

Zpráva o plnění úkolů vyplývajících z Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na léta 2015 - 2017 a Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2018 – 2020

Úvod	3
Zpráva o plnění úkolů vyplývajících z Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na léta 2015–2017	5
1. Zlepšení informovanosti o VO.....	5
1.1. Provoz a aktualizace webových portálů pro VO a ustanovení helpinky	5
1.2. Informovanost odborné a laické veřejnosti o VO	7
2. Vzdělávání v oblasti VO	8
3. Prevence VO – prekoncepční a prenatalní screening.....	9
4. Zlepšení screeningu a diagnostiky VO	10
4.1 Rozšiřování celoplošného novorozeneckého screeningu	10
4.2 Rozvoj center fetální kardiologie a 4.3. Sdružení expertních genetických pracovišť pro dg. VO kardiologii.....	10
4.3. Kvalita a dostupnost diagnostických laboratoří pro VO.....	10
5. Zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s VO.....	11
5.1. Centralizace, koordinace a integrace péče pro pacienty s VO.....	11
5.2. Doporučené postupy v diagnostice a léčbě vybraných VO	12
5.3. Účelná a včasné farmakoterapie VO (orphan drugs) v návaznosti na mezinárodně uznávané standardy a doporučené postupy	12
6. Zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob s VO	13
6.1. Zavedení systému MKF (MKF - Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví / ICF - International Classification of Functioning, Disability and Health).....	13
6.2. Vzdělávání odborné veřejnosti o systému MKF.....	14
6.3. Zdravotně-sociální služby	14
7. Podpora základního a aplikovaného výzkumu v oblasti VO	15
7.1. Účelová podpora vědy a výzkumu v oblasti VO na národní a mezinárodní úrovni ..	15
7.2 Rozvoj spolupráce fakultních a mimofakultních vědeckých pracovišť, lékařských a nelékařských fakult.....	15
7.3. Účelová podpora vědy a výzkumu v oblasti VO – na mezinárodní úrovni.....	16
8. Sjednocení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků.....	16
8.1. Národní sběr dat v oblasti VO, zlepšování metodiky sběru dat a podpora účasti na mezinárodních projektech sběru dat u VO	16
8.2. Právní rámec sběru dat a biologických vzorků.....	17
9. Podpora a posílení role organizací pacientů s VO	17
9.1. Spolupráce s patientskými organizacemi v ČR, rozvoj spolupráce s evropskou patientskou organizací EURORDIS.	18
9.2. Podpora činnosti patientských organizací	18
10. Meziresortní a mezioborová spolupráce	18
10.1. Koordinace plnění úkolů vyplývajících z Národní strategie pro prevenci vzácných onemocnění na léta 2010-2020 a příslušných akčních plánů	18
11. Zahraniční spolupráce v oblasti VO	19
11.1. Spolupráce na mezinárodní úrovni v oblasti VO, výměna zkušeností, dat, informací	19

11.2. Spolupráce v rámci projektu Evropské komise EuroPlan/Eurordis.....	19
11.3. Jednotná klasifikace vzácných onemocnění do připravované aktualizace MKN-11 a ve spolupráci s konsorciem Orphanet.....	20
12. Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2018 – 2020	20
12.1. Celkové cíle pro nadcházející období	21
12.2. Priority pro nadcházející období	22
13. Použité zkratky.....	31

Úvod

Vzácná onemocnění jsou klinicky heterogenní skupina cca 6000 - 8000 různých onemocnění, jejichž společnou charakteristikou je velmi nízká populační prevalence každého z těchto onemocnění (méně než 1:2000 obyvatel dle definice Evropské Unie). V případě chybných a pozdních diagnóz u VO dochází často k nevratnému poškození zdraví či úmrtí pacientů, a jsou tak i neúměrně zatěžovány zdravotní a sociální rozpočty.

Vláda ČR svým usnesením č. 466 ze dne 14. 6. 2010 odsouhlasila „Národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2010 - 2020“, která shrnuje problematiku vzácných onemocnění z hlediska Evropské Unie 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 VO, koordinace a centralizace efektivní péče o pacienty s VO, zlepšení vzdělání a informovanosti odborné i laické veřejnosti v dané oblasti, spolupráce na národní i mezinárodní úrovni a také zlepšení identifikace VO v rámci systému Mezinárodní klasifikace nemocí - 10 (MKN-10) a rozvíjení evropské spolupráce. Z NSVO vychází jednotlivé národní akční plány v gesci Ministerstva zdravotnictví.

Druhý „Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2015 – 2017“, který byl schválen usnesením vlády č. 76 ze dne 4. 2. 2015 a skončil k 31. 12. 2017, specifikoval prioritní úkoly a aktivity tak, aby byly postupně naplněny cíle a opatření NSVO. Dílčí úkoly, nástroje, odpovědnost, termíny, případné finanční zdroje a indikátory plnění jednotlivých úkolů 2NAPVO byly stanoveny tak, aby byly v daném období realizovatelné.

V letech 2015 - 2017 byly v 2NAPVO vytyčeny úkoly a aktivity v následujících stěžejních oblastech:

1. zlepšení informovanosti o VO;
2. vzdělávání v oblasti VO, zejména včlenění specifické problematiky u těchto onemocnění do pregraduálního a postgraduálního vzdělávání zdravotnických pracovníků;
3. prevence VO se zaměřením na rozvoj prekoncepční a prenatální diagnostiky;
4. rozšíření počtu diagnostikovaných VO v rámci novorozeneckého screeningu;
5. zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s VO, zefektivnění diagnostiky a léčby a zajištění rovnocenného přístupu všech pacientů s VO k indikované a vysoce kvalitní zdravotní péči;
6. zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob s VO;
7. podpora vědy a výzkumu v oblasti VO, rozvoj základního a aplikovaného výzkumu;

8. sjednocení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků v rámci VO na národní i regionální úrovni;
9. podpora a posílení role organizací pacientů s VO;
10. meziřesortní, mezioborová a mezinárodní spolupráce v oblasti VO;
11. mezinárodní spolupráce v oblasti VO.

