

# EKONOMSKI UTJECAJ S ANALIZOM TROŠKOVA RIJETKIH BOLESTI

Sarajevo, decembar/prosinac 2022.

Ova studija izrađena je u okviru projekta „Doprinos OCD mreža poboljšanju svakodnevnog života ljudi oboljelih od rijetkih bolesti“ koji finansira Evropska unija. Cilj projekta je jačanje OCD mreža u osiguravanju kvalitetne zdravstvene zaštite osoba s rijetkim bolestima na temelju saradnje, razmjene stručnosti i znanja i dijaloga s predstavnicima vlasti.



# SADRŽAJ

<b>UVOD</b> .....	<b>4</b>
Definicija i epidemiologija rijetkih bolesti.....	4
Okvir za rijetke bolesti u Bosni i Hercegovini.....	5
Dijagnostika i terapija rijetkih bolesti.....	6
Rijetke bolesti u Bosni i Hercegovini.....	8
Socio-ekonomske posljedice rijetkih bolesti.....	11
Ekonomске implikacije rijetkih bolesti.....	13
Studije koštanja bolesti.....	15
<b>METODOLOGIJA ISTRAŽIVANJA</b> .....	<b>17</b>
Vrsta farmakoekonomske analize.....	17
Prikupljanje podataka.....	18
<b>REZULTATI ISTRAŽIVANJA</b> .....	<b>19</b>
Socio-demografske karakteristike ispitanika.....	19
Indirektni troškovi rijetkih bolesti.....	21
<b>Direktni nemedicinski troškovi rijetkih bolesti</b> .....	<b>28</b>
Direktni medicinski troškovi rijetkih bolesti.....	30
Zbirni pregled koštanja rijetkih bolesti u Bosni i Hercegovini.....	35
<b>ZAKLJUČCI I PREPORUKE</b> .....	<b>39</b>
<b>REFERENCE</b> .....	<b>41</b>
<b>PRILOZI</b> .....	<b>44</b>
Prilog 1 Upitnik o troškovima vezanim uz rijetke bolesti u BiH.....	44
Prilog 2 Pregled cjenovnika zdravstvenih usluga.....	48

# UVOD

## Definicija i epidemiologija rijetkih bolesti

Ne postoji ujednačena međunarodna definicija rijetkih bolesti. Termin "rijetke bolesti" odnosi se na široku i heterogenu grupu bolesti koje su uglavnom genetskog ili kongenitalnog porijekla, progresivnog hroničnog, polisistemskog ispoljavanja.

Rijetke bolesti bilježe veoma nisku učestalost u općoj populaciji.

Rijetke bolesti mogu varirati u prevalenci među populacijama, tako da bolest koja je rijetka u nekim populacijama može biti uobičajena u drugim. Zavisno od zemlje, određeno oboljenje smatra se rijetkim u odnosu na pojavnost na određeni broj stanovnika:

- SAD više od 200.000 ljudi pogođeno rijetkim bolestima
- EU <od 5 na 10.000
- Australija <od 5 na 10.000
- Indija 1 na 10.000
- Japan <od 1 na 2.500
- UK <od 1 na 2.000

U Evropi se bolest smatra rijetkom ako pogađa jednu osobu na 2.000. Neka bolest može biti rijetka u jednoj regiji, a učestala u drugoj. To je slučaj, naprimjer, kod talasemije, anemije genetskog porijekla, koja je rijetka u sjevernoj Evropi, ali česta u mediteranskoj regiji. „Periodic disease“ rijetka je u Francuskoj, ali česta u Armeniji. Postoji također mnogo bolesti čiji su oblici rijetki.

Unutar grupe rijetkih bolesti postoje one koje možemo izdvojiti kao „vrlo rijetke“. Od „vrlo rijetkih“ bolesti oboljeva 1 osoba na 100.000 stanovnika ili čak i manje. Radi se o posebno izoliranim i ranjivim pacijentima.

Posljednjih desetak godina rijetke bolesti su istaknute kao važan javnozdravstveni problem u zemljama Evrope. Takvih bolesti je od 5.000 do 8.000. Dakle, od 459 miliona stanovnika Evrope, 27-36 miliona su osobe oboljele od neke rijetke bolesti.

Najveći broj rijetkih bolesti je genetskog porijekla (oko 80%). Čak 70% genetski uzrokovanih rijetkih bolesti počinje u djetinjstvu. Oboljenja su hroničnog i progresivnog toka. Njihova najčešća posljedica je trajni invaliditet, a neke od njih su i smrtonosne.

Do sada je opisano više od 7.000 rijetkih bolesti, a njihov se broj neprestano povećava. Kao jedna od relevantnih baza za pregled podataka o rijetkim bolestima, dijagnostici i dostupnim terapijama koristi se Orphanet.

Svjetska zdravstvena organizacija (SZO) pokrenula je inicijativu unapređenja sistema šifriranja rijetkih bolesti, s obzirom na to da aktuelna Međunarodna klasifikacija bolesti (MK-10) sadrži klasifikaciju svega 200, od postojećih oko 6.000-8.000 rijetkih bolesti. Za očekivat je da će primjenom jedanaeste revizije Međunarodne klasifikacije bolesti (MK-11) biti olakšano uspostavljanje, kao i klasifikacija dijagnoza rijetkih bolesti.

Evropska organizacija za rijetke bolesti (EURORDIS) procjenjuje da u Evropskoj uniji gotovo 30 miliona ljudi pati od neke rijetke bolesti.

Prema dostupnim podacima iz susjednih zemalja, u Hrvatskoj je zabilježeno 3.118 osoba s rijetkim bolestima koje ostvaruju neka invalidska prava, te je prevalenca oko 7 na 10.000 stanovnika. U Srbiji, prema neslužbenim podacima, taj broj kreće se oko 500.000 oboljelih.

S obzirom na to da u Bosni i Hercegovini ne postoji registar za rijetke bolesti, pa ni uvid u njihov broj, oboljeli od rijetkih bolesti u najvećem broju nisu prepoznati u zdravstvenom sistemu, što znači da njihova zdravstvena zaštita nije zakonski regulirana.

Uvažavajući definicije rijetkih bolesti kojima se koristi i Evropska unija, te kriterije za rijetke bolesti, procjenjuje se da bi u Federaciji BiH od 150.000 do 180.000 stanovnika moglo biti pogođeno nekom od rijetkih bolesti (6-8% stanovništva).

Kada je u pitanju Republika Srpska, gdje postoje precizniji podaci Saveza za rijetke bolesti Republike Srpske, registrirano je oko 108 različitih rijetkih bolesti, od kojih se procjenjuje da boluje oko 291 osoba (prema nekim izvorima do 500). Treba napomenuti da se ovdje radi o dijagnosticiranim, potvrđenim i osobama koje su uključene u sistem pružanja zdravstvene zaštite. Procijenjeni broj pacijenata je sigurno znatno veći, kao i procjena za Federaciju BiH, no takvi pacijenti nisu registrirani ili bolest nije dijagnosticirana.

## Okvir za rijetke bolesti u Bosni i Hercegovini

Glavni ciljevi koje je postavila Evropska unija na polju rijetkih bolesti su:

- unapređenje identifikacije rijetkih bolesti,
- podrška razvoju zdravstvenih politika u oblasti rijetkih bolesti, koje će unaprijediti zdravstvenu zaštitu oboljelih od rijetkih bolesti i
- razvijanje evropske saradnje, koordinacije i nadzora u oblasti rijetkih bolesti.

Niska prevalenca rijetkih bolesti uvjetuje da se mnogi problemi efikasnije rješavaju organiziranjem na nivou Evropske unije, nego na nivou pojedinih država.

Godine 2014. napravljen je nacrt Strategije o rijetkim bolestima Federacije Bosne i Hercegovine (2014-2020).

U Federaciji BiH ne postoji standardizirani pristup rijetkim bolestima, a također opterećenje predstavlja nedostatak adekvatne klasifikacije i registracije rijetkih bolesti.

Federacija BiH ne posjeduje specijalizirani centar za rijetke bolesti, ali u okviru određenih zdravstvenih ustanova ipak su osigurani uvjeti za pretraživanje rizika i dijagnostiku manjeg broja rijetkih bolesti, naročito na tercijarnom nivou zdravstvene zaštite.

Novorođenački probir (screening, prepoznavanje) jest sistemsko testiranje novorođenčadi na one rijetke bolesti koje su dostupne liječenju, a koje se, obično klinički, prepoznaju prekasno ili pak ostaju neprepoznate, pa dovode do teških posljedica ili smrti. Nasuprot tome, rano prepoznavanje ovih bolesti i dostupne terapijske mjere omogućavaju normalan rast i razvoj djeteta.

Nedavno je organiziran i Savez za rijetke bolesti Federacije BiH.

Program za rijetke bolesti 2014. godine usvojila je i Republika Srpska, za period od 2015. do 2020. godine, u cilju ranog prepoznavanja i evidentiranja rijetkih bolesti, kao i bolje edukacije zdravstvenih radnika, a koji je nedavno revidiran.

Pri Univerzitetkom kliničkom centru RS-a 2015. godine formiran je Centar za rijetke bolesti. Uspostavljen je i Savez za rijetke bolesti RS-a koji okuplja oboljele od rijetkih bolesti i njihove porodice.

Oboljeli od rijetkih bolesti u Republici Srpskoj oslobođeni su plaćanja participacije bez obzira na godine života i dijagnozu. Osim lijekova, Fond zdravstvenog osiguranja (FZO) plaća troškove dijetskkih preparata (koji se koriste kod nekih oboljenja), te određenih specifičnih medicinskih sredstava (inhalatori kod cistične fibroze). FZO u ovoj godini izdvojio je oko pet miliona KM, te su nabavljeni lijekovi za sedam različitih rijetkih dijagnoza.

Od iznimne važnosti su aktivnosti nevladinog sektora, odnosno udruženja koja okupljaju pacijente sa rijetkim bolestima (ili njihove skrbnike), a koja djeluju kroz saveze na nivou entiteta.

## Dijagnostika i terapija rijetkih bolesti

Zajednički problemi koje imaju svi pacijenti sa rijetkim bolestima su nedostupnost odgovarajućih dijagnoza, kvalitetnih informacija i naučno zasnovanog znanja o rijetkim bolestima, nedostatak odgovarajuće zdravstvene njege, nepostojanje usko specijaliziranih stručnjaka, kao i poteškoće i nejednakost u pristupu medicinskim sredstvima i stručnjacima.

Uprkos činjenici da za većinu ovih bolesti još nema lijeka, kvalitet života osoba sa rijetkim bolestima i njihovih porodica ne zavisi od težine oboljenja, već od dostupnosti liječenja i odgovarajućih službi, te šire društvene podrške. Kao rezultat, rijetke bolesti su poražavajuće i skupe za pacijente, njihove porodice i naciju u cjelini. Većina rijetkih bolesti su ozbiljne ili po život opasne, hronične i progresivne bolesti koje su za pacijente i njihove porodice značajan medicinski i finansijski teret.

Problemi koji se javljaju:

- Nemogućnost uspostave i nedostupnost dijagnoze.
- Nedostatak informacija o bolesti, gdje dobiti pomoć, uključujući i nedostatak kvalificiranih stručnjaka.
- Nedostatak naučnog znanja i odgovarajućih medicinskih pomagala.
- Socijalne posljedice: stigmatizacija, izolacija, diskriminacija, smanjenje profesionalnih mogućnosti.
- Nedostatak kvalitetne zdravstvene zaštite: ostaju isključeni iz zdravstvene zaštite čak i kada imaju validnu dijagnozu.
- Nejednakost: čak i pri uspostavljenoj dijagnozi, mnoštvo je administrativnih prepreka za oboljele od rijetkih bolesti.

Od svih bolesti koje spadaju u kategoriju rijetkih, samo nekoliko stotina ima bilo kakav tretman. Tri stotine miliona ljudi u svijetu pogođeno je rijetkim bolestima.

Za većinu rijetkih bolesti nema lijeka, ali odgovarajuća terapija i medicinska skrb mogu poboljšati kvalitet života oboljelih od rijetkih bolesti te produžiti njihov životni vijek.

Lijekovi za rijetke bolesti još se zovu i lijekovi „siročad“, zato što je, u normalnim tržišnim uvjetima, za farmaceutsku industriju potpuno neprofitabilno razvijati i prodavati lijekove namijenjene za liječenje malog broja ljudi. Trošak stavljanja jednog ovakvog lijeka na tržište nije lako nadoknadiv kroz njegovu prodaju. Zbog toga vlade i neprofitne organizacije za prava pacijenata oboljelih od rijetkih bolesti naglašavaju potrebu za ekonomskim inicijativama koje će ohrabriti farmaceutsku industriju na proizvodnju i prodaju lijekova „siročadi“. Lijekovi su namijenjeni za postavljanje dijagnoze, prevenciju i terapiju rijetkih bolesti.

Lijek može biti označen kao lijek za rijetku bolest u bilo kojoj fazi razvoja, ako postoji dovoljan broj naučnih podataka o tom lijeku. Bolest tretirana tim lijekom je smrtonosna, iscrpljujuća ili hronična i do trenutka početka korištenja lijeka ne bi smjela postojati zadovoljavajuća metoda za postavljanje dijagnoze, prevenciju ili liječenje bolesti. Ako takav lijek već postoji, on bi trebao imati značajno veću dobit za bolesnika.

