

## **„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](http://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](http://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](http://www.ebcentrum.cz) a [www.debra-cr.cz](http://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](http://www.orpha.net) a byla rozšiřována jeho česká verze [www.orphanet.cz](http://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](http://www.registr-raritnich-vysetreni.cz) včetně podskupiny vzácných vrozených vývojových vad v rámci portálu [www.vrozene-vady.cz](http://www.vrozene-vady.cz). Provozován byl portál [www.vzacna-onemocneni.cz](http://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 koordináční 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 pojišťovnami 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 krvetvorby 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 včasná 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 mechanizmy 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 patientských 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 patientskými 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. kardiiovaskulární 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 vypsány. 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. Aktivity 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. Sjednocení 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 presentaci 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 zřízení 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.

### Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2015 - 2017

Cíle	Úkoly	Termín	Výstupy	Gestor	Spolupráce	Předpoklady
<b>1. Zlepšení informovanosti o RD</b>	1.1. Provoz, rozvoj a aktualizace webových portálů pro RD; Ustanovení telefonní helplinky	průběžně	Webové portály RD Helplinka 116XXX	NKC Motol	MU Brno, Centra RD, PO, MPS, ZP ČAVO ČTÚ	Dotační programy NF
	1.2. Informovanost odborné a laické veřejnosti o RD	průběžně	Semináře, konference, kampaně, spolupráce s médii; Výzkum povědomí o RD	NKC Motol	Odborné společnosti Centra RD PO, MZ ZP	Dotační programy NF

<b>2. Vzdělávání v oblasti RD</b>	2.1. Odborná veřejnost (pre- a postgraduální vzdělávání lékařů, středního zdravotnického personálu, nelékařských zdravotnických pracovníků, celoživotní vzdělávání v této oblasti)	<b>průběžně</b>	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	Dotační programy NF
<b>3. Prevence RD</b>	3.1. Prekoncepční a prenatalní screening RD	průběžně	Návrh metodiky prekoncepčního a prenatalního screeningu RD	NKC Motol, KCNS VFN, Odborné společnosti	MZ ZP	Dotační programy Zdravotní pojištění
<b>4. Zlepšení screeningu a diagnostiky RD</b>	4.1. Rozšiřování celoplošného NS o včasnou diagnostiku RD (smyslových vad, dalších dědičných poruch metabolismu apod.) 4.2. Rozvoj center fetální kardiologie 4.3. Sdružení expert. genet. pracovišť pro dg. RD v kardiologii	2015-2017	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
	4.4. Kvalita a dostupnost diagnostických laboratoří pro RD	2015-2017	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
	5.1. Centralizace, koordinace a	2015-2017	Analýza stávajících	MZ	Odborné	

<b>5. Zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s RD</b>	integrace péče pro pacienty s RD		pracovišť; Udělení statutu vysoce specializovaných center pro RD; Rozvoj přeshraniční péče	ZP	společnosti NKC Motol MPS Centra RD PO	NF Zdravotní pojištění
	5.2. Doporučené postupy v diagnostice a léčbě vybraných RD (včetně postupů v ošetřovatelství)	průběžně	Doporučené postupy, metodiky, standardy, pilotní projekty o vybrané skupiny RD	Odborné společnosti	ZP PO	Dotační programy NF
	5.3. Účelná a včasné farmakoterapie RD (orphan drugs) v návaznosti na mezinárodně uznávané standardy a doporučené postupy	2015-2017	Analýza a návrh účelné farmakoterapie RD (zlepšení dostupnosti a efektivity péče, monitoring efektivity léčby)	SÚKL MZ NKC Motol	Odborné společnosti, ZP MPS	Dotační programy

