

„Zpráva o plnění úkolů vyplývajících z Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na léta 2012 - 2014 a Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2015 – 2017.

Úvod

Vzácná onemocnění („rare diseases“ dále RD) jsou klinicky heterogenní skupina cca 6000 - 8000 různých onemocnění, jejichž společnou charakteristikou je velmi nízká populační prevalence každé z těchto nemocí (méně než 1:2000 obyvatel). V případě chybných a pozdních diagnóz u těchto onemocnění dochází často k nevratnému poškození zdraví či úmrtí pacientů. RD zahrnují všechny skupiny onemocnění a jsou zodpovědné až za 5% morbidity a mortality v raném dětském období.

Vláda ČR dne 14. 6. 2010 (usnesení vlády č. 466) odsouhlasila „Národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2010 - 2020“, která shrnuje problematiku RD z hlediska EU i ČR a navrhuje hlavní cíle a opatření ke zlepšení situace v dané oblasti v ČR. Cílem Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010 – 2020 je včasná diagnostika a dostupnost adekvátní léčby vzácných onemocnění, koordinace a centralizace efektivní péče o pacienty se vzácným onemocněním, zlepšení vzdělání a informovanosti odborné i laické veřejnosti v dané oblasti, spolupráce na národní i mezinárodní úrovni a také zlepšení identifikace RD v rámci systému Mezinárodní klasifikace nemocí a rozvíjení evropské spolupráce. „Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2012 - 2014“ specifikuje prioritní úkoly a aktivity, tak, aby byly postupně naplněny cíle a opatření Národní strategie. Dílčí úkoly, nástroje, odpovědnost, termíny, případné finanční zdroje a indikátory plnění jednotlivých úkolů Národního akčního plánu byly stanoveny tak, aby byly v daném období realizovatelné a aby měly minimální finanční dopad na státní rozpočet a veřejné zdravotní pojištění.

V letech 2012 - 2014 bylo uloženo plnit v oblasti RD úkoly a aktivity týkající se:

- zlepšení informovanosti o RD u odborné a laické veřejnosti;
- vzdělávání v oblasti RD, zejména včlenění specifické problematiky RD do pregraduálního a postgraduálního vzdělávání zdravotnických pracovníků;
- prevence RD se zaměřením na rozvoj prekoncepční a prenatalní diagnostiky;
- rozšíření počtu diagnostikovaných RD v rámci laboratorního novorozeneckého screeningu;
- zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s RD, zefektivnění diagnostiky a léčby a zajištění rovnocenného přístupu všech pacientům s RD k indikované a vysoce kvalitní zdravotní péči;
- zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob s RD;

- podpora vědy a výzkumu v oblasti RD, rozvoj základního a aplikovaného výzkumu;
- sjednocení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků v rámci RD na národní i regionální úrovni;
- podpora a posílení role organizací pacientů s RD
- meziresortní, mezioborová a mezinárodní spolupráce v oblasti RD.

Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2015 – 2017 specifikuje prioritní úkoly a aktivity tak, aby v tomto období byly dále naplňovány cíle a opatření Národní strategie. Úkoly a aktivity kontinuálně navazují na prioritní úkoly plněné v období 2012 - 2014 a byly stanoveny tak, aby byly v daném období realizovatelné a aby měly minimální finanční dopad na státní rozpočet a veřejné zdravotní pojištění.

Zpráva o plnění úkolů vyplývajících z Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na léta 2012 – 2014

1. Zlepšení informovanosti o RD

1.1. Provoz a aktualizace webových portálů pro RD

V rámci zlepšení informovanosti v oblasti vzácných onemocnění byly provozovány a zřízeny webové portály. Byly vytvořeny webové stránky jednotlivých specializovaných center pro léčbu RD, provozován byl souhrnný webový portál pro RD www.vzacnenemoci.cz, který si klade za cíl zvýšit obecné povědomí o vzácných onemocněních nejenom u veřejnosti, ale i mezi odborníky poskytujícími zdravotní péči pacientům s těmito onemocněními.

Portál www.novorozeneckyscreening.cz určený pro širokou laickou i odbornou veřejnost, uvádějící podrobné informace o programu novorozeneckého screeningu, který je cílen na vyhledávání závažných RD u novorozenců. Portál je rozdělen na dvě části – pro laickou veřejnost, tedy zejména pro rodiče, kterých se novorozenecký screening bezprostředně dotýká a část pro odbornou veřejnost.