Evropska agencija za lijekove, odnosno legislativa koju prati, predviđa davanje oznake „lijeke siročeta“ za supstance koje bi mogle biti korištene za liječenje, prevenciju ili dijagnosticiranje rijetkih i ozbiljnih stanja. Ova oznaka, odnosno statut, može pomoći proizvođaču lijeka da unaprijedi lijek do faze u kojoj može biti odobreno njegovo stavljanje na tržište.

Okolo 60% određenih lijekova „siročadi“ namijenjeno je za pedijatrijsku upotrebu. Lijekovi odobreni u Evropskoj uniji s rezultatima studija iz plana pedijatrijskih istraživanja, uključeni u informacije o proizvodu, ispunjavaju uvjete za produženje njihovog certifikata o dodatnoj zaštiti. Za određene lijekove „siročad“ poticaj su dodatne dvije godine tržišne ekskluzivnosti.

U Evropskoj uniji (u trenutku izrade ove analize) registrirano je više od 500 lijekova za rijetke bolesti. Okolo 150 lijekova indicirano je samo za jednu bolest. Najveći broj lijekova registriran je za cističnu fibrozu, leukemiju, gliom, tumor jajnika i pulmonarnu hipertenziju. Neki se lijekovi upotrebljavaju i za liječenje više vrsta bolesti, a leukemija je glavna indikacija za njih 20-ak.

Dobar lijek za liječenje rijetkih bolesti je lijek koji je istovremeno dostupan u državi oboljelog te ga on sebi može priuštiti.

Visoka cijena postojeće terapije za posljedicu ima ekonomsko iscrpljivanje porodice čime je ograničena ili smanjena dostupnost lijekova za rijetke bolesti. Ovi lijekovi često nisu uopće registrirani za promet u mnogim državama, pa tako ni u Bosni i Hercegovini te se nabavljaju putem interventnog uvoza kao posebne procedure tretiranja ovih lijekova i osiguranja njihovog korištenja kod pojedinih pacijenata. Problemi sa dostupnošću potrebnih lijekova su višestruki. Nove lijekove „siročad“ moraju odobriti Evropska agencija za lijekove (EMA) i druge regulatorne agencije u različitim državama članicama, što znači da se situacija razlikuje od zemlje do zemlje. Osim toga, farmaceutska industrija nije nužno zainteresirana za ulaganje u nove lijekove „siročad“. Međutim, nisu svi lijekovi „siročad“ novi i skupi za razvoj.

Kada je u pitanju Bosna i Hercegovina, studija iz 2018. godine dala je prikaz stanja finansiranja lijekova za rijetke bolesti. Tako je u Republici Srpskoj od 158 lijekova za liječenje rijetkih bolesti, koji nemaju designaciju (oznaku) lijeka „siročeta“ sa ORPHANET liste, na listu uvršteno 67 lijekova, što čini 42%. Kada je riječ o lijekovima s oznakom „siročad“, od 98 lijekova na ORPHANET listi, samo se sedam lijekova refundira u RS-u ili manje od 7%.

U Federaciji BiH na raspolaganju je samo 26 lijekova namijenjenih za liječenje rijetkih bolesti, uz napomenu da ih većina nema oznaku, tj. status lijeka "siročeta", odnosno lijeka za liječenje rijetkih bolesti. Ovakvi lijekovi u zemljama Evropske unije imaju poseban tretman kada je u pitanju njihovo finansiranje, odnosno kad javni fondovi zdravstvenog osiguranja refundiraju troškove.

Sistem odlučivanja o uvrštavanju lijeka na liste u oba entiteta ne prepoznaje ovu grupu lijekova kao specifičnu, što za rezultat ima jednak pristup kao i za druge terapije.

## Rijetke bolesti u Bosni i Hercegovini

Kako je već istaknuto, u Bosni i Hercegovini ne postoji registar rijetkih bolesti, kao što je slučaj kod drugih oboljenja.

Registri pacijenata su prepoznati kao ključni instrumenti medicine, zasnovani na dokazima za osobe s rijetkim bolestima, s obzirom na to da imaju potencijal da objedine podatke, da se postigne dovoljna veličina uzorka iz kojeg bi se mogli donositi zaključci o efikasnosti terapije, da se unaprijedi znanje o rijetkim bolestima i da podstiču epidemiološka i klinička istraživanja.

Registri pacijenata mogu imati više namjena:

1. Opisivanje prirodne historije i fenotipske raznolikosti rijetkih bolesti.
2. Pобољшanje definicije slučaja i indikacija za liječenje.
3. Identificiranje strategija za stratifikaciju rizika i rano predviđanje težine bolesti.
4. Procjena utjecaja preventivnih, dijagnostičkih i terapijskih strategija na zdravlje pojedinca, zdravstvenu ekonomiju i društvo.
5. Informiranje o razvoju smjernica i kreatorima politika.

### Registrirana rijetka oboljenja u BiH

Za razliku od kliničkih ispitivanja, registri pacijenata imaju za cilj da prikupe dokaze iz stvarnog svijeta (RWE, Real World Evidence) i da postignu generalizirane rezultate zasnovane na kohorti pacijenata sa širokim fenotipskim spektrom.

Zahvaljujući organizacijama pacijenata, odnosno savezima za rijetke bolesti, moguće je sistematizirati podatke o osobama s rijetkim bolestima i evidentirati oboljenja, te uspostavljene dijagnoze. Prema dostupnim evidencijama, registrirani su pacijenti sa sljedećih 108 dijagnoza:

- |  |  |
|--|--|
| 1. Achondroplasia                                      | 8. Cloaca persistens                               |
| 2. Anomaliae chromosomaticae aliae                     | 9. CLOVES sindrom in obs                           |
| 3. Arthrogryposis multiplex congenita                  | 10. Craniopharyngeoma                              |
| 4. Arthritis juvenilis idiopathica – enthesitis        | 11. Cystinuria                                     |
| 5. Autozomno dominantno nasljedna mentalna retardacija | 12. Deficit PD                                     |
| 6. Mb Behcet   | 13. Defitientio proximalis focalis femoris lat dex |
| 7. Bolest sa mokraćom mirisa javorovog sirupa          | 14. Sy Dravet                                      |
|  | 15. Dystrophia musculorum (Duchenne)               |

- |  |  |
|--|--|
| 16. Dystrophia myotonica (Steinertova bolest)  | 63. Neuromyelitis optica (Devic)   |
| 17. Dystrophia chorioidealis hereditaria OU  | 64. Neuropathia cum neuromyotonia  |
| 18. Dystrophia musculorum progressiva Becker   | 65. Meningomyelocela   |
| 19. Sy Emanuel   | 66. Pemphigus vulgaris   |
| 20. Epydermolisis bulosa   | 67. Pelizaeus – Merzbacher sy  |
| 21. Fibrosis cystica   | 68. Phenylketonuria classica   |
| 22. Granulomatosis Wegener   | 69. Primarna hiperinsulinemijska hipoglikemija   |
| 23. Glutarna Acidurija Tip 1   | 70. Retinopathia pigmentosa  |
| 24. Giant congenital melanocytic nevus   | 71. Rijetko nasljedno oboljenje sa mentalnom zaostalosti i razvojnim anomalijama (neutvrđena etiologija) |
| 25. Glycogenosis typ Ib  | 72. Rett sy  |
| 26. Haemophilia  | 73. Scleroderma progressivum diffusum  |
| 27. Histiocytosis cellularum Langerhans  | 74. SCA (Spinocerebelarna ataksija)  |
| 28. Hypoglycaemia alia   | 75. Sclerosis tuberosa   |
| 29. Hyperphenylalaninemia  | 76. Sequestratio pulmonis  |
| 30. Hyperammonemia   | 77. Sindrom mikrodelecije 4q21   |
| 31. Ichthyosis acquisita   | 78. SMA tip I  |
| 32. Immunodeficientio humoralis congenita  | 79. SMA tip III  |
| 33. Insufficiencia renalis chronica  | 80. Sy Alport  |
| 34. Mb Caroli  | 81. Sy Angelman  |
| 35. KCNQ2 GEN – VEZANA EPILEPTIČKA ENCEFALOPATIJA NOV.   | 82. Sy Bernard Soulier   |
| 36. Keratoconus  | 83. Sy Beckwith-Wiedemann  |
| 37. Kongenitalni centralni hipoventilacioni sindrom  | 84. Sy Cornelia de Lange   |
| 38. Lafora bolest  | 85. Sy DiGeorge  |
| 39. Leiomyosarcoma gradus 3 Tm RP / paracavalis  | 86. Sy Goldendhar  |
| 40. Lymphoedema hereditarium   | 87. Sy Edwards   |
| 41. Mb Addison   | 88. Sy Eisenmenger   |
| 42. Mb Caroli  | 89. Sy Netherton   |
| 43. Mb Gaucher typ I   | 90. Sy Lennox Gastaut  |
| 44. Mb Pompe   | 91. Sy nephroticum conatalis   |
| 45. Mb renalis chronicus   | 92. Sy Prader – Willi  |
| 46. Mb Still u odraslih. Hemofagocitni sindrom   | 93. Pendred sy   |
| 47. Mb Wilson  | 94. Sy Pierre Robin  |
| 48. McArdleova bolest  | 95. Sy Sturge-Weber  |
| 49. Methemoglobinemia congenital   | 96. Silver-Russell sy  |
| 50. Mitochondrial encephalomyopathy due to combined oxidativ phosphorylation deficiency 6 (COXPD6) | 97. Sy Wolf – Hirschhorn   |
| 51. Battenova bolest   | 98. Sy Williams  |
| 52. Mucopolysaccharidosis typ I  | 99. Syringomyelia et syringobulbia   |
| 53. Mucopolysaccharidosis typ IIIA (Sanfilippo)  | 100. Toxoplasmosis congenita RPM, microcephalia  |
| 54. Mucopolysaccharidosis type 4A  | 101. Trisomiae autosomaticae partiales aliae, specificatae   |
| 55. Mucopolysaccharidosis, non specificata   | 102. Verheij sy  |
| 56. Myopathia congenita  | 103. Neurodegenerativna bolest povezana sa beta propeler proteinom (BPAN)                                |
| 57. Myeloma multiplex Bence Joness kappa tip IIIA  | 104. Coffin – Siris sy   |
| 58. Myopathia, non specificata   | 105. Cerebral Salt-Wasting sy  |
| 59. Nail-patella sy  | 106. Hypothyroidismus congenitus   |
| 60. Noonan sindrom – Neurofibromatoza  | 107. Sy McCune Albright  |
| 61. Neurofibromatosis typ 1  | 108. Sy Ring chromosome 18   |
| 62. Nespecificna hromozomopatija (sindrom duplikacije 2q susp.)                                    |  |

Većina rijetkih bolesti je genetička ili prirođena (kongenitalna), no među njih se ubrajaju i rijetke infekcije, alergijske/autoimune bolesti kao i degenerativni poremećaji. Prema svom ispoljavanju, mogu se svrstati u metaboličke, hematološke, imunološke, neurološke i druge poremećaje, zavisno od toga koji organ ili organski sistem pogađaju.

Iako mogu zahvatiti samo jedan organ (npr. oko ili mišić), većina rijetkih bolesti zahvata veći broj organa i sistema, složene su, teške, hronične i degenerativne te dovode do invaliditeta i značajnog smanjenja kvalitete života oboljelih. Fizička, mentalna i čulna oštećenja mogu biti izvor diskriminacije, te predstavljati smetnju u jednakopravnom pristupu edukaciji te profesionalnoj i društvenoj afirmaciji. Životni vijek nerijetko je skraćen. Ipak, ukoliko su otkrivene na vrijeme, mnoge od ovih bolesti mogu biti uspješno liječene i kontrolirane.

U ovoj analizi obuhvaćene su bolesti za koje su predstavnici pacijenata, savezi za rijetke bolesti, dostavili potrebne informacije i ulazne parametre.

