

DRUŠTVENI I PRAVNI POLOŽAJ OSOBA SA RETKIM BOLESTIMA I NJIHOVIH PORODICA U SRBIJI

UDRUŽENJE PRAVNIKA ZA MEDICINSKO IZDRAVSTVENO PRAVO SRBIJE-SUPRAM

INSTITUT DRUŠTVENIH NAUKA

Beograd 2016



Izdavač

Udruženje pravnika za medicinsko i zdravstveno pravo Srbije – SUPRAM
Institut društvenih nauka

Za izdavače

Dr Marta Sjeničić
Dr Goran Bašić

Urednici

Dr Marta Sjeničić
Udruženje pravnika za medicinsko i zdravstveno pravo Srbije – SUPRAM
Institut društvenih nauka
Dr Marko Milenković
Udruženje pravnika za medicinsko i zdravstveno pravo Srbije – SUPRAM
Institut društvenih nauka

Recenzenti

Prof. dr Mirjana Rašević
Prof. dr Mirko Filipović
Doc. dr Jelena Simić

Korespondencija

Dr Marta Sjeničić
e-mail: office@supram.org.rs
Web: www.supram.org.rs

Dizajn i prelom

Benussi&theFish

Lektura

Ivana Smolović

Štampa

Dosije studio

Tiraž

500

PRAVA PACIJENATA U KONTEKSTU RETKIH BOLESTI I JEDNAKOSTI U PRISTUPU

Dr Hajrija Mujović Zornić*

I Uvod

Cilj ove studije je da sagleda položaj obolelih od retkih bolesti u medicinsko-pravnom kontekstu, njihov tretman kao pacijenata, tretman lica povezanih sa njima, kao i ulogu porodice u saradnji sa zdravstvenim institucijama i njihovoj nezi. Važno je ustanoviti stanje prava i zdravstvene prakse u Srbiji kada su u pitanju retke bolesti, naročito imajući u vidu perspektive zakonodavnih promena (Zojin zakon) i procese javno-zdravstvenih aktivnosti i politika koje treba da prepoznaju pravo stanje prakse i aktivno utiču i menjaju postojeće negativnosti. Srbija je na putu afirmacije takvih aktivnih politika na kojima kontinuirano treba raditi. Ono što se uočava ako se posmatra grupacija ovih pacijenata jeste da postoji, u izvesnom smislu, relativnost kriterijuma retkosti neke bolesti, što sa pravnog stanovišta može biti relevantno, naročito ukoliko se u pravne propise i pravilnike unose pojedinačne šifre bolesti. Naime, po pravilu se u definiciji retkih bolesti prvenstveno misli na malu incidencu slučajeva obolevanja, ali se retkost može odnositi ne samo na učestalost pojave bolesti, nego i u odnosu na kategoriju lica koje je obolelo od nje. Na primer, *karcinom* se generalno ne smatra retkom bolešću, ali ako od karcinoma oboli malo dete, to se smatra retkom

* Naučna savetnica Instituta društvenih nauka u Beogradu, potpredsednica Udruženja pravnika za medicinsko i zdravstveno pravo Srbije – SUPRAM

pojavom. Slično je i kod nekih bolesti odraslih, koje inače nisu retke, na primer *demenција*, ali kad dobije veoma redak oblik, onda se ubraja u retke bolesti. Karakteristika stanja pacijenata sa retkim bolestima jeste da se bolest teško dijagnostički otkriva, a da oboleli pri tome uvek imaju pogoršanje zdravstvenog stanja i nejasnu kliničku sliku. Najveći broj retkih bolesti je urođen, genetičkog porekla, a često se kod novorođene dece „maskira“, jer se vidi samo jedan simptom, te se ostaje pri tome i ne vrše se druge pretrage. Retke bolesti su dugo bile zapostavljene, imale su mali publicitet i pratio ih je mali naučni interes za istraživanjem. Zato je danas jedan od prioriteta upravo taj, da se obezbedi adekvatan pravni okvir za lečenje i istraživanja retkih bolesti. Nedovoljno definisan pravni osnov zaštite dugo je bio u korelaciji sa nedostatkom medicinskih znanja o retkim bolestima. Smatra se da jednak pristup uslugama zdravstvene zaštite, kao jedan od glavnih principa medicinskog prava, za pacijente koji pate od retkih bolesti još nije dovoljno osiguran. Pravni pristup otvara velike mogućnosti i ravnopravnost za ove pacijente, kako kroz segment pomoći u ostvarivanju prava, kroz praktično ostvarivanje prava obolelih od retkih bolesti kao posebno osetljivih, tj. vulnerabilnih pacijenata na različitim nivoima zdravstvene zaštite (prava u vezi sa prevencijom, dijagnostikom, lečenjem i rehabilitacijom), kroz medicinska istraživanja, tako i u delu funkcionisanja zaštitnih pravnih mehanizama u odnosu na njihovu oslabljenu poziciju.

Retke bolesti kroz brojke:

- oko 8000 retkih bolesti je otkriveno;
- oko 75% obolelih su deca;
- procenjuje se da oko 30 miliona Evropljana pati od neke od retkih bolesti;
- procenjuje se da u Srbiji ima između 230.000 i pola miliona obolelih;
- oko 80% retkih bolesti su genetičkog porekla;
- pacijenti u Srbiji grupisani su na sledeći način – od Goševе bolesti boluju 32 pacijenta, od fenilketonurije oko 70, od Fridrihove atakse 4, od primarnih imunodeficitа oko 100;
- broj lekova za retke bolesti koji se nalaze na pozitivnoj listi u Srbiji iznosi 15.¹

1 S. Goločorbin Kon, A.Vojinović, M. Lalić-Popović, N. Pavlović, M. Mikov, *Lekovi „siročići“, Orphan drugs, Medicinski pregled*, 9-10/2013, str. 376-377.

II Pravni okvir

1. Međunarodna i regionalna dokumenta

Univerzalna deklaracija o ljudskim pravima u prvom članu navodi da su sva ljudska bića rođena slobodna i jednaka u dostojanstvu i pravima.² Akti Svetske zdravstvene organizacije (WHO) i usvojene deklaracije Svetske medicinske asocijacije (WMA) nalažu potrebu potpunije zaštite prava u vezi sa zdravljem svakog pojedinca, naročito sa njegovim slobodnim i izričitim pristankom.

Shvatanje ljudskog zdravlja pretrpelo je nekoliko revizija od početne definicije prema kojoj zdravlje označava stanje potpunog fizičkog, duševnog i socijalnog blagostanja, a ne samo odsustvo bolesti i iznemoglosti.³ Ženevska deklaracija kao deo zakletve lekara sadrži izjavu prema kojoj lekar neće dozvoliti da verska, nacionalna, rasna ili politička pripadnost, ili socijalni položaj utiču na ispunjenje obaveza prema pacijentu.⁴ Lisabonska Deklaracija o pravima pacijenata u okviru prava na kvalitetno medicinsko zbrinjavanje posebno upućuje na princip nediskriminacije.⁵ Helsinška deklaracija ističe takođe potrebu za slobodnim i jasnim pristankom subjekta medicinskih postupaka.⁶ Deklaracija o promovisanju pacijentovih prava u Evropi polazi od pacijenta kao autonomnog subjekta, što je razlog za zajedničku aktivnost evropskih država na polju prava pacijenata.⁷ Evropska konvencija o ljudskim pravima i biomedicini govori o načelu nediskriminacije vodeći računa o medicinskim zahtevima i raspoloživim resursima.⁸ Republika Srbija je potpisnica evropskih dokumenta, a

2 United Nations General Assembly in Paris on 10 December 1948, <http://www.un.org/en/documents/udhr/>

3 Definicija zdravlja u preambuli Ustava Svetske zdravstvene organizacije (The Constitution adopted by the International Health Conference held in New York from 19 June to 22 July 1946, signed on 22 July 1946 by the representatives of 61 States, Off. Rec. Wld Hlth Org. 2, 100).

4 2nd General Assembly of the World Medical Association, Geneva, Switzerland, September 1948, amended 1968, 1983, 1994, and WMA Council Session, Divonne-les-Bains, France, May 2005

5 WMA Declaration of Lisbon on the Rights of the Patient Adopted by the 34th WMA, Lisbon/1981 and amended 1995/171st WMA Session, Santiago, Chile 2005.

6 Declaration of Helsinki, WMA Recommendations guiding physicians in bio-medical research involving human subjects, adopted by the 18th World Medical Assembly, Helsinki, Finland June 1964, and amended 1975/1983/.../2004/Seoul, Korea October 2008.

7 Declaration on the Promotion of Patients' Rights in Europe, ICP/HLE 121, World Health Organization Amsterdam 1994.

8 Član 3 Konvencije; www.conventions.coe.int/treaty/en/Treaties/.../164.htm

pristupila je ratifikaciji Biomedicinske konvencije.⁹ Usvojena je i Evropska povelja o pravima pacijenata koja proklamuje četrnaest imenovanih prava koja su zajedno pretočena iz pobrojanih fundamentalnih ljudskih prava i poziva se na ono što je primenjivo u zdravstvenim sistemima.¹⁰ Značajan broj direktiva EU sadrži veliki broj preporuka o regulativi u oblasti zdravstvene zaštite, pa i u domenu retkih bolesti. Pristupilo se 1997. godine osnivanju Evropske organizacije za retke bolesti (EURORDIS), koja danas deluje kao nevladina organizacija u obliku saveza 687 nacionalnih udruženja pacijenata u 63 zemlje i koja predstavlja glas 30 miliona ljudi obolelih od retkih bolesti širom Evrope.¹¹ Aktivnosti u vezi sa tim prerasle su u zajedničku evropsku akciju, jer se u debatama zauzeo stav *da retke bolesti predstavljaju danas jedan od najdramatičnijih slučajeva zdravstvene nejednakosti u svetu i Evropi*. Problem zdravstvene nejednakosti, uključujući smanjen pristup adekvatnom zdravstvenom sistemu, kvalifikuje se i kao problem osnovnih ljudskih prava. Ono što zvaničnici politike jednakosti ističu je da se izvesno ne traži bolji pristup i nega od one koju imaju druge hronične bolesti, već naprotiv, da i osobe sa retkom bolešću dele zajednički uzrok svih hroničnih bolesti. U novijoj deceniji ovu aktivnost obeležava porast regulatornih aktivnosti i usvajanje niza ključnih dokumenata: EU Regulativa o orfan lekovima, Regulativa o lekovima u pedijatrijskoj upotrebi, Regulativa o unapređenju terapije lekovima, i EU Izveštaj Evropske komisije – „Retke bolesti, izazov Evrope u 2008“.¹² Evropskim preporukama u ovoj oblasti ističu se vodeće ljudske vrednosti i načela univerzalnosti, pristupa kvalitetnoj zaštiti, jednakosti i solidarnosti.¹³ Zbog specifičnosti i male učestalosti po broju obolelih, pristup retkim bolestima zasniva se na pojedinačnim i združenim nastojanjima da se spreči stopa morbiditeta ili izbegne prerana smrt, da se poboljša kvalitet života i društveno-ekonomski položaj obolelih, kao i ukupnost zdravstvenih usluga i nege koja im se pruža. Reč je o zdravstvenim uslugama koje ulaze u red visokostručnih usluga, zbog čega se ističe važnost ekspertskih centara i uloge koju takvi centri treba da imaju. Saradnja eksperata na evropskom nivou takođe je

9 Član 194 st. 4 Ustava RS, „Sl. glasnik RS“ 83/06 (potvrđeni međunarodni ugovori i opšteprihvaćena pravila međunarodnog prava deo su pravnog poretka Republike Srbije; potvrđeni međunarodni ugovori ne smeju da budu u suprotnosti sa Ustavom).

10 www.activecitizenship.net/patients-rights/.../29-eu...

11 <http://www.eurordis.org/about-eurordis>

12 EU Regulation on Orphan Medicinal Products in 1999, EU Regulation on Medicinal Products for Paediatric Use in 2006, EU Regulation on Advanced Therapy Medicinal Products in 2007, EU Commission Communication Rare Diseases: Europe's Challenges in 2008 (Rodwell C./Aymé S., eds, 2014 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe, July 2014).

13 Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02).

važna da bi se osigurali jednak pristup, prave informacije, odgovarajuće i blagovremene dijagnoze, kao i kvalitetna nega obolelih. Glavni pravci u politici zaštite su: usvajanje planova i strategija u oblasti retkih bolesti, istraživanja na polju retkih bolesti, adekvatna definicija i sačinjavanje registra retkih bolesti, ekspertski centri i evropski referentni centri, kao i umrežavanje svih nosilaca aktivnosti. Prioritet se daje razvoju evropskih smernica o dijagnostičkim procedurama i o populacionom skriningu, uz poštovanje najbolje prakse i dijagnostičkih alata, socijalne zaštite, obrazovanja i obuke za sve zdravstvene profesije koje rade sa obolelima.

Direktiva o primeni prava pacijenata u prekograničnoj zdravstvenoj zaštiti daje smernice za saradnju između država članica i kod retkih bolesti.¹⁴ To se posebno čini kroz Orphanet bazu podataka evropskih referentnih mreža, kao i mogućnosti koje nudi Uredba za upućivanje pacijenata u druge države članice na dijagnostiku i tretmane koji nisu dostupni u matičnoj državi članici.¹⁵ Preporučuje se saradnja država članica, međusobno i sa organizacijama pacijenata, kao i saradnja između samih organizacija pacijenata sa retkim bolestima u cilju rešavanja konkretnih problema sa kojima se suočavaju pacijenti, a naročito da se obezbedi ravnopravan pristup blagovremenoj i tačnoj dijagnozi, odgovarajućem lečenju i uslugama podrške. Danas je ustanovljena sveobuhvatna i integrisana strategija Evropske unije o istraživanju, dijagnostici, lečenju i zaštiti od retkih bolesti.¹⁶ Strateški pristup specifičnim istraživačkim i javno-zdravstvenim izazovima retkih bolesti inspirisao je i druge države u svetu: Kanadu, Brazil, Meksiko, Rusiju, Australiju, Novi Zeland, a pridružile su se onima koje su već angažovane: SAD, Tajvan, Singapur i Južna Koreja.¹⁷ Od programa se dugoročno očekuje da podrže akcije i nove prilike za javno-privatno partnerstvo u pretkomparativnim oblastima za farmaceutsku industriju. U isto vreme, Međunarodni konzorcijum za istraživanja retkih bolesti (IRDiRC) strategija je za sve glavne finansijere istraživanja retkih bolesti širom sveta, s ciljem da se oblikuju dijagnostičke alatke za većinu retkih bolesti i 200 novih odobrenih terapija za ove bolesti do 2020. godine.¹⁸ Retke bolesti, koje su na margini glavnog matičnog toka javnog zdravlja ili zdravstvenih sistema nude velike mogućnosti inovativnih i novih paradigmi koje se mogu preneti na sve zdravstvene politike i sektore.

¹⁴ EU Directive on Patients' Right to Cross-Border Healthcare in 2011/24/EU.

¹⁵ *Decision No 884/2004, European Parliament/Orphanet, www.eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2004:167:EN...*

¹⁶ Rare disease Blogs; International opinion on Rare Disease & Orphan Drugs: "Six key messages from Rare disease Day 2014 towards better care", Marh 3, 2014 Patient representative's perspective Jann LeCom, 2/19. U Daljm tekstu: International opinion on Rare Disease & Orphan Drugs, 2014.

¹⁷ *Ibid.*

¹⁸ *Ibid.*

Uporedni pravni izvori ukazuju na različite zakonodavne pristupe, gde generalno postoje dve vrste zakona: 1) zakoni o statusu pacijenata (prevencija i dijagnostika bolesti), 2) zakoni o terapiji koji uređuju lekove za retke bolesti (*orphan drugs*), njihovu proizvodnju, registraciju i primenu kod pacijenata čiji je status poznat. Primer dobre zakonodavne aktivnosti u pogledu zakona o statusu predstavlja nemački zakon o genetičkoj dijagnostici kod ljudi, koji je bio model korišćen u izradi zakona usvojenog za Republiku Srbiju, i to naročito u pogledu opšteg dela zakona o osnovama dijagnostike.¹⁹ Nema mnogo izvora iz uporednog prava, budući da je zakonodavstvo o retkim bolestima novijeg datuma. Izdvajaju se neki primeri važnih akata inostranih prava, kao što su: Unapređenje prevencije, dijagnoze i tretmana retkih i zanemarenih bolesti (države SAD i Federalna agencija za hranu i lekove)²⁰, Zakon o retkim bolestima (SAD)²¹, Zakon o prenatalnoj dijagnostici kao deo Zakona o javnom zdravlju i Građanskog zakona (Francuska)²², Zakon u vezi sa presudom Evropskog suda za ljudska prava *Pavan c. Italie* o preimplantacionoj genskoj dijagnostici (Italija)²³, Zakon o pomoći licima koja su pogođena retkom bolešću (Filipini)²⁴, Zakon o prenatalnoj dijagnostici i uređenju i sprečavanju zloupotreba (Indija)²⁵, Zakon o odgovornosti za štete na rođenju (Velika Britanija)²⁶, kao i Objava o kongenitalnim anomalijama (SZO)²⁷. U domenu lekova za retke bolesti Evropski parlament i Evropski savet usvojili su posebnu regulativu koja se tiče medicinskih orfan proizvoda.²⁸ EU je ponudila odrednice o tome koji se lekovi mogu smatrati „siročićima“ i važeće kriterijume prema kojima to mogu biti samo lekovi za ljudsku upotrebu i uneti u zajednički registar. Važnost uređenja pitanja koja prate razvoj ovih lekova leži u broju pacijenata čiji je kvalitet života znatno poboljšan njihovim postojanjem i primenom, ali i u broju potencijalnih života koje mogu spasiti od vrlo verovatnog smrtnog ishoda.²⁹

19 *Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen*, Gendiagnostikgesetz – GenDG, 2009.