Portály www.ebcentrum.cz a www.debra-cr.cz pro RD v oboru dermatologie jsou určeny pro širokou laickou i odbornou veřejnost. Jsou zde uvedeny základní informace o EB Centru (EB Centrum ČR je specializované pracoviště, které vzniklo v roce 2001 při Dětském kožním oddělení FN Brno, v Dětské nemocnici, v Černých Polích) a kontakty na jednotlivé specialisty. Portál EB Centra je provázán s webovými stránkami DEBRA ČR, které jsou určeny pacientům, jejich rodinám a široké veřejnosti.

ČR participovala v evropském projektu Orphanet www.orpha.net a byla rozšiřována jeho česká verze www.orphanet.cz. Na stránkách Orphanetu pro Českou republiku jsou dostupné novinky, dokumenty a informace o událostech národního významu v oblasti RD, léčivých přípravků pro RD a přehledu poskytovaných služeb v rámci České republiky.

Došlo k rozvoji národního registru raritních vyšetření www.registr-raritnich-vysetreni.cz včetně podskupiny vzácných vrozených vývojových vad v rámci portálu www.vrozenevady.cz. Provozován byl portál www.vzacna-onemocneni.cz, kde jsou umístěny stránky České asociace pro vzácná onemocnění (dále jen ČAVO), která sdružuje organizace pacientů s RD i jednotlivé pacienty. Portál je prezentací jejich zájmů a posilování povědomí o specifické problematice RD mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a veřejnosti.

Byl realizován projekt tvorby Národního informačního a vzdělávacího portálu o onkologických onemocněních dětského věku, vytvářený ve spolupráci FN v Motole s Ústavem bioinformatiky Masarykovy univerzity v Brně za účelem objektivního informování laické veřejnosti o dětských nádorech, jejich léčbě a prognóze.

1.2. Informovanost odborné a laické veřejnosti o RD

V období let 2012 – 2014 došlo ke zlepšení informovanosti o RD prostřednictvím médií (rozhlasu, televize a tisku). Byly realizovány propagační videodokumenty týkající se RD, dokumentární film „Vzácná onemocnění“, cykly přednášek a semináře pro odbornou a laickou veřejnost a vystoupení odborníků v České televizi a Českém rozhlase. V denících a zdravotnických mediích byly uveřejněny články týkající se RD, kvality života a sociálního začlenění pacientů se vzácným onemocněním. Aktivity v této oblasti je žádoucí realizovat i v dalším období.

Ve spolupráci s patientskými organizacemi a s evropskou patientskou organizací pro vzácná onemocnění Eurordis org., byly medializovány Světové a Evropské dny vzácných onemocnění. ČAVO vydala Zpravodaj ČAVO a pořádala setkání členů. Uskutečnily se semináře v PS PČR k problematice RD.

2. Vzdělávání v oblasti RD

Problematika RD je součástí pregraduálního a postgraduálního vzdělávání lékařů i nelékařských zdravotnických pracovníků, jednotlivá specializovaná centra pořádají

vzdělávací kurzy a semináře. Vzdělávání však doposud není systémové a v dalším období je potřebné specifickou problematiku RD rozšiřovat zejména v oblasti vzdělávacích programů pro všeobecné praktické lékařství a interní medicínu. V rámci plnění Národního akčního plánu byly organizovány semináře a workshopy pro odbornou veřejnost a odborné bloky týkající se RD byly zařazovány v rámci kongresů jednotlivých lékařských oborů. Byla publikována řada výzkumných i přehledových článků v českém i zahraničním tisku na téma RD. Na vzdělávání v oblasti RD se podílí odborné společnosti, akreditovaná pracoviště, lékařské fakulty a Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví. Vyšly dvě publikace na téma RD "Vzácná onemocnění v kostce" a speciální číslo „Postgraduální medicíny“.

ČAVO realizovala projekt „Včasná diagnostika vzácných onemocnění“ určený praktickým lékařům pro děti a dorost a všeobecným praktickým lékařům. Byla oslovena převážná většina českých praktických pediatrů, proběhly přednášky na téma RD ve spolupráci s Odbornou společností praktických dětských lékařů. Do jejich ordinací byl distribuován plakát „Včasná diagnostika“.