V 2NAPVO na léta 2015 – 2017 je kladen důraz zejména na podporu včasné identifikace a diagnostiky, na centralizaci péče o pacienty, sjednocení a rozvoj sběru dat a tvorba standardů péče, dále na zlepšení informovanosti a vzdělávání, na návaznost v již zavedené zahraniční spolupráci a navazování nových kontaktů a zapojení českých center do společných evropských databází a registrů shromažďujících klinická data. Rovněž tak byla zdůrazněna podpora zapojení našich předních klinických pracovišť do sítě Evropských referenčních sítí pro VO (www.ec.europa.eu/health/ern_en).

Pro zlepšení kvality života a sociálního začlenění pacientů s VO bude významné zřízení 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 VO v návaznosti na mezinárodně uznávané standardy a doporučené postupy a zvyšování edukace a povědomí o problematice VO u odborné a laické veřejnosti. Konečně cílem VO je standardizovat a harmonizovat zdravotnické postupy u VO v návaznosti na uznávanou praxi v Evropské Unii (viz např. doporučení evropského výboru EUCERD (www.eucerd.eu/?page_id=13)).

Zpráva o plnění úkolů vyplývajících z Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na léta 2015 – 2017

1. Zlepšení informovanosti o VO

1.1. Provoz a aktualizace webových portálů pro VO a ustanovení helplinky

S cílem zlepšit informovanost v oblasti VO byl zřízen nový portál www.vzacni.cz, který na působivých příbězích pacientů představuje konkrétní diagnózy a zároveň ke každé diagnóze VO uvádí kompletní kazuistiku, kontakty a údaje o dané patientské organizaci a příslušné odborné zdroje. Portál se stal významným zdrojem ověřených informací pro média, pacienty i odbornou veřejnost. Vydaná publikace příběhů získala hlavní cenu Vládního výboru pro zdravotně postižené občany v tiskové kategorii v roce 2016 a tento portál je i nadále rozvíjen. Jeho cílem je zvyšovat povědomí o VO a přinášet konkrétní a experty ověřené informace o této problematice. Důležitým zdrojem informací o dění v oblasti vzácných onemocnění je webová stránka a Facebook (<https://cs-cz.facebook.com/CAVO.vzacna.onemocneni/>) portál České asociace pro vzácná onemocnění (www.vzacna-onemocneni.cz) a informační stránky Národního koordinačního centra zřízeného v roce 2015 Ministerstvem zdravotnictví ve Fakultní nemocnici v Motole (www.nkcvo.cz). Nejaktuálnějším zdrojem odborných informací k jednotlivým VO pro odbornou a laickou veřejnost je na evropské úrovni portál www.orpha.net, přičemž NKCVO garantuje jeho mezinárodní a českou verzi www.orphanet.cz. Tento portál je doporučen Českou společností lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP jako základní zdroj komplexních informací o VO. NKCVO také udržuje expertní webovou stránku <https://vzacnenemoci.nkcvo.cz/>, která shrnuje aktivity v oblasti legislativy a odborných doporučení u VO z domácích a mezinárodních zdrojů.

ČAVO, patientské organizace VO sdružené v ČAVO a jednotliví pacienti se zapojují též do mezinárodních projektů, které přispívají k sdílení informací jednotlivých diagnóz např. projekt RareConnect (www.rareconnect.org), nebo se účastní průzkumů, jejichž výsledky jsou dalším zdrojem informací pro komunikaci VO v ČR (Rare Barometr Voices; www.eurordis.org/voices) při evropské asociaci patientských organizací pro VO – Eurordis (www.eurordis.org).

V daném období byly dále rozvíjeny služby informační emailové helplinky pro laickou a odbornou veřejnost - help@vzacna-onemocneni.cz s odpovědí max. do 2 pracovních dnů od přijetí dotazu. Tato infolinka je provozována ve spolupráci NKCVO a ČAVO. Cílem je poskytovat odborné poradenství lékařům v oblasti VO, především ve fázi diagnostiky onemocnění a nasměrovat pacienty a jejich

rodiny s nediagnostikovanými onemocněními na specializovaná centra. Email je též využíván samotnými pacienty při hledání vhodných specialistů pro jejich konkrétní VO, zvláště v případech nejasných diagnóz VO. Pro zavedení emailové helplinky byla realizována přímá informační kampaň mezi odbornou veřejností, se zaměřením na praktické lékaře pro děti (Sdružení praktických lékařů pro děti a dorost ČR; www.detskylekar.cz a Sdružení praktických lékařů /pro dospělé pacienty/-<https://splcr.cz/>). Dotazy veřejnosti kontinuálně rostou též na kontaktním emailu - cavo@vzacna-onemocneni.cz, kde dotazující získají odpověď formou emailu nejpozději do 48 hodin. Z tohoto emailu bylo zodpovězeno v roce 2015 32 dotazů, v roce 2016 jejich počet vzrostl již na 54 dotazů a v roce 2017 to bylo již 84 zodpovězených dotazů. Plánovanou telefonní helplinku se nepodařilo zřídit kvůli její administrativní, logistické a finanční náročnosti.

Jednotlivé pacientské organizace výrazně zlepšují informační kvalitu svých webových stránek a většinou neslouží jen členům organizace, ale přebírají roli informačního zdroje a poradenství pro všechny nemocné s danou diagnózou (www.vzacna-onemocneni.cz/o-nas/clenstvi/prehled-clenu-asociace.html). Jejich role je v současné době nezastupitelná a je velkým přínosem pro pacienty s konkrétním VO. Mnohé z pacientských organizací provozují též poradny, zajištěné předním odborníkem na danou oblast. Výrazně komunikují přes Facebookový portál ČAVO.