### PRIKAZ ANALIZIRANIH RIJETKIH BOLESTI

Metabolički (genetski) poremećaji	Hematološki poremećaji	Imunološki poremećaji	Kongenitalni poremećaji	Neuro (muskularni) poremećaji
<ul style="list-style-type: none"> <li>Fenilketonurija</li> <li>Cistična fibroza</li> <li>MELAS sindrom</li> <li>Hiperamonijemija (OTC)</li> <li>Glutarna acidurija tip I</li> <li>Cistinurija</li> <li>Glutarna acidurija tip I</li> <li>Addisonova bolest (sindrom)</li> <li>Edvardsov sindrom</li> <li>Wilsonova bolest</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Hemofilija</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Bulozna epidermoliza</li> <li>Autoimuni limfoproliferativni sindrom</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Noonan sindrom</li> <li>Pitt-Hopkins sindrom</li> <li>Papilarenalni sindrom</li> <li>Coffin-Siris sindrom</li> <li>Goldenharov sindrom</li> <li>Verheij sindrom</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Cerebral salt waisting sindrom</li> <li>Combined oxidative phosphorylation deficiency-6 (COXPD6)</li> <li>West sindrom</li> <li>Laforina bolest</li> <li>Angelmanov sindrom</li> <li>Siringomijelija</li> <li>Dišenova mišićna distrofija</li> <li>Nemaline miopatija-2</li> <li>Prader-Willi sindrom</li> <li>OPHN1 sindrom</li> <li>Spinalna mišićna atrofija SMA2</li> </ul>

## Socio-ekonomske posljedice rijetkih bolesti

Iako veoma raznovrsne, rijetke bolesti, ipak, imaju niz zajedničkih karakteristika. Teške su, hronične, degenerativne i često smrtonosne. Također, veliki broj simptoma (oko 50%) javlja se već u djetinjstvu. Kvalitet života oboljelih je neupitno narušen, posebno zbog nedostatka ili potpunog gubitka samostalnosti. Nadalje, bolest ne predstavlja teret samo za oboljelog, nego i za cijelu porodicu koja je nemoćna u nastojanju da pomogne ili pronađe adekvatnu terapiju za svog člana porodice.

Oboljeli i njihove porodice trpe i socijalne posljedice. Život s rijetkom bolesti donosi poteškoće u svim područjima života. Dakle, bolest se očituje u školi, ako se radi o djetetu, na poslu, ako se radi o odrasloj osobi ili o roditelju djeteta oboljelog od rijetke bolesti, ali i u slobodno vrijeme. Oboljeli su nerijetko izloženi stigmatizaciji, izolaciji i isključivanju iz socijalne zajednice.

Iako je od rijetkih bolesti oboljelo manje od 200.000 Amerikanaca, ukupno ove bolesti pogađaju oko 30 miliona ljudi u SAD-u, što je oko 10% stanovništva. U Evropi je od 25 do 30 miliona oboljelih od rijetkih bolesti, što je 6-8% cjelokupne evropske populacije. Sve ovo ukazuje na činjenicu da su ove bolesti teške za utvrđivanje, dugotrajne i hronične s utjecajem ne samo na oboljelu osobu već i na porodicu oboljelog, skrbnike pa i cijelo društvo, ukazujući na njihov javno-zdravstveni značaj.

Iako su efekti rijetkih bolesti različiti, mnoge ostavljaju ozbiljne zdravstvene posljedice, u velikom dijelu degenerativne i opasne po život. Oko 80% rijetkih bolesti ima genetsko porijeklo. Otprilike, 50% se javlja u djetinjstvu i procjenjuje se da je više od jedne trećine smrti djece mlađe od godinu dana uzrokovano nekom rijetkom bolesti. Također, važno je napomenuti da je zbog niske prevalencije, ispravna dijagnoza rijetkih bolesti složena i podložna značajnim kašnjenjima. Ne samo da za većinu rijetkih bolesti nema lijeka već za mnoge ne postoji efikasan tretman ili ako tretmani postoje, ne postoji garancija poboljšanja životnog vijeka ili kvaliteta života.

Kombinacija ovih elemenata - težina bolesti, dijagnostička nesigurnost, nedostatak efikasnih tretmana - ima snažan društveni utjecaj koji uglavnom počiva na pacijentima i njihovim porodicama.

U nedavno objavljenom izvještaju o identificiranim udruženjima oboljelih od rijetkih bolesti na području FBiH i procjeni kapaciteta udruženja na području FBiH i RS-a, a koji je pripremio Institut za populaciju i razvoj, dat je prikaz najčešćih problema sa kojima se susreću pacijenti i članovi porodica, što je prikazano u Tabeli 1.

Problemi sa kojima se pacijenti suočavaju su ogromni, od neadekvatne infrastrukture za njegu, kašnjenja u pristupu liječenju, loše dijagnoze pa do prerane smrti. Vrijeme čekanja na postavljanje dijagnoze može biti duže od pet godina, a 40% pacijenata je barem jednom dobilo pogrešnu dijagnozu.

Fizička, mentalna i čulna oštećenja mogu biti izvor diskriminacije, te predstavljati smetnju u jednakopravnom pristupu edukaciji te profesionalnoj i društvenoj afirmaciji. Životni vijek nerijetko je skraćen. Ipak, ukoliko budu otkrivene na vrijeme, mnoge od ovih bolesti mogu biti uspješno liječene i kontrolirane.

Najčešća posljedica rijetkih bolesti je trajni invaliditet, a kod znatnog broja rijetkih bolesti značajno je skraćen očekivani životni vijek.

Očekivani životni vijek za 323 rijetke bolesti:

- 37,5% normalnog životnog vijeka.
- 25,7% potencijalno smrtonosno pri rođenju ili prije pete godine života.
- 36,8% smanjenog životnog vijeka, ovisno o težini, prodornosti ili tipu bolesti.

	RS	FBiH
Postavljanje dijagnoze	75%	82%
Otežana dostupnost novih lijekova u našoj zemlji i nepostojanje adekvatne pomoći države za terapije i liječenje	88%	73%
Otežana dostupnost kliničkih studija	63%	50%
Nedostatak specifično educiranog liječničkog kadra i adekvatnih bolničkih uvjeta	75%	73%
Nedostatak specijaliziranih institucija	63%	73%
Nepostojanje referentnih baza podataka o rijetkim bolestima	38%	73%
Nepostojanje adekvatne definicije, kodifikacije i katalogizacije rijetkih bolesti	50%	64%
Nedostatak sinhroniziranog, multidisciplinarnog liječničkog pristupa oboljelima	38%	77%
Nepostojanje razvijene svijesti stručne i opće javnosti o značaju rijetkih bolesti i njihovom utjecaju na zdravlje stanovništva	50%	64%
Ostalo	25%	27%

RS=Republika Srpska; FBiH=Federacija Bosne i Hercegovine

**Tabela 1** Najčešći problemi sa kojima se susreću pacijenti i članovi porodica osoba s rijetkim bolestima

Najčešći problemi koji se javljaju kada su u pitanju rijetka oboljenja:

- Nemogućnost uspostavljanja dijagnoze.
- Nedostatak informacija o bolesti, o tome gdje i na koji način dobiti pomoć, uključujući i nedostatak specijaliziranih eksperata.
- Nedostatak naučnog znanja i odgovarajućih medicinskih pomagala.
- Socijalne posljedice, stigmatizacija, izolacija, diskriminacija i smanjenje profesionalnih mogućnosti.
- **Zbog nedostatka kvalitetne zdravstvene zaštite, korisnici ostaju isključeni iz iste, čak i onda kada imaju validnu dijagnozu.**
- Nejednakost u pristupu oboljelima i mnoštvo administrativnih prepreka utječe na kvalitet i tok liječenja, čak i pri uspostavljenju dijagnozi.
- **Visoki troškovi postojeće terapije dovode do ekonomskog iscrpljivanja porodice i smanjenja dostupnosti liječenja.**
- Lijekovi za rijetke bolesti često nisu uopće registrirani za promet u mnogim državama te se nabavljaju putem interventnog uvoza, a cijene su im uglavnom visoke.
- Najčešća posljedica rijetkih bolesti je trajni invaliditet.

## Ekonomske implikacije rijetkih bolesti

Kako je već naznačeno, osim utjecaja na zdravlje i kvalitet života osoba oboljelih od rijetkih bolesti, kao i članova njihovih porodica, ova stanja ostavljaju i dugoročne posljedice na širu zajednicu.

Praćenje ekonomskih implikacija oboljenja, pa tako i rijetkih, predmet je istraživanja zdravstvene ekonomike, odnosno farmakoeconomike, posebno u dijelu koji se odnosi na procjenu efekata lijekova, ali i drugih intervencija na troškove, odnosno ishode primjene istih.

Koncept procjene zdravstvenih tehnologija (HTA, Health Technology Assessment), osim posmatranja troškova i ishoda, u obzir uzima etičke i političke elemente sveukupnog pristupa nekom zdravstvenom problemu (osim lijekova, predmet interesa su i dijagnostička sredstva, procedure i slično).

Dva nedovoljno istražena pitanja u vezi s rijetkim bolestima su:

- ekonomski utjecaj na društvo i
- gubitak kvalitete života povezane sa zdravljem (HRQOL; Health Related Quality of Life) za pacijente i njihove skrbnike.

Iako su neka istraživanja specifična za zemlju te su za određene rijetke bolesti rađena na polju kvalitete života i troškova bolesti, međunacionalno istraživanje socio-ekonomskog utjecaja rijetkih bolesti još uvijek nedostaje u Evropskoj uniji.

Tokom proteklih decenija, rijetke bolesti su prepoznate kao važno javnozdravstveno pitanje koje znatno utječe na živote ljudi koji žive s takvim stanjima, njihove porodice i skrbnike, zdravstvene sisteme i društvo. Međutim, dok je istraživanje ključno za razumijevanje ovih stanja i rješavanje povezanih izazova, znanje o utjecaju koje oni predstavljaju još uvijek je u velikoj mjeri ograničeno u literaturi. Većina istraživanja teži da se fokusira na njihov ekonomski utjecaj, dok su politički i javni diskursi uglavnom vođeni često vrlo visokim cijenama njihovih tretmana i upravljanja.

Za neke veoma skupe tretmane, kao što je genska terapija, procjene zdravstvene tehnologije (HTA) moraju uravnotežiti cijenu sa potencijalnim koristima za ljude koji žive s rijetkim bolestima.

Čak i za manje transformativne terapije, evaluacija utjecaja rijetkih bolesti izvan ekonomske perspektive mora se uzeti u obzir kako bi se precizno prikazali i uzeli u obzir izazovi s kojima se suočavaju ljudi koji žive s rijetkim bolestima i kako bi se istaknule mogućnosti skrbi za njihovo rješavanje.

Pojavom novih tehnologija i stalnih inovacija u skrbi, vjerovatno je da će rasprave o finansiranju, procjeni, pristupu i javnom finansiranju takvih tretmana i opcija njege postati sve istaknutije u javnim i političkim sferama i da će zahtijevati snažne analize zasnovane na dokazima za efektivne i poštene procese donošenja odluka. Iznad svega, višestruki i heterogeni karakter rijetkih bolesti, zajedno s mnoštvom utjecaja koje imaju na pacijente, društvo i zdravstvene sisteme, dovodi do različitih načina procjene njihovih utjecaja.

Rijetke bolesti dovode do značajnog ekonomskog opterećenja uslijed onesposobljenja pacijenata.

- Istraživanja pokazuju da je ekonomsko opterećenje rijetkih bolesti i do 10 puta veće nego u slučaju drugih oboljenja posmatrano po pacijentu na godišnjem nivou.
- Nedostatak terapije za rijetke bolesti povezuje se sa 21% većim troškovima po pacijentu na godišnjem nivou.
- Investiranje u dijagnostiku, novorođenački screening i razvoj novih terapija pokazao se ekonomski opravdanim.
- Dostupnost terapija za osobe s rijetkim bolestima generira značajne društvene koristi.
- Studije koštanja rijetkih bolesti u obzir moraju uzeti širi koncept iz perspektive društva.

## Studije koštanja bolesti

Studije koštanja bolesti (COI, cost-of illness) ili studije (ekonomskog) opterećenja bolesti mjere socio-ekonomski teret (opterećenje) bolesti i mogu se koristiti kao alat javne politike za pomoć u određivanju prioriteta i opravdavanju politike zdravstvene zaštite i prevencije. Ove studije mogu ukazati koje su intervencije vrednije, upoređujući izbjegnuto ekonomsko opterećenje i posljedično dovesti do pomaka u distribuciji javnih i privatnih investicija u zdravstvu.

Različiti učesnici mogu različito koristiti studije koštanja bolesti. Vlade mogu procijeniti finansijski utjecaj bolesti na javne budžete u svrhu raspodjele resursa.

Osim toga, studije koštanja bolesti pružaju informacije za druge vrste ekonomskih procjena, uključujući okvir za procjenu troškova u analizama troškovne korisnosti i isplativosti, koje često koriste kreatori politike. Oni su nerijetko citirani u kliničkim i epidemiološkim istraživanjima da bi se naglasila važnost proučavanja određene bolesti i razmjera zdravstvenog problema, prenoseći ukupni teret bolesti na društvo procjenom maksimalnog iznosa koji bi se potencijalno mogao uštedjeti ako bolest bude iskorijenjena ili stavljena pod kontrolu, odnosno ako bude usporena njena progresija.

Studije koštanja bolesti trebale bi predstavljati status quo za analizu utjecaja na budžet, proširen na perspektivu društva kada novi tretmani budu lansirani na tržište.

Konkretno, ova vrsta studija pokazuje:

- a) koliko na ukupni finansijski i ekonomski teret utječe novi tretman i
- b) u kojoj mjeri novi tretman preraspoređuje taj teret na različite aktere (naprimjer, premještajući ga sa pacijenata i njegovatelja na zdravstveni sistem ili koliko novi tretman utječe na sniženje ukupnih troškova).

Tri su ključna argumenta vezana uz korištenje studija koštanja bolesti u kontekstu rijetkih bolesti.