EB Centrum a DEBRA ČR realizovaly semináře pro praktické dětské lékaře a všeobecné praktické lékaře v roce 2013 a v roce 2014. Konference dětské dermatologie ČDS ČLS JEP byla zaměřena na vzácná onemocnění v dermatologii.

Byl nastartován helpmail: help@vzacna-onemocneni.cz. V případě potřeby konkrétních informací v oblasti RD je možné se obrátit na tento konzultační e-mail, který je určen pro lékaře i veřejnost. Provoz informačního e-mailu po odborné stránce zajišťuje Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve spolupráci s ostatními centry a příslušnými odborníky z celé České republiky.

3. Prevence RD – prekoncepční a prenatální screening

V oblasti systémově prováděného prekoncepčního screeningu nebyly realizovány žádoucí aktivity z důvodu nedořešené etické problematiky, která je s tímto spojená. V oblasti prenatálního screeningu došlo ke sjednocení doporučení k jeho provádění ze strany odborné Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP. Dále je rozvíjena databáze DNA diagnostiky RD v České republice a její návaznost na zahraniční iniciativy. Prenatální diagnostika, případně léčba vrozených srdečních vad, se stala etablovanou součástí péče o těhotné ženy. EB Centrum realizuje prenatální a preimplantační genetickou diagnostiku ve spolupráci s gynekologickými klinikami a centry asistované reprodukce v ČR. V rámci komplexního genetického poradenství EB Centrum realizuje genetická preventivní vyšetření příbuzných

pacienta s EB. V období let 2012 - 2014 vznikla síť echokardiologických laboratoří spolupracujících na časně diagnostice syndromu plicní hypertenze.

4. Zlepšení screeningu a diagnostiky RD

4.1 Rozšiřování celoplošného NS o včasnou diagnostiku RD

V roce 2014 byla ukončena pilotní studie Ústavu dědičných metabolických poruch „Optimalizace novorozeneckého screeningu dědičných metabolických poruch 2011 – 2013“. Studie byla realizována v rámci grantového projektu Interní grantové agentury Ministerstva zdravotnictví a byla zaměřena na možnost rozšíření celoplošného NS o další dědičné metabolické poruchy (DMP) a na rozvoj druhostupňových technik novorozeneckého laboratorního screeningu zacílených na snížení falešné positivity. Rozšíření screeningového programu od 1. 1. 2015 na celkem 15 DMP bylo schváleno Meziresortní a mezioborovou pracovní skupinou pro vzácná onemocnění MZ ČR a zástupci zdravotních pojišťoven, bylo zajištěno zařazení dvou nových výkonů do vyhlášky číslo 134/1998, kterou se vydává seznam zdravotních výkonů s bodovými hodnotami. Rozšíření výčtu screeningových vyšetření bude uvedeno v „Metodickém návodu k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče“, který bude uveřejněn ve Věstníku MZČR. Pro rozšíření stávajícího novorozeneckého laboratorního screeningu byla doporučena tato onemocnění: citrulinémie I. typu, argininémie, pyridoxin non-responzivní forma deficitu cystathionin-b-syntézy, deficit methyltetrahydrofolátreduktázy a deficit biotinidázy.

Významnou součástí screeningového programu je informovanost veřejnosti. V roce 2014 proběhla dotazníková studie informovanosti matek novorozenců o NLS, která ukázala některé nedostatky v informování rodiček o NLS. V roce 2014 byla dále zahájena několikaletá prospektivní studie rodičovského stresu v důsledku falešné positivity NLS.

Pro provádění novorozeneckého screeningu sluchu byl vytvořen „Metodický pokyn k provádění screeningu sluchu u novorozenců, který byl uveřejněn ve Věstníku MZ ČR v částce 7/2012. Selektivní screening (tj. vyšetřování klinicky nemocných osob nebo osob v riziku genetické nemoci) probíhal v rámci standardní léčebně-preventivní péče na příslušných pracovištích v ČR. EB Centrum v roce 2014 zahájilo diagnostiku všech typů EB a dalších třinácti genodermatóz metodou sekvenování nové generace.