20 Improving the Prevention, Diagnosis, and Treatment of Rare and Neglected Diseases (FDA and Related Agencies Appropriation Act, 2010, Public Law 111-0, Oct. 21, 2009, USA).

21 Rare Diseases Act 2002, 107th Congress Public Law 280, From the U.S. Government Printing Office, DOCID: f: publ 280.107.

22 Code de la santé publique, Art.L.2131-1, Art.R1131-21, Diagn. prénatal, France.

23 L'arrêt Pavan c. Italie (la Cour européenne le 28 août 2012, EU).

24 Act to help persons afflicted with rare diseases (2009, An office of rare diseases in the Department of Health, Republic of the Philippines).

25 The Pre-natal Diagnostic techniques, Regulation and prevention of misuse Act, No 57 of 1994, amended 2003, Republic of India.

26 Congenital Disabilities Act, Velika Britanija, 1976.

27 Congenital anomalies, Fact sheet N°370, Oct. 2012, WHO).

28 EU Regulation on Orphan Medicinal Products in 1999, EC No 141/2000.

29 Goločorbin Kon, Vojinović, Lalić-Popović, Pavlović, Mikov, *op.cit.*, str. 376.

2. Nacionalna regulativa

Prema Ustavu Republike Srbije³⁰ svako ima pravo na zaštitu svog fizičkog i psihičkog zdravlja. Deca, trudnice, majke tokom porodijskog odsustva, samohrani roditelji sa decom do sedme godine i stari ostvaruju zdravstvenu zaštitu iz javnih prihoda, ako je ne ostvaruju na drugi način, u skladu sa zakonom. Zdravstveno osiguranje, zdravstvena zaštita i osnivanje zdravstvenih fondova uređuju se zakonom. Srbija pomaže razvoj zdravstvene i fizičke kulture.³¹ Ljudsko dostojanstvo je neprikosnoveno i svi su dužni da ga poštuju i štite. Svako ima pravo na slobodan razvoj ličnosti, ako time ne krši prava drugih zajemčena Ustavom.³² Ljudski život je neprikosnoven. Zabranjeno je kloniranje ljudskih bića.³³ Fizički i psihički integritet je nepovrediv. Niko ne može biti izložen mučenju, nečovečnom ili ponižavajućem postupanju ili kažnjavanju, niti podvrgnut medicinskim ili naučnim ogledima bez svog slobodno datog pristanka.³⁴ Krivični zakonik Srbije sankcioniše protivpravno vršenje medicinskih eksperimenata i nedopušteno kliničko ispitivanja lekova.³⁵ U oblasti zdravstvene zaštite važe (osnovni) zakoni – Zakon o zdravstvenoj zaštiti, Zakon o zdravstvenom osiguranju i Zakon o lekovima i medicinskim sredstvima, kao i poseban zakon iz oblasti genetičkih bolesti – Zakon o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti, čije je jedno poglavlje i posvećeno ispitivanju pacijenata sa retkim bolestima. Zakon o zdravstvenoj zaštiti propisuje da svaki građanin Republike Srbije, kao i drugo lice koje ima prebivalište ili boravište u Republici, ima pravo na zdravstvenu zaštitu, u skladu sa zakonom, i dužnost da čuva i unapređuje svoje i zdravlje drugih građana, kao i uslove životne i radne sredine.³⁶ Društvena briga za zdravlje stanovništva ostvaruje se na nivou Republike, autonomne pokrajine, opštine, odnosno grada, poslodavca i pojedinca. U okviru društvene brige za zdravlje obezbeđuje se zdravstvena zaštita koja obuhvata: 1) očuvanje i unapređenje zdravlja, otkrivanje i suzbijanje faktora rizika za nastanak oboljenja, sticanje znanja i navika o zdravom načinu života; 2) sprečavanje, suzbijanje i rano otkrivanje bolesti; 3) pravovremenu dijagnostiku, blagovremeno lečenje, rehabilitaciju obolelih i povređenih; 4) informacije koje su stanovništvu ili pojedincu potrebne za

30 Ustav Republike Srbije, „Sl. glasnik RS“, br. 98/2006.

31 Član 68, *ibid.*

32 Član 23, *ibid.*

33 Član 24, *ibid.*

34 Član 25, *ibid.*

35 Krivični zakonik Srbije, „Sl. glasnik RS“, br. 85/2005, 88/2005 - ispr., 107/2005 - ispr., 72/2009, 111/2009, 121/2012, 104/2013. i 108/2014.

36 Član 3 Zakona o zdravstvenoj zaštiti, „Sl. glasnik RS“, br. 107/2005, 72/2009 - dr. zakon, 88/2010, 99/2010, 57/2011, 119/2012, 45/2013. dr. zakon i 93/2014.

odgovorno postupanje i za ostvarivanje prava na zdravlje.³⁷ Društvena briga za zdravlje, pod jednakim uslovima, na teritoriji Republike ostvaruje se obezbeđivanjem zdravstvene zaštite grupacija stanovništva koje su izložene povećanom riziku obolevanja, licima u vezi sa sprečavanjem, suzbijanjem, ranim otkrivanjem i lečenjem bolesti od većeg socijalno-medicinskog značaja, kao i socijalno ugroženom stanovništvu. Takva zdravstvena zaštita obuhvata sledeće kategorije lica: 1) deca do navršениh 18 godina života; 2) žene u vezi sa planiranjem porodice; 3) lica starija od 65 godina života; 4) osobe sa invaliditetom i mentalno nedovoljno razvijena lica; 5) lica koja boluju od HIV infekcije ili drugih zaraznih bolesti koje su utvrđene posebnim zakonom kojim se uređuje oblast zaštite stanovništva od zaraznih bolesti, malignih bolesti, hemofilije, šećerne bolesti, psihoze, epilepsije, multiple skleroze, lica u terminalnoj fazi hronične bubrežne insuficijencije, cistične fibroze, sistemske autoimune bolesti, reumatske groznice, bolesti zavisnosti, obolela, odnosno povređena lica u vezi sa pružanjem hitne medicinske pomoći, *lica obolela od retkih bolesti*, kao i zdravstvenu zaštitu u vezi sa davanjem i primanjem tkiva i organa.³⁸ Načelo pristupa zdravstvenoj zaštiti ostvaruje se obezbeđivanjem odgovarajuće zdravstvene zaštite građanima Republike Srbije, koja je fizički, geografski i ekonomski dostupna, odnosno kulturno prihvatljiva, a posebno zdravstvene zaštite na primarnom nivou.³⁹ Načelo pravičnosti zdravstvene zaštite ostvaruje se zabranom diskriminacije prilikom pružanja zdravstvene zaštite po osnovu rase, pola, starosti, nacionalne pripadnosti, socijalnog porekla, veroispovesti, političkog ili drugog ubeđenja, imovnog stanja, kulture, jezika, vrste bolesti, psihičkog ili telesnog invaliditeta.⁴⁰ Svaki građanin ima pravo da zdravstvenu zaštitu ostvaruje uz poštovanje najvišeg mogućeg standarda ljudskih prava i vrednosti, odnosno ima pravo na fizički i psihički integritet i na bezbednost njegove ličnosti, kao i na uvažavanje njegovih moralnih, kulturnih, religijskih i filozofskih ubeđenja. Svako dete do navršениh 18 godina života ima pravo na najviši mogući standard zdravlja i zdravstvene zaštite.⁴¹ Naročito su u fokusu odredbe koje uređuju rad zdravstvenih institucija na tercijarnom nivou koji obuhvata pružanje najsloženijih oblika zdravstvene zaštite i specijalističko-konsultativne i bolničke zdravstvene delatnosti, kao i naučnoistraživačku delatnost. Na ovom nivou rade centri za retke bolesti, tamo gde su osnovani, i njihova uloga u zbrinjavanju i lečenju pacijenata sa retkim bolestima je veoma važna.⁴² U okviru Centra za retke bolesti obavljaju se poslovi dijagnostike obolelih od retkih bolesti, prenatalnog, kao i neonatalnog skrininga, gene-

37 Član 8, *ibid.*

38 Član 11, st. 2 tačka 5, *ibid.*

39 Član 19, *ibid.*

40 Član 20, *ibid.*

41 Član 25, *ibid.*

42 Član 92a, *ibid.*

tičkog savetovališta, zbrinjavanje pacijenata od retkih bolesti, vođenje registara obolelih od retkih bolesti, saradnja sa referentnim inostranim centrima za dijagnostikovanje i lečenje retkih bolesti, kao i sa mrežom evropskih i svetskih organizacija za retke bolesti, kontinuirana edukacija iz oblasti retkih bolesti, kao i drugi poslovi za unapređivanje dijagnostikovanja i lečenja obolelih od retkih bolesti. Na osnovu rešenja ministra, Centar za retke bolesti može obavljati i druge poslove radi unapređivanja dijagnostikovanja i lečenja obolelih od retkih bolesti. Statutom zdravstvenih ustanova bliže se uređuju unutrašnja organizacija, poslovi kao i druga pitanja od značaja za rad Centra za retke bolesti. Zdravstvene ustanove, odnosno privatna praksa, tj. druga pravna lica koja obavljaju zdravstvenu delatnost u skladu sa ovim zakonom, dužni su da, u skladu sa zakonom, Centru za retke bolesti dostavljaju podatke o broju, vrsti, dijagnostikovanim, odnosno lečenim pacijentima obolelim od retkih bolesti, kao i druge podatke neophodne za vođenje registara obolelih od retkih bolesti. Centri su osnovani da budu referentni ekspertski centri za sve pacijente u Srbiji i da deluju u uskoj saradnji sa Komisijom za retke bolesti i Fondom za lečenje oboljenja, stanja ili povreda koje se ne mogu uspešno lečiti u Republici Srbiji.⁴³ Primenu Zakona o zdravstvenoj zaštiti prati veliki broj podzakonskih akata od kojih su, kada su u pitanju retke bolesti, naročito važni sledeći: Pravilnik o sadržaju i obimu prava na zdravstvenu zaštitu iz obaveznog zdravstvenog osiguranja i o participaciji za 2015. godinu,⁴⁴ Pravilnik o medicinsko-tehničkim pomagalima koja se obezbeđuju iz sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja,⁴⁵ kao i Pravilnik o uslovima i načinu upućivanja osiguranih lica na lečenje u inostranstvo.⁴⁶ U segmentu postojećeg stanja u pogledu finansiranja usluga genetičkog testiranja i savetovanja postoje osnovni izvori finansiranja: RFZO, budžet Republike Srbije kroz posebnu brigu za zdravlje koju predviđa za posebno osetljive kategorije stanovništva, lični budžet ili neki drugi izvor finansiranja. Od značaja je nedavno ustanovljen Budžetski fond za lečenje oboljenja, stanja i povreda koje se ne mogu lečiti u Republici Srbiji, koji će naročitu ulogu imati u dijagnostici retkih bolesti.⁴⁷ Sprovođenje, unapređenje i razvijanje aktivnosti

43 Odluka Vlade Republike Srbije od 30. avgusta 2014. godine, 05 broj: 400-9720/2014.

44 Pravilnik o sadržaju i obimu prava na zdravstvenu zaštitu iz obaveznog zdravstvenog osiguranja i o participaciji za 2015. godinu, „Sl. glasnik RS“, br. 1/2015.

45 Pravilnik o medicinsko-tehničkim pomagalima koja se obezbeđuju iz sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja, „Sl. glasnik RS“, br. 52/2012, 62/2012 - ispr., 73/2012 - ispr., 1/2013, 7/2013 - ispr., 112/2014, 114/2014 - ispr. i 18/2015.

46 Pravilnik o uslovima i načinu upućivanja osiguranih lica na lečenje u inostranstvo, „Sl. glasnik RS“, br. 44/2007, 65/2008, 36/2009, 32/2010, 50/2010, 75/2013, 110/2013. i 113/2014.

47 Procedure kojima se uređuju bliži uslovi, način i postupak dodele sredstava iz budžetskog fonda za lečenje oboljenja, stanja ili povreda koje se ne mogu uspešno lečiti u Republici Srbiji, Ministar zdravlja RS, odluka broj: 500-01-1291/2014-05 od 19.12.2014.

i evaluacija programa promocije zdravlja, primarne, sekundarne i tercijarne prevencije i kontrola retkih bolesti prepoznati su Zakonom o javnom zdravlju kao zdravstvena delatnost od javnog interesa.⁴⁸

Zakon o lekovima i medicinskim sredstvima uređuje niz pitanja upotrebe i kliničkog ispitivanja lekova koji su neophodni za lečenje obolelih od retkih bolesti.⁴⁹ Od važnosti je bliže određenje šta se u smislu zakona smatra lekovima za „naprednu“ terapiju, gde ulaze i lekovi za gensku terapiju, zatim za koje se lekove ne izdaje dozvola za lek, pod koje slučajeve se ubrajaju i lekovi namenjeni ispitivanju u toku istraživanja i razvoja, do pitanja prestanka dozvole za lek, kliničkog ispitivanja i uvoza i izvoza.⁵⁰ Farmaceutska zdravstvena zaštita i načela po kojima se ona obavlja sadržana su u Zakonu o zdravstvenoj zaštiti.⁵¹ Takođe se ovim zakonom predviđa da zdravstvena delatnost na tercijarnom nivou obuhvata obavljanje i farmaceutske zdravstvene delatnosti u bolničkoj apoteci.⁵² Zakon o pravima pacijenata⁵³ propisuje da pacijent ima pravo na dostupnu i kvalitetnu zdravstvenu zaštitu, u skladu sa svojim zdravstvenim stanjem, a u granicama materijalnih mogućnosti sistema zdravstvene zaštite. U postupku ostvarivanja zdravstvene zaštite, pacijent ima pravo na jednak pristup zdravstvenoj službi, bez diskriminacije u odnosu na finansijske mogućnosti, mesto stanovanja, vrstu oboljenja, vreme pristupa zdravstvenoj službi ili u odnosu na neku drugu različitost koja može da bude uzrok diskriminacije.⁵⁴ Pacijent ima pravo na blagovremenu i kvalitetnu zdravstvenu uslugu, u skladu sa zdravstvenim stanjem i utvrđenim stručnim standardima. Pravo na kvalitet zdravstvene usluge podrazumeva odgovarajući nivo pružanja zdravstvenih usluga i humanog odnosa prema pacijentu.⁵⁵ Kodifikacijom datih prava ovaj zakon polazi od važećih načela sistema zdravstvene zaštite, sadržanih u Zakonu o zdravstvenoj zaštiti, koji nalažu osiguranje pristupa zdravstvenim službama, pravičnosti, sveobuhvatnosti, kontinuiteta u tretmanu lica, kvaliteta usluga i efikasnosti rada u zdravstvu. Intencija zakona je da bude sveobuhvatan, kako u pogledu predmeta zaštite tako i organizacionih oblika. Zakon se primenjuje na zdravstvene ustanove, druge oblike zdravstvene službe, organizacione jedinice univerzitetskih klinika u obrazovanju, kao i na druga pravna lica za koja je posebnim zakonom predviđeno da obavljaju i određene poslove iz zdravstvene delatnosti i zdravstvenog osiguranja. On je jednako usmeren na zdravstve-

48 Zakonom o javnom zdravlju, „Sl. glasnik RS“, br. 72/2009.

49 Zakon o lekovima i medicinskim sredstvima, „Sl. glasnik RS“, 30/2010. i 107/2012.

50 Članovi 17, 39, 44, 45, 47, 59, 131 i 141.