Prvo, kada indicirani tretman nije dostupan, vrlo je vjerovatno da su direktni troškovi zdravstvene zaštite niski i stoga lansiranje novog (i obično skupog) medicinskog proizvoda (MP) snažno utječe na finansijski angažman zdravstvenih resursa na svakog pacijenta. U tom svjetlu, evaluacije koje se provode, koristeći perspektivu platioca, lako će biti pristrasne prema visokoj razlici troškova (pozitivan utjecaj na budžet, odnosno potrebna značajna dodatna sredstva), dok bi razmatranje ukupnog tereta pomoglo da se procijeni stepen promjene tereta sa pacijenata i drugih društvenih aktera (naprimjer, zdravstveno osiguranje - sistemi, porodice ili poslodavci itd.) na platioca usluge.

Drugo, razmatranje ukupnog tereta bolesti omogućava tijelima za procjenu zdravstvenih tehnologija (ili donosiocima odluka, kao što su ministarstva zdravstva, zavodi/fondovi zdravstvenog osiguranja) i obveznicima da identificiraju stvarni ekonomski utjecaj novog, u pravilu skupog lijeka na zdravstveni sistem (čime se predviđaju informacije analize utjecaja na budžet - BIA), ali iz šire društvene perspektive, što je u slučaju rijetkih bolesti generalno skromno.

Treće, takav pristup doprinosi da zemlje/države u cijelosti rijetke bolesti razumiju kao društveni, a ne samo klinički ili specifični problem, čime se preoblikuje koncept vrijednosti za novac kao smanjenje ukupnog tereta bolesti, bez obzira na to što osiguranje snosi najveći dio.

Važno je napomenuti da za optimalnu alokaciju resursa u zdravstvu, studije koštanja bolesti treba koristiti u kombinaciji s drugim, potpunijim, ekonomskim procjenama kao što su analize troškova i efektivnosti ili troškova i korisnosti koje procjenjuju i troškove i ishode.

Koncept opterećenja, odnosno tereta bolesti, koristi se za procjenu utjecaja bolesti i obično uzima u obzir kliničke, ekonomske i/ili političke pokazatelje i izražava se u smislu troškova bolesti i/ili invaliditeta na pojedinca, zdravstveni sistem ili društvo.

Kada su u pitanju troškovi koji se uzimaju u obzir prilikom izrade studija koštanja bolesti, načelno se mogu podijeliti na direktne (medicinske i nemedicinske) i indirektno troškove, što je detaljnije prikazano u Tabeli 2.

Direktni troškovi		Direktni nemedicinski troškovi	Indirektni troškovi
Institucionalna bolnička njega	Investicije i popravke Troškovi opreme	Usluge socijalne službe	Gubitak produktivnosti
Hospitalizacije (na specijalističkim odjelima)	Varijabilni troškovi zdravstvenih ustanova	Savjetovanje	Morbiditet
Kućna njega – med. sestre	Lijekovi Trošak lijekova	Popravke imovine	Mortalitet
Terminalna njega (hospis)	Trošak primjene lijeka	Transportni troškovi	Onesposobljenost
Institucionalna ambulanta njega	Praćenje liječenja	Analize podataka i informacijski sistem	Odsustvo s posla
Klinička ambulanta	Medicinski uređaji	Pravni troškovi	Propušteno slobodno vrijeme
Kućna njega	Dijagnostički testovi	Vrijeme (putovanja, čekanja)	Vrijeme koje provedu članovi porodice
Usluge ljekara	Laboratorijski testovi	Održavanje kuće Briga o djeci	
Porodični ljekar	Hirurški zahvati		
Specijalista	Tretman komplikacija		
Posebna pomoć	Radioterapija		
Medicinska sestra	Posebni dijetalni režim		
Nutricionista	Krvni derivati/proizvodi		
Fizikalna terapija	Oksigen		
Ambulantni prevoz Zdravstvene tehnologije	Preventivne mjere		
Fiksni troškovi zdravstvenih ustanova Prostor	Screening		
Suportivne funkcije	Vakcinacija i profilaksa		
	Rehabilitacija		
	Trening i edukacija		

**Tabela 2** Najčešće vrste troškova uključene u analize koštanja bolesti

# METODOLOGIJA ISTRAŽIVANJA

## Vrsta farmakoekonomske analize

Ova farmakoekonomska analiza podrazumijeva analizu koštanja bolesti, odnosno određenih rijetkih bolesti za koje su prikupljeni potrebni ulazni podaci.

Analiza je obuhvatila direktne i indirektno troškove i to kako je prikazano u Tabeli 3.

TROŠKOVI		
<ul style="list-style-type: none"> <li>Troškovi dijagnostike</li> <li>Troškovi lijekova</li> <li>Troškovi dodatka prehrani</li> <li>Troškovi medicinskih pomagala</li> <li>Troškovi hospitalizacije</li> <li>Troškovi posjete ljekaru</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Putovanje i smještaj (zbog liječenja i/ili dijagnoze)</li> <li>Troškovi posebne prehrane</li> <li>Kućna njega</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Troškovi gubitka produktivnosti (pacijenta i pružaoca njega)</li> <li>Gubitak posla i produktivnosti</li> <li>Troškovi sekundarne terapije i tretmana</li> <li>Pomoć trećih lica</li> <li>Adaptacija stana</li> </ul>

**Tabela 3** Troškovi uključeni u analizu

Posmatrani period za obradu koštanja bolesti je jedna godina, odnosno troškovi su prikazani na godišnjem nivou.

Nije rađeno diskontiranje troškova s obzirom na to da je obuhvaćen jednogodišnji period.

Korišten je pristup po pacijentu po godini, odnosno PPPY (per patient per year).

Perspektiva studije je društvena, što znači da je prikazan trošak, odnosno ekonomski utjecaj rijetkih bolesti na cjelokupno društvo, a ne samo na pacijenta ili platioca usluga (fondovi/zavodi zdravstvenog



osiguranja). Ovakav pristup preporučen je da bi svi akteri zdravstvenog sistema sagledali probleme, te stvorili osnovu za donošenje odluka vezanih uz politike i strategije u vezi s ovom problematikom. Također, predstavlja temelj za dalja detaljnija istraživanja i nudi ulazne parametre za provođenje drugih, kompleksnijih i više specifičnih farmakoekonomskih analiza, poput analiza troškovne korisnosti ili efektivnosti.

## Prikupljanje podataka

Ulazni podaci o troškovima prikupljeni su:

- Direktno od pacijenata, odnosno roditelja/skrbnika.
- Iz dostupnih, javno objavljenih važećih cjenovnika lijekova i zdravstvenih usluga.
- Iz literaturnih podataka gdje je to bilo potrebno.

Na ovaj način studija je lokalno specifična za teritorij Bosne i Hercegovine.

Podaci su prikupljeni putem upitnika, anketiranjem članova saveza za rijetke bolesti Republike Srpske i Federacije Bosne i Hercegovine, online metodom u periodu od 25. 10. do 10. 11. 2022. godine.

Upitnik je razvijen na bazi literaturnih podataka i najčešće analiziranih i obuhvaćenih troškova, te drugih relevantnih elemenata, provedenih u zemljama Evrope. Upitnik je prilagođen uvjetima organizacije i finansiranja zdravstvenog sistema Bosne i Hercegovine.

Kompletan upitnik je predstavljen u Prilogu 1 ove analize.

Podaci o troškovima lijekova preuzeti su iz važećih izvora podataka o cijenama lijekova, poput maksimalnih veleprodajnih cijena lijekova za 2022. godinu koje objavljuje Agencija za lijekove i medicinska sredstva, listi lijekova fondova/zavoda zdravstvenog osiguranja, cjenovnika apoteka (za dodatke prehrani).

Troškovi dijagnostike, hospitalizacije i medicinskih procedura, koji su uzeti u analizu, preuzeti su iz cjenovnika državnih (javnih) bolnica i kliničkih centara, kao i privatnih zdravstvenih ustanova (kada nisu postojale cijene u javnim ustanovama).

Troškovi vezani uz zaradu, bolovanja i odsustvo s posla procijenjeni su na osnovu izjava ispitanika, te prosječnog plaćanja bolovanja i gubitka prosječne zarade zbog odsustva s posla, dok su troškovi tuđe njege (njege trećih lica) bazirani na izjavama ispitanika.

Značajan dio podataka o troškovima prikupljen je i od pacijenata na osnovu provedenog upitnika.

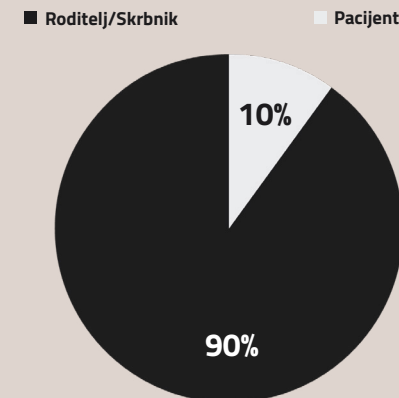
Treće, takav pristup doprinosi da zemlje/države u cijelosti rijetke bolesti razumiju kao društveni, a ne samo klinički ili specifični problem, čime se preoblikuje koncept vrijednosti za novac kao smanjenje ukupnog tereta bolesti, bez obzira na to što osiguranje snosi najveći dio.

# REZULTATI ISTRAŽIVANJA

## Socio-demografske karakteristike ispitanika

U studiji je učestvovalo 49 ispitanika i pokriveno je 29 rijetkih oboljenja. Na Grafikonu 1 i Grafikonu 2 dat je detaljan prikaz ispitanika i udio pojedinih dijagnoza u ispitivanom uzorku.

**Grafikon 1.**  
**Profil ispitanika**



Kao što se može vidjeti, 90% ispitanika su roditelji, odnosno skrbnici oboljelih od rijetkih bolesti, što korespondira sa činjenicom da se radi o djeci ili o oboljenjima koja se ispoljavaju u različitim formama onesposobljenja, te samim tim nemogućnosti direktnog učešća u istraživanju.

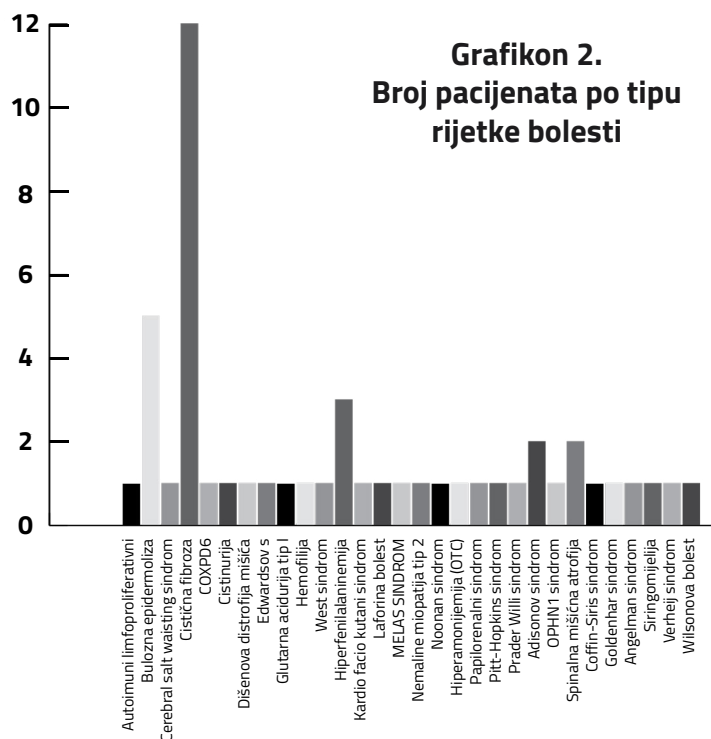
U Tabeli 1R dat je prikaz demografskih karakteristika ispitanika s podacima o spolu, dobi kao i trajanju bolesti od trenutka uspostavljanja dijagnoze.

	Dob (god.)	Trajanje bolesti (god.)	Spol	
			Muško	Žensko
Roditelj/ skrbnik	31 (29-60)			
Pacijent	7 (1-58)	6 (1-33)	57%	43%

**Tabela 1R Demografske karakteristike**

Prosječna dob pacijenata je sedam godina i kreće se od jedne do 58 godina života (uz napomenu da je samo jedan ispitanik ove dobi). Najveći broj pacijenata nalazi se u dobi od 11 do 18 godina, odnosno kako slijedi:

- 0-10 godina – 37% (18 pacijenata)
- 11-18 godina – 43% (21 pacijent)
- 19-65 godina – 20% (10 pacijenata)



## Indirektni troškovi rijetkih bolesti

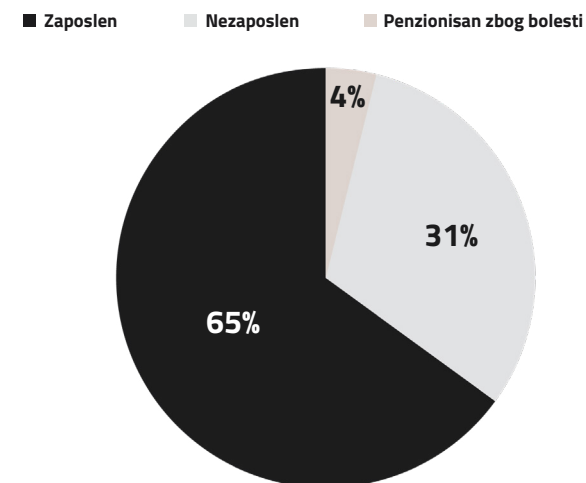
U ovoj grupi analizirani su sljedeći troškovi:

- Troškovi gubitka produktivnosti (pacijenta i pružaoca njege).
- Gubitak posla i produktivnosti.
- Troškovi sekundarne terapije i tretmana.
- Adaptacija stana.

