

# Registar za retke bolesti

Mr sc. Med. Dragan Miljuš<sup>1</sup>

Retke bolesti su heterogena grupa oboljenja kojima je zajednička karakteristika niska učestalost. Prema definiciji koja je prihvaćena u Evropskoj uniji, retkim bolestima smatraju se oboljenjima koje pogađaju jednu osobu na 2000 stanovnika u opštoj populaciji. Iako pojedinačno retke, ukupno one obuhvataju veliki broj osoba u populaciji.

Retke bolesti karakteriše progresivan tok i često rani smrtni ishod. Većina retkih bolesti ima genetsko poreklo, ostale su rezultat infekcija, alergija, uticaja faktora životne sredine ili su degenerativne i proliferativne.

Tačni epidemiološki i/ili statistički podaci u Republici Srbiji ne postoje. Prirodni tok mnogih retkih bolesti je nepoznat, mnoge ostaju nedijagnostikovane, što dodatno otežava njihovu identifikaciju i evidenciju.

U Međunarodnoj klasifikaciji bolesti (MKB-10), nema odgovarajućih šifri za većinu retkih bolesti, što dodatno otežava praćenje ovih bolesti u zdravstvenom sistemu. Zbog nedostatka odgovarajućeg klasifikacije i šifriranja, mnoge retke bolesti u zdravstvenom sistemu ostaju neprepoznate.

Registar za retke bolesti (Registar) osnovni je deo svakog racionalnog programa za kontrolu retkih oboljenja. Registar se sastoji od niza dijagnostikovanih, novootkrivenih slučajeva obolelih od retkih bolesti, u jasno definisanoj populaciji i vremenu. Registracija podrazumeva neposredne aktivnosti, sa ciljem da pruži uvid u broj obolelih od retkih bolesti. To je proces kontinuiranog, sistematskog prikupljanja, čuvanja, analiziranja i interpretacije podataka o osobama obolelim od retkih bolesti.

Registar procenjuje ukupnu stopu incidencije od retkih bolesti po uzrastu, polu, mestu obolevanja i drugim karakteristikama. Ako se ovim registrom prikupljaju i podaci o datumu smrti, moguće je pratiti i ukupnu stopu preživljavanja pacijenata.

Osnovna uloga Registara je da omogući:

- Izračunavanje incidencije retkog oboljenja (po uzrastu, polu, mestu obolevanja, dijagnozi oboljenja i drugim kliničkim i morfološkim karakteristikama bolesti);
- Kontinuirano praćenje incidencije tokom vremena;

---

<sup>1</sup> Institut za javno zdravlje Srbije "Dr Milan Jovanović Batut"

- Analizu kohorti formiranih na rođenju;
- Analizu stopa preživljavanja pacijenata sa retkim bolestima;
- Izračunavanje izgubljenih godina života (years of life lost, YLL) i godina života sa nesposobnošću (years of life with disability, YLD) i
- Utvrđivanje direktnih i indirektnih troškova lečenja obolelih od retkih bolesti (nastalih zbog privremene ili trajne onesposobljenosti ili prevremene smrti).

Ovakav način posmatranja i praćenja oboljenja ima ogroman javno-zdravstveni značaj, jer obezbeđuje:

- Procenu opterećenja društva retkim bolestima;
- Stručni pristup u planiranju zdravstvene zaštite (opreme, kadrova, rano otkrivanje, skrining, prostora za dijagnostiku, lečenje i rehabilitaciju obolelih od retkih bolesti);
- Izradu programa prevencije i preventivnih strategija (informisanje javnosti, zdravstvena edukacija, rano otkrivanje, skrining, smanjivanja komplikacija kod retkih bolesti);
- Evaluaciju sprovedenih preventivnih mera;
- Formulisanje zdravstvene politike i unapređenje organizacije zdravstvene zaštite obolelih od retkih bolesti;
- Polaznu osnovu za epidemiološka i klinička istraživanja. Epidemiološka istraživanja bazirana na podacima Registra su najvalidniji i najefikasniji način za planiranje i procenu svih aspekata kontrole retkih bolesti.