Portál www.novorozenecky-screening.cz, který je vedený Národním Koordinačním centrem pro novorozenecký screening ve Všeobecné fakultní nemocnici je určený pro širokou laickou i odbornou veřejnost, uvádějící podrobné informace o programu celostátního novorozeneckého screeningu v České republice, který je zacílen na časně vyhledávání závažných VO u novorozenců v souladu s mezinárodními doporučeními (www.isns-neoscreening.org/). Portál je rozdělen na dvě části, pro laickou veřejnost, tedy zejména pro rodiče, kterých se novorozenecký screening bezprostředně dotýká a část pro odbornou veřejnost, tj. zdravotnické pracovníky. Velkým úspěchem bylo rozšíření novorozeneckého screeningu o další VO dle Metodického pokynu uvedeného ve Věstníku MZČR č. 6 / 2016 (www.novorozeneckyscreening.cz/file/71/zdravotnictvi-06-16.pdf). Provádění novorozeneckého screeningu probíhá v souladu s platnou legislativou, tj. zákonem č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování, ve znění pozdějších předpisů a zákonem č. 373/2011 Sb., o specifických zdravotních službách, ve znění pozdějších předpisů.

V minulém období došlo i k rozvoji registru raritních vyšetření www.registr-raritnich-vysetreni.cz ve spolupráci NKCVO a České společnosti klinické biochemie ČLS JEP (www.cskb.cz). Rovněž

tak probíhal další rozvoj registru a informačního portálu podskupiny vzácných VO - vrozených vývojových vad v rámci portálu <http://www.vrozene-vady.cz/>. Posledně jmenovaná pracovní skupina také spolupracovala s mezinárodními asociacemi pro tuto problematiku – EUROCAT (www.eurocat-network.eu/).

Byl realizován projekt tvorby Národního informačního a vzdělávacího portálu o onkologických onemocněních dětského věku, vytvářený ve spolupráci Fakultní nemocnice v Motole s Ústavem bioinformatiky Masarykovy univerzity v Brně za účelem objektivního informování laické veřejnosti o dětských nádorech, jejich léčbě a prognóze - <http://detskaonkologie.registry.cz/>.

1.2. Informovanost odborné a laické veřejnosti o VO

V období let 2015 – 2017 došlo ke zlepšení informovanosti o VO prostřednictvím mediálních prezentací v rozhlasu, televizi, tisku a především on-line (www.vzacna-onemocneni.cz/media-o-vzacnych-onemocneni/clanky/clanky-v-tisku-2017.html). Vliv sociálních sítí a on-line komunikace je výrazný a díky své ekonomické efektivitě a schopnosti zásahu cílových skupin se stal hlavním komunikačním kanálem odborných společností, patientských organizací i jednotlivých projektů (viz výše Facebook portál ČAVO). Celkově se dá říci, že se výrazně zvýšil vliv médií v této oblasti, tak jako u ostatní zdravotnické problematiky. Roste též odborná erudovanost redaktorů v různých médiích. Na druhou stranu tento pozitivní trend zvyšuje náročnost komunikačních strategií u odborných společností a patientských organizací. Velmi důležitá je v tomto ohledu odborná spolupráce ČAVO se svými odbornými poradci.

Jednou z nejdůležitějších příležitostí prezentace vzácných onemocnění u odborné i laické veřejnosti je Den vzácných onemocnění (www.rarediseaseday.org), který se pravidelně koná vždy poslední únorový den. Hlavním koordinátorem této akce, oprávněným užívat symboly a podklady k tomuto dni od Eurordis, je v ČR ČAVO. V jednotlivých letech 2015, 2016 a 2017 byly k tomuto dni realizovány komunikační kampaně využívající TV, rozhlas, videoobrazovky, tisk, online a public relations kampaně. Tyto aktivity většinou cílily na laickou veřejnost. Výrazně se na těchto kampaních podílí samotné patientské organizace a pracovníci NKCVO. Odborná veřejnost byla informována v odborném tisku, na přednáškách, seminářích apod. NKCVO zajistila sérii 20 informačních přednášek pro dětské lékaře ze všech regionů v České republice v roce 2015, a to v rámci 8 regionálních setkání Sdružení praktických lékařů pro děti a dorost (www.detskylekar.cz/).

S cílem zvýšit informovanost zákonodárců byly realizovány odborné konference (domácí a mezinárodní v gesci NKCVO), semináře, kulaté stoly, byla organizována 4 jednání v rámci Výboru pro zdravotnictví Poslanecké sněmovny ČR v letech 2015 - 2017. ČAVO též vydává informační Zpravodaj o vzácných onemocněních (www.vzacna-onemocneni.cz/o-nas/zpravodaj-cavo.html), řada odborných společností a pacientských organizací vydává své newslettery zaměřené na konkrétní VO (např. www.slg.cz, www.hematology.cz, www.linkos.cz, www.pediatrics.cz).

Ke zlepšení informovanosti a porozumění mezi státní správou, odbornou i laickou veřejností výrazně přispěly v daném období též aktivity MZ a to vytvořením systému komunikace s pacientskými organizacemi, zřízením oddělení podpory práv pacientů v rámci organizační struktury MZ, organizací setkávání pacientských organizací na MZ a též zřízením Pacientské rady ministra zdravotnictví - www.mzcr.cz/dokumenty/ministr-zdravotnictvi-jmenoval-predsednictvo-pacientske-rady-14570-1.html. Stejně tak k zlepšení informovanosti přispívají i setkání Pacientské rady se Všeobecnou zdravotní pojišťovnou ČR (www.vzp.cz) nebo Svazem zdravotních pojišťoven ČR (www.szpcr.cz), včetně seminářů pořádaných pro Státní ústav pro kontrolu léčiv (www.sukl.cz). Brněnští spolupracovníci NKCVO z FN Brno pořádali pravidelné vzdělávací semináře.

2. Vzdělávání v oblasti VO

Problematika VO se stala součástí pregraduálního a postgraduálního vzdělávání lékařů i nelékařských zdravotnických pracovníků, jednotlivá specializovaná centra pořádají vzdělávací kurzy a semináře. NKCVO a ČAVO spolupracují v této oblasti s Institutem pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví v Praze (www.ipvz.cz) pro nelékaře (např. bioanalytiky v oboru lékařské genetiky) a Koordinační oborovou radou pro specializační vzdělávání lékařů při Univerzitě Karlově (www.lf2.cuni.cz/specializacni-vzdelavani/organizacni-struktura/koordinacni-oborova-rada-kor-pro-specializacni). Oproti minulému období (1NAPVO v letech 2012 - 2015) došlo ke zlepšení, přesto však vzdělávání v oblasti VO doposud není systémové a v dalším období je potřebné tuto specifickou problematiku rozšiřovat zejména v oblasti vzdělávacích programů pro pediatrii, interní lékařství a praktické lékaře.