Kada su u pitanju radna aktivnost i produktivnost, to se uglavnom odnosi na roditelje, odnosno skrbnike, te su prikazani radni status, prosječna mjesečna zarada i korištenje bolovanja, odnosno odsustvo s posla u proteklih godinu dana.

## Grafikon 3.

### Radni status ispitanika

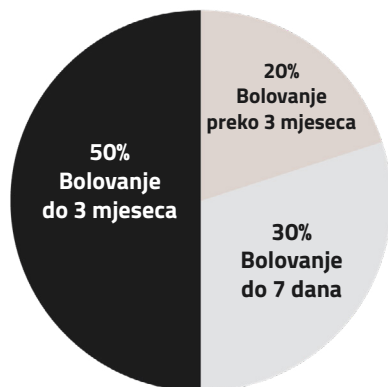


Više od 65% ispitanika, uglavnom roditelja, odnosno skrbnika osoba s rijetkim bolestima je u radnom odnosu, dok je jedna trećina (31%) nezaposlena, kako je prikazano na Grafikonu 3.

Značajan broj njih, 39%, zbog bolesti je moralo promijeniti radno mjesto, a njih 10% je napustilo radno mjesto zbog oboljenja ili pružanja njege ili zbog simptoma bolesti kada se radi o pacijentima.

Najveći broj ispitanika je koristio bolovanje zbog rijetke bolesti u proteklih godinu dana. Čak polovina je koristila bolovanje do tri mjeseca odsustva, a petina ispitanika je na dugoročnom bolovanju, dužem od tri mjeseca. Važno je napomenuti da se radi o roditeljima/skrbnicima u najvećem broju ispitanika, što je prikazano na Grafikonu 4.

**Grafikon 4.**  
**Pregled korištenja bolovanja**  
**zbog rijetke bolesti**



Ovaj podatak govori o značajnim efektima na indirektno troškove koji utječu na prihode kako roditelja/skrbnika, tako i na efekte produktivnosti s aspekta društva, odnosno poslodavaca i fondova zdravstvenog osiguranja koji pokrivaju troškove bolovanja.

U Tabeli 2R prikazan je gubitak zarade na godišnjem nivou po pacijentu, iz čega je jasno vidljivo da on iznosi 19%, odnosno da je skoro jedna petina produktivnosti izgubljena uslijed bolovanja uzrokovanih rijetkom bolešću.

Dani bolovanja	Godišnja zarada (KM)	Broj radnih dana	Dnevna zarada (KM)	Gubitak zarade na godišnjem nivou	
				KM	%
47	12.072	254	48	2.234	19%

**Tabela 2R** Pregled zarade i gubitka zarade na godišnjem nivou po pacijentu

U Tabeli 3R dat je prikaz zarade i bolovanja po grupama rijetkih bolesti.

Rijetka bolest	Zaposleni	Prosječno trajanje bolovanja (dani)	Prosječna mjesečna (neto) zarada (KM)	Prosječna godišnja (neto) zarada (KM)	Prosječni mjesečni prihod u domaćinstvu (KM)	Prosječni godišnji prihod u domaćinstvu (KM)
Hematološka	0	0	390	4.680	1.190	14.280
Imunološka	60%*	72	1.183	14.196	1.966	23.592
Kongenitalna	0,86	31	1.177	14.124	2.350	28.200
Metabolička	83%*	47	1.069	12.828	1.965	23.580
Neuromuskularna	0,27	53	720	8.640	1.514	18.168

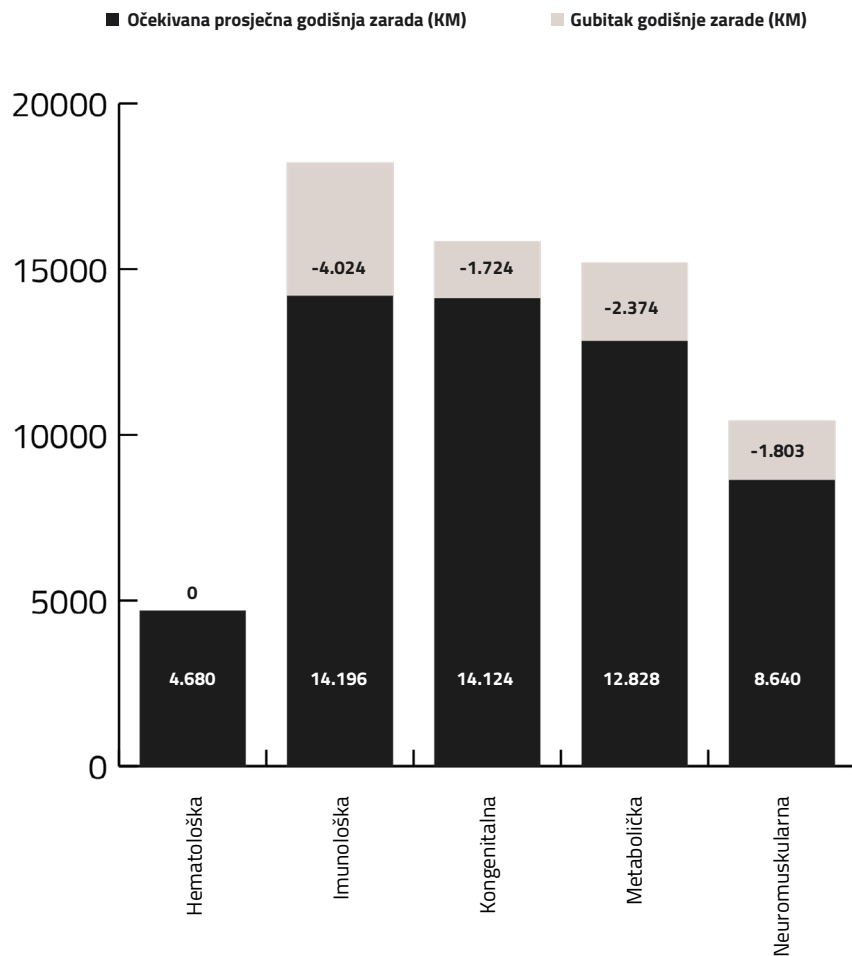
\*uključujući i pacijente

**Tabela 3R** Pregled radnog statusa i dana bolovanja pacijenata i skrbnika/roditelja sa mjesečnim zaradama i prihodima domaćinstva (2022.)

Na Grafikonu 4 prikazana je očekivana zarada po pacijentu (skrbniku) i gubitak zarade uslijed radne neaktivnosti (bolovanja), po grupama rijetkih bolesti, a koji se kreće od 12% kod kongenitalnih do 28% u slučaju imunoloških oboljenja. Važno je napomenuti da gubitak zarade nije uočljiv kod grupe hematoloških oboljenja (u ovom slučaju hemofilija), jer se radi o jednom pacijentu koji je učestvovao u istraživanju i koji je nezaposlen, te jedini prihodi koje ostvaruje vezani su uz socijalnu pomoć.

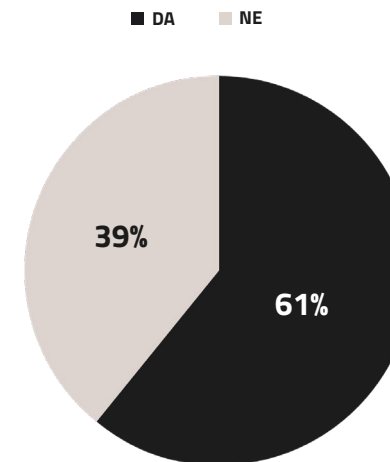
Prijevremena invalidska penzija ili nemogućnost da rade evidentirana je kod 4% ispitanika, što znači da je zbog ovog stanja izgubljena zarada na godišnjem nivou u prosjeku 12.072 KM po pacijentu. Uzmemo li u obzir da je u prosjeku invalidska penzija 400-480 KM, odnosno da je prosječna isplaćena invalidska penzija iznosila 474 KM u novembru 2022. godine (podatak iz Federacije BiH), to znači da je trošak po pacijentu u statusu invalidske penzije na godišnjem nivou 5.688 KM.

**Grafikon 4.**  
Gubitak zarade zbog rijetke bolesti  
na godišnjem nivou po pacijentu



Kada je u pitanju trošak oboljenja, koji se tiče davanja institucija, odnosno sistema socijalne pomoći, na Grafikonu 5 dat je procentualni prikaz korisnika iste, dok je prikaz godišnjih troškova dat u Tabeli 4R.

**Grafikon 5.**  
Primanje socijalne pomoći



I ovdje je bitno napomenuti da za grupu hematoloških oboljenja, odnosno hemofiliju, koja je obuhvaćena istraživanjem, zbog malog uzorka, pregled davanja ne mora oslikavati stvarno stanje, te je ovaj pokazatelj potrebno uzeti s rezervom.

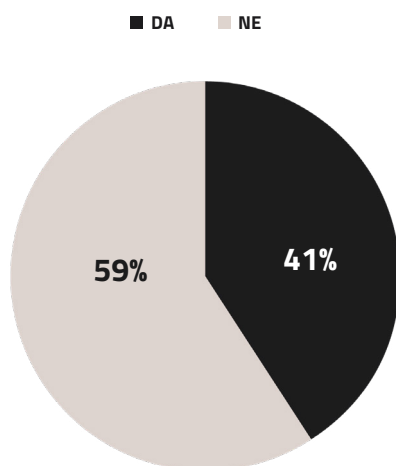
Rijetka bolest	SOCIJALNA POMOĆ		
	Procenat korisnika	Prosječno mjesečno primanje (KM)	Prosječno godišnje primanje (KM)
<b>Ukupno rijetke bolesti</b>	<b>61%</b>	<b>481</b>	<b>5.772</b>
Hematološka	0	0	0
Imunološka	83%	810	9.720
Kongenitalna	57%	476.50	5.718
Metabolička	58%	363.60	4.363
Neuromuskularna	64%	484	5.808

**Tabela 4R** Pregled troškova socijalne pomoći po pacijentu na godišnjem nivou

Pod troškovima sekundarne terapije i tretmana, u prvom redu smatra se korištenje fizikalne i rehabilitacione terapije, banjsko liječenje i eventualni operativni zahvati.

Na Grafikonu 6 dat je prikaz korištenja ovih usluga, dok je u Tabeli 5R prikazan prosječni godišnji trošak za rijetke bolesti (koje su predmet analize), odnosno godišnji trošak po grupama rijetkih bolesti po pacijentu.

**Grafikon 6.**  
**Korištenje sekundarnih terapija**

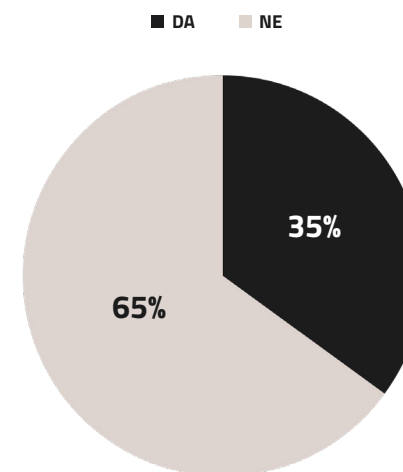


Rijetka bolest	Procenat korisnika	Godišnji trošak (KM)
<b>Ukupno rijetke bolesti</b>	<b>39%</b>	<b>7.111</b>
Hematološka	100%	1.500
Imunološka	67%	1.200
Kongenitalna	14%	1.600
Metabolička	33%	1.149
Neuromuskularna	64%	18.977

**Tabela 5R** Pregled troškova sekundarnih tretmana po pacijentu na godišnjem nivou

Kada je u pitanju korištenje tuđe njege, koja podrazumijeva treća lica koja pružaju pomoć u čuvanju i brizi o pacijentu, većina ispitanika se izjasnila da nije imala takve potrebe ili su često pomoć pružali članovi šire porodice i prijatelji.

**Grafikon 6.**  
**Korištenje sekundarnih terapija**



U Tabeli 6R dat je pregled troškova korištenja usluga tuđe njege i pomoći po grupama rijetkih bolesti.

Rijetka bolest	Procenat korisnika	Godišnji trošak (KM)
<b>Ukupno rijetke bolesti</b>	<b>35%</b>	<b>2.001</b>
Hematološka	0%	0
Imunološka	17%	980
Kongenitalna	14%	2.900
Metabolička	33%	2.150
Neuromuskularna	64%	1.635

**Tabela 6R** Pregled troškova usluga tuđe njege i pomoći po pacijentu na godišnjem nivou

U indirektno troškove ubrajaju se i troškovi vezani uz neophodne adaptacije stana ili automobila, a zbog potrebe prilagođavanja uvjeta života pacijentima (kretanje, pristup, pružanje pomoći i slično). Detaljan prikaz ovih troškova dat je u Tabeli 7R.