51 Članovi 83–89 Zakona o zdravstvenoj zaštiti, *op.cit.*

52 Član 91, *ibid.*

53 Zakon o pravima pacijenata, „Sl. glasnik RS“ br. 45/2013.

54 Član 6, *ibid.*

55 Član 9, *ibid.*

ne radnike i na zdravstvene saradnike. Osnovne odredbe daju objašnjenje pojmova koje Zakon sadrži. Polazi se od šire definicije pojma pacijenta, gde nije reč samo o obolelom već i o zdravom licu koje traži zdravstvenu uslugu radi očuvanja i unapređenja zdravlja ili rehabilitacije. Opredeljuje se pojam „medicinske mere“, odnosno tretmana koji takođe može biti šire prirode, bilo terapijske ili neterapijske. Zakon navodi da se medicinska mera definiše kao zdravstvena usluga koja se pruža u preventivne, dijagnostičke, terapijske i rehabilitacione svrhe. Članovima uže porodice smatraju se: supružnik ili vanbračni partner, deca, braća, sestre, roditelji, usvojitelj, usvojenik i druga lica koja žive u zajedničkom porodičnom domaćinstvu sa pacijentom. Osnovne odredbe obuhvataju pravo na zdravstvenu zaštitu koja treba da bude kvalitetna i kontinuirana. To je u skladu sa proklamovanim obavezom države da obezbedi adekvatan nivo zdravstvene zaštite za sve svoje građane, što ima utemeljenje u Zakonu o zdravstvenoj zaštiti. Zakon govori o punom ostvarivanju prava iz oblasti zdravstvene zaštite, propisujući da pacijent, saglasno rešenjima zakona, uživa sledeća prava:

- jednako pravo na kvalitetnu i kontinuiranu zdravstvenu zaštitu (član 3);
- pravo na partnerski, a ne podređeni odnos kad se leči ili koristi druge zdravstvene usluge (član 3);
- pravo na dostupnost zdravstvene zaštite u skladu sa svojim zdravstvenim stanjem, a u granicama materijalnih mogućnosti sistema zdravstvene zaštite (član 6); ova odredba obuhvata i pristup farmaceutskoj zdravstvenoj zaštiti, kao i centrima za retke bolesti u skladu sa Zakonom o zdravstvenoj zaštiti (članovi 83 i 92a);
- pravo na jednak pristup zdravstvenim službama, bez diskriminacije u odnosu na finansijske mogućnosti, mesto stanovanja, vrstu oboljenja, vreme pristupa zdravstvenoj službi ili u odnosu na neku drugu različitost koja može da bude uzrok diskriminacije (član 6);
- pravo na sve vrste informacija o stanju svoga zdravlja, zdravstvenoj službi i načinu kako da je koristi (član 7);
- pravo na preventivne mere (član 8) radi očuvanja i unapređenja zdravlja, kao i sprečavanja, suzbijanja i ranog otkrivanja bolesti i drugih poremećaja zdravlja;
- pravo na kvalitet pružanja zdravstvenih usluga (član 9);
- pravo na bezbednost (član 10) u vidu praćenja faktora rizika svog lečenja, kao i preduzimanja mera za njihovo smanjenje, zbog čega ne sme da trpi nikakvu štetu;
- pravo na obaveštenje (član 11) koje je potrebno kako bi doneo odluku da pristane ili ne pristane na predloženu medicinsku meru;
- pravo na slobodan izbor (član 12) doktora medicine, odnosno doktora stomatologije, zdravstvene ustanove, kao i slobodan izbor predloženih medicinskih mera u skladu sa zakonom;

- pravo da na lični zahtev traži drugo stručno mišljenje o stanju zdravlja (član 13) od lekara koji nije direktno učestvovao u pružanju zdravstvene usluge;
- pravo na privatnost i poverljivost (član 14) svih ličnih informacija koje pacijent saopšti nadležnom zdravstvenom radniku, odnosno zdravstvenom saradniku, kao i pravo na zaštitu svoje fizičke privatnosti tokom sprovođenja dijagnostičkih ispitivanja i lečenja u celini;
- pravo na pristanak (član 15), što znači da pacijent slobodno odlučuje o svemu što se tiče njegovog života i zdravlja, osim u slučajevima kada to direktno ugrožava život i zdravlje drugih lica;
- pravo da predloženu medicinsku meru odbije, čak i u slučaju kada se njome spasa ili održava njegov život (član 17), osim u slučaju kad se utvrdi da nije sposoban za rasuđivanje;
- pravo na uvid u medicinsku dokumentaciju (član 20) lično ili preko zakonskog zastupnika;
- pravo na poverljivost podataka o svom zdravstvenom stanju (član 21), jer oni ulaze u podatke o ličnosti i predstavljaju naročito osetljive podatke;
- pravo da lično ili preko zakonskog zastupnika traži kopiju medicinske dokumentacije uz neophodne troškove izrade kopije (član 23);
- pravo da učestvuje u medicinskom istraživanju (član 25), odnosno kliničkom ispitivanju lekova i medicinskih sredstava, a sve u skladu sa zakonom koji uređuje oblast lekova ili medicinskih sredstava;
- pravo da na sopstvenu odgovornost napusti stacionarnu zdravstvenu ustanovu (član 27);
- pravo na olakšanje patnji i bola (član 28) saglasno opšteprihvaćenim stručnim standardima i etičkim principima koji podrazumevaju terapiju bola i humano palijativno zbrinjavanje;
- pravo na poštovanje svog vremena (član 29), jer u slučaju da ne postoje uslovi da mu se medicinska mera pruži odmah, on može da traži zakazivanje pregleda, dijagnostičkih procedura, kao i drugih medicinskih mera;
- pravo na prigovor (član 30) onda kad pacijent smatra da mu je uskraćeno pravo na zdravstvenu zaštitu ili neko od drugih prava iz oblasti zdravstvene zaštite;
- pravo na naknadu štete (član 31) koja je pacijentu prouzrokovana u ostvarivanju zdravstvene zaštite na njegovom telu ili u vidu pogoršanog zdravstvenog stanja, a sve prema opštim pravilima o odgovornosti za štetu.

Pacijenti po zakonu imaju i određene dužnosti koje se sastoje u tome da je svaki pacijent dužan da se brine o svom zdravlju (član 33), što podrazumeva izgrađivanje odnosa

poštovanja i poverenja prema lekarima koji mu ukazuju pomoć, saradnju u pravilnom sprovođenju terapije i drugih mera lečenja, kao i redovan odlazak na specijalističke i kontrolne preglede.

U pogledu pravila medicinske profesije koja predstavljaju autonomno staleško pravo, još ne postoji konsenzus o posebnim vodičima i protokolima u vezi sa genetičkim testiranjem i savetovanjem, pa time ni za retke bolesti. Izuzetak predstavlja odredba sadržana u Kodeksu profesionalne etike Lekarske komore Srbije, koja predviđa da se „testovi koji predskazuju nasledne bolesti, bilo da slute za prepoznavanje nosioca gena odgovornog za otkrivanje nasledne predispozicije, odnosno prijemčivost za bolesti, mogu da se izvode jedino u okviru i kao deo naučnih istraživanja u zdravstvene svrhe, i to posle nepristrasnog genetičkičkog savetovanja“.⁵⁶ Kada je reč o pravima koja se tiču oblasti genetike u Srbiji, ona su dugo bila manjkavo određena regulatornim okvirom. Upkos tome što Srbija ima razvijene zdravstvene službe i usvojenu praksu odeljenja za humanu genetiku na tom planu, genetičke usluge do sada nisu bile predmet zakonskog uređenja. Izuzetak u tom pogledu predstavljala je preimplantaciona genetička dijagnoza kod biomedicinski potpomognutog oplodjenja, koja je posebnim zakonom dozvoljena u slučaju opasnosti od prenošenja nasledne bolesti ili ako je to potrebno zbog uspešnosti postupka biomedicinski potpomognutog oplodjenja.⁵⁷ Dozvolu za takvu dijagnozu daje Uprava za biomedicinu pri Ministarstvu zdravlja. U nastojanjima da se unaprede stanje prakse i prava povodom iznetih pitanja zdravstvene zaštite, usvojen je Zakon o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti (u daljem tekstu: Zojin zakon), koji je stupio je na snagu januara 2015. godine.⁵⁸

Ovaj zakon je usmeren na prevenciju i otkrivanje različitih genetičkih bolesti, pa time i retkih bolesti i ne obuhvata oblast terapije retkih bolesti, odnosno primene orfan lekova. Pošlo se od toga da oblast lekova inače čini zasebnu zakonodavnu materiju. Razlog za takav pristup je takođe iznudila praksa, zbog činjenice da su se problemi u zdravstvenoj zaštiti koji su prisutni u Srbiji upravo zaoštrili po pitanju dijagnostike, pri čemu se ne misli samo na osnovni tretman obolelih od retkih bolesti, već i na dijagnostiku u inostranim centrima, koja po dosadašnjim propisima nije bila moguća na teret sredstava zdravstvenog osiguranja. Porodice pacijenata su bile prepuštene same sebi u odnosu na zdravstveni sistem. Donošenjem Zojinog zakona unosi se bitna promena po tom pitanju, sa obavezom oročenog postupanja kod tretmana pacijenata koji

56 Član 35 Kodeksa profesionalne etike Lekarske komore Srbije, „Sl. glasnik RS“, br. 121/2007.

57 Član 54 Zakona o lečenju neplodnosti postupcima biomedicinski potpomognutog oplodjenja, „Sl. glasnik RS“, 72/2009.

58 Zakon o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti, „Sl. glasnik RS“, 8/2015.

su više godina bez dijagnoze, ali se daje i dobar osnov za dalju razradu regulative kroz podzakonske akte u cilju unapređenja cele oblasti genetike, poštovanja prioriteta, poverljivosti, prava svih učesnika i samih dijagnostičkih procedura. Cela oblast nosi određenu težinu i smatralo se da odredbe Zakona o pravima pacijenata u tom smislu nisu dovoljne. Od podnošenja predloga zakona neki od propisa iz zdravstvenog sektora već su pretrpeli određene promene u tom pravcu, kao što je ustanovljavanje centara za retke bolesti pri tercijarnim zdravstvenim ustanovama, na koje ovaj zakon upućuje i nalaže obrazovanje multidisciplinarnih veća za pitanja dijagnostike u okviru takvih centara. U radu tog veća kvalitativno se postiže visokostručan, združeni rad različitih medicinskih specijalnosti (genetike, pedijatrije, ginekologije), kao i rad molekularnih biologa, osoblja laboratorija i genetičkih savetnika, budući da su retke bolesti u velikoj meri kompleksne i da ih prate različiti socijalni kontekst i neophodna pomoć. Takođe su se imale u vidu potrebe vođenja podataka u takvim centrima radi vođenja Registra retkih bolesti i saradnje sa referentnim inostranim centrima za dijagnostiku i lečenje retkih bolesti, kao i sa mrežom evropskih i svetskih organizacija pacijenata za retke bolesti. Zojin zakon se svrstava u red posebnih zakona iz oblasti zdravstvene zaštite. Njime se, s jedne strane, propisuju uslovi kojima se poštovanje ljudskih prava u vezi sa genetičkim i reproduktivnim zdravljem stavlja na viši nivo, a s druge strane, uređuju se prava i dužnosti zdravstvenih radnika i na transparentan način zasniva mera njihovog postupanja i odgovornosti, vezujući je za medicinski standard, u kom pogledu zakon ima izbalansiran pristup. Zakon je usklađen sa drugim zakonskim i podzakonskim propisima, što je sadržano kao zahtev u njegovim prelaznim i završnim odredbama.⁵⁹ Širi kontekst retkih bolesti su genetičke bolesti, jer je veliki broj retkih bolesti genetičkog porekla, odnosno genetički uzrokovano.⁶⁰ Otuda je bilo potrebno da zakon pođe od genetičkih bolesti. Zakon se odnosi na prevenciju i dijagnostiku u oblasti genetike, ali fokus stavlja na retke bolesti. To je jedan od malobrojnih zakona koji u svom naslovu koristi naziv *retke bolesti*, i to već govori samo po sebi, jer pokazuje da je društvo spremno da prepozna i podrži sve one koji se suočavaju sa nekom od retkih bolesti i stanja. Zakon ima za cilj da otkloni sve dosadašnje probleme u pružanju zdravstvene zaštite, prvenstveno otkrivanja i dijagnostikovanja koje je inače kompleksno i teško u mnogim od takvih slučajeva. Dosadašnje dopune Zakona o zdravstvenoj zaštiti i primena postojećih pra-

59 Zakon sadrži 42 odredbe rasporedene u deset glava, i to: 1) osnovne odredbe; 2) odredbe koje se tiču prevencije; 3) prava i obaveze učesnika u dijagnostici; 4) prediktivna dijagnostika; 5) prenatalna dijagnostika; 6) postnatalna dijagnostika; 7) ciljana dijagnostika kod dece i odraslih; 8) odgovornost za štetu koju pretrpi pacijent; 9) kaznene odredbe; 10) prelazne i završne odredbe.

60 Retke bolesti u 80% slučajeva imaju genetičku osnovu, mada postoje i retke infektivne bolesti, kao i autoimune bolesti i retki kanceri (Intervju: dr S. Pavlović).

vilnika u praksi su se pokazale kao nedovoljne. Ovaj zakon unosi mnogo više jasnoće u svakom pogledu. On želi da popravi saznanja o toj oblasti, da unapredi procedure, da podrži akte javno-zdravstvene politike, ali i same usluge genetičkog i reproduktivnog zdravlja, odnosno da uvaži potrebe i mogućnosti samih pacijenata obolelih od retkih bolesti. Zakon u posebnoj glavi ističe specifičnosti dijagnostike retkih bolesti.

Inače, čin usvajanja Zojinog zakona bio je motivisan humanim i medicinskim razlozima, ali i važnim pravnim razlozima. Humani razlozi govore o tome da su lica koja boluju od retkih bolesti u nezavidnom i teškom položaju zbog čega im je potrebna posebna pažnja cele društvene zajednice i odnos koji uvažava njihovu ličnost, dostojanstvo i socijalni status, bez obzira na njihovo teško zdravstveno stanje i zdravstvene potrebe. Medicinski razlozi se vide u potrebi lečenja obolelih od retkih bolesti kroz sve vidove zdravstvene zaštite, a pre svega da znaju od čega boluju, da odlučuju o sebi i da pomognu sebi, da se pitaju o tome, a da im zdravstveni sistem stvori primerene uslove i pruži šansu koju im duguje. Praksa razvijenih zemalja posvećuje veliku pažnju celokupnoj oblasti humane genetike i taj primer treba i Srbija da usavršava i prati u ovoj oblasti medicine. Pravni razlozi polaze od toga da oblast genetičkog i reproduktivnog zdravlja još nije uređena posebnim zakonom i da je povod da se regulišu prava obolelih od retkih bolesti dobar osnov da se to učini za dobrobit svih drugih u populaciji pacijenata koji bi potencijalno mogli biti u situaciji da se leče od neke retke ili druge genetičke bolesti, poremećaja ili druge genetički uslovljene anomalije. Zakon je pravno utemeljen i ima uporednopravne uzore u zakonima drugih zemalja i evropskim dokumentima sa kojima se harmonizuje. Zakon o pravima pacijenata ne sadrži odredbe o posebnim zdravstvenim uslugama, pa ni genetičkim uslugama. Zato je donošenje ovog zakona u svemu bilo potrebno i celishodno, i on se u određenom smislu smatra dopunjujućim, jer odredbe upućuju i imaju u vidu rešenja drugih srodnih zakona iz oblasti zdravstva. Izradu zakona podržale su organizacije obolelih od retkih bolesti. Na osnovu Zojinog zakona svaki pacijent uživa prava u vezi sa retkim oboljenjem u obliku dodatne, specifične zaštite, i to u sledećem vidu:

- pravo na privatnost i zaštitu podataka o ličnosti u odnosu na ustanovljeno retko stanje ili dijagnozu retke bolesti (član 8);
- pravo na odsustvo bilo kakve diskriminacije ili dovođenja pacijenta u nepovoljan položaj u postupku genetičkog ispitivanja na retku bolest (član 9);
- pravo o zabrani izbora pola nerođenog deteta (član 10), osim ako se ono preduzima u svrhu izbegavanja teške nasledne bolesti u vezi sa polom i uz dozvolu za takav dijagnostički postupak koju izdaje Uprava za biomedicinu Republike Srbije;
- pravo na dijagnozu (član 14), uvek kad je dijagnoza moguća i dostupna prema stanju razvoja biomedicinskih i tehnoloških saznanja, i uz obavezu da bude po-

stavljena u skladu sa pravilima medicinske struke i sa dužnom pažnjom u postupanju;

- pravo na konzilijarnu, hipotetičku dijagnozu, kao privremenu ili radnu dijagnozu kod ozbiljnih poteškoća ili nejasnog zdravstvenog stanja u pogledu dijagnoze;
- pravo na obaveštenje o dijagnozi radi davanja pristanka (*informed consent*) za dalji medicinski tretman;
- pravo da traži ranu dijagnostiku onda kada je ona prioritet i kad po zakonu postoji obaveza lekara da pravovremeno postavi dijagnozu;
- pravo da traži uput za opsežnu ciljanu dijagnostiku na retku bolest, kada su njegovi klinički simptomi nejasni, odnosno kad postoji sumnja na određenu retku bolest ili stanje;
- pravo da bude medicinski tretiran uz primenu njemu prilagođenog, personalizovanog pristupa (član 29);
- pravo da traži lekarsko mišljenje o slanju njegovog biološkog materijala ili o ličnom upućivanju u inostranu zdravstvenu ustanovu, ukoliko njegovo stanje traje duže od šest meseci bez potvrđene dijagnoze, odnosno bez mogućnosti daljih dijagnostičkih postupaka u Srbiji (član 31);
- pravo da podnese zahtev i pristupi komisiji radi ocene ispunjenosti uslova za dodelu sredstava iz Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje, odnosno iz Budžetskog fonda za lečenje oboljenja, stanja i povreda koje se ne mogu lečiti u Republici Srbiji (član 31).