4.2 Novela vyhlášky č.98/2012 Sb., o zdravotnické dokumentaci

Novelu vyhlášky č.98/2012 Sb., o zdravotnické dokumentaci si vyžádaly nejasnosti týkající se doby uchovávání kartiček pro novorozenecký laboratorní screening v jednotlivých zdravotnických zařízeních. Doba uchovávání byla různá, v trvání 43 a více let od posledního vyšetření pacienta. Nejednotný výklad doby uchovávání působil poskytovatelům zdravotních služeb problémy, poskytovatelé měly problémy s podřazením doby uchovávání kartiček v rámci přílohy č. 3 vyhlášky č.98/2012 Sb., o zdravotnické dokumentaci. Doplnění Přílohy č. 1 a č. 3 k vyhlášce č.98/2012 Sb., o zdravotnické dokumentaci o kartičku k provedení novorozeneckého laboratorního screeningu sjednotilo dobu uchovávání této části zdravotnické dokumentace ve zdravotnických zařízeních. Návrh novely bude předložen k projednání vládou ČR.

4.3 Kvalita a dostupnost diagnostických laboratoří pro RD

Z hlediska analytické kvality diagnostických laboratoří došlo k dalšímu rozvoji jejich akreditace dle ISO 15189 v souladu s ustanoveními zákona č. 373/2011Sb., o specifických zdravotních službách a ve spolupráci s Českým institutem pro akreditaci. Započaly práce na novelizaci zákona o specifických zdravotních službách, neboť z praktických poznatků a rychlého rozvoje genomických technologií vyplynula nezbytnost aktualizovat některá ustanovení. Byla zpřesněna doporučení k indikacím genetických vyšetření a byly aktualizovány tzv. „Nepodkročitelné meze laboratoří“, která provádí genetická vyšetřování. Probíhala spolupráce Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP a Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění ve FN Motol s Všeobecnou zdravotní pojišťovnou a Svazem zdravotních pojišťoven České republiky z hlediska úhrad diagnostiky u RD a přeshraniční spolupráce. Byla vydána odborná doporučení týkající se informovaného souhlasu před genetickým vyšetřením a provádění cytogenetických vyšetření u vzácných vrozených vývojových vad. Dále byla aktualizována doporučení pro správnou laboratorní praxi u vybraných RD a započala aktualizace do vyhlášky číslo 134/1998, kterou se vydává seznam zdravotních výkonů s bodovými hodnotami s ohledem na genetická laboratorní vyšetření. Z hlediska dostupnosti je síť genetických pracovišť pro ČR dostatečná, regionální rozdíly jsou minimální.

5. Zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s RD

5.1. Centralizace, koordinace a integrace péče pro pacienty s RD

V období let 2012 - 2014 byla v souladu se zákonem č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování ustavena centra vysoce specializované zdravotní péče pro RD (např. Národní koordinační centrum pro pacienty se vzácným onemocněním, centra pro pacienty s cystickou fibrózou, s dědičnými metabolickými poruchami, s epidermolysis bullosa congenita (EB), centra pro plicní hypertenzi, vzácné vrozené a srdeční vady aj.). Ve spolupráci se zdravotními pojišťovkami a zástupci odborných společností byla prováděna revize dosavadní sítě funkčních center pro pacienty s RD. Ve spolupráci se zástupci odborných společností byly připravovány výzvy MZ ČR k ustanovení center vysoce specializované péče pro tyto pacienty v jednotlivých medicínských oborech.

V roce 2014 byla v souladu s § 112 zákona č.372/2011 Sb., o zdravotních službách uveřejněna ve Věstníku MZČR v částce 3/2014 Výzva Ministerstva zdravotnictví k podání žádostí o udělení Statutu centra vysoce specializované péče pro pacienty (dospělé a/nebo děti) s vzácnými vrozenými a získanými poruchami krvevotvorby a Statutu centra vysoce specializované péče pro pacienty (dospělé a/nebo děti) s hemofilii a dalšími poruchami hemostázy. Statut Centra vysoce specializované péče pro pacienty s hematologickým onemocněním bude udělen na dobu pěti let. Územím, pro které má být vysoce specializovaná hematologická péče poskytována, je Česká republika. Centra vysoce specializované péče pro děti s hemofilii a dalšími poruchami hemostázy, zajistí komplexní diagnostickou a léčebnou péči včetně chirurgických operací a léčby inhibitorů koagulačních faktorů.

Centralizace péče o pacienty s RD a udělování statutu center vysoce specializované zdravotní péče bude pokračovat v dalším období. Doporučení Rady EU stanovuje, že tato centra by měla mít mezinárodní návaznost (např. Evropský projekt E-rare2, Horizon2020) a měla by být zapojena do mezinárodních iniciativ či evropských grantových projektů v dané oblasti.