V rámci plnění 2NAPVO byly NKCVO zorganizovány semináře a workshopy pro odbornou veřejnost a odborné bloky týkající se VO byly zařazovány v rámci kongresů jednotlivých lékařských oborů (např. dermatologie, nefrologie, pediatrie, onkologie). Byla publikována řada výzkumných i přehledových článků v českém i zahraničním tisku na téma VO ze strany NKCVO. Na vzdělávání

v oblasti vzácných onemocnění se podílí odborné společnosti, akreditovaná pracoviště, lékařské fakulty a IPVZ. Velkým přínosem bylo vydání přehledné monografie Vzácné nádory v onkologii v roce 2015 (www.martinus.cz/?ultem=206322).

ČAVO ve spolupráci s kolegy z NKCVO a 2. lékařské fakulty UK při FN v Motole zahájilo projekt vzdělávání mediků čtvrtého ročníku o VO v rámci výuky lékařské genetiky. Pacienti nebo rodiče s pacienty se přímo účastní praktických cvičení mediků, kde hovoří o svém onemocnění, příznacích i zkušenostech s léčbou, včetně sociální problematiky. Tento projekt se stal jedním z nejoceňovanějších ze strany studentů v rámci pravidelných anonymních anket. Medici mají tak poprvé možnost se setkat s konkrétní diagnózou VO, což jim v jejich budoucí praxi může velice pomoci a zlepšit časnou diagnostiku VO. Obecně se tím zvyšuje povědomí o existenci VO mezi odbornou veřejností. Projekt byl v roce 2017 rozšiřován pilotně i na některé další lékařské fakulty v ČR (Universita Palackého v Olomouci nebo Masarykova Universita v Brně).

Odborníci na VO z NKCVO, pacienti nebo jednotlivé pacientské organizace (a ČAVO) vystoupili na odborných konferencích a seminářích, převážně ve spolupráci se Sdružením praktických lékařů ČR, Odbornou společností praktických dětských lékařů ČLS JEP, Sdružením praktických lékařů pro děti a dorost ČR. Tyto vzdělávací akce byly podpořeny aktivitami v rámci předem definovaných projektů 3 Norských fondů při NKCVO.

3. Prevence VO – prekoncepční a prenatalní screening

V oblasti systémově prováděného prekoncepčního screeningu nebyly realizovány žádoucí aktivity z důvodu nedořešené etické a zdravotně ekonomické problematiky, které jsou s tímto spojeny. V oblasti prenatalního screeningu došlo ke sjednocení doporučení k jeho provádění ze Společnosti lékařské genetiky a genomiky a České společnosti klinické biochemie ČLS JEP (www.slg.cz/stitky/doporuceni). Prenatalní diagnostika VO se stala etablovanou součástí péče o těhotné ženy a je plně hrazena z veřejného zdravotního pojištění (www.slg.cz).

4. Zlepšení screeningu a diagnostiky VO

4.1 Rozšiřování celoplošného laboratorního novorozeneckého screeningu

V roce 2016 došlo k rozšíření screeningového programu a nyní je již vyšetřováno na 18 VO dle Metodického pokynu uveřejněného ve Věstníku MZ č. 6 / 2016, na jehož přípravě se podíleli kolegové z Národního koordinačního centra pro novorozenecký screening ve VFN (www.novorozenecky-screening.cz);). V roce 2014 byla dále zahájena několikaletá prospektivní studie rodičovského stresu v důsledku falešné pozitivivity novorozeneckého laboratorního screeningu, její výsledky budou vyhodnoceny v roce 2018. V současné době je zachytnost novorozeneckého screeningu cca. 1:1100 novorozenců dle aktuálních dat KCNS, což ČR řadí na přední místa v Evropě v této oblasti (www.novorozeneckyscreening.cz/vysledky-ns-2012-19-10-2015-131436).

4.2 Rozvoj center fetální kardiologie a 4.3. Sdružení expertních genetických pracovišť pro dg. VO kardiologii

V rámci screeningu vrozených vad standardně provádí fetální echokardiografii ve 20. týdnu gravidity gynekolog, podezření na vrozenou vadu nebo poruchu srdečního rytmu následně došetřuje na specializovaném pracovišti dětský kardiolog, který v případě potřeby provádí další sledování a navrhuje možnosti léčby. Vyšetření se provádí u těhotné ženy bez předchozí přípravy, v období mezi 18. - 22. týdnem těhotenství. Vyšetření je neinvazivní, vyšetřuje se transabdominálním přístupem. ČR patří z hlediska zachytu vrozených vzácných vad srdce v prenatalním období k předním zemím v Evropské Unii. Centra fetální kardiologie působí ve FN v Motole, FN Brno a FN Olomouc a vyžadují mezioborovou spolupráci mezi kardiology, gynekology a lékařskými genetiky (www.lubusky.com/clanky/98.pdf). Při Kardiologické klinice IKEM bylo vybudováno expertní pracoviště pro vzácné prenatalní a postnatalní VO, které má celorepublikovou působnost. Na rozvoji center fetální kardiologie nadále NKCVO spolupracuje s pracovní skupinou Pediatrické kardiologie, kterou vedou kolegové z Dětského kardiocentra FN v Motole a UK 2. LF.

4.3. Kvalita a dostupnost diagnostických laboratoří pro VO

Z hlediska analytické kvality diagnostických laboratoří došlo k dalšímu rozvoji jejich akreditace dle ISO 15189:2013 v souladu s ustanoveními zákona č. 373/2011Sb. a ve spolupráci s Českým institutem pro akreditaci (www.cia.cz). NKCVO spolupracovalo s MZ na novelizaci § 28 a 29 zákona č. 373/2011Sb. v souvislosti s rozvojem genomové diagnostiky VO, včetně prenatalní a preimplantační diagnostiky VO. Výborem SLG ČLS JEP byla zpřesněna doporučení k indikacím genetických vyšetření

a byla aktualizována doporučení tzv. „Nepodkročitelné meze laboratoří“, která provádějí genetická vyšetření (www.slg.cz/system/files/nepodkrocitelne-meze-2013.pdf).