U odnosu na dužnosti pacijenta po ovom zakonu primenjuju se propisi drugih zakona iz oblasti zdravstvene zaštite, prema kojima je ovaj zakon posebniji i dopunjujući, a na čiju primenu se upućuje u njegovim prelaznim i završnim odredbama.⁶¹

III Status pacijenata sa retkim bolestima u vezi sa zdravstvenom zaštitom

1. Karakteristike opšteg statusa

Pacijenti oboleli od retkih bolesti spadaju u posebno osetljivu kategoriju lica, svrstanu u grupaciju koja je izložena povećanom riziku obolevanja i sa potrebom specifične zaštite. Za nju se kaže da je *vulnerabilna* (osetljiva), što znači da u određenom periodu, često

⁶¹ Članovi 37 i 38 Zojinog zakona, op. cit.

dugotrajnom, nema jednake mogućnosti da dostigne zdravlje i odličan kvalitet života zbog različitih spoljnih i unutrašnjih faktora koji su povezani sa zdravljem i sa predušlovima da se do njega dođe. Najčešće zavise od drugih i tuđe pomoći i nedostaju im mehanizmi podrške ili odbrane na državnom, lokalnom, porodičnom i individualnom nivou.⁶² Problematika retkih bolesti posmatra se sa aspekta ostvarivanja, primerenosti i kvaliteta zdravstvene zaštite obolelih kao korisnika usluga zdravstvenih službi, saglasno osnovnim zakonima iz oblasti zdravstvene zaštite.⁶³ Pravo na zaštitu zdravlja treba pojmimiti kao neimovinsko subjektivno pravo koje nastaje rođenjem, a prestaje smrću svakog lica.⁶⁴ Na osnovu tog prava građanin može da zahteva određeno činjenje u interesu svog zdravlja od strane ovlašćenih nosilaca zdravstvenih delatnosti koji su brojni i dužni da u okviru svoje delatnosti pruže medicinsku pomoć. U teoriji se naglašava da pacijent ima apstraktno pravo na zaštitu zdravlja, koje može da pretvori u svoje subjektivno pravo jedino ako stupi u konkretne odnose s lekarima i medicinskim ustanovama. Isto tako, opšta obaveza medicinske ustanove da pruži zdravstvenu zaštitu može da se konkretizuje samo kroz odgovarajući pravni odnos sa pacijentom. Izvan određenog pravnog odnosa, niti medicinska ustanova može da odgovori svojoj zakonskoj obavezi pružanja medicinske pomoći građanima, niti je građanin u mogućnosti da ostvari svoje pravo na zaštitu zdravlja.⁶⁵

U Srbiji postoji dugogodišnja praksa molekularno-genetičkih analiza i istraživanja. Zdravstvena zaštita obolelih od retkih bolesti ima neke zajedničke karakteristike. Retke bolesti su teške, hronične, često degenerativne i smrtonosne. Kod polovine retkih bolesti se prvi simptomi javljaju u detinjstvu, tri četvrtine ukupnog broja obolelih čine deca, 80% retkih bolesti je genetički uslovljeno, a za samo četrdesetak postoji efikasna terapija. Kvalitet života osoba obolelih od retkih bolesti je često smanjen nedostatkom ili gubitkom samostalnosti. Velika patnja obolelih osoba i njihovih po-

62 H. Mujović Zornić, Lična prava u oblasti genetičke dijagnostike – Novine u zakonodavstvu Srbije, *Aktualnosti građanskog i trgovačkog zakonodavstva i pravne prakse*, Pravni fakultet u Mostaru, Neum 12-14. juni 2015 (ur.) Vesna Kazazić, Mostar, Bosna i Hercegovina, 2015, str. 439-452. H. Mujović Zornić, „Medico-Legal issues of rare diseases treatments in elderly population“, *An Ageing Europe: Health Law Revisited, Book of proceeding*, Third European Conference on Health Law, Leuven, 2011, p.74-80. H. Mujović Zornić, „Pravna pitanja zdravstvene zaštite u vezi sa lečenjem u inostranstvu“, *Lege-artis*, 14/2013, str. 24-36. H. Mujović Zornić, Zakon o prevenciji i dijagnostici genetičkih bolesti, genetički uslovljenih anomalija i retkih bolesti (Zojin zakon), *Pravni instruktor* – časopis za pravnu teoriju i praksu, Paragraf, 86/2015, str.50-57.

63 Zakon o zdravstvenoj zaštiti, „Sl. glasnik RS“, br. 107/2005, 72/2009 - dr. zakon, 88/2010, 99/2010, 57/2011, 119/2012 i 45/2013 - dr. zakon (unošenje član 92a o centrima za retke bolesti); Zakon o zdravstvenom osiguranju, „Sl. glasnik RS“, br. 107/2005, 109/2005 - ispr, 57/2011, 110/2012 - odluka US i 119/2012.

64 J.Radišić, Odgovornost medicinskih poslenika, *Pravni život*, 9-10/1992, str.1770-771.

65 *Ibid.*

rodica pojačana je psihološkim očajem, nedostatkom nade u efikasnost terapije i time što često nemaju praktičnu podršku u svakodnevnom životu. Retke bolesti su težak teret za celu porodicu, koja nailazi na velike poteškoće u traženju adekvatne terapije za svoje članove.

Oboleli od retkih bolesti i članovi njihovih porodica suočeni su sa jednakim poteškoćama koje proizlaze upravo iz retkosti njihove bolesti. Postoji često nedostatak informacija o samoj bolesti i o tome gde dobiti pomoć, uključujući nedostatak kvalifikovanih profesionalaca. S druge strane, postoji i nedostatak naučnog znanja, što rezultira teškoćama pri razvijanju terapijskih metoda, definisanju strategije lečenja i nedostatkom proizvoda, kako lekova tako i odgovarajućih medicinskih sredstava i pomagala, nedostatkom odgovarajućeg i kvalitetnog zdravstvenog zbrinjavanja, uz učešće različitih sfera ekspertize neophodne za osobe sa retkim bolestima, kao što su fizioterapeuti, nutricionisti, psiholozi i drugi. Pri svemu tome, pacijenti sa retkim bolestima mogu da žive više godina u nesigurnim okolnostima, bez odgovarajuće medicinske pažnje i rehabilitacije. Najčešće ostaju isključeni iz sistema zdravstvene zaštite, čak i kada im se postavi dijagnoza. Visoka cena nekolicine poznatih lekova i terapija i dodatni troškovi pri suočavanju sa bolešću, sa nedostatkom društvene podrške i nadoknade troškova, dovodi do sveukupnog osiromašjenja porodice i dramatičnog povećanja nejednakosti pristupa lečenju. Postoje propusti i u dostupnosti terapije, jer su inovativni tretmani često neravnomerno dostupni u EU zbog kašnjenja u određivanju cene ili odluka o nadoknadi troškova. Nekad izostaje iskustvo lekara ili je nedovoljno lekara uključeno u kliničke studije za retke bolesti, ili pak ne postoji konsenzus u preporukama za lečenje. Cela porodica pacijenta obolelog od retke bolesti, bilo deteta ili odraslog, pod uticajem je bolesti i postaje marginalizovana. Ukoliko je reč o već poznatoj retkoj bolesti, moguće je pružiti stručnu i odgovarajuću zdravstvenu podršku. Kvalitet života obolele osobe ne zavisi samo od težine bolesti, nego i od kvaliteta pruženih usluga i zdravstvenog zbrinjavanja koje prima. Porodica postaje usredsređena samo na rešavanje date situacije, njome je opterećena i stalno je u potrazi za rešenjem problema sa kojima se suočava, na šta ukazuju i kvalitativni rezultati. Oboleli od retkih bolesti su ugrožena manjina u zdravstvenom sistemu u Republici Srbiji i često bez prave dijagnoze, terapije i naučnih istraživanja, i bez nade u boljitak. Zbog takve situacije važno je doneti specifičnu javnu politiku na nacionalnom nivou u odnosu na retke bolesti. Takođe, potrebno je podsticati naučna istraživanja da bi se povećalo postojeće znanje, koje je trenutno nedovoljno da bi moglo ispuniti očekivanja i potrebe pacijenata s retkim bolestima.

2. Pravo na dijagnozu

U otkrivanju bolesti i lečenju obolelih od retkih bolesti uključuju se sve osobenosti i specijalistička znanja u odnosu na zdravstvenu zaštitu, imajući u vidu rad zdravstvenih službi i vrste specifičnih zdravstvenih usluga kojima se medicinski tretiraju lakša i teža stanja retkih bolesti. U Srbiji postoji dugogodišnja praksa molekularno-genetičke analize u istraživanjima i dijagnostici retkih bolesti i ona prati svetske standarde u toj oblasti. Veliki broj retkih bolesti je još nedovoljno okarakterisan na genetičkom nivou, te se dijagnostika bazira na analizi ontologija (skupa simptoma). Reč je o ozbiljnim i hroničnim, često degenerativnim oboljenjima. Samo za mali broj retkih bolesti postoje definisani molekularni markeri, koji se uvek analiziraju kada se sumnja na određenu retku bolest. Sa pojavom novih tehnologija u molekularnoj genetici, posebno sekvenciranja nove generacije (*Next Generation Sequencing*, NGS), dijagnostika retkih bolesti je doživela napredak nepredvidivih razmera. Otkrivanje novih molekularnih markera doprinosi i razvoju novih ciljanih terapija, pa se očekuje i procvat farmaceutske industrije koja proizvodi orfan lekove. Dijagnostika za teške bolesti najčešće se postavlja u dečjem uzrastu, ali se za neke bolesti postavlja i u adultnom periodu života. Prenatalna dijagnostika je dostupna za mali broj retkih bolesti koje su potpuno definisane na genetičkom nivou. Smatra se da je najveći uspeh na polju retkih bolesti upravo napredak dijagnostike i pojava prvih genskih terapeutika. U svemu postaje najznačajnije prevazići nezainteresovanost naučnika, lekara, farmaceuta i državnih organa za ove bolesti.

Prva poteškoća s kojom se oboleli i članovi njihovih porodica susreću je postavljanje ispravne dijagnoze. Kod nemogućnosti da se postavi tačna dijagnoza po pravilu se ulazi u period između pojave prvih simptoma i verovatne dijagnoze, što nekad uključuje nedopustiva i visokorizična kašnjenja kao i pogrešne dijagnoze koje vode pogrešnom lečenju („u lavirintu bez dijagnoze“). Nedostatak znanja o patologiji retkih bolesti često dovodi živote obolelih u rizik i uzrokuje veliku štetu, kao što su nepotrebna odlaganja, česte medicinske konsultacije i prepisivanje neadekvatnih ili čak štetnih lekova i terapija. Pomanjkanje znanja o većini retkih bolesti dovodi do toga da se prava dijagnoza postavi prekasno, kad je pacijent mesecima ili godinama već primao neku vrstu terapije koja se primenjuje kod neke druge, poznatije bolesti. Često su samo neki od prisutnih simptoma prepoznati i lečeni. Zbog toga što nije donesena ispravna dijagnoza, hitna pomoć ne može pružiti adekvatnu zaštitu pacijentu, tako da se, na primer, glavobolja tretira kao migrena, a zapravo je uzrokuje tumor na mozgu. Bez postavljanja dijagnoze u detinjstvu, članovi porodice osećaju krivicu zbog toga što se dete ponaša „čudno“ i ne razvija se mentalno i psihomotorno na uobičajeni način. Svi izneti razlozi ukazuju na važnost detaljnijeg razmatranja pitanja dijagnostike.

U pravnoj analizi se polazi od opštih etičkih i pravnih načela, ali i odredaba Zakona o pravima pacijenata, koji govore o dužnosti onog ko postavlja dijagnozu da o tome obavesti pacijenta kako bi od njega dobio pristanak na tretman i lečenje koje takva dijagnoza iziskuje. Dijagnoza prethodi lečenju i sastavni je deo obaveštenja koje se dužuje pacijentu, kako bi se on samoodredio u odnosu na predloženo lečenje i dao svoj pristanak uz punu informisanost.⁶⁶ Dijagnoza predstavlja prepoznavanje stanja, odnosno utvrđivanje bolesti. Etimološki koren reči dijagnoza (*diagnosis*) nalazi se u medicini, potiče iz starogrčkog jezika i znači nešto tačno razaznati, uvideti i odlučiti, pri čemu se u enciklopedijskoj literaturi dijagnoza definiše kao medicinski zaključak o zdravstvenom stanju pacijenta, o vrsti i karakteru nekog oboljenja, ili prepoznavanje bolesti.⁶⁷ Dijagnoza je kratak lekarski zaključak o suštini bolesti i stanju bolesnika, iskazan terminima savremene medicinske nauke. Dijagnoza kod retkih bolesti donosi informacije koje mogu biti značajne na različitim nivoima: 1) omogućava primenu odgovarajuće terapije; 2) omogućava prenatalnu dijagnostiku i dobijanje budućeg zdravog potomstva; 3) doprinosi napretku naučnih saznanja o određenoj bolesti.

Dijagnostika retkih bolesti uređena je u okviru posebne glave Zojinog zakona, gde se daju osnovi prava i dužnosti učesnika u dijagnostičkim postupcima.⁶⁸ Zakon polazi od toga da praksa genetičkih usluga u Srbiji postoji, da ih pružaju ovlašćeni subjekti i da za takve usluge postoje korisnici sa svojim manje ili više izraženim zdravstvenim problemima. Na samoj usluzi se radi u saradnji svih struka, zdravstvenih radnika, saradnika i ovlašćenih laboratorija. Ipak, prvi kontakt koji pacijent ostvaruje u smislu svoje zdravstvene potrebe jeste kontakt sa lekarskom profesijom i zato je lekar taj koji je odgovoran za celinu dijagnostičkog postupka, od prvog javljanja pacijenta, pregleda, pa do laboratorijske analize ili eventualno rada u multidisciplinarnom veću za pitanja dijagnostike, slanja biološkog uzorka ili odlaska u inostranstvo.

Zojinim zakonom afirmiše se *pravo pacijenta na dijagnozu*. Naime, pacijent ima pravo na dijagnozu, uvek kad je ona moguća i dostupna prema stanju razvoja biomedicinskih i tehnoloških saznanja.⁶⁹ Kod ozbiljnih teškoća ili nejasnih stanja u pogledu dijagnoze, kad nema dijagnoze, ona će se postaviti konzilijarno i hipotetički kao privremena ili radna dijagnoza. Saglasno rešenju zakona dijagnoza prethodi lečenju i sastavni je deo obaveštenja koje se dužuje pacijentu, kako bi se on samoodredio u odnosu na predloženo lečenje i dao svoj pristanak uz punu informisanost. Lekar po-

66 Član 11 Zakona o pravima pacijenata, „Sl. glasnik RS“, 45/2013.

67 Medicinski leksikon, Beograd/Zagreb, 1981, str. 195.

68 Glava III, član 14-24 Zojinog zakona, *op.cit.*

69 Član 14, *ibid.*

stavlja dijagnozu na osnovu uzete anamneze i pregleda obavljenog u skladu sa pravilima struke, sa dužnom pažnjom i u skladu sa važećim medicinskim standardom u dijagnostici. Lekar ima slobodu izbora dijagnostičkog postupka, pri čemu je dužan da vodi računa o ličnosti pacijenta i da primereno njegovom stanju primeni sva moguća i raspoloživa izvorna naučna medicinska saznanja u toj oblasti. Ako prvobitna dijagnoza nije sigurna, lekar je dužan da je proveri i da iscrpi druge mogućnosti ispitivanja i dijagnostikovanja. Zabranjena je preterana dijagnostika u postavljanju dijagnoze u vidu nepotrebnih i prekomernih dijagnostičkih postupaka. Kod invazivnih dijagnostičkih postupaka povećanog rizika, lekar je dužan da napravi razmak između ovih postupaka kako ne bi naštetio pacijentu. Rana dijagnostika je prioritet i obaveza je lekara da pravovremeno postavi dijagnozu.

Lekar koji obavlja zdravstvenu delatnost kod davaoca usluge dužan je da usvaja i usavršava nove dijagnostičke, terapijske i preventivne metode koje su naučno utemeljene, za koje je davalac usluge dobio saglasnost od nadležne komisije. Primena nove eksperimentalne dijagnostičke metode nalaže dužnost lekara da proceni odnos koristi i rizika po pacijenta u odnosu na njeno preduzimanje, odnosno nepreduzimanje. Nova metoda ne može da se sprovodi u druge svrhe, osim u cilju prevencije i lečenja stanja i bolesti.⁷⁰ Posebna se pažnja poklanja obaveštenju o predloženoj dijagnostičkoj meri.⁷¹ Pre pribavljanja pristanka pacijenta na genetičko ispitivanje, odgovorno lice je dužno da informiše pacijenta o prirodi, značenju i obimu ispitivanja, ostavljajući pacijentu dovoljno vremena za odlučivanje o davanju pristanka. Dužnost obaveštavanja uključuje: 1) objašnjenje u pogledu namene, vrste, obima i značenja genetičkog ispitivanja, kao i osnovne informacije o ograničenjima primenjene metode; 2) objašnjenje određenih rizika po zdravlje onog ko se ispituje u odnosu na saznanje o rezultatu genetičkog ispitivanja ili uzimanje genetičkih uzoraka potrebnih za to, uključujući i slučajeve trudne žene i objašnjenja rizika po embrion, odnosno fetus u vezi sa vršenjem ispitivanja i uzimanja potrebnih genetičkih uzoraka; 3) objašnjenje prava pacijenta da povuče svoj pristanak u bilo koje vreme; 4) objašnjenje u pogledu prava pacijenta da odbije saopštavanje rezultata bez ograničenja, delimično ili u celosti, uključujući tu i pravo da ne podigne rezultat ispitivanja, kao i da rezultat bude uništen; 5) objašnjenje onom ko se ispituje u slučaju masovnog genetičkog skrininga o rezultatima evaluacije programa. Odgovorno lice koje postupa u ispitivanju treba da unese u medicinsku dokumentaciju sadržaj svakog od ovih objašnjenja u vreme pre njegovog obavljanja. Obaveštenje o dijagnozi kod utvrđene bolesti, genetički uslovljene anomalije ili retke bolesti saopštava isključivo lekar koji preduzima dijagnostičku meru.