<b>6. Zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob s RD</b>	6.1. Zavedení systému MKF (MKF - Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví / ICF - International Classification of Functioning, Disability and Health)	průběžně	Studie proveditelnosti MKF	ÚZIS	MPSV Odborné společnosti ZP, PO	Dotační programy <b>Dot</b>
	6.2. Vzdělávání odborné veřejnosti o systému MKF	průběžně	Semináře, konference, vzdělávací programy, metodiky	IPVZ Odborné společnosti ČLK	MZ, MPSV, ÚZIS, PO	Dotační programy
	6.3. Zdravotně-sociální služby	průběžně	Návrh na systémové řešení dlouhodobé zdravotně-sociální péče u RD, studie proveditelnosti	MZ MPSV	ZP, Krajské a obecní úřady, ČLK, ČLS JEP, PO	Zdravotní pojištění Financování sociálních služeb
<b>7. Podpora základního a aplikovaného výzkumu v oblasti RD</b>	7.1. Účelová podpora vědy a výzkumu v oblasti RD – na národní úrovni;	2015-2017	Výzkum, projekty, studie	Lékařské fakulty NKC Motol Centra RD Odborné společnosti	AV ČR PřF MZ	Dotační programy IGA
	7.2 Rozvoj spolupráce fakulturních a mimofakulturních vědeckých pracovišť a lékařských a nelékařských fakult					
	7.3. Účelová podpora vědy a výzkumu v oblasti RD – na mezinárodní úrovni	2015-2017	Výzkum, projekty, studie, zapojení ČR do projektu E-rare aj.	NKC Motol Centra RD Odborné společnosti	WHO	Dotační programy NF 2. akční program Společenství pro veřejné zdraví FP7

<b>8. Sjednocení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků o RD</b>	8.1. Národní sběr dat v oblasti RD, zlepšování metodik sběru těchto dat podpora účasti na mezinárodních projektech sběru dat v oblasti RD	průběžně	Sběr dat, statistiky, analýzy, metodika ÚZIS, mezinárodní spolupráce	ÚZIS ÚOOU KCNS VFN	MU Brno, Centra RD, Odborné společnosti	
	8.2. Právní rámec sběru dat a biologických vzorků	2017	Projekt sběru dat dle MKN XI Úprava sběru dat a biologických vzorků v oblasti RD	ÚZIS MZ	Odborné společnosti	
<b>9. Podpora a posílení role organizací pacientů se vzácným onemocněním s RD</b>	9.1. Spolupráce s patientskými organizacemi v ČR, rozvoj spolupráce s evropským sdružením patientských organizací Eurordis.	průběžně	Projekty, semináře, konference, spolupráce s médii	PO SÚKL	MPS Odborné společnosti WHO CZ	Dotační programy
	9.2. Podpora činnosti patientských organizací	průběžně	Semináře, konference, spolupráce s médii	PO	Odborné společnosti WHO CZ	Dotační programy NF 2. akční program Společenství pro veřejné zdraví

						EU
<b>10. Meziřesortní a mezioborová spolupráce</b>	10.1. Koordinace plnění úkolů vyplývajících z Národní strategie pro prevenci vzácných onemocnění na léta 2010-2020 a příslušných akčních plánů.	průběžně	Činnost MPS RD	MZ	MPS	
<b>11. Zahraniční spolupráce v oblasti RD</b>	11.1. Spolupráce na mezinárodní úrovni v oblasti RD, výměna zkušeností, dat, informací	průběžně	Mezinárodní spolupráce, projekty	NKC Motol	Centra RD Odborné společnosti PO WHO CZ ÚZIS	Dotační programy
	11.2. Spolupráce v rámci projektu Evropské komise EuroPlan/Eurordis	2015	Mezinárodní spolupráce	NKC Motol MZ	PO	Dotační programy
	11.3. Jednotná klasifikace vzácných onemocnění do připravované aktualizace MKN-11 a ve spolupráci s konsorciem Orphanet.	průběžně	MKN-11	ÚZIS MZ WHO CZ	MPS, Odborné společnosti, Orphanet, PO	Dotační programy

Použité zkratky:

RD – vzácná onemocnění

NKC Motol – Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN Motol  
KCNS VFN – Koordinační centrum pro novorozenecký screening ve VFN  
E-rare - ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases Evropské Komise  
MZ – Ministerstvo zdravotnictví  
MPSV – Ministerstvo práce a sociálních věcí  
MŠMT – Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy  
MPS - Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění  
PO – pacientské organizace  
NF – Norské fondy  
SÚKL – Státní ústav pro kontrolu léčiv  
ÚZIS – Ústav zdravotnických informací a statistiky  
WHO CZ – Kancelář Světové zdravotnické organizace v ČR  
MU Brno – Masarykova univerzita Brno  
EU – Evropská unie  
Eurordis- Evropská asociace pacientských sdružení pro vzácná onemocnění  
FP7 EU - 7 rámcový program Evropské Komise  
IGA – interní grantová agentura  
ČLS JEP – Česká lékařská společnost J.E.Purkyně  
ČLK – Česká lékařská komora  
ZP – zdravotní pojišťovny  
AV ČR – Akademie věd ČR  
PřF – přírodovědné fakulty