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 vzácných onemocnění. V rámci novelizace vyhlášky č. 134/1998 Sb., kterou se vydává seznam zdravotních výkonů s bodovými hodnotami, ve znění pozdějších předpisů, došlo k aktualizaci molekulárně genetických kódů pro vykazování a úhrady genetických vyšetření u vzácných onemocnění od 1. 1. 2018 a ve smyslu stratifikace nejčastějších genetických vyšetření. Z hlediska dostupnosti je síť genetických pracovišť pro ČR dostatečná, regionální rozdíly jsou minimální. SLG ČLS JEP vede aktuální databázi pracovišť, která je k dispozici na <https://new.slg.cz/pracoviste/>.

V roce 2017 se NKCVO podílelo na rozvoji stratifikace vykazování úhrad genetického laboratorního vyšetření (odb. 816) z veřejného zdravotního pojištění u nejčastějších genetických VO ve spolupráci s Všeobecnou zdravotní pojišťovnou a Svazem zdravotních pojišťoven.

5. Zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s VO

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

V období 2015 – 2017 bohužel nedošlo k naplnění tohoto bodu a to i přes usnesení a doporučení Meziresortní a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění při MZ, doporučení a výzvy NKCVO, ČAVO a odborných společností. V daném období bylo v roce 2015 vydáno Rozhodnutí Národnímu koordinačnímu centru pro vzácná onemocnění, které není poskytovatelem zdravotních služeb, ale plní koordinační úlohu pro problematiku vzácných onemocnění. U dalších existujících center (centrum pro pacienty s cystickou fibrózou, s dědičnými metabolickými poruchami, s epidermolysis bullosa congenita) došlo k zániku center vysoce specializované péče z důvodu uplynutí doby, na kterou byl statut udělen. MZ následně již nevyhlásilo podle § 112 zákona č. 372/2011 Sb. novou výzvu pro centra vysoce specializované péče pro VO.

Jedinými centry vysoce specializované péče pro pacienty s vzácnými onemocněními ustavenými na základě výzvy k žádosti o udělení statutu centra vysoce specializované zdravotní péče podle § 112 zákona č. 372/2011Sb., jsou centra, která jsou součástí národní onkologické sítě. Aktuální seznam center je k dispozici na <https://www.linkos.cz/lekar-a-multidisciplinari-tym/diagnostika-a-lecba/narodni-onkologicka-sit/> . Komplexní onkologická centra se podílejí na diagnostice a léčbě vzácných onkologických onemocnění dle ustanovení Věstníku MZ č. 5/2014 a č. 4/2015 (http://www.mzcr.cz/Legislativa/obsah/vestnik-mz_1768_11.html).

Nicméně zásadním a do budoucna velmi pozitivním faktem však je zapojení českých specializovaných pracovišť do Evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění (www.ec.europa.eu/health/ern_en). Celkem se zapojilo do ERN 8 poskytovatelů zdravotních služeb (přímo řízených organizací MZ, většinou fakultních nemocnic) a z nich celkem 26 odborných pracovišť. Podařilo se zapojit do celkem 17 odborných ERN sítí jednotlivých oblastí VO. V tomto směru se tak Česká republika stala osmým nejúspěšnějším státem Evropy a zdaleka nejúspěšnějším státem střední a východní Evropy (tj. nových členských zemí EU-EU13). Jelikož vstupní analýza a hodnocení přihlášených pracovišť probíhala podle přísných kritérií Evropské komise, je to potvrzení vysoké kvality našich pracovišť zaměřených na diagnostiku, léčbu a výzkum VO. Tento fakt by měl umožnit a zjednodušit proces vyhlášení výzvy pro centra vysoce specializované péče v ČR v roce 2018.

5.2. Doporučené postupy v diagnostice a léčbě vybraných VO

Doporučené postupy pro diagnostiku VO byly v rámci 2NAPVO vypracovány ve spolupráci NKCVO se Společností lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP a jsou přehledně uvedeny na její webové stránce (www.slg.cz/stitky/doporuceni). Aplikace nejnovějších poznatků v diagnostice a léčbě VO do praxe byla podporována formou grantů (www.gacr.cz, www.tacr.cz a www.azvcr.cz), stejně tak i rozšíření spektra existujících a zavádění nových patientských registrů, zlepšení screeningu a diagnostiky a snaha o zavedení standardů péče u jednotlivých vzácných onemocnění. Konečně mnohé projekty byly podpořeny Ministerstvem zdravotnictví z kapitoly dotační politiky Národní akční plány a koncepce v roce 2015 a Rozvojové projekty zdravotní péče v roce 2016 a 2017 (viz uveřejněné výsledky dotačních programů na webových stránkách MZ).

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

Do právního řádu České republiky (zákon č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění a o změně a doplnění některých souvisejících zákonů, ve znění pozdějších předpisů) byly s účinností od 1. 9. 2015 zavedeny pojmy „vzácná onemocnění“ a „léčivé přípravky pro vzácná onemocnění“ (§ 11 odst. 1 písm. f) - www.zakonyprolidi.cz/cs/1997-48), čímž bylo naplněno Nařízení Evropského parlamentu a Rady (ES) č. 141/2000 ze dne 16. 12. 1999 o léčivých přípravcích pro VO. Nepodařilo se v daném období zkrátit délky správních řízení pro schválení úhrady LPVO a stále je toto období jedním

z nejdelších v EU (více než 2 roky), a to přestože doporučení Eurordis stanoví jako optimální délku tohoto řízení do 6 měsíců. SÚKL se zapojil jako pozorovatel do pracovní skupiny MoCA (Mechanismus koordinovaného přístupu k léčivým přípravkům pro VO; www.eurordis.org/content/Moca), která má za cíl včasnější přístup k léčbě. Tato skupina působí pod evropskou neformální konzultační platformou MEDEV (www.medev-com.eu). Poslední dostupný přehled registrovaných LPVO v ČR je uveden - www.vzacna-onemocneni.cz/vzacna-onemocneni/2013-07-03-12-52-28/lecive-pripravky-pro-vzacna-onemocneni.html.

6. Zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob s VO

Pacientské organizace plní stále důležitější roli v oblasti dostupnosti informací, poskytování a zprostředkování sociálních služeb, včasné diagnostiky a také evidence a komunikace s pacienty. Tyto aktivity významně pomáhají také lékařům, jiným zdravotnickým pracovníkům a odborným společnostem v šíření osvěty o prevenci a možnostech screeningu a přispívají tak ke včasnému odhalení některých VO, přispívají též výrazně k nastolování standardů péče mezi pacienty. V daném období došlo také k výraznému zlepšení podpory pacientských organizací, chápání jejich potřeb a snahy začlenit názor pacientů/pacientských organizací do odborné komunikace. Došlo jednoznačně ke zlepšení situace komunikace mezi pacienty a MZ.

Dochází k pravidelným pacientským setkáním na MZ a na sklonku roku 2017 byla zřízena Pacientská rada ministra zdravotnictví (www.mzcr.cz/dokumenty/pacientska-rada-jmenovani-clenu-14328-910-1.html). Tyto aktivity se již projevují na konkrétních řešeních a opatřeních pro pomoc pacientům. Bylo zřízeno oddělení podpory práv pacientů v rámci organizační struktury MZ (www.mzcr.cz/dokumenty/ministerstvo-pacientuzrizuje-pacientskou-radu-a-samostatne-oddeleni-podpory-pr-14310-3692-1.html) a zřízen komunikační e-mail: propacienty@mzcr.cz.

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

V období 2NAPVO byly publikovány elektronické podklady k MKF (<http://www.uzis.cz/katalog/klasifikace/mkf-mezinarodni-klasifikace-funkcnich-schopnosti-disability-zdravi>), elektronický formulář (ICF Checklist) a doplňující dotazníky zaměřující se na objektivizaci funkčního stavu a soběstačnosti (publikován dotazník WHODAS 2.0, připravuje se publikace přeloženého Barthelové testu a dotazníku SF-36). Dne 16. března 2017 proběhlo první

ze zamýšlených jednání za účasti MZ, MPSV, Českého statistického úřadu, Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR k podpoře implementace MKF v České republice. Jsou realizovány kroky k zavedení MKF jako oficiálního klasifikačního systému v ČR prostřednictvím Sdělení ČSÚ. Pilotní studii klasifikace vybraných skupin pacientů dle funkčního stavu za využití objektivizujících metod (včetně MKF) realizuje Klinika rehabilitačního lékařství 1. LF UK a VFN ve spolupráci s dalšími poskytovateli a VZP (blíže viz www.mzcr.cz/obsah/mezinarodni-klasifikace-funkcnich-schopnostidisability-a-zdravimkf-1982_3.html).

6.2. Vzdělávání odborné veřejnosti o systému MKF

Klinika rehabilitačního lékařství UK 1. LF a VFN realizuje každoročně kurzy používání MKF (www.is.cuni.cz/webapps/zzp/download/130172893). ÚZIS připravuje zveřejnění podkladů k vytváření specifických klinických formulářů MKF pro konkrétní diagnózy nebo situace (na základě mezinárodního projektu ICF Core Sets; www.uzis.cz/system/files/u44/2017-11-07-13_Svestkova.pdf a <http://www.icf-core-sets.org/>).

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, MPSV a pacienty byly zástupci MPSV zváni na patientská setkání na MZ. MPSV spolupracuje s MZ a s organizacemi osob se zdravotním postižením na řešení koordinace rehabilitace jako nástroje k zlepšení kvality života a k dosažení plnohodnotného sociálního začlenění. Také došlo k zvýšení příspěvku na péči, jako reakci na zlepšení možností osob závislých, zajistit si přiměřený rozsah služeb, tj. opatření, které se pozitivně dotklo i řady osob s VO. V této souvislosti 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.

7. Podpora základního a aplikovaného výzkumu v oblasti VO

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

V období 2NAPVO byly řešeny projekty v rámci Agentury pro zdravotní výzkum (www.azvcr.cz), která převzala roli Interní grantové agentury (IGA) MZ. Výzvy specificky se týkající VO nebyly doposud vypsané. Přehled řešených projektů a výzvy lze nalézt přehledně na www.azvcr.cz/podpora-vyzkumu. Podobně jsou řešeny projekty v rámci základního výzkumu v rámci činnosti Grantové agentury ČR – www.gacr.cz a Technologické agentury ČR - www.tacr.cz. Ke konci roku 2017 se podařilo ve spolupráci s Ministerstvem školství mládeže a tělovýchovy zajistit účast na mezinárodních evropských projektech E-rare.eu, které jsou iniciativou Evropské komise pro mezinárodní výzkum v oblasti VO, kdy jsou financovány národní týmy z národních zdrojů v mezinárodních konsorciích.

Mezinárodní granty EU jsou jednou z oblastí, kde došlo k zapojení do výzkumných konsorcií, (projekt RD-connect.eu, RD-neuromics.eu a eurenomics.eu 7 - rámcový program EU, Horizon 2020 – VisionNMD, Solve-RD) v oblasti VO. Byla úspěšně ukončena realizace projektu z Norway grants „Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN v Motole“ v gesci NKCVO. Aktivita projektu rozšířily povědomí a znalosti o problematice VO mezi odbornou a laickou veřejností, a pomohly realizovat zavedení nových metod molekulárně cytogenetické a genetické diagnostiky pro potřeby prenatální a postnatální diagnostiky VO, zdokonalit farmakoekonomický odhad diagnostických a léčebných nákladů na vybraná VO, zdokonalit komplexní péči o pacienty s využitím zkušeností norských zdravotních služeb a rozvíjet pregraduální a postgraduální výuku (<https://nkcvo.cz/>). Tento projekt byl Norskou ambasádou v Praze vyhodnocen, jakožto nejúspěšnější v ČR za uplynulé programové období Norway Grants pro ČR.

