

## 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 Helplinka116XXX	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)	průběžně	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 prenatální screening RD	průběžně	Návrh metodiky prekoncepčního a prenatálního 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.)	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
	4.2. Rozvoj center fetální kardiologie					
	4.3. Sdružení expert. genet. pracovišť pro dg. RD v kardiologii					
	4.4. Kvalita a dostupnost diagnostických laboratoří pro RD	2015-2017	Informace pro laboratoře připravující se k akreditaci dle ISO 15189 a zákona č.	MZ Společnost	MU Brno	

			373/2012 Sb. Informace o dostupnosti laboratorních vyšetřovacích metod pro RD na webovém portálu NKC Motol a SLG. cz	lékařské genetiky ČLS JEP	Odborné společnosti	Dotační programy
<b>5. Zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s RD</b>	5.1. Centralizace, koordinace a integrace péče pro pacienty s RD	2015-2074	Analýza stávajících pracovišť; Udělení statutu vysoce specializovaných center pro RD; Rozvoj přeshraniční péče	MZ ZP	Odborné 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 (orhpan 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)	průběžně	Studie proveditelnosti MKF	ÚZIS	MPSV Odborné společnosti	Dotační programy

	/ ICF - International Classification of Functioning, Disability and Health)				ZP, PO	
	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	2017	Projekt sběru dat dle MKN XI Úprava sběru dat a biologických vzorků v oblasti RD	ÚZIS MZ	Odborné společnosti	

	biologických vzorků					
<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 – patientské 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 patientských 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