5.2. Doporučené postupy v diagnostice a léčbě vybraných RD

Aplikace nejnovějších poznatků v diagnostice a léčbě RD do praxe byla podporována formou grantů, stejně tak i rozšíření spektra existujících a zavádění nových patientských registrů, zlepšení screeningu a diagnostiky a snaha o zavedení standardů péče u jednotlivých RD. Přehled dotací a projektů za období let 2013 -2014 je uveden v příloze.

5.3. Účelná a včasné farmakoterapie RD (orphan drugs) v návaznosti na mezinárodně uznávané standardy a doporučené postupy

V průběhu let 2012 až 2014 vstoupilo do systému úhrad velké množství přípravků k léčbě vzácných onemocnění ať už v režimu vysoce inovativních přípravků nebo v režimu trvalé úhrady. Úhrada léčiv pro vzácná onemocnění je obvykle vázána na specializovaná centra, které zajišťují nejen účelnost a hospodárnost preskripce těchto léčiv, ale také jejich preskripci na nejvyšší odborné úrovni. Farmakoterapie vzácných onemocnění je ovlivňována rovněž stanovením cen a úhrad léčivých přípravků ze zdravotního pojištění. Cenová a úhradová regulace léčiv probíhá v mezích zákona o veřejném zdravotním pojištění. Platná legislativa přímo neuvádí termín vzácná onemocnění ani léčiva pro vzácná onemocnění. Hodnocení léčiv pro vzácná onemocnění proto probíhá de facto podle stejných kritérií jako hodnocení ostatních léčiv.

Léky pro RD se dostávají k pacientům stejnými mechanismy jako ostatní léčivé přípravky. V průměru trvá dostupnost dva roky od schválení Evropskou komisí (registrace, stanovení ceny a úhrady). Rozhodování o úhradách léčivých přípravků použitých v ambulantní péči je v kompetenci Státního ústavu pro kontrolu léčiv (SÚKL), o úhradách přípravků používaných za hospitalizace SÚKL nerozhoduje. Existují také další možnosti úhrady přípravku, kromě stanovení úhrady SÚKLEM ve správním řízení. Léky se dostávají do léčebných doporučení jednotlivých odborných lékařských společností nejčastěji v souladu s jejich registrací. Jedná se např. o úhradu na základě dohody zdravotnického zařízení s výrobcem konkrétního léčiva, další možností je úhrada dle § 16 zákona o veřejném zdravotním pojištění, která se může uplatnit pro přípravky jinak nehrazené ze zdravotního pojištění, je-li jejich poskytnutí jedinou možností léčby. Uplatnění § 16 tohoto zákona spadá do kompetence zdravotních pojišťoven.

6. Zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob s RD

V období let 2012 - 2014 vznikaly patientské organizace, které plní důležitou podpůrnou psychologickou a sociální funkci. Mnohé patientské organizace a aktivity sahaly za rámec podpory výměny zkušeností a staly se skutečnými partnery pacientům a jejich blízkým, kterým zprostředkovávají rady lékařů, právníků, psychologů a sociálních pracovníků. Patientské organizace významně pomáhají také lékařům, sestřám, odborným společnostem a zdravotnímu systému v šíření osvěty o prevenci a možnostech screeningu a přispívají tak ke včasnému odhalení některých onemocnění v době, kdy jsou lépe léčitelná.

6.1. Zavedení systému MKF (MKF - Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví / ICF - International Classification of Functioning, Disability and Health)

Na základě tlaku lékařské veřejnosti byla ze zdravotnických předpisů vypuštěna ustanovení o zavedení a užívání Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví (dále jen „MKF“). O znovuzavedení zákonné povinnosti užívání MKF vybranými odbornostmi se jedná.

6.2. Vzdělávání odborné veřejnosti o systému MKF

Lékaři působící v rezortu práce a sociálních věcí jsou na zavedení MKF připraveni, většina absolvovala příslušná školení a má mezinárodní certifikát.

6.3. Zdravotně-sociální služby

K oblasti zdravotně sociálních služeb je třeba uvést, že pro složitost problematiky a nutnou spolupráci několika ministerstev, zdravotních pojišťoven a pacientských organizací se nedařilo uspokojivě řešit úkoly v této oblasti. Pro zefektivnění spolupráce mezi MZ a MPSV byla zřízena mezirezortní pracovní skupina pro řešení problematiky průřezových sociálně-zdravotních služeb s cílem pokračovat v práci na dalším řešení problematiky dlouhodobé zdravotně-sociální péče a vytvořit podmínky pro uplatnění principů ekvity v oblasti zdravotních a sociálních služeb.

