

NÁRODNÍ AKČNÍ PLÁN PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ NA LÉTA 2015-2017 (NAP)

1. Zlepšení informovanosti o RD

Úkoly	Výstupy	Gestor	Spolupráce	Financování
Provoz, rozvoj a aktualizace webových portálů pro RD; Ustanovení telefonní helplinky a zajištění provozu kontaktního informačního centra VO	Webové portály RD E-mail (help@vzacna-onemocneni.cz) Telefonní Helplinka116XXX	NKC Motol	MU Brno, Centra RD, PO, MPS, ZP ČAVO ČTÚ	Dotační programy Norské fondy
Informovanost odborné a laické veřejnosti o RD Celostátní kampaň o RD	Semináře, konference, kampaně, spolupráce s médii; Výzkum povědomí o RD	NKC Motol MZ	Odborné společnosti Centra RD PO, MZ ZP, ČAVO	Dotační programy Norské fondy

2. Vzdělání v oblasti RD

Úkoly	Výstupy	Gestor	Spolupráce	Financování
Odborná veřejnost (pre- a postgraduální vzdělávání lékařů, středního zdravotnického personálu, nelékařských zdravotnických pracovníků, celoživotní vzdělávání v této oblasti)	Rozšíření pregraduální a postgraduální Výuky v oblasti RD; Tvorba systému postgraduálního vzdělávání v oblasti RD; Edice odborných publikací	NKC Motol Centra RD, Odborné společnosti, IPVZ MZ	Lékařské fakulty MŠMT Akreditovaná Pracoviště ČAVO, PO	Dotační programy Norské fondy

3. Prevence RD

Úkoly	Výstupy	Gestor	Spolupráce	Financování
Prekoncepční a prenatalní screening R	Návrh metodiky prekoncepčního a prenatalního screeningu RD	NKC Motol, KCNS VFN, Odborné společnosti	MZ ZP	Dotační programy Zdravotní pojištění

4. Zlepšení screeningu a diagnostiky RD

Úkoly	Výstupy	Gestor	Spolupráce	Financování
Rozšiřování celoplošného NS o včasnou diagnostiku RD (smyslových vad, dalších dědičných poruch metabolismu apod.)	Celoplošný NS sluchu, metodika NS sluchu; Návrh na optimalizaci NS metabolických poruch	ORL společnost Kardiologická společnost; ČLS JEP, NKC Motol, KCNS VFN, MZ	Odborné společnosti MPS ZP	IGA Dotační programy Zdravotní pojištění
Rozvoj center fetální kardiologie				
Sdružení expert. genet. pracovišť				

4. Zlepšení screeningu a diagnostiky RD - pokračování

Úkoly	Výstupy	Gestor	Spolupráce	Financování
Kvalita a dostupnost diagnostických laboratoří pro RD	Informace pro laboratoře připravující se k akreditaci dle ISO 15189 a zákona č. 373/2012 Sb. Informace o dostupnosti laboratorních vyšetřovacích metod pro RD na webovém portálu NKC Motol a SLG. CZ	MZ Společnost lékařské genetiky ČLS JEP	MU Brno Odborné společnosti	Dotační programy

5. Zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s RD

Úkoly	Výstupy	Gestor	Spolupráce	Financování
Centralizace, koordinace a integrace péče pro pacienty s RD	Analýza stávajících pracovišť; Udělení statutu vysoce specializovaných center pro RD; Rozvoj přeshraniční péče	MZ ZP	Odborné společnosti NKC Motol MPS Centra RD PO, ČAVO	Norské fondy Zdravotní pojištění
Doporučené postupy v diagnostice a léčbě vybraných RD (včetně postupů v ošetřovatelství)	Doporučené postupy, metodiky, standardy, pilotní projekty o vybrané skupiny RD	Odborné spol.	ZP PO	Dotační programy Norské fondy
Účelná a včasné farmakoterapie RD (orphan drugs) v návaznosti na mezinárodně uznávané standardy a doporučené postupy	Analýza a návrh účelné farmakoterapie RD (zlepšení dostupnosti a efektivity péče, monitoring efektivity léčby)	SÚKL MZ NKC Motol	Odborné společnosti, ZP MPS	Dotační programy
Projekt Včasná diagnostika RD	Zajištění časné diagnostiky pacientů s RD. Celoplošné rozšíření. Zvýšení počtu zachycených pacientů s RD	NKC Motol ČAVO	UBLG, OSPLD ČLS JEP, SPLDD, ČPS	Dotační programy Norské fondy

6. Zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob s RD

Úkoly	Výstupy	Gestor	Spolupráce	Financování
Zavedení systému MKF (MKF - Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví/ICF -International Classification of Functioning, Disability and Health)	Studie proveditelnosti MKF	ÚZIS	MPSV Odborné společnosti ZP, PO	Dotační programy
Vzdělávání odborné veřejnosti o systému MKF	Semináře, konference, vzdělávací programy, metodiky	IPVZ Odborné spol., ČLK	MZ, MPSV, ÚZIS, PO, ČAVO	Dotační programy
Zdravotně- sociální služby	Návrh na systémové řešení dlouhodobé zdravotně- sociální péče u RD, studie proveditelnosti	MZ MPSV	ZP, Krajské a obecní úřady, ČLK, ČLS JEP, PO, ČAVO	Zdravotní pojištění Financování sociálních služeb

7. Podpora základního a aplikovaného výzkumu v oblasti RD

Úkoly	Výstupy	Gestor	Spolupráce	Financování
Účelová podpora vědy a výzkumu v oblasti RD – na národní úrovni	Výzkum, projekty, studie	Lékařské fakulty NKC Motol Centra RD Odborné spol.	AV ČR PřF MZ	Dotační programy IGA
Rozvoj spolupráce fakulturních a mimofakulturních vědeckých pracovišť a lékařských a nelékařských fakult				
Účelová podpora vědy a výzkumu v oblasti RD – na mezinárodní úrovni	Výzkum, projekty, studie, zapojení ČR do projektu E-rare aj	NKC Motol Centra RD Odborné spol.	WHO	Dotační programy Norské fondy 2. akční program Společenství pro veřejné zdraví; FP7

8. Sjednocení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků o RD

Úkoly	Výstupy	Gestor	Spolupráce	Financování
Národní sběr dat v oblasti RD, zlepšování metodik sběru těchto dat podpora účasti na mezinárodních projektech sběru dat v oblasti RD	Sběr dat, statistiky, analýzy, metodika ÚZIS, mezinárodní spolupráce	ÚZIS ÚOOU KCNS VFN	MU Brno, Centra RD, Odborné společnosti	
Právní rámec sběru dat a biologických vzorků	Projekt sběru dat dle MKN XI Úprava sběru dat a biologických vzorků v oblasti RD	ÚZIS MZ	Odborné společnosti	

9. Podpora a posílení role organizací pacientů se vzácným onemocněním s RD

Úkoly	Výstupy	Gestor	Spolupráce	Financování
Spolupráce s patientskými organizacemi v ČR, rozvoj spolupráce s evropským sdružením patientských organizací Eurordis.	Projekty, semináře, konference, spolupráce s médii	PO SÚKL (??) ČAVO	MPS Odborné společnosti WHO CZ	Dotační programy
Podpora činnosti patientských organizace	Semináře, konference, spolupráce s médii	PO	Odborné společnosti WHO CZ	Dotační programy Norské fondy 2. akční program Společenství pro veřejné zdraví EU
Podpora fungování a provozu patientských organizací (web stránky, překlady odborných materiálů, atd)	Provoz web stránek PO, podpora fungování PO	MZ SUKL PO, CAVO		

10. Meziresortní a mezioborová spolupráce

Úkoly	Výstupy	Gestor	Spolupráce	Financování
Koordinace plnění úkolů vyplývajících z Národní strategie pro prevenci vzácných onemocnění na léta 2010-2020 a příslušných akčních plánů	Činnost MPS RD	MZ	MPS. NKC MPS ČAVO	
Zanést pojmy „vzácné onemocnění“ a „léčivý přípravek pro vzácná onemocnění“ do právního řádu ČR, konkrétně: zákon č. 48/1997 o veřejném zdravotním pojištění a zákon č. 329/2011 o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením a o změně souvisejících zákonů	Činnost MPS RD	MZ	MPSV	

11. Zahraniční spolupráce v oblasti RD

Úkoly	Výstupy	Gestor	Spolupráce	Financování
Spolupráce na mezinárodní úrovni v oblasti RD, výměna zkušeností, dat, informací	Mezinárodní spolupráce, projekty	NKC Motol	Centra RD, Odborné společnosti, PO, WHO CZ ÚZIS, ČAVO	Dotační programy
Spolupráce v rámci projektu Evropské komise EuroPlan /Eurordis	Mezinárodní spolupráce	NKC Motol, MZ	PO, ČAVO	Dotační programy
Jednotná klasifikace vzácných onemocnění do připravované aktualizace MKN-11 a ve spolupráci s konsorciem Orphanet (Orphancodes) SSIEM.org	MKN-11	ÚZIS MZ WHO CZ	MPS, Odborné společnosti, Orphanet, PO, ČAVO	Dotační programy