Osnovni uslov za kvalitetno funkcionisanje Registra je da podaci koji se prikupljaju budu usklađeni sa nacionalnim potrebama, pri čemu nomenklature i definicije svakog entiteta i modaliteta varijabli koje se prate treba da budu konzistentne, kako bi se postigla internacionalna komparabilnost podataka.

Vlada Republike Srbije je krajem 2014. godine donela Zakon o zdravstvenoj dokumentaciji i

evidencijama u oblasti zdravstva, koji propisuje obavezu vođenja registara za 17 grupa bolesti i stanja od većeg javno-zdravstvenog značaja (član 31), u čijoj grupi je i registar za retke bolesti. Zakon definiše zavode i institute za javno zdravlje kao institucije koje su dužne da vode registre lica obolelih od bolesti i stanja od većeg javno-zdravstvenog značaja. Pored pomenutog, Registri bolesti i stanja od većeg javno-zdravstvenog značaja se vode i u cilju praćenja i proučavanja zdravstvenog stanja stanovništva, praćenja i stalnog unapređenja kvaliteta zdravstvene zaštite, finansiranja zdravstvene zaštite, planiranja i programiranja zdravstvene zaštite, praćenja i ocenjivanja sprovođenja planova i programa zdravstvene zaštite, sprovođenja statističkih i naučnih istraživanja, informisanja javnosti, izvršavanja

međunarodnih obaveza u oblasti zdravstva, kao i za razvoj sistema zdravstvene zaštite i zdravstvenog osiguranja.

Zakon će se primenjivati od 1. januara 2016. godine, do kada se očekuje i izrada svih pretećih podzakonskih dokumenata (propisa, prijava, uputstava, informatička podrška...), kojima će se bliže definisati funkcionisanje Registra.

Na inicijativu Instituta za javno zdravlje Srbije i Republičke stručne komisije za retke bolesti, tokom 2014. godine pristupilo se formiranju registara za retke bolesti.

Organizacija Registra je obuhvatala decentralizaciju na referentne registre retkih bolesti, uvođenje novih izvora informacija, edukaciju zdravstvenih radnika, informatičku podršku i povratni sistem informisanja. Decentralizacijom formirana su četiri referentna registra koji su locirani u ekspertskim nacionalnim centrima za retke bolesti. Institut za javno zdravlje Srbije koordinira rad referentnih registara, kontinuirano edukuje kadar, evaluira kvalitet, analizira podatke i publikuje izveštaje.

U sistem registracije uključeni su svi raspoloživi izvori informacija sa svih nivoa zdravstvene zaštite.

Osnovni izvor informacija za Registar je individualna prijava lica obolelog od retke bolesti, koja sadrži podatke o: zdravstvenoj ustanovi (u kojoj je postavljena dijagnoza i/ili se sprovodi terapija retke bolest), novooboleloj osobi (prezime i ime, jedinstveni matični broj, datum rođenja, pol, mesto rođenja, adresa prebivališta, najviši stepen obrazovanja i zanimanje), oboljenju (datum prvih simptoma bolesti, datum prvog kontakta sa zdravstvenom službom, datum postavljanja dijagnoze, status sadašnje dijagnoze, način postavljanja dijagnoze, šifra i zaziv bolesti), kliničkim/ laboratorijskim nalazima (uzorak biološkog materijala), terapiji (da li postoji lek, da li se bolesnik leči, naziv leka, vrsta terapije, evaluacija i datum evaluacije terapije) i ishodu bolesti (datum smrti).

Zakon o zdravstvenoj dokumentaciji i evidencijama u oblasti zdravstva (član 7, 40, 41, 42, 50) propisuje da se navedeni podaci o ličnosti sadržani u medicinskoj i zdravstvenoj dokumentaciji, obrađuju i čuvaju u skladu sa načelima zaštite podataka o ličnosti.

Za neposrednu organizaciju i funkcionisanje Registra primenjuju se međunarodne preporuke EPIRARE (European Platform for Rare Diseases Registries), mreže registara na zajedničkoj platformi za registre retkih bolesti.



[Ovaj tekst je nastao uz pomoć Evropske unije.](#)

Sadržaj ovog teksta je isključiva odgovornost SUPRAM-a i ni na koji način ne predstavlja stavove Evropske unije.