⁷⁰ Član 15, *ibid.*

⁷¹ Član 16, *ibid.*

Dijagnostičke mere nad pacijentom sprovode se samo uz njegov pristanak, osim izuzetno kad razlozi hitnosti to ne dopuštaju.⁷² Pacijent može dati pristanak na predloženu dijagnostičku meru izričito izjavom ili radnjama koje znače njegovo saglašavanje. Genetička dijagnostika u vidu ispitivanja ili analize, kao i uzimanje uzorka u tu svrhu, može da se sprovodi samo pošto je pacijent pismeno dao pristanak. Odgovorno lice i zdravstvena ustanova dužni su da poseduju dokaz o pismeno datom pristanku. Pristanak pacijenta odnosi se na obim genetičkog ispitivanja, kao i na mogućnost da rezultat ispitivanja može da bude dostupan i drugim licima. Pacijent može u svakom trenutku, sa dejstvom za ubuduće, da opozove svoj pristanak medicinski odgovornom licu, bilo usmeno bilo u pisanoj formi. Svaki usmeni opoziv pristanka treba da bude ubeležen u medicinsku dokumentaciju. Kad pacijent ne poseduje sposobnost da razume prirodu, značaj ili domašaj predloženog ispitivanja ili davanja neophodnog uzorka ili po zakonu nema pravo da izjavi pristanak, genetičko ispitivanje u medicinske svrhe može se obaviti samo uz pismeni pristanak zakonskog zastupnika pacijenta i ako je prema opšteprihvaćenom stavu medicinske struke i nauke to neophodno radi izbegavanja, prevencije ili lečenja genetički izazvane bolesti, njenih komplikacija, kao i radi preduzimanja terapije lekovima koja može da utiče na genske karakteristike. U slučaju da pacijent nema zakonskog zastupnika ili zakonski zastupnik nije dostupan, genetičko ispitivanje može se obaviti uz prethodno pribavljeno mišljenje nadležnog etičkog odbora zdravstvene ustanove i odobrenje nadležnog organa starateljstva. Pristanak zakonskog zastupnika može se opozvati. Pacijent će, bez obzira na pristanak zastupnika, biti uključen u proces donošenja odluke o genetičkom testiranju u onoj meri u kojoj je sposoban da date informacije razume. Izuzetno je dopušteno da se genetičko ispitivanje preduzima bez pristanka pacijenta, ako ispitivanje ne može da se odloži, ako očekivana korist za pacijenta ne može da se postigne na drugi način, i ako je to u skladu sa principom srazmere koristi i štete koja se odmerava. Mišljenje o ispunjenosti uslova za taj izuzetak daje nadležni etički odbor.⁷³ Pacijent kome se vrši genetički test ima pravo da dobije punu informaciju o svom genetičkom zdravlju, u delu u kome je ona rezultat testiranja i saopštena u dostupnoj i jasnoj formi. Izuzetak od toga predstavljaju: 1) odluka pacijenta da ne bude obavešten o nalazu testa; 2) kad se vršenje tog prava zakonom ograničava u korist pacijenta ili trećeg lica.

Pored opštih odredaba zajedničkih za sve vrste dijagnostičkih postupanja u okvirima genetičkih usluga, Zakon izdvaja specifičnosti procedura kod retkih bolesti u delu koji uređuje ciljanu dijagnostiku kod dece i odraslih.⁷⁴ Lekar upućuje pacijenta na op-

⁷² Član 17, *ibid.*

⁷³ Članovi 18-19, *ibid.*

⁷⁴ Članovi 29-31, *ibid.*

sežnu ciljanu dijagnostiku onda kada je na osnovu kliničkih simptoma dijagnoza nejasna, odnosno kada postoji sumnja na retku bolest ili stanje kod pacijenta. Genetički test u svrhu dijagnostike retke bolesti ili stanja preduzima se uz individualni pristup pacijentu i uz dužan lekarski nadzor, uzimajući u obzir i procenat rizika od greške. Pretpostavka je da tačna genetička informacija dobijena posle detaljnih kliničkih i laboratorijskih ispitivanja dovodi do tačne dijagnoze koja podleže dopunskoj proveru. Kad za to postoje indikacije, lekar uključuje radiološke dijagnostičke testove radi dodatnih informacija i dobijanja kompletne genetičke dijagnoze. Putem molekularno dijagnostičkih postupaka u kliničkoj praksi, metoda genskih proba, kao i primene specifičnih genetičkih markera u datoj analizi, precizno se određuju mesta i vrste mutacija. Dijagnostika se sprovodi u vidu merenja i tumačenja dobijenog rezultata od strane ovlašćene laboratorije. U nekoliko zdravstvenih ustanova na tercijarnom nivou osnovani su referentni centri koji u skladu sa zakonom obavljaju poslove centara za retke bolesti. Svaki centar treba da, po potrebi, obrazuje multidisciplinarno konzilijarno veće za pitanja dijagnostike. Naime, kad preduzeta genetička analiza nema jasan ishod, zbog čega pacijent ostaje bez potvrđene dijagnoze, odnosno bez mogućnosti daljih dijagnostičkih postupaka duže od šest meseci, a zdravstveno stanje pacijenta se ozbiljno pogoršava, veće je dužno da bez odlaganja sačini izveštaj o preduzetim dijagnostičkim postupcima i da mišljenje da li je moguće obezbediti sprovođenje dodatnih dijagnostičkih postupaka u Republici Srbiji. Ako to nije moguće, veće u svom izveštaju daje predlog o potrebi sprovođenja dodatnih dijagnostičkih postupaka u inostranoj zdravstvenoj ustanovi. Predlog sadrži mišljenje o neophodnosti slanja biološkog materijala u inostranu zdravstvenu ustanovu ili o upućivanju pacijenta u inostranu zdravstvenu ustanovu radi sprovođenja dodatnih dijagnostičkih postupaka. Konačnu odluku o neophodnosti upućivanja biološkog materijala ili osiguranog lica u inostranu zdravstvenu ustanovu donosi Republički fond za zdravstveno osiguranje, odnosno odluku o dodeli sredstava iz Budžetskog fonda za lečenje oboljenja, stanja i povreda koje se ne mogu lečiti u Republici Srbiji, radi sprovođenja dodatnih dijagnostičkih postupaka, donosi ministar zdravlja. Tercijarni nivo dijagnostike naglašava se upravo kod retkih bolesti, jer je po pravilu reč o dijagnostici najtežih i najmanje poznatih bolesti i stanja, gde se zahteva veliki stepen ekspertize. Drugi oblici dijagnostičkog postupanja ili genetičkog savetovanja obavljaju se organizaciono na različitim nivoima zdravstvene zaštite, gde može doći do toga da se jednostavno vrši pretraga i ne nađe ništa. Zbog osobenosti takve zaštite propisan je rok od šest meseci kako bi se ispoštovala obaveza blagovremenog tretmana za obolele od retkih bolesti. On ne važi za prenatalnu i postnatalnu dijagnostiku, niti za preventivu. Rok od šest meseci nije rok za postavljanje dijagnoze, nego rok u kome zdravstveni sistem treba da reaguje i omogući pacijentu,

ukoliko komisija RFZO to dozvoli, da se pošalje uzorak u inostrani centar, i to opet pod uslovom da su sve mogućnosti za ispitivanje u Srbiji iscrpljene. Sastav i rad multidisciplinarnog veća treba da bude bliže regulisan podzakonskim aktom. U vezi sa primenom ove odredbe, postoji primedba da se za dijagnostiku van zemlje traži veliki broj uslova administrativne prirode kao što su dozvole za transport bioloških uzoraka itd. Postoje problemi u finansiranju dijagnostike u zemlji i u inostranstvu o trošku sredstava osiguranja, a laboratorije za dijagnostiku nisu dovoljno umrežene, osim u pojedinačnim slučajevima.⁷⁵ Laboratorijske pretrage treba da budu dostupne pacijentu u pogledu obaveznih laboratorijskih pretraga i uz dužnu pažnju u pogledu pripreme uzorka (urin, krv, likvor, leukociti, eritrociti, merenje enzima) koja može trajati duže uzimajući u obzir i procenat rizika od greške. Genetičke usluge pružaju laboratorije za citogenetiku i laboratorije za prenatalnu dijagnostiku. Zdravstvene ustanove i oblici privatne prakse dužni su da preduzmu neophodne mere kako bi pružanje genetičkih usluga bilo odgovarajućeg kvaliteta, a posebno da obezbede: 1) da genetički testovi budu u skladu sa opštevažećim naučnim i kliničkim kriterijumima; 2) da se realizuju u ovlašćenoj laboratoriji po programu osiguranja kvaliteta i da su predmet redovnog monitoringa; 3) da su davaoci genetičkih usluga adekvatno obučeni da obavljaju svoje dužnosti u skladu sa tehničkim specifikacijama i standardima. Pored ciljne dijagnostike otkrivanja i lečenja retkih bolesti, u službi ovih pacijenata i porodica koje nose njihovu genetiku su i druge vrste dijagnostičkih procedura, takođe uređenih zakonom, kao što su prediktivna, prenatalna i postnatalna dijagnostika ili oblici organizovanog skrininga. Svaka od dijagnostika je od velikog značaja jer pomaže u tretmanu obolelih i porodica, a takođe omogućava preventivnu ulogu u svemu tome i ranu dijagnostiku, koja se zakonom predviđa kao prioritet. U postupku prediktivne dijagnostike obavezno je sprovesti genetičko savetovanje i testove u cilju predviđanja monogenetskih bolesti, otkrivanja genske predispozicije ili osetljivosti na bolesti, kao i identifikacije lica koje može biti zdravi nosilac gena odgovornog za bolest. Način i obim genetičkog savetovanja treba da budu u skladu sa očekivanim rezultatom testa i njegovim značenjem za pacijenta koji se ispituje, posebno kad se to čini prema ženi kao pacijentu, njenom partneru ili članu porodice. Genetički savet o začeću ili rođenju deteta saopštava se na način koji uvažava slobodu žene u pogledu njenog reproduktivnog ponašanja.

Prediktivno ispitivanje za koje ne postoji pristanak propisan zakonom, dopušteno je samo kao izuzetak, i to: 1) kad je u slučaju planirane trudnoće ili ispitivanja genetički povezanog lica, na osnovu opšteprihvaćenog stava medicinske nauke nemoguće na drugi način utvrditi da li je neka bolest genetički uslovljena, odnosno da

75 *Vodič za obolele od retkih bolesti*, u saradnji sa Nacionalnom organizacijom za retke bolesti Srbije (NORBS): priredio G. Ilić.

li će se pojaviti kod genetički povezanog lica ili njegove dece; 2) kad je verovatno da zdravlje pacijenta neće biti narušeno ili opterećeno na bilo koji način koji je veći od uobičajenog rizika od uzimanja neophodnog genetičkog uzorka; 3) kad je verovatno da pacijent neće pretrpeti nikakvo fizičko ili psihičko oštećenje usled rezultata ispitivanja. Prenatalna dijagnostika se preduzima u svrhu dovođenja do zdravog i željenog potomstva u kom cilju se utvrđuje ili isključuje postojanje određene genetičke bolesti, genetički uslovljene anomalije ili retke bolesti kod embriona ili fetusa. Lekar se koristi invazivnim i neinvazivnim dijagnostičkim procedurama, polazeći od toga da su testovi krvi i ultrazvuk deo rutinske prenatalne nege, da su bezbedni i da mogu da ukažu na to da li je indikovano preduzeti invazivno prenatalno genetičko testiranje. Dijagnostičke metode koje lekar kao odgovorno lice koristi u prenatalnoj dijagnostici treba da budu prevashodno manje invazivne metode koje su deo dobre prakse prenatalne genetičke zaštite, izuzev onda kad je indikovano da se preduzme potrebno invazivno prenatalno ispitivanje. Tako, molekularna analiza DNK kod ove dijagnostike treba da bude, uvek kad postoje uslovi, prvo dijagnostičko sredstvo, a klinička dijagnoza se potvrđuje morfološkim pregledima (radiološki pregledi kao što su ultrazvuk itd.), kao i dodatnim biohemijskim analizama.⁷⁶ Smatra se da pitanje prenatalne dijagnostike takođe treba posmatrati kao preventivnu meru, jer što se pre otkriju problemi, to će i lečenje biti efikasnije. Pored toga, država će imati neuporedivo jasniju sliku o zdravlju nacije.⁷⁷

Jedna od dužnosti lekara jeste da, na osnovu nalaza i shodno važećem medicinskom standardu, proceni da li postoji i koliki je stepen verovatnoće da će se dete roditi sa genetičkom bolešću ili genetički uslovljenom anomalijom koja je posebno teška u vreme njenog otkrivanja. Prenatalno genetičko ispitivanje može da se vrši samo onda kad je to u svrhu zdravlja, odnosno radi utvrđivanja određene genske karakteristike embriona ili fetusa čije zdravlje može biti ugroženo pre ili nakon rođenja, ili radi lečenja embriona ili fetusa sa lekovima čije je dejstvo u vezi sa genetičkim faktorima, i pod uslovom da je trudna žena o tome po zakonu obaveštena i da je dala pristanak. Ukoliko se prilikom ispitivanja ili na osnovu drugog prenatalnog ispitivanja utvrdi pol embriona ili fetusa, takva informacija može da se saopšti trudnoj ženi tek po isteku desete nedelje trudnoće. Lekar trudnu ženu obaveštava o njenom pravu na genetičko

76 Na primer, test DNK otkriva hromozomske aberacije u ranoj trudnici već od 9. nedelje, kada morfološke promene ne mogu biti detektovane ultrazvukom, dok se amnio/ CVS radi tek od 12. nedelje. Kariotip amnionske tečnosti pruža uvid u sva 24 hromozoma, ne samo hromozoma 21, u potpuno istoj proceduri. Kod rizične grupe trudnica povećana je verovatnoća za hromozomske aberacije na svim hromozomima, nekim manje nekim više (*ibid*).

77 *Ibid*.

savetovanje, pre nego što se sprovede prenatalno ispitivanje i dobije rezultat, a u skladu sa ovim zakonom i zakonom kojim se uređuje postupak prekida trudnoće. Beleška o savetovanju sastavni je deo medicinske dokumentacije. Ako se prenatalno genetičko ispitivanje sprovodi na trudnoj ženi koja nema sposobnost da razume prirodu, značenje i obim ispitivanja pa usled toga nije u stanju ni da izjavi volju, ispitivanje se može obaviti samo ako je zakonski zastupnik trudne žene u potpunosti obavešten i ako je lekar kao odgovorno lice dao savet i pribavio pristanak zakonskog zastupnika u skladu sa ovim zakonom. Lekar kao odgovorno lice dužan je da o rezultatu genetičkog ispitivanja obavesti partnera trudne žene samo ukoliko i on učestvuje u postupku genetičkog savetovanja. Zakonsko rešenje dato u pogledu prenatalne dijagnostike shodno se primenjuje i na postupke preimplantacione dijagnostike kod biomedicinski potpomognutog začeća. Lekar kao odgovorno lice utvrđuje indikacije za upućivanje trudne žene u genetičko savetovalište koje je prilagođeno stanju koje se istražuje na način da se omogući: 1) procena rizika za nerođeno dete da pati od posebno teške bolesti, s obzirom na porodičnu istoriju i medicinske nalaze ispitivanja tokom trudnoće; 2) informisanje trudne žene o karakteristikama bolesti, načinu otkrivanja, terapijskim mogućnostima, o uspešnosti rezultata koji se mogu dobiti iz analize, kao i o njihovim mogućim posledicama; 3) informisanje trudne žene o skrivenim rizicima uzoraka i njihovim ograničenjima; 4) informisanje trudne žene o činjenici da će se dete roditi sa telesnim ili duševnim nedostacima predstavlja zakonsku indikaciju za prekid trudnoće u postupku na zahtev trudne žene, a po odobrenju nadležnog konzilijuma lekara, odnosno etičkog odbora zdravstvene ustanove. Lekar kao odgovorno lice treba da se uveri da je trudna žena razumela obaveštenje. Mere obaveznog skrininga propisuju se posebnim stručno-metodološkim uputstvom koje odobrava ministar. Obavezan skrining novorođene dece sprovodi se u skladu sa odgovarajućim skrining programom i treba da bude završen pre nego što se novorođenče otpusti iz bolnice, a ukoliko to nije slučaj, najkasnije u roku od 30 dana nakon otpuštanja iz porodilišta. Ako rezultat određene analize za novorođenče bude pozitivan, odgovorno lice je dužno da daljim laboratorijskim pretragama izvrši proveru postavljene sumnje na genetičku bolest i da potvrdi nalaz. Novorođenčetu sa genetički uslovljenom anomalijom postavlja se dijagnoza, koja se kod određenih stanja daje na osnovu kliničke slike na rođenju. U delu prevencije zakon daje odgovarajuće odredbe prema kojima je davalac usluge dužan da: 1) u okviru preventivnih programa obavlja prenatalni i neonatalni skrining kao organizovane oblike sprovođenja dijagnostike naslednih bolesti; 2) u okviru obaveznih mera zdravstvene zaštite obavlja testiranja na određene genetičke bolesti. Preventivne mere davalac usluge sprovodi organizovanjem posebnih predavanja ili davanja saveta, a u cilju podizanja svesti ljudi i obezbeđivanja

zdravstvenih usluga u odgovarajućim intervalima za grupacije stanovništva koje su izložene povećanom riziku obolevanja. Genetički skrining koji uključuje širu populaciju može da se obavlja samo ako je cilj takvog ispitivanja da se utvrdi da li lica koja se ispituju poseduju takve genetičke osobine koje su, prema opšteprihvaćenom stavu medicinske nauke i struke, značajne u smislu prevencije, lečenja ili izbegavanja genetički uslovljenih bolesti, anomalija i retkih bolesti. Genetički skrining sprovodi se u okviru odobrenih javnozdravstvenih programa za skrining u Republici Srbiji, kao i na osnovu pribavljenog mišljenja o opravdanosti koju procenjuje Etički odbor Srbije, uz ispunjenje sledećih uslova: 1) program je relevantan za zdravlje ukupne populacije ili jednog dela stanovništva; 2) postoji naučna vrednost i dokazani efekti programa; 3) raspoložive su preventivne i terapijske mere za bolesti ili poremećaje koji su predmet programa; 4) postoje odgovarajuće mere da se obezbedi jednak pristup programu; 5) predviđene su mere za obaveštavanje o svrsi programa i dobrovoljnoj prirodi učešća u njemu. Kada je u pitanju praksa u Srbiji, do sada se dijagnostika finansirala iz sredstava namenjenih istraživanjima ili su pacijenti sami pokrivali troškove. RFZO je načelno prihvatio da pokrije troškove genetičke dijagnostike retkih bolesti. Postoji direktno obraćanje pacijenata, ali je to uvek u konsultaciji sa njihovim lekarom. Kod nas se radi molekularno-genetička dijagnostika velikog broja retkih bolesti. Potrebno je usluge razvijati u svim ustanovama koje za to imaju znanje i opremu, koja ne zaostaje za onom koju koriste laboratorije u inostranstvu (npr. aparat za NGS). Međutim, postoje laboratorije u svetu koje imaju izuzetno veliko iskustvo i kontinuirana rastuća saznanja o pojedinim retkim bolestima, i tada, ako se slučaj ne razreši u zemlji, treba potražiti dodatne analize u tim laboratorijama (5-10%). Naučni rad na evropskim projektima doneo je zapažen napredak u dijagnostici retkih bolesti u Srbiji, ali i promociji retkih bolesti, kako među lekarima tako i u opštoj populaciji, koja je bila intenzivnija nego ikada ranije. Istraživanja, razvoj dijagnostike i novih terapijskih pristupa za retke bolesti su i u budućnosti strateški cilj. Tako, obavezni neonatalni skrining u Srbiji obuhvata analize na dve retke bolesti: fenilketonuriju i kongenitalnu hipotireozu. Povećanjem broja bolesti za koje se radi skrining povećao bi se kvalitet života onih pacijenata kod kojih je jako važno da se sa terapijom započne što pre (npr. Vilsonova bolest), kako ne bi došlo do teških posledica koje, ako se ne leči pravovremeno, takva bolest nosi. Potrebno je takođe ostvariti bolje organizovanje i umrežavanje institucija i povezivanja eksperata, sa ciljem obezbeđivanja kvalitetnije i kontinuirane medicinske nege. Rezultat je individualni pristup pacijentu, a u skladu sa preporukama Evropske komisije da ne treba da putuje pacijent, već stručnjak.⁷⁸

