni pisani formulari za informisani pristanak za dijagnostiku RB	Redovne aktivnosti. Finansijska sredstva ta pripremu štampanog materijala.		€ 0.0	2014

NACIONALNA STRATEGIJA ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020
AKCIONI PLAN ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020 I BUDŽET ZA 2013 - 2016.

8. i 9. Promocija integrisanog pristupa RB i intersektorska saradnja

Redni broj aktivnosti	Aktivnost	Opis aktivnosti	Odgovoran	Indikator	Budžet	Izvor finansiranja	Ukupan budžet	Godina realizacije
8	Integrisani pristup RB							
	Promocija integrisanog pristupa RB u Crnoj Gori	Promocija integrisanog pristupa u implementaciji programa prevencije, dijagnostike, tretmana i socijalne inkluzije pacijenata sa RB i njihovih porodica	Ministarstvo zdravlja/Ministarstvo obrazovanja/Ministarstvo rada i socijalnog staranja/Ministarstvo nauke/NSRB/RNCRB	Pripremljeni programi kampanja za izmjenu stavova i ponašanja javnosti prema osobama sa RB. Organizuju se redovni godišnji sastanci posvećeni intersektorskoj saradnji na polju djelatnosti fokusiranih na RB	Redovne aktivnosti		€ 0.0	2014 i dalje
9	Javne kampanje za podizanje opšte i stručne svijesti o značaju RB.							
	Organizovanje Nacionalne kampanje za podizanje opšte i stručne svijesti o značaju RB, uz korišćenje svih komunikacijskih kanala (štampani, elektronski, audio –vizuelni)	Priprema i sprovođenje Nacionalne kampanje o značaju RB, priprema i distribucija štampanog informativnog materijala o RB opštoj i stručnoj populaciji, priprema i distribucija štampanog informativnog materijala o RB, namijenjenog prvenstveno oboljelim od RB i njihovim porodicama.	Ministarstvo zdravlja/Ministarstvo obrazovanja/Ministarstvo rada i socijalnog staranja/Ministarstvo nauke/NSRB/RNCRB	Podignut nivo svijesti o značaju RB i njihovom uticaju na zdravlje, sa posebnim fokusom na značaj prevencije RB. Postignut veći angažman i uključenost svih sektora, prisutna veća tolerancija sredine prema problemima oboljelih od RB i veća senzitivnost prema kršenjima njihovih prava (zaštiti njihovih ljudskih prava).	Redovne aktivnosti		€ 0.0	2016

NACIONALNA STRATEGIJA ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020
AKCIONI PLAN ZA RIJETKE BOLESTI 2013 - 2020 I BUDŽET ZA 2013 - 2016.

10. i 11. Saradnja i podrška NVO i internacionalna saradnja

Redni broj aktivnosti	Aktivnost	Opis aktivnosti	Odgovoran	Indikator	Budžet	Izvor finansiranja	Ukupan budžet	Godina realizacije
10	Podrška NVO i organizacija pacijenata							
	Organizovanje godišnjih sastanaka organizacija pacijenata sa RB sa institucijama uključenim u tretman RB	Organizovanje godišnjih sastanaka pacijenata sa RB i njihovih porodica sa profesionalcima iz javnih institucija koje se bave prevencijom, dijagnostikom, liječenjem i rehabilitacijom osoba sa RB.	Ministarstvo zdravlja/Ministarstvo obrazovanja/Ministarstvo rada i socijalnog staranja/NSRB/RNCRB	Redovno godišnje obilježavanje Dana RB (poslednji dan februara) u kome učestvuju zajedno javne institucije uključene u tretman RB i NVO	Redovne aktivnosti Finansijska sredstva za promotivni materijal		€ 0.0	2014 i dalje
11	Regionalna i internacionalna saradnja							
	Uspostavljanje i održavanje regionalne i internacionalne saradnje na polju rijetkih bolesti	Uspostavljanje bliske saradnje na polju rijetkih bolesti, naročito sa državama koje imaju Nacionalnu strategiju o RB i stimulacija i podrška istraživačkih aktivnosti, kroz regionalnu i internacionalnu saradnju	Ministarstvo zdravlja/Ministarstvo nauke/NSRB/RNCRB	Efikasno iskorištavanje ljudskih resursa i tehnoloških mogućnosti. Učešće crnogorskih eksperata u svim međunarodnom inicijativama, panelima i istraživanjima o RB	Redovne aktivnosti		€ 0.0	2016 i dalje