7.2 Rozvoj spolupráce fakultních a mimofakultních vědeckých pracovišť, lékařských a nelékařských fakult

NKCVO dlouhodobě spolupracuje v rámci společných projektů s Akademií věd ČR – Biocev a Biotechnologickým ústavem při řešení projektů v oblasti VO v oblasti molekulární patogenetiky (www.ibt.cas.cz/vyzkum/laboratore/laborator-molekularni-patogenetiky/) a s Oddělením genetické ekotoxikologie a nanotoxikologie - Ústavu experimentální medicíny AV ČR, v.v.i., Praha (www.iem.cas.cz/cs/vyzkum/oddeleni/geneticke-toxikologie/).

7.3. Institucionální podpora na mezinárodní spolupráci ČR ve výzkumu a vývoji v oblasti VO

ČR se prostřednictvím MŠMT v roce 2017 aktivně zapojila do iniciativy v oblasti vzácných onemocnění v rámci ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases, což umožnilo výzkumným organizacím ČR účastnit se její aktuální výzvy, jejíž financování bude zahájeno v roce 2018 (<http://www.msmt.cz/vyzkum-a-vyvoj-2/iniciativa-v-oblasti-vzacnych-onemocneni-v-ramci-era-net>).

Iniciativa E-Rare byla v rámci EU zahájena v roce 2006, a to s cílem koordinovat a prohloubit výzkumné aktivity členských států vztahující se k problematice vzácných onemocnění a doplnit tak další iniciativy Evropské komise směřující do této oblasti. V současné době je realizován již 3. běh dané iniciativy s názvem „E-Rare-3“ (2014 - 2019). Iniciativa „E-Rare 3“ se od roku 2019 stane součástí programu „European Joint Programme Cofund on Rare Diseases“ připravovaného EK. Přípravu programu EJP RD EK zahájila v roce 2017, přičemž ČR, zastoupená MŠMT, bude jeho účastníkem. Jedná se o iniciativu, jež je součástí rámcového programu EU pro výzkum a inovace Horizon 2020 (2014 - 2020), která je zaměřená na podporu koordinace národních aktivit výzkumu a vývoje vztahujících se k problematice vzácných onemocnění. První výzva k předkládání návrhů mezinárodních projektů se zaměřením na vzácná onemocnění by měla být vyhlášena v roce 2019. Program EJP RD bude stěžejním programem nejen pro podporu projektů výzkumu a vývoje, ale rovněž pro další aktivity mezinárodní spolupráce v oblasti vzácných onemocnění. Uvedený program tak propojí všechny věcně příslušné stakeholdery z řad výzkumných organizací, výzkumných infrastruktur, organizací pacientů, regulačních orgánů a podnikového sektoru. Financování projektů EJP RD bude založeno na kombinaci veřejných zdrojů poskytovaných EK a členskými státy EU, jež se budou aktivit EJP RD účastnit.

8. Sjedení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků

8.1 Národní sběr dat v oblasti VO, zlepšování metodiky sběru dat a podpora účasti na mezinárodních projektech sběru dat u VO

V Národním registru vrozených vad (NRVV; <http://www.uzis.cz/registry-nzis/nrvv>) existuje možnost zadávat VO prostřednictvím OrphaCodes. Terminologie onemocnění byla přeložena do českého jazyka ve spolupráci s NKCVO a Orpha.net a je k dispozici ke stažení z adresy: <http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php>. Vzhledem k bariérám při zadávání dat (složitý obslužný program, složitý formulář) je majorita onemocnění prozatím zadávána kódem MKN-10. Tato klasifikace byla poskytnuta i zdravotním pojišťovnám pro stratifikaci výkonů pro molekulárně

genetickou diagnostiku (www.vzp.cz/o-nas/aktuality/informace-pro-poskytovatele-hrazenych-sluzeb-laborator-lekarske-genetiky-a-sdilene-odbornosti-pro-rok-2018).

Sběr dat týkající se vzácných onemocnění 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 VO. Oba dva problémy intenzivně řešil ÚZIS 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 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 vytvořil za použití zahraničních vzorů a metodik také minimální datový model pro sběr dat o VO (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 vzácných onemocnění.

V rámci jednotlivých medicínských odborností byly v období 2012 – 2014 instalovány registry VO 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.

8.2. Právní rámec sběru dat a biologických vzorků

Právní aspekty odběru vzorků pro diagnostiku a výzkum VO jsou řešeny v souladu s § 28 a § 29 zákona č. 373/2011 Sb. a zákona č. 101/2000 Sb., o ochraně osobních údajů a o změně některých zákonů, ve znění pozdějších předpisů.

9. Podpora a posílení role organizací pacientů s VO

9.1. Spolupráce s patientskými organizacemi v ČR, rozvoj spolupráce s evropskou patientskou organizací EURORDIS.ogr.

ČAVO je zastřešující organizací pro patientské organizace s VO. V současné době ČAVO sdružuje 30 patientských organizací a dále pacienty prezentované více jak 50 diagnózami VO. ČAVO je členem EURORDIS.org, evropské organizace zastupující pacienty se VO a zastupuje Českou republiku v rámci pravidelných jednání CNA (Rada národních aliancí pro VO). ČAVO se účastní jednání v rámci EURORDIS.org a získané poznatky a zkušenosti aplikuje ve své činnosti v ČR. V České republice jsou ČAVO a NKCVO členy Meziřezortní a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění při MZ, předsedkyně ČAVO byla jmenována do Patientské rady ministra zdravotnictví. Členy této rady jsou též zástupci dalších 5 patientských organizací s VO (www.vzacna-onemocneni.cz).

9.2. Podpora činnosti patientských organizací

Na podporu činnosti patientských organizací vzniklo nebo bylo rozvíjeno několik aktivit. Jedním z nejpřínosnějších a patientskými organizacemi oceňovaným je program Akademie patientských organizací (APO, www.pacientskaakademie.cz/). Tento vzdělávací projekt má velký vliv na vzrůstající profesionalizaci patientských organizací. Vzdělávací projekty pro pacienty a patientské organizace však připravují i ostatní instituce nebo společnosti, často z farmaceutické oblasti.