⁷⁸ *Ibid.*

3. Prava u odnosu na različite oblike zdravstvene zaštite

Stanje prava u Srbiji pored pozitivnih pomaka još ima ocenu otežanog ostvarivanja u praksi: neodgovarajuća zdravstvena nega zbog nejednakosti u pristupu zdravstvenim službama i sredstvima, nepostojanje registra retkih bolesti, nedostupna dijagnostika koja često nije ni blagovremena, postavljanje pogrešnih dijagnoza ili nepostavljanje dijagnoze zbog nedostatka medicinskih podataka i nepoznavanja specifičnih retkih bolesti, neostvarivanje punog prava pacijenta na lečenje i osiguranje kroz dostupnost skupih lekova za retke bolesti, gde se nedovoljno lobira za ostvarenje tih prava kod nadležnih institucija, Ministarstva zdravlja i Republičkog fonda zdravstvenog osiguranja, i nedovoljno obaveštava, kako putem priručnika za pacijente tako i vodiča za lekare. Iz ocene propisa o vrsti i obimu zdravstvene zaštite proizlazi da mnoga prava predviđena Ustavom i zakonom nisu jednako ostvariva za različite kategorije pacijenata, i to je slučaj kada su u pitanju oboleli od retkih bolesti. U zdravstvenoj zaštiti po osnovnoj bolesti, ali i drugim osnovnim zdravstvenim potrebama koje imaju ova lica kao i sva ostala uskraćuju se prava predviđena zakonom koji uređuje tu oblast.⁷⁹ Postoje primeri brojnih poteškoća u zbrinjavanju redovnih zdravstvenih potreba: neadekvatna zdravstvena i stomatološka primarna zaštita zbog svojstava i toka osnovne retke bolesti, teškoće transporta obolelih, nedovoljna fizikalna terapija i odsustvo olakšica kod operacija, teškoće prilikom dobijanja uputa, kao i potreba kraćeg roka za nabavku ortopedskih pomagala i dr. Centri za retke bolesti uvedeni skorašnjim amandmanima zakona još nisu pokrenuli svoj rad u praksi, premda su njihovi zadaci sveobuhvatni i tiču se kako dijagnostike, skrininga, savetovališta tako i vođenja registra bolesti i saradnje sa inostranim centrima.⁸⁰ Za druga zdravstvena stanja zahtevi pacijenata se odbijaju, bez obzira na to što za njih ne postoji mogućnost lečenja u zemlji, i to sa obrazloženjem da tražene dijagnostičke mere ne predstavljaju lečenje i da zbog toga nije ispunjen uslov potrebe lečenja.⁸¹ U svemu se zaboravlja da u pravnoj kvalifikaciji i tumačenju treba da bude primenjen pravni princip – ko može više može i manje, a dijagnostika je manje od lečenja. Rešenja iz uporednog prava većinom šire tumače pojam lečenja jer se tu ubrajaju: dijagnostički i terapijski postupci, operativni zahvati, uključujući i transplantacije, bolničko i ambulantno lečenje, kontrolni pregledi, kao i dijagnostičke pretrage krvi i tkiva, za koje su iscrpljene sve mogućnosti da se obave u zemlji. Prema svom predmetu Zakon uređuje prava, obaveze i odgovornosti učesnika u medicinskim postupcima prevencije i dijagnostikovanja genetičkih bolesti, genetički uslovljenih ano-

⁷⁹ Zakon o pravima pacijenata, „Sl. glasnik RS“, br. 45/2013.

⁸⁰ Član 92a Zakona o zdravstvenoj zaštiti, op.cit.

⁸¹ Član 3 i član 5, prilog 1, *ibid.*

malija i retkih bolesti, u svrhu zaštite ljudskog zdravlja i dostojanstva, a naročito kod ispitivanja i analize bioloških uzoraka namenjenih da identifikuju genske karakteristike koje se nasleđuju ili stiču tokom ranog prenatalnog razvoja. Zakon proklamuje načelo zaštite genetičkog i reproduktivnog zdravlja kroz očuvanje naslednog potencijala svakog pojedinca, a kao deo opšte društvene brige za zdravlje. Preventivna, prenatalna i postnatalna zdravstvena zaštita predstavljaju ulaganje u budućnost zdravlja svih, a posebno žena i novorođene dece. Zdravstvena zaštita dece kod prevencije, dijagnostike i lečenja genetičkih bolesti i anomalija obezbeđuje se u najboljem interesu deteta. Prvi put u pravu Srbije uređuju se genetička usluga kao vrsta zdravstvene usluge, genetičko informisanje i genetičko savetovanje. Definišu se davaoci usluga i odgovorna lica, s tim što bliže data zakonodavna materija traži i podzakonsku razradu, jer je u nekim segmentima terminološki neujednačena (npr. pojmovi ispitivanja, analize, testiranja i sl.). Naime, genetičku uslugu pruža davalac usluge u cilju da se pojedincu, parovima, populacionoj grupi ili porodici pomogne u rešavanju zdravstvenog problema i da se sačini nalaz u vezi sa pojavom ili rizikom od nastanka ili ponovne pojave genetičke bolesti, anomalije ili retke bolesti. Genetičko informisanje predstavlja postupanje u cilju obaveštavanja u kome se pacijent ili članovi njegove porodice, koji su pod rizikom od genetički uslovljene bolesti, upoznaju sa posledicama te bolesti, verovatnoćom njenog prenošenja i načinima njene prevencije i lečenja. Genetičko savetovanje se odvija na način koji je razumljiv i bez uticaja na volju lica kome se savet daje. Članovi porodice treba da budu uključeni u genetičko informisanje pacijenta koji se ispituje, ukoliko se sumnja da mogu biti nosioci određenih genskih karakteristika koje su od značaja za sprečavanje, otkrivanje ili lečenje određene genetičke bolesti, genetički uslovljene anomalije ili retke bolesti. Pacijent ima pravo na poštovanje svoje fizičke i psihičke privatnosti i na poverljivost podataka o ličnosti, a u okviru toga i na posebnu zaštitu kad su ti podaci rezultat genetičkog testiranja. Biološki uzorci koji se koriste za analize treba da se čuvaju pod uslovima koji garantuju njihovu bezbednost i poverljivost. Podaci o biološkim uzorcima, kao i podaci o rezultatima genetičkog testiranja smatraju se podacima koji se odnose na zdravstveno stanje lica. Pacijent ima pravo na zaštitu podataka o ličnosti u skladu sa zakonima koji uređuju zaštitu podataka o ličnosti.⁸² Međutim, ni ovaj zakon ne sadrži odredbu o genetičkim podacima. Ukoliko bi se ovoj kategoriji podataka dala posebna zaštita, treba imati u vidu potencijalnu korisnost ovih podataka, te u budu-

82 Zakon o zaštiti podataka o ličnosti, „Sl. glasnik RS“, br. 97/2008, 104/2009 - dr. zakon, 68/2012 - odluka US i 107/2012; Zakon o zdravstvenoj dokumentaciji i evidencijama u oblasti zdravstva, „Sl. glasnik SRS“, br. 14/81, 24/85, 26/85, 6/89 i „Sl. glasnik RS“, br. 44/91, 53/93, 67/93, 48/94 i 101/2005 - dr. Zakon, koji se primenjuje od januara 2016. godine.

ćim predlozima napraviti ravnotežu između zaštite privatnosti i potrebe za uvidom u ovakvu vrstu podataka. U pogledu ovog pitanja nemački zakon o genetičkoj dijagnozi predviđa rok od deset godina, koji je kraći rok i može se objasniti visokom poverljivošću podataka, za razliku od drugih oblasti dijagnostike.⁸³ Zakon Srbije u upravo usvojenom tekstu prihvata drugačije rešenje, sa mogućnošću izuzetaka kada je u pitanju čuvanje rezultata analize. Naime, rezultati genetičkih ispitivanja i analize čuvaju se u skladu sa propisima kojima se uređuju zdravstvena dokumentacija i evidencija u oblasti zdravstva kao i podzakonskim aktima donetim za sprovođenje ovog zakona. Izuzetno se rezultati genetičkih ispitivanja uklanjaju na zahtev pacijenta, odnosno njegovog zakonskog zastupnika, o čemu odgovorno lice sačinjava zapisnik. Pravo na uvid u rezultat genetičkog ispitivanja ima samo pacijent, odnosno njegov zakonski zastupnik kad daje pristanak, a dužnost saopštavanja i čuvanja ima lekar koji je naložio analizu i kao odgovorno lice bio zajedno sa ovlašćenim medicinskim osobljem neposredno uključen u izvođenje i procesuiranje rezultata prema pravilima medicinske struke. Zabrana diskriminacije u postupku genetičkog ispitivanja je takođe izraz opšteg pacijentovog prava koje se ovde potencira s obzirom na stanje genetičke (retke) bolesti, što je za pojedinca obeshrabrujuće, ali ne sme da ga dovede u neravnopravan ili ponižavajući položaj. Naime, saglasno zakonu, niko ne sme da bude diskriminisan niti doveden u nepovoljan položaj zbog njegovih genetičkih karakteristika, genetičkih osobina njemu genetički povezanog lica, ili zbog samog preduzimanja ili nepreduzimanja genetičkog ispitivanja.⁸⁴ Zabranjeno je da se dijagnostički postupak pre začeća ili u toku trudnoće koristi u svrhu selekcije pola deteta, osim ako se to čini radi izbegavanja teške nasledne bolesti koja je u vezi sa polom. Dozvolu za dijagnostički postupak daje Uprava za biomedicinu Republike Srbije, na osnovu mišljenja multidisciplinarnog konzilijarnog veća za pitanja dijagnostike. Zabranjeno je prikupljanje genetičkih podataka i uzoraka radi sticanja imovinske ili bilo koje druge koristi, kao i oglašavanje takvih aktivnosti u medijima ili na bilo kom drugom nosiocu oglasne poruke. Svako ima pravo na pravičnu naknadu štete koja nastane kao posledica genetičkih ispitivanja.

Ova pravna analiza želi da istakne da je usvajanje navedenih zabranjujućih i izričito zaštitnih odredaba znak zrelosti društva da se suoči sa problemima zdravstvene zaštite onih koji su najosetljiviji i u mnogo nezavidnijem položaju od većine pacijenata. To je svojevrsni izazov zdravstvenog sistema, gde nije uvek baš sve poželjno niti lako, zbog čega u takvim situacijama treba učiniti dodatni napor i pokazati veću solidarnost da se pomogne i učini boljitak za pacijente sa retkim bolestima, pre svega decu, jer njih je najviše, ali i odrasle, a sve u meri u kojoj je to društveno prihvatljivo

83 +12 *Gendiagnostikgesetz* – GenDG, *op. cit.*

84 Član 9 Zojinog zakona, *op. cit.*

i moguće. Potreba za boljim zakonskim uređenjem i boljim tretmanom obolelih ne ide samo u pravcu otklanjanja nejednakosti, nego i ka podizanju standarda usluga na viši nivo. Uzimaju se primeri dobre prakse razvijenih evropskih država, čija su zajednička iskustva još ranije pretočena u posebnu Biomedicinsku konvenciju i njen dodatni Protokol o genetičkim ispitivanjima u medicinske svrhe.⁸⁵ Razlog je takođe u činjenici da oblast medicinske genetike sve više nalazi svoju primenu i u drugim oblastima dijagnostike, savetovanja, i drugih postupaka, koje karakteriše veoma izražena poverljivost i osetljivost rezultata očitavanja gena, što može biti na udaru veće zloupotrebe, zbog čega iziskuje i veću zaštitu. Sve to je još jedan od razloga da se podrži i pomogne implementacija zakonskih rešenja u toj oblasti, nedavno usvojenih u Republici Srbiji. Uređenost doprinosi da bude manje spornih postupaka ili pak da se oni lakše razjašnjavaju. Oni pomažu boljem odvijanju prakse i smanjenju potencijalnih grešaka i sporova, kao i neopravdanih procesuiranja pred sudom. Pitanja odgovornog i savesnog rada u zdravstvu treba isticati kroz rad svih zdravstvenih službi, pa i ovih koje pružaju usluge sa ciljem prevencije i zaštite genetičkog i reproduktivnog zdravlja. Tu ne bi trebalo biti izuzetka.

IV Status pacijenata u pogledu lekova

Orfan lekovi jesu medicinski proizvodi namenjeni terapiji retkih bolesti. Zovu se *lekovi siročići* zato što, u normalnim tržišnim uslovima, nije profitabilno za farmaceutske industriju razvijati i prodavati lekove namenjene za lečenje malog broja ljudi koji su oboleli od retkih bolesti. Lekovi siročići definišu se kao lekovi za koje je malo verovatno da će ih proizvoditi privatna farmaceutska industrija, osim ukoliko nisu obezbeđene posebne olakšice.⁸⁶

Dva su glavna razloga zbog kojih je farmaceutska industrija rezervisana u pogledu finansiranja istraživanja lekova siročića: 1) bolest ili stanje je suviše retko i ne predstavlja profitabilno tržište; 2) bolesti i stanja preovlađuju u siromašnijim slojevima industrijalizovanih zemalja ili u zemljama u razvoju u kojima su ljudi suviše siromašni da bi platili cenu leka koja obezbeđuje da nov lek bude profitabilan za proizvođača. Sa svoje strane, ni važeća politika i regulativa još ne priznaju retke bolesti kao pretnju javnom

85 Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes, Strasbourg, 27.XI.2008, <http://conventions.coe.int/Treaty/en/Treaties/Html/203.htm>

86 Orphanet, *What is an orphan drug*?, www.orphanet.net/cnsor/cgi-bin/home_onfophd?HPSEID=c22cef314be9c806f3640a695dab636&file=MoDf

zdravlju, pošto su novčana sredstva i tehnologija u oblasti zdravlja ograničene i usmerene ka uobičajenim bolestima u većim populacijama. Pored toga što farmaceutska industrija nije zainteresovana za istraživanje i razvijanje novih lekova u ovoj oblasti, ni zdravstvene usluge, odnosno profesionalci kliničari uključeni u dijagnostiku i lečenje pacijenata ne pokazuju veći interes niti adekvatan nivo sposobnosti, uglavnom zbog nedovoljnog znanja o retkim bolestima i delimično zbog drugih ograničenja koja ih sprečavaju u humanom odnosu i jednakom tretiranju ljudi koji su pogođeni retkim bolestima. Pronalaženje metoda lečenja i zbrinjavanja pacijenata obolelih od ovih bolesti jeste značajan problem javnog zdravlja.⁸⁷ Razvijene zemlje sveta problem terapije retkih bolesti, tj. terapije lekovima sa malom potrošnjom rešavaju uvođenjem orfan lekova. Vlade motivišu farmaceutske kompanije da proizvode ove lekove, obezbeđujući im znatno povoljnije uslove i finansijsku pomoć. Uporedno pravo ne poznaje samo zakone koji regulišu status obolelih od retkih bolesti kroz rad na prevenciji i dijagnostici, nego i one države koje odvojeno uređuju promet i primenu orfan lekova u okviru odgovarajuće regulative farmaceutskog sektora.⁸⁸ Zakonodavni rad sa aspekta perspektiva farmaceutskog sektora u toj oblasti ima za cilj da se omogući delotvorna terapija za retke bolesti, da se ta terapija razvija, da postoji pristup terapiji nezavisno od retkosti bolesti i nezavisno od ekonomsko-socijalnih uslova koji postoje u društvu. Radi se takođe na kliničkim ispitivanjima, ekspertskim timovima, kao i na alternativnim proizvodima ili intervencijama koje je medicinska nauka dugo vremena ignorisala. Jedan broj zemalja doneo je posebno zakonodavstvo kojim se definišu medicinski i ekonomski kriterijumi za određivanje statusa orfan leka (lek siročić) i prateće olakšice kojima se sprečava zanemarivanje istraživanja na polju retkih bolesti koje se leče ovim lekovima.