Významnou aktivitou ve prospěch nemocných dětí je organizace letních táborů pro děti a jejich rodiny např. Českým svazem hemofiliků za účelem učení se nitrožilní aplikace koagulačních faktorů formou domácí léčby. Zásadním příspěvkem ke kvalitě života je profylaktická léčba koagulačními faktory u hemofiliků. Podobné aktivity probíhají i u dalších RD ve spolupráci s pacientskými organizacemi např. pro cystickou fibrózu nebo svalové dystrofie.

Také DEBRA ČR pravidelně organizuje týdenní ozdravné pobyty s bohatým edukačním programem pro pacienty a rodinné příslušníky a přispívá pacientům na přímořské pobyty. Konference DEBRA ČR přinesly pacientům a jejich rodinám novinky nejen v oblasti péče o nemocného s EB a aktuální informace o činnosti DEBRA ČR, ale i informace a pomoc v oblasti sociální, a právní a nabídku psychologické podpory.

7. Podpora základního a aplikovaného výzkumu v oblasti RD

7.1. Účelová podpora vědy a výzkumu v oblasti RD na národní a mezinárodní úrovni

V období 2012 – 2014 byla zaznamenána spolupráce center pro zdravotní péči o pacienty s RD na společných výzkumných projektech (např. kardiovaskulární výzkumný program Invazivní přístupy k záchraně či regeneraci myokardu v rámci projektu PRVOUK). V rámci Interní grantové agentury (IGA) MZ ČR byl v uplynulém období řešen projekt v oblasti podpory vědy a výzkumu RD - pilotní studie Ústavu dědičných metabolických poruch „Optimalizace novorozeneckého screeningu dědičných metabolických poruch 2011 – 2013“.

Z grantů (IGA) MZ ČR byla též podporována činnost Centra hereditárních ataxií. FN Brno řeší v rámci (IGA) MZ ČR (2013 - 2015) společný projekt Centra molekulární biologie a genové terapie IHOK, Dětského kožního oddělení Pediatrické kliniky, Oddělení klinické genetiky FN Brno a I. patologicko anatomického ústavu FN U svaté Anny, projekt s názvem „Komplexní diagnostika vybraných genodermatóz“.

Nepodařilo se zajistit účast na mezinárodních evropských projektech E-rare, které jsou iniciativou Evropské komise pro mezinárodní výzkum v oblasti RD, kdy jsou financovány národní týmy z národních zdrojů v mezinárodních konsorciích. Tématika RD byla zařazena do oborových komisí nově vzniklé Agentury pro zdravotnický výzkum. Výzvy specificky se týkající RD nebyly doposud vypsaný. Ve spolupráci s odborem pro vědu a výzkum MZ ČR byla prosazena problematika RD do výzkumných priorit AZV.

Mezinárodní granty EU jsou jednou z oblastí, kde došlo k zapojení do výzkumných konsorcií (např. projekt Eurogentest.org, Orpha.net, Techgene.eu, Treat-NMD.eu, Care-NMD.eu, RD-connect.eu, RD-neuromics.eu a Eurenomics.eu 7 - rámcový program EU) v oblasti RD. Za podpory European Agency for Health and Consumers (nyní CHAFEA) byly vytvářeny za aktivní účasti Ústavu dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK mezinárodní registry pacientů s RD (E-IMD, EHOD a INPDR).

Byla zahájena realizace projektu „Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN Motole“, který byl podpořen finančním mechanismem EHP/Norské fondy. Aktivita projektu mají rozšířit povědomí a znalosti o problematice RD mezi odbornou a laickou veřejností, realizovat zavedení nových metod molekulárně cytogenetické a genetické diagnostiky pro potřeby prenatální a postnatální diagnostiky RD, zdokonalit farmakoekonomický odhad diagnostických a léčebných nákladů na vybraná RD, zdokonalit komplexní péči o pacienty

s využitím zkušeností norských zdravotních služeb a rozvíjet pregraduální a postgraduální výuku. Projekt bude ukončen v roce 2016.