ČAVO a několik patientských organizací prošlo úspěšně auditem „Značka spolehlivosti“ organizované Asociací veřejně prospěšných organizací (AVPO, www.avpo.cz/wp-content/uploads/2016/05/VZ-AVPO-%C4%8CR-2015.pdf). Tento systém pomáhá nejen identifikovat neziskové organizace, které uplatňují veškeré náležité procesy kvalitního řízení organizace, ale též pomáhá organizacím jako zpětná vazba. Patientské organizace mají možnost se zapojovat do grantů podporujících jejich činnost, které jsou vyhlašovány MZ, Vládou ČR, v oblasti sociální péče též MPSV. Roste však počet kvalitních a profesionálně vedených soukromých grantů jednotlivých úspěšných společností.

10. Meziřezortní a mezioborová spolupráce

10.1. Koordinace plnění úkolů vyplývajících z Národní strategie pro prevenci vzácných onemocnění na léta 2010 - 2020 a příslušných akčních plánů

V roce 2010 byla na MZ ustavena Meziřezortní 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, zástupce patientských organizací ČAVO a dalších odborníků. V období let

2015 – 2017 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 2015 – 2017. Mezi hlavní úspěchy v rámci plnění 2NAPVO patří zajištění procedury a úspěšné zapojení českých pracovišť do sítí ERN (viz výše).

11. Zahraniční spolupráce v oblasti VO

11.1. Spolupráce na mezinárodní úrovni v oblasti VO, výměna zkušeností, dat, informací

NKCVO organizovalo několik mezinárodních workshopů pro projekty EU – 3Gb-test.eu, Human Genome Variation Society v Praze (www.vep.variome.org) na téma genetické diagnostiky VO v roce 2017. Pokračovala spolupráce s EAHC DG Sanco a grantovými konsorcií RD-Connect.eu a RD-Action.eu). Dále pokračovala spolupráce s International Rare Disease Research Consortium, kde má ČR zástupce v Diagnostic Committee (www.irdirc.org) a s Committee for Orphan Medicinal Products Evropské lékové agentury (COMP EMA - www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/about_us/general/general_content_000263.jsp).

11.2. Spolupráce v rámci projektu Evropské komise EuroPlan/Eurordis

ČAVO spolupracovala s evropskou pacientskou organizací pro VO – Eurordis (viz bod 9. 1.), Společně s NKCVO rozvíjela spolupráci s norským centrem pro vzácná onemocnění Frambu.no. Několik pacientských organizací a pacientů spolu s odborníky se každý rok zúčastnilo vzdělávacích pacientských seminářů a setkání ve Frambu, a to díky grantu Norway Grants. V rámci projektu Europlan se na podzim 2017 uskutečnila přednáška zástupkyně Eurordisu na téma „Access to specialised care for European citizens living with a rare disease“, která podpořila důležitost vznikajících Evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění. Tato přednáška se uskutečnila v rámci zasedání Meziřesortní a mezioborové pracovní skupiny s účastí českých zástupců poskytovatelů zapojených v evropských referenčních sítích pro vzácná onemocnění.

11.3. Jednotná klasifikace vzácných onemocnění do připravované aktualizace MKN-11 a ve spolupráci s konsorciem Orphanet

V současné době je v ČR pro sběr dat ve zdravotnictví z hlediska diagnóz používaná Mezinárodní klasifikace nemocí, 10. revize. MKN-10 neumožňuje dostatečně přesné a efektivní kódování VO resp. identifikaci jednotlivých nosologických jednotek vzácných onemocnění ve vykazovaných datech, neboť dochází k záznamu informace až na úrovni skupin onemocnění, které zastřešují jednotlivá (značně heterogenní) onemocnění. Předním systémem pro kódování VO na mezinárodní úrovni je systém OrphaCodes vytvořený v návaznosti na terminologický systém konsorcia Orphanet. Orphanet spolupracuje s Mezinárodní zdravotnickou organizací a jednotky systému Orpha Codes budou pravděpodobně začleněny do 11. revize Mezinárodní klasifikace nemocí.

ÚZIS umožňuje od roku 2016 vykazování OrphaCodes (spolu s dalšími klasifikačními systémy OMIM a SSIEM) v Národním registru vrozených vad. Zároveň byl v letech 2016 a 2017 proveden překlad kompletní terminologie VO Orphanet do českého jazyka. ÚZIS zvažuje možnosti, jakým způsobem dále umožnit přesnou identifikaci prostřednictvím OrphaCodes v dalších datových sběrech a promítnutí alespoň některých termínů VO do podkladů MKN-10 (např. do abecedního seznamu po vzoru německého systému rozšířené terminologie Alpha-id).

12. Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2018 – 2020

V posledních letech je patrné, že na poli vzácných onemocnění chybělo systémové naplňování přijaté Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010 - 2020. Jedním z klíčových nesplněných bodů systémového přístupu k VO ze strany zdravotního systému zůstává zřízení center vysoce specializované péče pro VO podle § 112 zákona 372/2011 Sb. Zřízení center vysoce specializované péče pro VO je proto jedním z prioritních úkolů nového Národního akčního plánu na léta 2018 – 2020.

Celkový přístup k řešení problematiky VO začíná v ČR zaostávat za vývojem a trendy v této oblasti na úrovni EU. Jednou z příčin je nezohlednění důležitosti celé oblasti VO v rámci systému zdravotnictví, státní samosprávy, přínosu pro společnost a samozřejmě přínosu pro samotné nemocné VO, kteří tvoří až 5% z celé naší populace. Mezi důvody zaostávání patří i skutečnost, že Česká republika má jeden z nejpomalejších přístupů k úhradám nových léčebných přípravků (např. vysoce inovativních léčivých přípravků / léčivých přípravků pro vzácná onemocnění) v EU, nemá zřízena centra vysoce specializované péče pro VO, zhoršuje se přístup pacientů k odpovídajícím standardům péče VO, často pacienti o systém kvalitní komplexní péče přijdou s přechodem do dospělosti, kde tato problematika prakticky není řešena. Nedořešená rovněž zůstává komplexní problematika VO u romské populace.