Nakon što su SAD donele Zakon o lekovima siročićima 1983. godine, Japan 1993, Tajvan i Australija 1997, i Evropska unija je 2000. godine usvojila regulativu za podsticanje farmaceutske i biotehnoške industrije kako bi se nastavilo sa istraživanjem lekova siročića, tako da se obezbeđuju odgovarajuće poreske olakšice i tržišni ekskluzivitet.⁸⁹ Kod Evropske agencije za lekove (EMA) ustanovljen je direktan pristup cen-

87 D. Krajnović, "Ethical and Social Aspects on Rare Disease", *Filozofija i društvo*, XXIII, 4/2012, str. 34.

88 Rare disease Act 2002 [107th Congress Public Law 280] [From the U.S. Government Printing Office] <DOC> [DOCID: f:publ280.107] [Page 1987] [Page 116 STAT. 1988] Public Law 107-280 107th.

89 V. Klajn Tatić, „Etička i pravna pitanja u vezi sa odlučivanjem o finansiranju istraživanja i razvoju lekova siročića“, u: *Ljudska prava i vrednosti u biomedicini – Aspekt odlučivanja u zdravstvu*, H. Mujović Zornić i grupa autora, Beograd, 2014, str.144.

tralizovanoj proceduri za stavljanje lekova siročića u promet.⁹⁰ Prema pravilima EU, lek može dobiti status orfan leka ukoliko je reč o leku koji je predviđen za dijagnozu, prevenciju, ili lečenje po život opasnih ili težih hroničnih stanja koja pogađaju ne više od petoro ljudi na 10.000 u zajednici. Ovaj epidemiološki, tj. medicinski kriterijum može da se proširi i na bolesti koje se češće javljaju ukoliko su one opasne po život, ili ozbiljno otežavaju život, ili su ozbiljne i hronične u isto vreme, a sve pod uslovom da se ne očekuje da plasman medicinskog proizvoda na tržište opravda investiranje u njegov razvoj. U slučaju ispunjenosti oba uslova, dobijanje statusa orfan leka moguće je samo ukoliko ne postoji drugi zadovoljavajući dijagnostički metod, prevencija, ili lečenje i ukoliko bi novo lečenje bilo od znatne koristi za one koji su pogođeni bolešću.⁹¹ Pored toga, neke države članice odobravaju poreske kredite ili korporativni porez za kliničke studije. Tržišni ekskluzivitet oduzima se ukoliko proizvođač nije sposoban da isporuči dovoljnu količinu leka ili ukoliko drugi kandidat može da dokaže da je njegov proizvod „klinički superioran“, što znači efikasniji, bezbedniji ili na drugi način značajno bolji za dijagnozu ili zdravstvenu zaštitu.⁹² Lekovi koji se razvijaju za ovo neprofitabilno tržište nisu finansijski isplativi za farmaceutske kuće, jer se trošak stavljanja takvog leka na tržište ne može nadoknaditi kroz njegovu prodaju. Zbog toga, vlade i neprofitne organizacije za prava pacijenata obolelih od retkih bolesti naglašavaju potrebu za ekonomskim inicijativama koje će ohrabriti farmaceutske kompanije za razvoj i prodaju lekova siročića.

Sporovi iz prakse ove agencije u evropskom prostoru ukazuju na određene specifičnosti, ali i pogodnosti pri registraciji, o čemu svedoči slučaj iz francuske sudske prakse.⁹³ Naime, Opšti sud EU po tužbi Laboratorije iz Francuske poništio je odluku Evropske komisije i utvrdio da je izdavanje dozvole za orfan lek po pojednostavljenom postupku bio osnovan i u svemu zakonit. U ovom slučaju Laboratorija CTRS

90 EMA, Committee for Orphan Medicinal Products, responsible for reviewing applications for orphan designation for medicines that are intended for the diagnosis, prevention or treatment of rare diseases (COMP) http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/landing/orphan_search.jsp

91 European Parliament and the Council of the European Union Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal product, *Official Journal of the European Communities* 2000: L18: 1-5, pristupljeno sajtu 28. aprila 2014.

92 European Parliament and the Council of European Union. Commission Regulation (EC) No 847/2000 of the 27 Laying down the provision for implementation of the criteria for designation of a medicinal product as an orphan medicinal product and definitions of the concepts “similar medicinal products” and “clinical superiority”, *Official Journal of the European Communities* 2000: L 103:5-8.

93 *Laboratoires CTRS (Cell Therapies Research & Services)*, 2009, EMA, EU/3/10/745-European Medicines Agency, www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/...

proizvela je lek *Orphacol*, koji sadrži holnu kiselinu kao aktivnu supstancu. Kao lek siročće on se koristio za tretman retkih, ali veoma ozbiljnih oboljenja jetre, gde odsustvo tretmana u toku prvih nedelja ili meseci života može dovesti do smrtnog ishoda. Laboratorija je oktobra 2009. aplicirala kod Evropske agencije za lekove (EMA) radi dobijanja dozvole, ali je odbijena zbog neposredovanja dokumentacije i kliničkih studija. Jedna od mogućih posledica ograničene dostupnosti i visoke cene lekova siročća jeste rizik od ilegalnog stavljanja u promet falsifikovanih lekova siročća. Sud je utvrdio da se holna kiselina koristila za lečenje pacijenata u Francuskoj od 1993. do 2007. godine, i to u obliku bolničkih preparata koji se daju na lekarski recept i u skladu sa propisima o farmakopeji i pravilima dobre prakse. Bolnički preparati su imali za cilj da ostvare posebne potrebe pacijenata, kao odgovor na individualnu situaciju koja se pravda medicinskim razlozima. Zbog toga, laboratorija nije bila obavezna da prilikom podnošenja zahteva za dozvolu dostavi rezultate pretkliničkih testova i kliničkih ispitivanja, što se inače traži od strane Evropske agencije za lekove. Sud je ipak naglasio da je podnosilac bio dužan da pruži obrazloženje u kliničkom rezimeu o tome zašto nije u mogućnosti da obezbedi sveobuhvatnu informaciju o efikasnosti i bezbednosti za orfan lek i trebalo je da opravda bilans rizika i koristi za taj proizvod. CTRS je to u ovom slučaju učinio, prilažući spisak bibliografskih referenci sa studijama o holnoj kiselini, navodeći da nije u stanju da pruži sveobuhvatne podatke iz objektivno proverljivih razloga: 1) retkost poremećaja, i 2) etička razmatranja. Što se tiče prvog razloga, u vreme kad je podnet zahtev za dozvolu leka (30. oktobar 2009) bilo je dijagnostikovano samo 90 pacijenata sa tim poremećajem, od kojih je 19 pacijenata lečeno u Francuskoj.⁹⁴

Interesovanje za orfan lekove i retke bolesti u Srbiji postalo je veće od 2000. godine. Budući da pitanje finansiranja lekova svuda dobija visok prioritet, sprovedena su takođe istraživanja stavova farmaceuta u Srbiji po tom pitanju. Ocenjuje se da glavni razlog nepovoljnog stanja leži u nedostatku ulaganja u istraživanje i razvoj lekova za retke bolesti, i to kao razlog koji je: veoma bitan za 57,6%, uglavnom bitan za 24,5%, bitan za 14,4% ispitanika. Zato je potrebno da se podrži strategija koja će povećati svest, smanjiti siromaštvo, uključiti retke bolesti u prioritete za istraživanja i razvoj lekova. Treba u tom cilju povećati i podržavati javno finansiranje, kao i promovisati zdravlje i istraživačku infrastrukturu.⁹⁵ Organizacije pacijenata u Srbiji ističu da je osnovni problem za dodavanje i upotrebu novih lekova siročća nedostatak finansij-

⁹⁴ *Ibid.*

⁹⁵ D. Krajnović, J. Arsić, D. Jocić, A. Milošević Georgiev, Lj. Tasić, V. Marinković, „Procena znanja i stavova farmaceuta o retkim bolestima i lekovima za retke bolesti“, *Acta Medica Medianae*, 2/2013, str.25.

skih sredstava.⁹⁶ U 2013. godini u te svrhe u okviru budžeta izdvojeno je 130 miliona dinara (oko 1,2 miliona evra), a da je za 2014. godinu planirano 280 miliona dinara (oko 2,6 miliona evra). Međutim, ova suma pokriva lečenje lekovima siročićima samo jednog malog broja obolelih (u 2013. se u Srbiji lečilo samo deset maloletnih pacijenata). Sve odluke o potrebi lečenja lekovima siročićima donose lekari koji čine Republičku stručnu komisiju za retke bolesti pri Ministarstvu zdravlja Republike Srbije. Iz posebnog Fonda za retke bolesti – budžetske linije Ministarstva zdravlja – finansiraju se enzimске supstitucione terapije za urođene bolesti metabolizma. Trenutno samo za šestoro pedijatrijskih pacijenata obolelih od Gošoeve bolesti (lek *Cerezyme*), troje obolelih od mukopolisaharidoze tip 1 (lek *Aldurazyme*), sedmoro od mukopolisaharidoze – Hanterov sindrom (lek *Elapraxe*), tip 2 i jedan od Pompeove bolesti (lek *Myozyme*). Pored ovih, u Srbiji je registrovan i lek za Fabrijevu bolest (lek *Fabrazyme*), međutim, za njihovo lečenje nema dovoljno novca, pa pacijenti ili uopšte ne primaju terapiju ili je primaju kroz donaciju u okviru humanitarnog programa farmaceutske kompanije.

U Srbiji je jedini način da pacijent dobije medicinski proizvod taj da šifra njegove dijagnoze bude uneta u spisak dijagnoza za koje se neophodni proizvod prepisuje. Širi pristup lekovima, kao ni upotreba leka mimo indikacije ili dozvole nisu ni na koji način prepoznati u sistemu zdravstvenog osiguranja.⁹⁷ Kako bi oba ova načina izdavanja medicinskih proizvoda bila uvedena, neophodno ih je omogućiti pravnom regulativom kroz pravilnike Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje i, po potrebi, izmenama Zakona o zdravstvenom osiguranju. Po pravilu, svaka primena leka koja se vrši u skladu sa dozvolom za promet koju je izdao regulatorni organ, predstavlja *on-label* primenu.⁹⁸ Ipak, u praksi postoje izuzeci. Na primer, neodobrena ili nenaznačena primena leka postoji kad se lek sa dozvolom za promet izdatom od nadležnog regulatornog tela propisuje i koristi na način koji nije opisan u sažetku karakteristika leka ili se njime ne preporučuje (uputstvo za lek), bilo po indikaciji, životnoj dobi, dozi ili načinu primene. Slična situacija postoji kod nelicencirane, odnosno neregistrovane primene leka ili farmaceutske oblike nema dozvolu za promet izdatu od nadležnog regulatornog tela u procesu evaluacije dokumentacije o leku. Međutim, ako se problem lekova za retke bolesti posmatra sa stanovišta zakonske odredbe o novim zdravstvenim unapređenjima i eksperimentalnim metodama, može se naći osnov takve primene u odred-

96 Vodič u saradnji sa Nacionalnom organizacijom za retke bolesti Srbije (NORBS), priredio: G. Ilić, potpredsednik NORBS.

97 Izrazi: *compassionate use* (unlicensed, unregistered) i *off label use* (unlabelled, unapproved), *ibid.*

98 Pravilnik o sadržaju dozvole za stavljanje leka u promet, „Sl. glasnik RS“, 30/2012.

bi Zakona o zdravstvenoj zaštiti, navodeći da to obuhvata i bezbedne, kvalitetne i efikasne lekove i medicinska sredstva i procedure za pružanje zdravstvene zaštite.⁹⁹ U lekarskim krugovima takođe vlada mišljenje o dopuštenosti *off-label* primene lekova, koja podrazumeva primenu leka mimo odobrenih indikacija, za neodobrenu starosnu grupu, sa drugim režimom doziranja ili drugačijim načinom primene. To tumače time što ona nije izričito zabranjena, a deo je dobre prakse drugih država i često se dešava u pedijatriji, neonatologiji, gerijatriji, psihijatriji i onkologiji. Neke države, za razliku od Srbije, imaju registre upotrebe *off-label* lekova i vodiče za njihovo propisivanje i primenu. U Srbiji se mogu pročitati objave koje u vezi sa tim daju proizvođači lekova na sajtu ALIMIS-a u cilju objašnjenja ili upozorenja na osobenost *off-label* upotrebe određenog leka.¹⁰⁰ Razlog zbog kog se lekari odlučuju za *off-label* propisivanje lekova je nedostatak lekova za određenu indikaciju ili za određenu starosnu grupu. U praksi, lekari propisuju lekove za *off-label* primenu na osnovu vlastitog ili iskustva drugih kolega. Nema jedinstvenog stava o takvoj primeni lekova kod nas i u svetu, ali sve više udruženja lekara i regulatornih tela je odobrava uz poštovanje određenih stručnih i zakonskih uslova. Primena tih lekova ima svoje mesto u praksi i široko je prihvaćena među lekarima, te nije u suprotnosti sa zdravstvenim standardima. *Off-label* primena je zastupljena kod nas i u svetu i neophodno je formirati registre za takvu primenu lekova. Sve primene koje nisu standardne i koje su okrenute individualnom pacijentu treba povezati sa slobodom lečenja, izbora terapije i prepisivanja lekova koja stoji na strani lekara, kao i sa načelima pristanka informisanog pacijenta i ispunjenosti etičkih i pravnih standarda za primenu do tada neodobrene ili nestandardne terapije.¹⁰¹ Navodi se da je *off-label* primena dopuštena i sa stanovišta Helsinške deklaracije, vodećeg dokumenta kada su u pitanju medicinska istraživanja. Njome se predviđa da u lečenju pacijenta, gde dokazane intervencije ne postoje ili nisu bile efikasne, lekar, nakon save-ta stručnjaka, uz pristanak pacijenta ili pravno ovlašćenog zastupnika, može koristiti

99 U sprovođenju zdravstvene zaštite zdravstvena ustanova i privatna praksa dužne su da primenjuju naučno dokazane, proverene i bezbedne zdravstvene tehnologije u prevenciji, dijagnostici, lečenju i rehabilitaciji. Pod zdravstvenim tehnologijama podrazumevaju se sve zdravstvene metode i postupci koji se mogu koristiti u cilju unapređivanja zdravlja ljudi, u prevenciji, dijagnostici i lečenju bolesti, povreda i rehabilitaciji, koji obuhvataju bezbedne, kvalitetne i efikasne lekove i medicinska sredstva, medicinske procedure, kao i uslove za pružanje zdravstvene zaštite. Procenu ovih uslova vrši nadležna komisija kao stručno telo na osnovu analize medicinskih, etičkih, društvenih i ekonomskih posledica i efekata u pružanju zdravstvene zaštite (Član 67 Zakona o zdravstvenoj zaštiti, *op. cit.*).

100 <http://www.alims.gov.rs/latin/2014/10/06/pismo-zdravstvenim-radnicima-u-vezi-sa-neodobrenom-off-label-primenom-leka-simulect-baziliksimab-u-transplantaciji-srca/>

101 Goločorbin Kon, I.Ilićević, M.Mikov, „Razlozi i učestalost off-label primene lekova“, *Medicinski Pregled*, 1-2/ 2015, LXVI, str. 35-40.

nedokazanu intervenciju u lečenju pacijenta, ako ona prema proceni lekara nudi nadu za spasavanje života, ponovno uspostavljanje zdravlja ili ublažavanje patnje.¹⁰² Ovaj segment tretmana od značaja je naglasiti ako se uzme u obzir da se mnogi pacijenti veoma često leče kroz kliničke studije i posebno odobrene protokole. Deo problema sa lekovima za retke bolesti rešio se tako što su uvršćeni u Listu D formiranu od RFZO-a. U ovu listu ulaze nabrojani lekovi koji nemaju dozvolu za stavljanje u promet u Srbiji, ali su neophodni u terapiji i dijagnostici i obezbeđuju se na teret sredstava zdravstvenog osiguranja.¹⁰³ Uglavnom je reč o lekovima male potrošnje koji se koriste u terapiji retkih oboljenja. Lekovi se propisuju i izdaju na teret sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja. Navedeno je da to mogu biti sledeći slučajevi: 1) lekovi koji nemaju dozvolu u Republici Srbiji, a neophodni su u dijagnostici i terapiji, 2) neregistrovani lekovi, 3) izuzetno i lekovi za koje je izdata dozvola za lek u Republici Srbiji i koji su istog INN-a kao lek koji se nalazi na Listi lekova, ali koji nisu dostupni na tržištu Republike Srbije u količinama koje su neophodne za ostvarivanje zdravstvene zaštite osiguranih lica, odnosno koji su povučeni iz prometa.¹⁰⁴ Ova lista je sačinjena matra 2006. godine, a spisak lekova na njoj postepeno se povećavao, da bi prema preseku iz 2009. godine brojao 124 leka. Posebna lista nastala je većinom kao posledica prestanka proizvodnje pojedinih lekova ili uvoza lekova sa malom potrošnjom u Srbiji, kao i zbog nemogućnosti farmaceutske industrije da 1993. godine izvrši supstituciju lekova iz bivših republika SFRJ. Pre toga je Republika Srbija sopstvenom proizvodnjom mogla da pokrije 23% lekova sa današnje Liste D, a cela SFRJ 49%. Posle tog perioda, umesto da se do tada postojeći lekovi nadoknade većom proizvodnjom ili uvozom, njihov broj je čak postepeno opadao, te danas nijedan od pomenutih nije među registrovanim lekovima. Takođe treba imati u vidu da lek ne prelazi na Listu D istog trenutka kada se skine sa liste registrovanih lekova, što komplikuje nastavak terapije pacijenta. Lekovi Liste D navedeni su pod svojim INN-om. Za svaki lek navodi se šifra koju dodeljuje RZZO, farmaceutski oblik leka i odgovarajuća jačina, a klasifikovani su po ATC grupama. Problem je što svake godine jedan deo lekova prestane da se proizvodi ili uvozi ili gubi dozvolu za stavljanje u promet u Republici Srbiji. Međutim, samo mali broj tih lekova prelazi na Listu D i ostaje dostupan pacijentima. O neophodnosti lekova sa Liste D svedoči velika podudarnost sa lekovima referentnih lista, kao što su aktuelni BNF i Lista esencijalnih lekova SZO-a, koja je obavezujuća za sva-

102 *Declaration of Helsinki (DoH)*, WMA's policy statement, 1964, amn. General Assembly in October 2013; <http://www.wma.net/en/20activities/10ethics/10helsinki/>

103 Pravilnik o listi lekova koji se propisuju i izdaju na teret sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja, „Sl. glasnik RS“, br. 123/2014. i 136/2014.