8. Sjedenění a rozvoj sběru dat a biologických vzorků

8.1 Národní sběr dat v oblasti RD, zlepšování metodik sběru a podpor účasti na mezinárodních projektech

Sběr dat týkající se RD byl limitován především nedostatečnou podrobností běžně používané Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN-10) jako klasifikačního a kódovacího nástroje a absencí minimálního datového modelu pro sběr dat o vzácných onemocněních. Oba dva problémy intenzivně řešil Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR (dále ÚZIS ČR) formou zavádění podrobnějších kodifikačních a klasifikačních systémů (OMIM, Orphacodes, SSIEM) do sběru dat Národního registru reprodukčního zdraví a do Datového standardu MZ ČR. Součástí záměru byl částečný překlad, podpora a dokumentace těchto nástrojů a zintenzivnění mezinárodní spolupráce při jejich používání. Zástupce ÚZIS ČR se účastnil zahraničních seminářů k danému tématu.

Použití kodifikačního systému Orphacodes, který bude zahrnut jako celek do připravované 11. revize MKN, by mělo pomoci právě při přechodu na MKN-11. ÚZIS ČR vytvořil za použití zahraničních vzorů a metodik také minimální datový model pro sběr dat o RD (MDS RD – minimal data set). MDS RD by měl být vzorem pro vytváření jakýchkoliv nových (a úpravu stávajících) registrů, databází a datových modelů elektronického zdravotního záznamu pro další možné využití z hlediska identifikace případů RD.

V rámci jednotlivých medicínských odborností byly v období 2012 – 2014 instalovány registry RD zaštitěné jednotlivými odbornými společnostmi (např. kardiologické registry KARDIO-ICD, KATAB, REPACE, REPLY, TAVI, registr vzácných onemocnění červené krevní řady a registr Centra hereditárních ataxií). Vznikl český a slovenský společný registr vrozených vad s plicní hypertenzí a probíhal sběr dat v registru cystické fibrózy.

9. Podpora a posílení role organizací pacientů s RD

9.1. Podpora činnosti a rozvoj spolupráce s evropským sdružením patientských organizací Eurodis.

ČAVO je zastřešující organizace pro patientské organizace pro RD, má 30 členů patientských organizací a 18 individuálních členů za jednotlivé diagnózy. V období let 2012 – 2014 probíhalo zapojování jednotlivých členů do aktivit ČAVO a pořádání edukačních setkání členů ČAVO ve snaze více zapojit jednotlivé patientské organizace do realizace Národního akčního plánu RD. Dále probíhala edukace zástupců patientských organizací v Akademii patientských organizací.

DEBRA ČR je členem DEBRA International, která jednou ročně organizuje pro pacienty i odborníky kongres. Organizace mezi sebou komunikují i v průběhu roku, předávají si zkušenosti.

10. Meziresortní a mezioborová spolupráce

V roce 2010 byla na MZ ustavena Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění složená ze zástupců Ministerstva zdravotnictví, Ministerstva práce a sociálních věcí, Všeobecné zdravotní pojišťovny ČR, Svazu zdravotních pojišťoven ČR, odborných společností ČLS JEP, WHO kanceláře v ČR, ÚZIS ČR, patientských organizací a dalších odborníků. V období let 2012 – 2014 pokračovala činnost této pracovní skupiny, která koordinovala plnění úkolů a aktivit vyplývajících z Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010 – 2020 a Národního akčního plánu na léta 2012 – 2014.

Mezioborová spolupráce byla realizována v rámci odborných center jednotlivých medicínských odborností, kde je poskytována specializovaná péče o pacienty s RD. Centralizace zdravotní péče vytváří podmínky nejen pro mezioborovou spolupráci, ale i pro získání a udržení erudice a zvýšení efektivity managementu, tedy snížení prostředků vynakládaných na diagnostiku, léčbu a další sledování pacienta při zachování nebo dokonce zvýšení kvality poskytované péče.

11. Zahraniční spolupráce v oblasti RD

11.1 Spolupráce na mezinárodní úrovni

V oblasti kardiologie došlo v roce 2012-14 ke spolupráci jednotlivých center s obdobnými pracovišti v zahraničí, ke spolupráci existujících patientských organizací s obdobnými organizacemi v evropských zemích a se zastřešujícími evropskými organizacemi, k účasti českých expertů na tvorbě evropských doporučených postupů pro diagnostiku a léčbu vzácných onemocnění v kardiologii a oblasti dědičných metabolických poruch.