Rijetka bolest	Procenat korisnika	Godišnji trošak (KM)
<b>Ukupno rijetke bolesti</b>	<b>35%</b>	<b>12.084</b>
Hematološka	0%	0
Imunološka	33%	10.200
Kongenitalna	29%	4.250
Metabolička	25%	3.625
Neuromuskularna	55%	23.780

**Tabela 7R** Pregled troškova adaptacije životnog prostora po pacijentu na godišnjem nivou

## Direktni nemedicinski troškovi rijetkih bolesti

U ovoj grupi analizirani su sljedeći troškovi:

- Putovanje i smještaj (zbog liječenja i/ili dijagnoze).
- Troškovi posebne prehrane.
- Kućna njega.

Kada su u pitanju troškovi putovanja i smještaja, obuhvaćeni su troškovi vezani uz uspostavljanje dijagnoze kod pacijenata kojima je dijagnoza uspostavljena u tekućoj godini (godini provođenja analize), kao i troškovi vezani uz odlazak na terapiju (ukoliko se ista aplicira u zdravstvenim ustanovama), odnosno troškovi vezani uz odlazak na kontrolne preglede. Ovi troškovi su značajni, jer se tretman rijetkih bolesti obično provodi u kliničkim centrima koji se nalaze izvan mjesta prebivališta pacijenata.

U Tabeli 8R dat je detaljan pregled ove vrste troškova po grupama rijetkih bolesti obuhvaćenih ovom analizom.

Rijetka bolest	Godišnji trošak (KM)
<b>Ukupno rijetke bolesti</b>	<b>1.963</b>
Hematološka	1.200
Imunološka	580
Kongenitalna	1.191
Metabolička	1.230
Neuromuskularna	2.025

**Tabela 8R** Pregled troškova transporta po pacijentu na godišnjem nivou

U direktne nemedicinske troškove svrstani su i troškovi posebne prehrane, koja je često obavezna kod pacijenata s rijetkim oboljenjima i čak predstavlja jedinu opciju ili dio tretmana.

U Tabeli 9R prikazan je pregled ovih troškova na godišnjem nivou po pacijentu.

Rijetka bolest	Mjesečni trošak (KM)	Godišnji trošak (KM)
<b>Ukupno rijetke bolesti</b>	<b>340</b>	<b>4.080</b>
Hematološka	0	0
Imunološka	350	4.200
Kongenitalna	300	3.600
Metabolička	321	3.852
Neuromuskularna	371	4.452

**Tabela 9R** Pregled troškova posebne ishrane po pacijentu na godišnjem nivou

S obzirom na težinu simptoma i ekspresiju bolesti, kao i njenu kliničku sliku, često je pacijentima potrebna usluga kućne njege ili posjeta službe hitne pomoći. Usluge kućne njege koristilo je 12% ispitanika i to uglavnom u grupi neuroloških oboljenja, zatim kongenitalnih i imunoloških. U Tabeli 10R prikazan je prosječni trošak ovih usluga na godišnjem nivou za sve rijetke bolesti, kao i pojedine grupe rijetkih bolesti koje su predmet ove analize.

Rijetka bolest	Procenat korisnika	Godišnji trošak (KM)
<b>Ukupno rijetke bolesti</b>	<b>12%</b>	<b>2.001</b>
Hematološka	0%	0
Imunološka	17%	240
Kongenitalna	14%	1.920
Metabolička	0%	0
Neuromuskularna	36%	750

**Tabela 10R** Pregled troškova kućne njege i dolaska službe hitne pomoći po pacijentu na godišnjem nivou

## Direktni medicinski troškovi rijetkih bolesti

Direktni medicinski troškovi - najčešća je grupa troškova koja se prati u analizama troškova (opterećenja) bolesti i u najvećem broju slučajeva podrazumijeva direktne troškove vezane uz liječenje, dijagnostiku i praćenje statusa pacijenta.

U ovoj grupi troškova prikupljeni su i analizirani sljedeći troškovi, kao i obim usluga na godišnjem nivou po pacijentu:

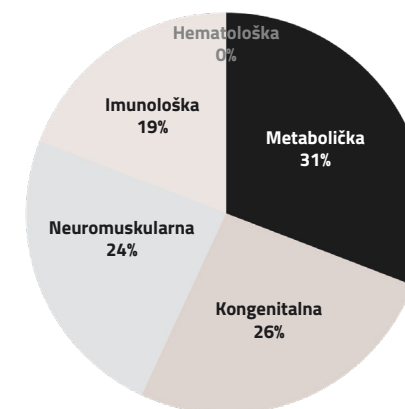
- Troškovi dijagnostike
- Troškovi lijekova
- Troškovi dodataka prehrani
- Troškovi medicinskih pomagala
- Troškovi hospitalizacije
- Troškovi posjete ljekaru

Kada su u pitanju **troškovi dijagnostike**, oni se, prije svega, odnose na redovne kontrole, odnosno na praćenje pacijenata u skladu s individualnim potrebama i specifičnostima oboljenja.

Posebne dodatne dijagnostičke pretrage u cilju praćenja bolesti ili pojave novih simptoma radilo je ukupno 71% ispitanika, a udio pojedinih grupa rijetkih bolesti prikazan je na Grafikonu 8.

## Grafikon 8. Dodatna dijagnostika po grupama rijetkih bolesti

■ Hematološka ■ Imunološka ■ Metabolička ■ Kongenitalna ■ Neuromuskularna



Trošak dodatnih dijagnostičkih pretraga prikazan je u Tabeli 11R.

Rijetka bolest	Prosječni trošak (KM)
<b>Ukupno rijetke bolesti</b>	<b>742</b>
Hematološka	0
Imunološka	430
Kongenitalna	932
Metabolička	474
Neuromuskularna	1.616

**Tabela 11R** Trošak (posebnih) dijagnostičkih procedura i zahvata po pacijentu na godišnjem nivou

**Troškovi lijekova** podrazumijevaju lijekove za primarnu terapiju oboljenja, ukoliko postoji specifična terapija, odnosno simptomatska terapija, kao i troškove konkomitantnih oboljenja ili komplikacija.

Kada su u pitanju lijekovi koji imaju oznaku lijeka „siročeta“, oni su trenutno dostupni za neke bolesti poput cistične fibroze i nose značajan dio troškova, ali i znatno unapređuju kontrolu bolesti, simptoma i kvalitet života. Neki od njih dostupni su u Bosni i Hercegovini kroz razne programe fondova (zavoda zdravstvenog osiguranja). Ipak, zbog visokih troškova, ovi lijekovi nisu apriori dostupni svim pacijentima kojima su indicirani, te se često formiraju liste čekanja, ili se proizvođači odlučuju da kroz programe doniranja osiguraju ove terapije barem određenom broju pacijenata.

U Tabeli 12R dat je prikaz troškova lijekova koji se primarno koriste za rijetko oboljenje, kao i lijekova koji se koriste kao suportivna terapija ili terapija konkomitantnih oboljenja. Također, prikazan je i ukupni trošak terapije lijekovima na godišnjem nivou po pacijentu za analizirane rijetke bolesti i grupe bolesti.

Rijetka bolest	Godišnji trošak lijekova za rijetku bolest (primarna indikacija) (KM)	Godišnji trošak lijekova za konkomitantna stanja (KM)	Ukupni godišnji trošak lijekova (KM)
<b>Ukupno rijetke bolesti</b>	<b>91.735</b>	<b>3.495</b>	<b>95.230</b>
Hematološka	12.000	1.200	13.200
Imunološka	16.960	7.992	24.952
Kongenitalna	10.000	1.240	11.240
Metabolička	149.291	2.142	151.433
Neuromuskularna	34.425	4.106	38.531

**Tabela 12R** Troškovi lijekova po pacijentu na godišnjem nivou

**Troškove dodataka prehrani** u najvećem broju slučajeva snose pacijenti, odnosno članovi porodice, a u nekim slučajevima i fondovi/zavodi zdravstvenog osiguranja. U okviru tretmana rijetkih bolesti, odnosno simptoma i poboljšanja općeg statusa pacijenata, nerijetko se primjenjuju različiti dodaci prehrani, poput vitamina, minerala i drugih vrsta pripravaka.

Rijetka bolest	Prosječni godišnji trošak (KM)
<b>Ukupno rijetke bolesti</b>	<b>3.020</b>
Hematološka	0
Imunološka	2.640
Kongenitalna	2.064
Metabolička	2.588
Neuromuskularna	4.632

**Tabela 13R** Trošak dodataka prehrani po pacijentu na godišnjem nivou

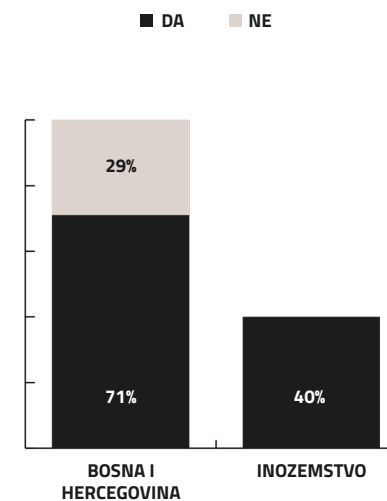
**Troškovi medicinskih pomagala** uključuju jednokratnu ili kontinuiranu nabavku različitih medicinskih sredstava, poput pomagala za kretanje (štake, kolica, udlage), pelena, te posebnih aparata poput inhalatora, nebulizera i slično, te njihovog održavanja i nabavke zamjenskih dijelova.

Rijetka bolest	Prosječni godišnji trošak (KM)
<b>Ukupno rijetke bolesti</b>	<b>6.463</b>
Hematološka	200
Imunološka	0
Kongenitalna	980
Metabolička	3.202
Neuromuskularna	14.916

**Tabela 14R** Troškovi medicinskih pomagala (sredstava) po pacijentu na godišnjem nivou

**Troškovi hospitalizacije** predstavljaju značajnu stavku u ukupnom liječenju. Na Grafikonu 8A dat je pregled stope hospitalizacije u Bosni i Hercegovini i inozemstvu, koja je u prosjeku trajala 23 dana.

**Grafikon 8A.**  
**Pregled hospitalizacija**





Pregled prosječnog trajanja i troškova hospitalizacije dat je u Tabeli 11R. Najveći udio i trošak otpada na neuromuskularnu grupu oboljenja (spinalna mišićna atrofija), uglavnom zbog liječenja u inozemstvu, te metabolička oboljenja. U najvećem broju slučajeva ove troškove pokrivaju zavodi/fondovi zdravstvenog osiguranja kroz sistem refundiranja ili pokrivanja troškova liječenja u inozemstvu.

Rijetka bolest	Prosječno trajanje (dani)	Prosječni trošak (KM)
<b>Ukupno rijetke bolesti</b>	<b>23</b>	<b>13.928</b>
Hematološka	30	12.000
Imunološka	53	21.100
Kongenitalna	5	1.840
Metabolička	17	6.800
Neuromuskularna	36	38.085

**Tabela 15R** Trajanje i trošak hospitalizacije po pacijentu na godišnjem nivou

**Troškovi ljekarskih pregleda**, odnosno posjeta ljekaru porodične medicine ili specijalistima, također su uključeni u analizu. Kada je u pitanju posjeta ljekaru porodične medicine, ona je najčešće radi mjesečnog propisivanja terapije ili izdavanja uputnica za specijalističke preglede, ali i zbog rješavanja akutnih stanja i konkomitantnih oboljenja. Specijalistički pregledi provode se u zavisnosti od individualnih potreba i kreću se od dvije pa do čak 30 posjeta, a u vezi su sa praćenjem bolesti ili potrebnim dodatnim pregledima.

Frekvencija posjeta ljekarima i prosječni trošak po pacijentu na godišnjem nivou prikazani su u Tabeli 16R.

Rijetka bolest	Prosječan broj posjeta ljekaru porodične medicine	Prosječan trošak posjeta ljekaru porodične medicine (KM)	Prosječan broj posjeta ljekaru specijalisti	Prosječan trošak posjeta ljekaru specijalisti (KM)
<b>Ukupno rijetke bolesti</b>	<b>22</b>	<b>658</b>	<b>10</b>	<b>610</b>
Hematološka	12	360	12	600
Imunološka	12	342	9	550
Kongenitalna	18	525	13	754
Metabolička	21	631	9	565
Neuromuskularna	31	935	11	638

**Tabela 16R** Troškovi posjeta ljekaru porodične medicine i specijalisti po pacijentu na godišnjem nivou

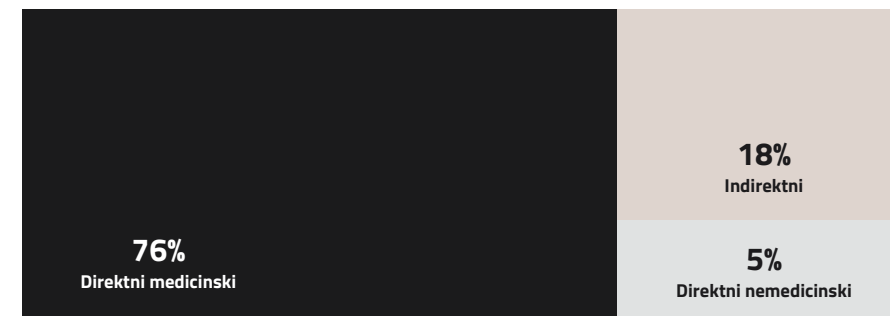
## Zbirni pregled koštanja rijetkih bolesti u Bosni i Hercegovini

Na grafikonima su prikazani udjeli troškova pojedinih grupa bolesti u ukupnim troškovima rijetkih bolesti u Bosni i Hercegovini, kao i udio pojedinih vrsta analiziranih troškova unutar kategorija troškova.