104 Član 3 Pravilnika o listi lekova koji se propisuju i izdaju na teret sredstava obaveznog zdravstvenog osiguranja, „Sl. glasnik RS“, br. 123/2014. i 136/2014.

ki zdravstveni sistem. Čak 73% lekova Liste D preporučeno je od strane Velike Britanije, zemlje sa najrazvijenijom farmakoterapijom. Postupak dobijanja lekova sa Liste D je sledeći: 1) lekar određuje terapiju, popunjava recept upisujući INN leka, a ne zaštićeno ime, f.o. i jačinu naznačenu na Listi D, šifru leka, količinu leka izraženu prema f.o. leka; 2) apoteka podnosi zahtev za uvoz neregistrovanog leka, 3) ALIMS zahtev rešava po hitnom postupku, u roku od 24 sata; 4) na zahtev apoteke, po dobijenom odobrenju, ovlašćene veledrogerije uvoze lek. Prema važećem pravilniku uvoznik podnosi zahtev za uvoz neregistrovanog leka Agenciji za lekove i medicinska sredstva Srbije, između ostalog, i u slučaju kad je lek namenjen za lečenje retkih bolesti u humanoj medicini.¹⁰⁵ U Srbiji radi 28 apoteka koje imaju dozvolu za promet ovih lekova, i to po jedna na teritoriji svake filijale RFZO-a. Farmaceut na receptu upisuje potrebne podatke: tačan zaštićeni naziv leka koji izdaje i broj tableta u pakovanju, broj izdatih tableta preračunato u skladu sa pakovanjem, nabavnu cenu jediničnog f.o. i participaciju koja je uvek 0,00. Sa aspekta racionalne farmakoterapije i dobre farmaceutske zaštite odluka RFZO-a da navedene lekove u okviru Liste D obezbedi za pacijente besplatno predstavlja dobru odluku. Međutim, komplikovana i vremenski zahtevna procedura nabavke ovih lekova i dalje dovodi u pitanje kontinuitet i kvalitet lečenja najčešće teško obolelih pacijenata. Deset lekova Liste D u Srbiji nalazi se na evropskom spisku orfan lekova.¹⁰⁶ U Pravilniku o uslovima za uvoz lekova i medicinskih sredstava koji nemaju dozvolu za stavljanje u promet iz 2014. godine postoji spisak lekova za 255 retkih bolesti u Republici Srbiji.¹⁰⁷

V Sporna pitanja u praksi, standardi i preporuke

Medicinski i pravni razlozi govore o tome da oboleli od retkih bolesti predstavljaju vulnerabilnu populaciju pacijenata u zdravstvenom sistemu i da briga za zdravlje na nivou društva treba da se podjednako odnosi na sve pacijente, bez obzira na to da li su njihove dijagnoze retke ili ne. Upravo zbog nedovoljno istraženih stanja ovih obolelih i nebrige u jednom periodu potrebno je da se dosadašnji pristup i njihov tretman u Srbiji iz osnovna promene. Za aktuelnu praksu lečenja lica sa retkim bolestima može se dati sledeća ocena:

105 Član 3 Pravilnika o dokumentaciji i načinu uvoza lekova koji nemaju dozvolu za lek, odnosno medicinskih sredstava koja nisu upisana u registar medicinskih sredstava, „Sl. glasnik RS“, 2/2014. i 14/2014 – ispr.

106 S. Goločorbin Kon, A. Vojinović, M. Lalić Popović, N. Pavlović, M. Mikov, Lekovi „siročići“ - Orphan drugs, *Medicinski pregled*, 9-10/ 2013, LXVI, str. 373-378.

107 Krajinović et al., *Acta Medica*, op.cit, str. 25; Prilog 3, Spisak retkih bolesti, Pravilnika o dokumentaciji i načinu uvoza lekova, op.cit.

- Stanje prava u Srbiji, pored pozitivnih pomaka, još nailazi na određene poteškoće;
- Postoji nejednakost u pristupu zdravstvenim službama, rehabilitaciji i nezi, kao i u finansijskim sredstvima;
- Nije uspostavljen Registar retkih bolesti, niti se daju šifre bolesti, zbog čega pacijenti ne smeju biti ni u kom pravu uskraćeni;
- Postoji nedostatak odgovarajuće multidisciplinarne zdravstvene nege na svim nivoima zdravstvene zaštite;
- Nedovoljna je pomoć u dijagnostici (kadrovski, u skriningu, u zdravstvenim kapacitetima i materijalno), pa i prepoznavanju specifičnih retkih bolesti;
- Nedovoljno je ostvarivanje prava pacijenta na lečenje i zdravstveno osiguranje kroz dostupnost orfan lekova, gde je potrebno uskladiti ostvarenje tih prava sa realnim mogućnostima kroz koordinaciju rada (MZ RS/RFZO);
- Nastaju administrativne poteškoće kod slanja i transporta bioloških uzoraka i drugih procedura u sprovođenju Zojinog zakona;
- Nedovoljno je obaveštavanje o pravima, kako putem vodiča za lekare tako i priručnika za pacijente;
- Saradnja sa referentnim inostranim centrima za dijagnostikovanje i lečenje retkih bolesti, kao i sa mrežom evropskih i svetskih organizacija za retke bolesti;
- Nedovoljno je prisutna kontinuirana medicinska edukacija iz oblasti retkih bolesti.

Zbog složenosti problema zdravstvene zaštite obolelih preduzeto je niz mera i aktivnosti. Zapažen uspeh sa gledišta unapređenja tretmana i poštovanja prava predstavlja donošenje posebnog zakona (Zojin zakon) koji za predmet ima prevenciju i dijagnostiku retkih bolesti, što znači i bolji rad zdravstvenih službi. Zakon ne pretenduje, niti može da reši sve probleme obolelih od retkih bolesti, ali on polazi od prevencije i dijagnostike, što su često nepremostive i sporne situacije za porodice obolelih. Oni su isključeni iz bilo koje zdravstvene podrške. Zakon obuhvata usluge genetičke zdravstvene zaštite jer je to jedina služba, odnosno medicinska specijalnost, koja u smislu dijagnostike neposredno tretira obolele od retkih bolesti. Zakon ima pozitivan pristup jer povezuje genetiku, pedijatriju i ginekologiju, kao i biohemijske struke koje zajednički, multidisciplinarno i u kontinuitetu rade na toj vrsti dijagnostike. Zakon označava odlučan korak da se zdravstvena zaštita u vezi sa genetičkim, a pre svega retkim bolestima u Srbiji reformiše, jer se pokazalo da ona često zanemaruje pacijente, posebno decu kada je potrebno mesecima ili čak godinama da lekar postavi dijagnozu bolesti koja nekad ide progresivno nagore. Ideja zakona je da se minimizira proces dijagnostike u najvećoj mogućoj meri, što bi takođe povećalo efikasnost daljeg tretmana i lečenja. Time Srbija stvara uslove da postane aktivan član međunarodnih i evropskih

mreža asocijacija za retke bolesti sa svim prednostima za pacijente, uključujući ih u prekograničnu dijagnostičku i drugu zdravstvenu negu. Naporima na polju retkih bolesti od strane svih relevantnih aktera u zdravstvu i organizacija pacijenata došlo se do toga da je stvoren dobar osnov za unapređenje tretmana pacijenata sa retkim bolestima. Standardi zdravstvene zaštite i nege su podignuti. Republika Srbija je, naime, usvojila Zojin zakon ne samo da ne bi diskriminisala u zdravstvenoj zaštiti sve one koji pate od retkih bolesti, nego i da bi njihov medicinski tretman i prava u vezi sa tim podigla na viši nivo. Sada se u kliničkoj praksi pridaje veća pažnja nejasnim i kompleksnim stanjima, u smislu obaveznosti pretraga i dijagnostičkog postupanja. Određeno unapređenje standarda usluga vidi se i u tome što medicinska genetika sve više nalazi svoju primenu i u drugim specijalnostima kod dijagnostike, savetovanja, i drugih procedura, koje u tom slučaju karakterišu izražena poverljivost i osetljivost rezultata očitavanja gena. Procedure koje uključuju genetiku mogu biti na udaru veće zloupotrebe, zbog čega iziskuju i dodatnu pravnu zaštitu. U delu terapijskog postupanja podzakonskim aktima su propisani načini proširenog pristupa određenim lekovima u koju grupu ulaze i orfan lekovi sa posebne liste lekova. Bez obzira na dostignute standarde, ostaje rad na njihovoj doslednoj primeni i poštovanju u svakodnevnoj praksi zdravstvene zaštite, koja se još nosi sa određenim problemima.

Preporuke u domenu zdravstvene zaštite i rada službi u tretmanu pacijenata sa retkim bolestima su sledeće:

- **širiti** opšta znanja o retkim bolestima, regulativi i dostupnosti orfan lekova;
- **uključiti** retke bolesti u prioritete za promovisanje zdravlja, javno-zdravstvene i istraživačke infrastrukture;
- **nastaviti rad** na strategiji retkih bolesti, jer to vodi boljem razumevanju i tretmanu, uvođenju registra, što je deo obaveza politike u zdravstvu Republike Srbije kao članice EURORDIS-a;
- **raditi** na donošenju vodiča i protokola u vezi sa obolelima od retkih bolesti i podizanju standarda tretmana;
- **raditi** na edukaciji pripadnika zdravstvenih profesija i pacijenata, ne samo u pogledu njihovih zdravstvenih tegoba, nego i u ostvarenju njihovih prava;
- **prevazići** pitanja finansiranja i nedovoljnog ulaganja u istraživanja i razvoj lekova za retke bolesti, povećati i održavati javno finansiranje;
- **dalje reformisati** zdravstvenu zaštitu u vezi sa osobama sa retkim bolestima u Srbiji u pravcu implementacije novih propisa i rada na podzakonskim aktima;
- **raditi** na donošenju podzakonskih akata koja su neophodna u primeni zakonskog okvira, tako što će se ona propisati saglasno sledećim odredbama usvojenog Zojinog zakona: član 20 (Način, postupak i kriterijume uzimanja uzoraka u cilju

genetičkih analiza, postupak čuvanja kao i obavezne laboratorijske testove opštim aktom uređuje ministar), član 23 (Rezultati genetičkih ispitivanja i analize čuvaju se u skladu sa podzakonskim aktima donetim za sprovođenje zakona kojim se uređuju zdravstvena dokumentacija i evidencija u oblasti zdravstva), član 28 (Mere obaveznog skrininga propisuju se posebnim stručno-metodološkim uputstvom koje odobrava ministar), član 30 (Ministar rešenjem određuje zdravstvene ustanove na tercijarnom nivou koje obavljaju poslove Centra za retke bolesti, u skladu sa zakonom. Centar po potrebi obrazuje multidisciplinarno konzilijarno veće za pitanja dijagnostike), član 40 (Obrasce pristanka i izjava iz čl. 16, 17. i 18. ovog zakona propisuje ministar u roku od tri meseca od dana stupanja na snagu ovog zakona);

- **uskladiti** druge pravilnike u oblasti zdravstvene zaštite sa usvojenim zakonom, kao npr. pravilnika o specijalizacijama i užim specijalizacijama¹⁰⁸, ili o nomenklaturi usluga, ili statusu zdravstvenih saradnika;
- **raditi** na donošenju ili izmenama i dopunama zakonske regulative o prekidu trudnoće iz genetičkih razloga i postupaka genetičkog savetovanja u vezi sa tim;¹⁰⁹
- **revidirati i uskladiti** važeću regulativu o biohemijskim i citogenetičkim laboratorijama.¹¹⁰

108 Pravilnik o specijalizacijama i užim specijalizacijama (član 2 i član 7), „Sl. glasnik RS“, br. 10/2013.

109 Član 6, stav. 2 tačka 2 Zakona o postupku prekida trudnoće u zdravstvenim ustanovama (1995/05), 101/2005 - dr. zakon.

110 Videti sledeće propise: Zakon o zdravstvenoj zaštiti (član 45, član 92a); Zakon o zdravstvenom osiguranju (član 37 i član 45); Pravilnik o nomenklaturi laboratorijskih zdravstvenih usluga na primarnom, sekundarnom i tercijarnom nivou zdravstvene zaštite, „Sl. glasnik RS“, br. 59/2012; Pravilnik o utvrđivanju cena za laboratorijske zdravstvene usluge na primarnom, sekundarnom i tercijarnom nivou zdravstvene zaštite, „Sl. glasnik RS“, br. 36/2014; Pravilnik o kriterijumima za izbor i laboratorijsko testiranje reproduktivnih ćelija, „Sl. glasnik RS“, br. 41/2013; Pravilnik o uslovima koje moraju ispunjavati zdravstvene organizacije koje vrše laboratorijsko ispitivanje uzročnika zaraznih bolesti i proveravanje (verifikaciju) laboratorijskog ispitivanja uzročnika zaraznih bolesti, „Sl. list SFRJ“, br. 21/92 i „Sl. list SCG“, br. 1/2003 - Ustavna povelja; Pravilnik o uslovima i načinu vođenja podataka o laboratorijskim ispitivanjima i o davanju obaveštenja o uzročnicima pojedinih zaraznih bolesti, „Sl. list SFRJ“, br. 42/85 i 7/92 i „Sl. list SCG“, br. 1/2003 - Ustavna povelja; Smernice dobre laboratorijske prakse, „Sl. glasnik RS“, br. 28/2008; Pravilnik o načinu upisa, sadržaju prijave i troškovima upisa u registar laboratorija koje vrše laboratorijska ispitivanja, „Sl. glasnik RS“, br. 4/2011.

PATIENTS RIGHTS IN THE CONTEXT OF RARE DISEASES AND EQUALITY IN ACCESS

Dr Hajrija Mujović Zornić*

SUMMARY

There are many problems related to healthcare services in the Republic of Serbia for rare diseases patients, especially in terms of available methods and procedures of detection of rare diseases, as well as therapeutic treatment after that. The aim of this study is to look at the position of people with rare diseases in medical-legal context, their treatment as patients, treatment of persons related to them, as well as the role of families in cooperation with health institutions and their care. Medical law highlights aspects of health care and mutual rights and obligations in terms of regulation, but also in terms of liability cases. It is important to establish the state of law and health care practice in Serbia when it comes to rare diseases, especially bearing in mind the perspective of legislative changes (Zoja's Law) and the processes of public health activities and policies should recognize the true state of practice and actively influence and change existing negativity.

Serbia is on the path of affirmation of such active policies. Rare diseases have long been neglected, had small publicity and little research has been done in this field. Therefore, today there is a priority to provide an adequate legal framework for the treatment and research of rare diseases. The characteristic of the condition of patients with rare diseases is that the disease is difficult to diagnose, patients face deterioration of health conditions in many cases with unclear clinical picture. The largest number of rare diseases is inborn, of genetic background, faced by infants and 'masked' as only one symptom can be observed. Insufficiently defined legal basis for protection has long been correlated with a lack of medical knowledge about rare diseases. It is believed that equal access to health care services, as one of the main principles of medical law, for patients suffering from rare diseases is not yet fully secured. Access to a world of opportunity and equality for these patients is yet to be realized. The

* Principal Research Fellow, Institute of Social Sciences, vice - president Association of Lawyers for Medical and Health Law of Serbia

practical realization of the rights of patients with rare diseases as particularly vulnerable patients at different levels of health care (rights related to prevention, diagnosis, treatment and rehabilitation), as well as functioning of legal mechanisms for protection of their rights, still remains a challenge.

CIP – Каталогизација у публикацији
Народна библиотека Србије, Београд

342.726-056.24(497.11)(082)

316.662-056.24(497.11)(082)

616-056.7(082)

DRUŠTVENI i pravni položaj osoba sa retkim bolestima i njihovih porodica u Srbiji / [urednici Marta Sjeničić, Marko Milenković]. – Beograd : Institut društvenih nauka, Udruženje pravika za medicinsko i zdravstveno pravo Srbije – SUPRAM, 2016 (Beograd : Dosije studio). – 267 str. ; 24 cm

Tiraž 500. – Napomene i bibliografske reference uz tekst. – Summaries.

ISBN 978-86-80456-01-0

1. Сјеничић, Марта [уредник]

а) Болесници – Правни положај – Србија – Зборници

б) Болесници – Друштвени положај – Србија – Зборници

с) Ретке болести – Зборници

COBISS.SR-ID 225239820