<b>Žadatel</b>	<b>Název projektu</b>	<b>Celkový rozpočet</b>	<b>Přidělená částka</b>
FN Motol	Podpora činnosti koordinačního centra pro vzácná onemocnění	237 750,00	173 750,00
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze	Podpora činnosti Koordinačního centra pro novorozenecký screening	69 550,00	48 525,00

**Grantové řízení MZ " Národní akční plány a koncepce na rok 2013"**

<b>Žadatel</b>	<b>Název projektu</b>	<b>Celkový rozpočet</b>	<b>Přidělená částka</b>
Fakultní nemocnice Ostrava	Amyloidóza - národní kooperační a mezinárodní integrační akční plán pro Českou republiku	1 310 276,00	300 000,00
Fakultní nemocnice v Motole	Podpora činnosti Koordinačního centra pro vzácná onemocnění (KCVO) ve FN v Motole	835 520,00	550 000,00
Thomayerova nemocnice	Mezinárodní spolupráce v registraci vrozených vad	163 518,00	15 000,00
Ústav hematologie a krevní transfuze	Registr vzácných vrozených a získaných onemocnění červené krevní řady	848 099,00	100 000,00
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze	Podpora činnosti Koordinačního centra pro novorozenecký screening	98 275,00	66 000,00
Institut pro aplikovaný výzkum, edukaci a řízení ve zdravotnictví, o.p.s.	Zhodnocení účinnosti nákladné léčby vzácných autoimunitních nervosvalových onemocnění	766 000,00	536 200,00
Masarykova univerzita	Sledování standardizovaných dat pacientů se vzácným neuromuskulárním onemocněním sdružených v národním registru REaDY	300 861,00	205 000,00

**Grantové řízení MZ " Národní akční plány a koncepce na rok 2014"**

<b>Žadatel</b>	<b>Název projektu</b>	<b>Celkový rozpočet</b>	<b>Přidělená částka</b>
Fakultní nemocnice Brno	Zkvalitnění zachytu a centralizace dětských pacientů se vzácnými neurologickými onemocněními v moravském	650 000,00	400 000,00



	regionu		
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze	Podpora činnosti Koordinačního centra pro novorozenecký screening	141 840,00	93 550,00
Masarykova univerzita	Sledování výskytu deficitu alfa 1 antitrypsinu u pacientů s těžkou formou CHOPN	802 786,00	550 000,00
Fakultní nemocnice Brno	Internetový portál velmi vzácných hematologických a onkologických onemocnění	137 230,00	96 000,00
FN Motol	Podpora činnosti Koordinačního centra pro vzácná onemocnění (KCVO)	627 280,00	500 000,00
Thomayerova nemocnice	Sdružení pacientů s idiopatickou plicní fibrózou	414 834,00	183 315,00
Thomayerova nemocnice	Registrace vrozených vad - mezinárodní spolupráce a rozšíření o rare disease	161 932,00	50 000,00
Ústav hematologie a krevní transfuze	Registr vzácných onemocnění červené krevní řady - význam pro diagnostiku a léčbu	276 441,00	100 000,00
ÚZIS	Mezinárodní standardizace sběru epidemiologických dat vzácných onemocnění v ČR	107 843,00	36 569,00
Masarykova univerzita	Národní informační a vzdělávací portál o onkologických onemocněních dětského věku	530 619,00	180 000,00

# VLÁDA ČESKÉ REPUBLIKY



## USNESENÍ

### VLÁDY ČESKÉ REPUBLIKY

ze dne 4. února 2015 č. 76

ke Zprávě o plnění úkolů vyplývajících z Národního akčního plánu  
pro vzácná onemocnění na léta 2012 až 2014  
a k Národnímu akčnímu plánu pro vzácná onemocnění na léta 2015 až 2017

Vláda

I. **schvaluje** Zprávu o plnění úkolů vyplývajících z Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na léta 2012 až 2014 a Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2015 až 2017, uvedené v části III materiálu čj. 69/15;

II. **ukládá** ministru zdravotnictví předložit vládě do 31. prosince 2017

1. Zprávu o plnění úkolů vyplývajících z Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na léta 2015 až 2017,

2. návrh Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na léta 2018 až 2020.

Provede:

ministr zdravotnictví

Předseda vlády  
Mgr. Bohuslav Sobotka, v. r.