EB Centrum FN Brno je členem mezinárodního týmu klinických expertů "EB Clinet" a podílí na vypracování mezinárodních doporučených postupů pro diagnostiku a léčbu EB. Dětské kožní oddělení PEK FN Brno je členem mezinárodní sítě klinických expertů pro vzácné vrozené vady kůže - Genodermatoses network, která se pravidelně schází, organizuje meetingy pro mladé dermatology, vypracovává guideleiny zaměřené na RD v dermatologii.

Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění organizovalo v roce 2013 mezinárodní workshop „Rare genetic diseases: diagnosis and discovery workshop“ ve spolupráci s International rare disease research consortium Evropské Unie a spolupracovalo v roce 2014 s odborem EU MZ ČR při přípravě konference k prezentaci výsledků 2. Akčního programu veřejného zdraví EU s Evropskou agenturou CHAFEA (dříve EAHC DG Sanco, Lucembursko). Probíhala spolupráce s International Rare Disease Research Consortium, kde má ČR zástupce v Diagnostic Committee.

ČAVO spolupracovala s evropskou patientskou organizací pro RD – Eurordis.org a navázala spolupráci s norskou patientskou organizací Frambu. Patientská organizace DEBRA ČR se účastnila mezinárodních konferencí DEBRA International.

11.2 Jednotná klasifikace RD ve spolupráci s konsorciem Orphanet

V současné době používaná Mezinárodní klasifikace nemocí 10. revize neumožňuje dostatečně přesné a efektivní kódování RD. Předním systémem pro kódování RD na mezinárodní úrovni je systém Orphacodes vytvořený konsorciem Orphanet. Orphanet spolupracuje s Mezinárodní zdravotnickou organizací a systém Orphacodes bude pravděpodobně začleněn jako speciální kapitola pro RD do 11. revize Mezinárodní klasifikace nemocí.

ÚZIS ČR se v letech 2012 - 2014 účastnil mezinárodních workshopů zaměřených na vedení registrů RD a především kódování RD v registrech a informačních systémech. ÚZIS ČR v současné době pracuje na analýze klasifikací RD a použití systému Orphacodes spolu s databází Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) a klasifikací Society for the Study of

Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) v jednotném datovém modelu pro RD a pilotně také v Národním registru vrozených vad. Implementací (do budoucna včetně překladu odborných termínů do češtiny a tím jejich kodifikaci v české verzi tohoto systému) systému Orphacodes v ČR a jeho zabudováním do minimálního datového modelu bude umožněna klasifikace RD podle mezinárodních standardů. Zároveň bude kódování těchto nemocí v ČR připraveno na přechod na plánovanou 11. revizi Mezinárodní klasifikace nemocí.

Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2015 – 2017.

V Národním akčním plánu pro vzácná onemocnění na léta 2015 – 2017 je kladen důraz zejména na podporu včasné identifikace a diagnostiky RD, na centralizaci péče o pacienty s RD, sjednocení a rozvoj sběru data a tvorbu standardů péče o pacienty s RD, dále na zlepšení informovanosti a vzdělávání o RD, na návaznost v již zavedené zahraniční spolupráci a navazování nových kontaktů a zapojení českých center do společných evropských databází a registrů shromažďujících klinická data. Důležité bude rovněž zapojení do mezinárodních výzkumných projektů u RD (např. E-rare2, Horizon2020), domácích výzkumných projektů v rámci Agentury pro zdravotnický výzkum a rozvoj přeshraniční diagnostické a léčebné péče v souladu s ustanoveními Směrnice o právech pacientů v přeshraniční péči, která byla transponovaná do české legislativy v roce 2014.

Pro zlepšení kvality života a sociálního začlenění pacientů s RD bude významné zřizování center domácí péče, sociálních lůžek, respitních center a rehabilitačních zařízení a rozšíření lůžek dlouhodobé péče s vyškoleným personálem a speciálním vybavením. Pozornost je třeba věnovat účelné a včasné farmakoterapii vzácných onemocnění v návaznosti na mezinárodně uznávané standardy a doporučené postupy a zvyšování edukace a povědomí o problematice RD u odborné a laické veřejnosti. Cíle, úkoly, termíny, výstupy, gestoři, spolupracující subjekty a předpoklady plnění Národního akčního plánu jsou uvedeny v příloze.