### Udio pojedinih grupa rijetkih bolesti u ukupnim troškovima

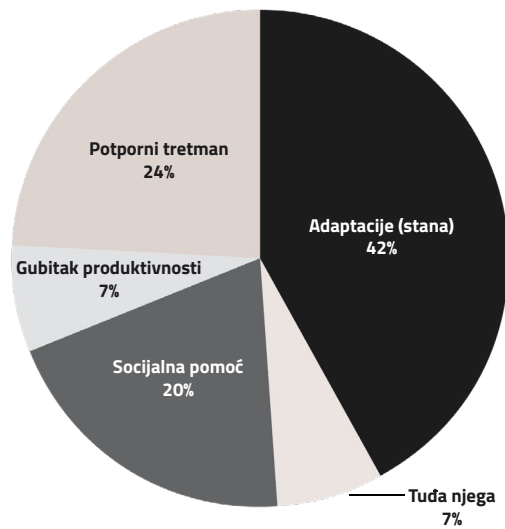


### Distribucija troškova rijetkih bolesti

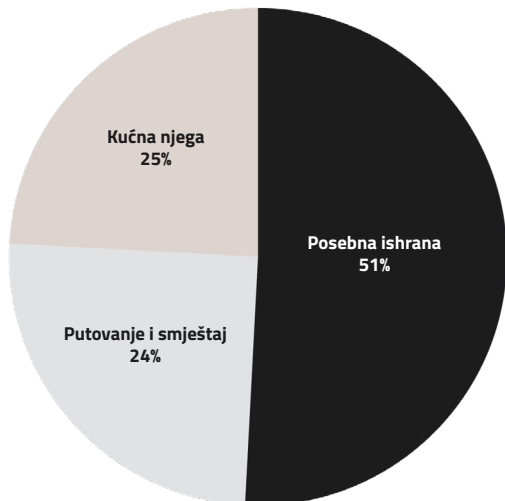


U tabeli je dat zbirni pregled pojedinih kategorija troškova i njima pripadajućih vrsta za rijetke bolesti i pojedine grupe na godišnjem nivou po pacijentu.

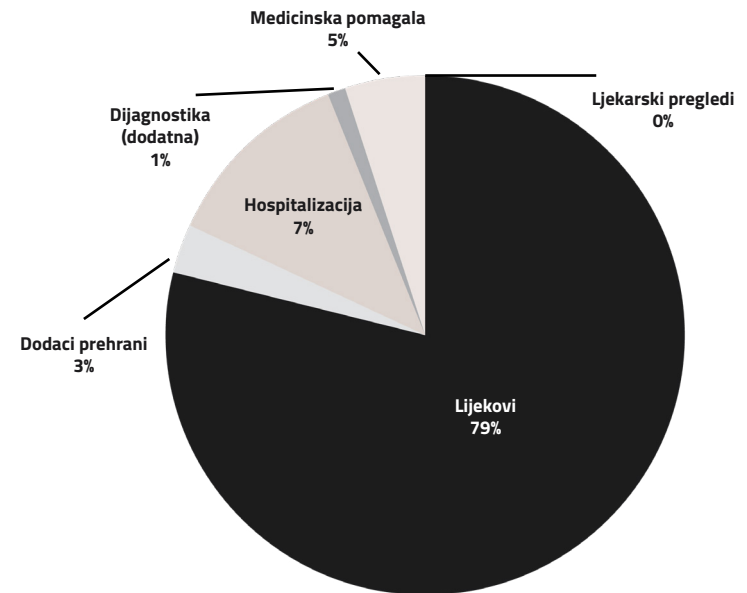
### Udio pojedinih indirektnih troškova



### Udio pojedinih direktnih nemedicinskih troškova



### Udio pojedinih direktnih medicinskih troškova



Kategorija troška	Ukupno za kategoriju	Vrsta troška	Rijetke bolesti - ukupno	Hematološka obojenja	Imunološka obojenja	Kongenitalna obojenja	Metabolička obojenja	Neuromuskularna obojenja
INDIREKTNI TROŠKOVI	28.953	Gubitak produktivnosti	1.985	0	4.024	1.724	2.374	1.803
		Socijalna pomoć	5.772	0	9.720	5.718	4.363	5.808
		Potporni tretman	7.111	1.500	1.200	1.600	1.149	18.977
		Tuđa njega	2.001	0	980	2.900	2.150	1.635
DIREKTNI NEMEDICINSKI TROŠKOVI	8.044	Adaptacije (stana)	12.084	0	10.200	4.250	3.625	23.780
		Putovanje i smještaj	1.963	1.200	580	1.191	1.230	2.025
		Posebna ishrana	4.080	0	4.200	3.600	3.852	4.452
		Kućna njega	2.001	0	240	1.920	0	750
DIREKTNI MEDICINSKI TROŠKOVI	119.993	Dijagnostika (dodatna)	742	0	430	932	474	1.616
		Lijekovi	95.230	13.200	24.952	11.240	151.433	38.531
		Dodaci prehrani	3.020	0	2.640	2.064	2.588	4.632
		Medicinska pomagala	6.463	200	0	980	3.202	14.916
UKUPNO	156.990	Hospitalizacije	13.928	12.000	21.100	1.840	6.800	38.085
		Ljekarski pregledi	610	600	550	754	565	638
<b>Zbirni pregled troškova rijetkih bolesti u Bosni i Hercegovini po pacijentu na godišnjem nivou u KM</b>								

# ZAKLJUČCI I PREPORUKE

Studija koštanja rijetkih bolesti u Bosni i Hercegovini provedena je na principu *bottom-up* prikupljanja podataka. Podaci su prikupljeni direktno od pacijenata, odnosno roditelja/skrbnika putem *online* upitnika, pri čemu su prikupljeni podaci o demografskim karakteristikama, vrsti rijetke bolesti, te troškovima u kategoriji indirektnih, te direktnih medicinskih i direktnih nemedicinskih troškova.

Svi troškovi prikazani su kao prosječni trošak po pacijentu na godišnjem nivou (*PPPY; per patient per year*) i kao takvi predstavljaju osnovu za dalja istraživanja, pri čemu podaci mogu biti korišteni kao multiplikator ili izvor za konkretnija istraživanja pojedinih oboljenja sličnih karakteristika.

Svakako, studija nije obuhvatila svaku pojedinačnu rijetku bolest registriranu u BiH, ali je grupiranjem bolesti procijenjen trošak za bolesti sličnih etioloških, odnosno patofizioloških karakteristika.

Studija je za cilj imala prikazati okvir vezan uz troškove, odnosno ekonomsko opterećenje rijetkih bolesti, kako bi bila osnova za dalje unapređenje statusa u donošenju odluka, strategija i politika, uz uvažavanje ekonomskih, odnosno socio--ekonomskih posljedica rijetkih bolesti.

Iako je udio pojedinih kategorija troškova, poput troškova lijekova, naizgled veliki, važno je napomenuti da se radi o specifičnim lijekovima koji se moraju tretirati na specifičan način, kako je već uvriježena praksa u zemljama Evropske unije.

Lokalna legislativa, a posebno u svjetlu nedavno dodijeljenog statusa kandidata za članstvo u Evropskoj uniji (EU), pred Bosnu i Hercegovinu stavlja obavezu da implementira politike EU-a i na ovom polju.

One se odnose na:

- Legislativno prepoznavanje lijekova „siročadi“ i poseban način dodjeljivanja ovog statusa (oznake), čime bi na poseban način bili vođeni postupci odobravanja (registracije) lijekova.
- Poseban način evaluacije farmakoekonomskih parametara, odnosno pristup procjeni zdravstvenih tehnologija – lijekova za rijetke bolesti, kako bi se vrednovali, ne samo po cijeni već u širem kontekstu vrijednosti i pozitivnih efekata na terapijske ishode i kvalitet života pacijenata kod kojih su indicirani.
- Iznalaženje posebnih izvora finansiranja terapija za rijetke bolesti, poput formiranja posebnih fondova i izvora (akcize, posebne budžetske alokacije od, naprimjer, poreza na nagradne igre, klađenje, akcizne proizvode i slično), kao i mogućnosti oslobađanja od oporezivanja ovih lijekova (naprimjer, nulta ili niža stopa PDV-a).

- Uvođenje specifičnih pregovaračkih postupaka za finansiranje ovih lijekova, poput posebnih ugovora (managed entry agreements) zasnovanih na praćenju efektivnosti terapije i očekivanih ishoda, čime bi se fondovima/zavodima zdravstvenog osiguranja dala mogućnost dikretnih pregovora sa proizvođačima.

Kao preduvjet za navedeno, obavezno je uvođenje Registra bolesti, što je počeo Savez za rijetke bolesti – udruženje pacijenata, te formiranje referentnih centara za rijetke bolesti, u kojima bi se mogli pratiti i prikupljati podaci za dalje analize i evaluacije donesenih odluka.

Sve gore navedeno za cilj ima osigurati dostupnost terapija za osobe s rijetkim bolestima u smislu poboljšanja njihovog i kvalitete života članova porodice, kao i društva u cjelini.

Nedostaci ove studije ogledaju se u tome da je kod nekih oboljenja, poput hemofilije, u anketi učestvovao mali broj pacijenata što nije dalo potpunu sliku vezanu uz troškove ovog oboljenja, odnosno grupe hematoloških oboljenja. Jednako tako, kod nekih oboljenja, poput cistične fibroze, zbog odnedavno dostupne terapije visoke cijene, troškovi lijekova čine se iznimno visoki, što može kod studija koštanja bolesti predstavljati bias, s obzirom na to da se ne prate ishodi primjene takvih terapija.

Studija koštanja rijetkih bolesti prva je ovog tipa urađena u Bosni i Hercegovini, korištenjem lokalnih podataka što je čini lokalno osjetljivom i kao takva predstavlja osnov za sagledavanje trenutne situacije i buduća istraživanja sličnog tipa.

# REFERENCE

1. Europska organizacija za rijetke bolesti – EURORDIS. [www.eurordis.org/](http://www.eurordis.org/). (pristupljeno: decembar 2022.)
2. Dumić Kubat K. II. Hrvatski simpozij o rijetkim bolestima. Paediatrica
3. Croatica, 2013; 57(1):3-3
4. Portal studenti.hr. <https://studenti.hr/vijesti/na-danasnji-dan/medunarodni-dan-rijetkih-bolesti-u-hrvatskoj-je-zabilježeno-preko-3-100-oboljelih>. (pristupljeno: decembar 2022.)
5. Medić B, Todorović Z, Savić Vujović K, Stojanović R, Prostran M. Oboljeli od rijetkih bolesti kao vulnerabilni ispitanici u kliničkim studijama. 4(8). 2013.
6. Orphanet. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=EN>. (pristupljeno: decembar 2022.)
7. Federalno ministarstvo zdravstva. <https://www.fmoh.gov.ba/index.php/zakoni-i-strategije/strategije-i-politike/336-strategija-o-rijetkim-bolestima-fbih-2014-2020>. (pristupljeno: decembar 2022.)
8. Fond zdravstvenog osiguranja Republike Srpske. [www.zdravstvo-srpske.org](http://www.zdravstvo-srpske.org). (pristupljeno: decembar 2022.)
9. Voice of America. <https://ba.voanews.com/a/problemi-pacijenata-s-rijetkim-bolestima-u-bih/6854528.html>. (pristupljeno: decembar 2022.)
10. Savez za rijetke bolesti Republike Srpske. <https://savezzarijetke.org/o-nama/#o-nama>. (pristupljeno: decembar 2022.)
11. Savez za rijetke bolesti FBiH. <https://savezzarijetkebolesti.ba/o-nama/>. nama. (pristupljeno: decembar 2022.)
12. Zavod za javno zdravstvo FBiH. <https://www.zzjzfbih.ba/medunarodni-dan-rijetkih-bolesti/>. (pristupljeno: decembar 2022.)
13. Evropska agencija za lijekove. EMA. [https://www.ema.europa.eu/en/documents/other/rare-diseases-orphan-medicines-getting-facts-straight\\_en.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/other/rare-diseases-orphan-medicines-getting-facts-straight_en.pdf) (pristupljeno: decembar 2022.)
14. European Economic and Social Committee. <https://www.eesc.europa.eu/en/news-media/news/rare-diseases-affect-millions-its-high-time-step-european-solidarity-rare-disease-patients>. (pristupljeno: decembar 2022.)

15. European Commission. Public Health - Union Register of medicinal products. [https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/reg\\_od\\_act.htm?sort=a](https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/reg_od_act.htm?sort=a). (pristupljeno: decembar 2022.)
16. Rare diseases in numbers. Preliminary report. [https://ec.europa.eu/health/archive/ph\\_threats/non\\_com/docs/rdnumbers.pdf](https://ec.europa.eu/health/archive/ph_threats/non_com/docs/rdnumbers.pdf). (pristupljeno: decembar 2022.)
17. Gužvić V, Stojaković N, Jusufović R, Čatić T. Rare Diseases and Orphan Drugs Accessibility in Bosnia and Herzegovina. *Mater Sociomed*. 2018 Dec;30(4):297-303
18. Kölker S, Gleich F, Mütze U, Opladen T. Disease Registries Are Key to Evidence-Based Personalized Medicine: Highlighting the European Experience. *Front. Endocrinol*. 2022; 13.
19. Boulanger V, Schlemmer M, Rossov S, Seebald A, Gavin P. Establishing Patient Registries for Rare Diseases: Rationale and Challenges. *Pharmaceut Med*. 2020 Jun;34(3):185-190.
20. Lopez-Bastida J, Oliva-Moreno J, Linertova R, Serrano-Aguilar P. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with rare diseases in Europe. *Eur J Health Econ* (2016) 17 (Suppl 1):S1–S5 Agencija za lijekove i medicinska sredstva BiH. Objava maksimalnih veleprodajnih cijena lijekova za 2022. <http://www.almbih.gov.ba/vijesti/objava-maksimalnih-veleprodajnih-cijena-lijekova-u-2022.-god.-718.html> (pristupljeno: decembar 2022.)
21. Fond zdravstvenog osiguranja Republike Srpske. Cjenovnici i šifarnici. <https://www.zdravstvo-srpske.org/cjenovnici-i-sifarnici.html> (pristupljeno: decembar 2022.)
22. Federalno ministarstvo zdravstva. Liste lijekova. <https://www.fmoh.gov.ba/index.php/preporucujemo/liste-lijekova> (pristupljeno: decembar 2022.)
23. Zavod zdravstvenog osiguranja i reosiguranja Federacije BiH. <https://zzofbih.ba/dokumenti-zavoda/> (pristupljeno: decembar 2022.)
24. Cjenovnik usluga. Fond zdravstvenog osiguranja Republike Srpske. <https://www.zdravstvo-srpske.org/files/cjenovnici/usluge.pdf> (pristupljeno: decembar 2022.)
25. Tarifa zdravstvenih usluga. Fond zdravstvenog osiguranja i reosiguranja Federacije BiH. <https://zzofbih.ba/dokumenti-zavoda/#tarife> (pristupljeno: decembar 2022.)
26. Dermatolog „Prohić“. Cjenovnik. <http://dermatolog-prohic.com/cjenovnik.php> (pristupljeno: decembar 2022.)
27. Klinika svjetlost. Cjenovnik. <https://svjetlost.ba/cjenovnik/pregledi-pacijenata-107/107> (pristupljeno: decembar 2022.)
28. Klinika Be Well. Cjenovnik. <https://klinikabewell.com/cjenovnik/> (pristupljeno: decembar 2022.)
29. Armeni P, Cavazza M, Xoxi E, Taruscio D, Kodra Y. Reflections on the Importance of Cost of Illness Analysis in Rare Diseases: A Proposal. *International Journal of Environmental Research and Public Health*. 2021; 18(3):1101. Angelis A, Tordrup D, Kanavos P. Socio-economic burden of rare diseases: A systematic review of cost of illness evidence. *Health Policy*. 2015;119(7): 964-979
30. Čatić T. Analiza troškova liječenja multiple skleroze u Bosni i Hercegovini. Doktorska disertacija. Tuzla. 2018.
31. Smith CIE, Bergman P, Hagey DW. Estimating the number of diseases - the concept of rare, ultra-rare, and hyper-rare. *iScience*. 2022 Jul 1;25(8):104698.

# PRILOZI

## Prilog 1 Upitnik o troškovima vezanim uz rijetke bolesti u BiH

Poštovani,

molimo Vas da aktivnim učešćem i popunjavanjem upitnika direktno doprinesete analizi stanja i koštanja rijetkih bolesti u Bosni i Hercegovini.

Cilj upitnika je prikupiti informacije o troškovima vezanim uz dijagnostiku, liječenje (lijekovi i/ili pomagala), praćenje stanja, radnu sposobnost, potrebu za njegom od trećih lica i slično, a na osnovu čega bi bio stvoren osnov za dalje unapređenje statusa na bazi nalaza ovog istraživanja u smislu poboljšanja stanja pacijenata i zagovaranja poboljšanja kod ključnih donosioca odluka.

Da bi studija bila što preciznija i pouzdanija, cijenili bismo da izdvojite dio svog vremena i date odgovore na ponuđena pitanja koja su od neprocjenjivog značaja za izradu analize ovog tipa.

Po završetku studije, ista će biti javno dostupna.

Napominjemo da se, u cilju zaštite ličnih podataka, od Vas ne traže lični podaci i anketa je potpuno anonimna, stoga učešćem u istraživanju dajete svoj pristanak na isto.

Unaprijed Vam se zahvaljujemo!

1. Navedite naziv oboljenja, dijagnozu. (upisati)
2. Da li ste Vi pacijent ili roditelj/skrbnik pacijenta? (odabrati)  
**A. Pacijent**      **B. Roditelj/skrbnik**
3. Godine pacijenta. (upisati)
4. Godine skrbnika. (upisati)
5. Spol pacijenta. (odabrati)  
**A. Muško**      **B. Žensko**
6. Koliko godina je prošlo od trenutka uspostavljanja dijagnoze? (upisati)
7. Da li je dijagnoza uspostavljena u BiH ili inozemstvu? (odabrati)  
**A. U BiH**      **B. U inozemstvu**
8. Koliko procjenjujete da su iznosili troškovi uspostavljanja dijagnoze (put, trošak zahvata i slično)? (upisati)
9. Da li ste trenutno zaposleni? (odabrati)  
**A. Da**      **B. Ne**
10. Da li ste zbog bolesti u proteklih godinu dana morali napustiti radno mjesto? (odabrati)  
**A. Da**      **B. Ne**
11. Da li ste zbog bolesti u proteklih godinu dana morali biti premješteni na drugo radno mjesto? (odabrati)  
**A. Da**      **B. Ne**
12. Da li ste zbog bolesti u proteklih godinu dana bili na bolovanju i koliko dugo? (odabrati)  
**A. Na dugoročnom sam bolovanju (duže od 3 mjeseca)**  
**B. Na kratkoročnom sam bolovanju (manje od 3 mjeseca)**  
**C. Na kratkoročnom sam bolovanju (do 7 dana)**
13. Koliko dana ste u proteklih godinu dana bili odsutni s posla zbog bolesti? (upisati)
14. Koliko iznose Vaši mjesečni prihodi? (upisati)
15. Koliko iznose ukupni mjesečni prihodi u Vašem domaćinstvu? (upisati)
16. Da li primате socijalnu pomoć od države ili drugih institucija? (odabrati)  
**A. Da**      **B. Ne**
17. Ukoliko primate socijalnu pomoć, navedite mjesečni iznos socijalne pomoći? (upisati)
18. Da li je u proteklih godinu dana zbog bolesti ili komplikacija bila potrebna hospitalizacija (ležanje u bolnici)? (odabrati)  
**A. Da**      **B. Ne**
19. Ukoliko je bilo hospitalizacije, koliko dana je trajala? (upisati)
20. Da li je hospitalizacija bila u nekoj od zdravstvenih ustanova u inozemstvu? (odabrati)  
**A. Da**      **B. Ne**
21. Ukoliko je bila u inozemstvu, koliko su iznosili ukupni troškovi (putovanje, trošak ležanja u bolnici i sl.)? (upisati)
22. Da li za oboljenje koristite specifičnu terapiju (lijekove)? (odabrati)  
**A. Da**      **B. Ne**
23. Navedite koji lijek koristite za svoje oboljenje. (upisati)
24. Da li trošak ovog lijeka snose fondovi (zavodi zdravstvenog osiguranja)? (odabrati)  
**A. Da**      **B. Ne**

25. Koliko iznosi mjesečni trošak ove terapije? (upisati)
26. Da li, osim lijeka za oboljenje, koristite i druge lijekove (tretman boli, protivupalni lijekovi, lijekovi za smirenje, spavanje, inkontinenciju i sl.)? (odabrati)  
**A. Da**                      **B. Ne**
27. Koliko mjesečno izdvajate za ove lijekove? (upisati)
28. Da li, osim lijekova, koristite dodatke prehrani (vitamini, minerali, biljni proizvodi i slično)?  
**A. Da**                      **B. Ne**
29. Koliko mjesečno izdvajate za ovu vrstu preparata? (upisati)
30. Da li, osim lijekova, zbog bolesti morate koristiti posebnu vrstu hrane? (odabrati)  
**A. Da**                      **B. Ne**
31. Koliko mjesečno izdvajate za posebnu vrstu hrane? (upisati)
32. Da li zbog bolesti morate koristiti određena pomagala (medicinski uređaji, štake, kolica, pelene i sl.)? (odabrati)  
**A. Da**                      **B. Ne**
33. Koliko procjenjujete da iznosi godišnji trošak korištenja ovakvih pomagala? (upisati)
34. Koliko puta ste zbog bolesti u proteklih godinu dana posjetili ljekara porodične medicine? (upisati)
35. Koliko puta ste zbog bolesti u proteklih godinu dana posjetili ljekara specijalistu? (upisati)
36. Da li ste u proteklih godinu dana morali raditi posebne dijagnostičke preglede? (odabrati)  
**A. Da**                      **B. Ne**
37. Navedite koje preglede ste obavili i koliko procjenjujete da su koštali u toku proteklih godinu dana. (upisati)
38. Da li ste zbog bolesti imali potrebu za kućnim posjetama ljekara (hitna služba, medicinska sestra i sl.)? (odabrati)  
**A. Da**                      **B. Ne**
39. Koliko puta je bila potrebna kućna posjeta u proteklih godinu dana? (upisati)
40. Ukoliko ste za uslugu kućne posjete platili lično, navedite iznos. (upisati)
41. Koliko novca ste u proteklih godinu dana izdvojili za transport od mjesta Vašeg prebivališta do zdravstvene ustanove? (upisati)
42. Da li ste zbog oboljenja morali koristiti tuđu pomoć (čuvanje pacijenta, pospremanje kuće, posebni transport i sl.)? (odabrati)  
**A. Da**                      **B. Ne**
43. Koliko ste novca u proteklih godinu dana izdvojili za korištenje tuđe pomoći? (upisati)
44. Ukoliko ste zbog bolesti morali raditi adaptaciju stana, automobila i slično, navedite koliko su iznosili ti troškovi. (upisati)
45. Osim Vas, da li je o Vama ili pacijentu morao da brine i drugi član porodice? (odabrati)  
**A. Da**                      **B. Ne**
46. Da li ste zbog oboljenja u proteklih godinu dana morali boraviti na banjskom liječenju ili putovati u inozemstvo? (odabrati)  
**A. Da**                      **B. Ne**
47. Ukoliko ste koristili navedene usluge, koliko su koštale? (upisati)
48. Da li je drugi član porodice morao da odsustvuje s posla radi pružanja ove vrste pomoći? (odabrati)  
**A. Da**                      **B. Ne**
49. Ukoliko je odsustvovao, koliko dana je to trajalo u toku protekle godine? (upisati)

## Prilog 2 Pregled cjenovnika zdravstvenih usluga

CIJENE ZDRAVSTVENIH USLUGA		
ZDRAVSTVENA USLUGA	Jedinica mjere	CIJENA (KM)
Hospitalizacija (BOD=bolničko opskrbni dan) -pedijatrija	dan	400,00
Kompletna krvna slika	nalaz	9,80
Ultrazvuk abdomena	pregled	30,00
Kompjuterizovana tomografija (CT)	pregled	149,90
Ultrazvuk urogenitalnog trakta	pregled	25,00
Ultrazvuk oftalmološki	pregled	50,00
Ultrazvuk srca	pregled	79,90
EEG djeteta	pregled	99,90
Fizijatrijski pregled	pregled	35,00
Dermatološki pregled	pregled	50,00
Stomatološki pregled	pregled	25,00
Oftalmološki pregled	pregled	80,00
Hematološki pregled	pregled	50,00
Endokrinološki pregled	pregled	60,00
Neurološki pregled	pregled	60,00
Nefrološki pregled	pregled	60,00
Gastroenterološki pregled	pregled	60,00
Porodična medicina pregled	pregled	30,00
Faringoskopija	pregled	20,00
Audiometrijsko ispitivanje sluha	pregled	20,00
Uzimanje briseva za bakteriološki pregled	pregled	13,30
Urografija	nalaz	99,90
MRI jedan segment: vratna/grudna/lumbalna kičma, glava, abdomen, grudni koš, mala zdjelica	nalaz	250,00
Fibroscan - transietna elastografija	nalaz	97,50
MSCT sinusa/vrata/grudnog koša/abdomena/zdjelice	nalaz	250,00