III.

„Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020“

OBSAH:

1. Úvod

2. Obecná charakteristika vzácných onemocnění

3. EU a vzácná onemocnění

4. ČR a vzácná onemocnění
   - 4.1. Finanční náklady a vzácná onemocnění
   - 4.2. „Orphan drugs“ - léčivé přípravky pro vzácná onemocnění
   - 4.3. Mezinárodní projekty
   - 4.4. Novorozenecký screening vzácných onemocnění (NS)
   - 4.5. Specializovaná pracoviště pro vzácná onemocnění
   - 4.6. Prognóza dalšího vývoje

5. Cíle a navrhovaná opatření
   - 5.1. Cíle
   - 5.2. Navrhovaná opatření
     - 5.2.1. Zlepšení informovanosti o vzácných onemocněních
     - 5.2.2. Vzdělávání v oblasti vzácných onemocnění
     - 5.2.3. Zlepšení diagnostiky vzácných onemocnění a screening vzácných onemocnění
     - 5.2.4. Zlepšení léčby a kvality péče
     - 5.2.5. Zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob se vzácným onemocněním
     - 5.2.6. Podpora vědy a výzkumu v oblasti vzácných onemocnění
     - 5.2.7. Sjednocení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků o vzácných onemocněních
     - 5.2.8. Rozvoj zahraniční spolupráce v oblasti vzácných onemocnění
     - 5.2.9. Spolupráce se Světovou zdravotnickou organizací (WHO)
     - 5.2.10. Podpora a posílení role organizací pacientů se vzácným onemocněním
     - 5.2.11. Posílení účasti pacientů se vzácným onemocněním z ČR v klinických zkouškách nových léčivých přípravků na evropské úrovni
     - 5.2.12. Spolupráce s projektem Evropské Komise – EuroPlan
     - 5.2.13. Udržitelnosti činností v oblasti vzácných onemocnění
     - 5.2.14. Ustavení Meziresortní pracovní skupiny pro vzácná onemocnění

6. Závěry

„Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020“

1. Úvod

Vzácná onemocnění jsou klinicky heterogenní onemocnění, jejichž společnou charakteristikou je jejich velmi nízká populační prevalence. V případě chybných a pozdních diagnóz u těchto onemocnění dochází často k nevratnému poškození zdraví či úmrtí pacientů.

Současné nedostatky v oblasti vzácných onemocnění zahrnují zejména jejich nedostatečnou identifikaci, závažné nedostatky v jejich diagnostice a terapii, nerovnost a nedostatečnou kvalitu poskytovaných služeb, velmi omezený výběr léků pro jejich léčbu, nedostatky ve sběru dat na národní a regionální úrovni, neefektivnost péče o pacienty se vzácným onemocněním včetně nedostatečného povědomí o těchto chorobách u odborné a laické veřejnosti. V důsledku chronického a často progresivního charakteru těchto nemocí se často sekundárně projevují i nedostatky v oblasti sociální a právní sféry.

V ČR dosud neexistuje jednotná koncepce pro vzácná onemocnění. Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020 (dále jen Národní strategie) shrnuje problematiku vzácných onemocnění z hlediska EU i ČR a navrhuje hlavní cíle a opatření ke zlepšení situace v dané oblasti v ČR.

Mezi hlavní cíle Národní strategie proto patří 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 a spolupráce na národní i mezinárodní úrovni se zapojením pacientských organizací a také zlepšení identifikace vzácných onemocnění v rámci systému Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN). Dílčí úkoly, nástroje, odpovědnost, termíny, případné finanční náklady a indikátory plnění jednotlivých úkolů budou specifikovány v rámci příslušného Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění (dále jen Národního akčního plánu).

Národní strategie je plně v souladu s Doporučením Rady EU, které se týká především zlepšení identifikace vzácných onemocnění, podpory rozvoje zdravotní politiky a rozvíjení evropské spolupráce, koordinace a regulace v dané oblasti.

2. Obecná charakteristika vzácných onemocnění

Vzácná onemocnění jsou klinicky heterogenní převážně dědičná (či vrozená), multisystémová onemocnění s velmi nízkým výskytem (prevalencí) v populaci, která mají dopad na kvalitu života a sociální začlenění pacienta, popř. ohrožují jeho život. Onemocnění je v rámci EU definováno jako vzácné, pokud postihuje méně než 5 osob z každých 10 000, (tj. méně než 1 pacient na 2000 jedinců). Závažnost vzácných onemocnění spočívá v tom, že existuje více než 8,000 různých vzácných onemocnění, takže souhrnný počet pacientů není zanedbatelný, a to i přes nízkou prevalenci jednotlivých klinických jednotek. Seznam dosud známých vzácných onemocnění napříč všemi medicínskými obory je uveden na webové stránce portálu

Orphanetu, tj. evropského výzkumného konsorcia dlouhodobě podporovaného Evropskou komisí (www.orpha.net).

Vzácná onemocnění se nejčastěji vyskytují brzy po narození, kdy postihují 4-5 % novorozenců a kojenců (například některé vrozené vývojové vady, dědičné poruchy metabolismu, geneticky podmíněná onemocnění a vzácné nádory), ale mohou se projevit i později v průběhu dětství či v dospělosti. Asi 80% vzácných onemocnění má genetické příčiny, nicméně u většiny pacientů zůstává etiologie jejich choroby neodhalena. V případě chybných a/nebo pozdních diagnóz, zejména u pacientů s onemocněním, pro které již existuje možnost léčby, dochází k nevratnému poškození zdraví. To vede ke značné psychické traumatizaci nejen pacientů ale i jejich rodin, včetně nedůvěry ke kvalitě zdravotního systému. Včasná a správná diagnostika vzácných onemocnění je podmíněna dostupnou diagnostikou i správnou edukací lékařů.

V oblasti zdravotní politiky je nezbytné rozvíjet novorozenecký screening vzácných onemocnění, pro která je již dostupná účinná léčba, protože včasná diagnostika v novorozeneckém věku společně se specializovaným genetickým poradenstvím a různými formami prenatální diagnostiky patří mezi nejefektivnější preventivní lékařské postupy v této oblasti. Léčba pacientů se vzácným onemocněním je efektivní pouze v rukou multidisciplinárních zdravotních týmů v rámci specializovaných center, která by podle doporučení EU měla vzniknout na národní a regionální úrovni. Tato centra, která by měla zejména pokrýt diagnostiku a léčbu vzácných onemocnění a poskytovat konzultační činnost pro terénní lékaře, budou podrobně vyspecifikována v Národním akčním plánu. Předpokládáme ustanovení cca 10-20 národních center zaměřených na skupiny příbuzných onemocnění a nadnárodní spolupráci.

Seznam vzácných onemocnění a základní informace o těchto onemocněních pro laickou i odbornou veřejnost budou uvedeny na připravovaném webovém portálu – www.vzacnenemoci.cz a jsou podrobně uvedeny v sedmi hlavních evropských jazycích v rámci evropského portálu Orphanet.

3. EU a vzácná onemocnění

V návaznosti na „Sdělení Komise Evropskému parlamentu, Radě, Evropskému *hospodářskému a sociálnímu výboru a Výboru regionů o vzácných onemocněních: výzvy pro Evropu“* byla problematika vzácných onemocnění diskutována v pracovních orgánech Rady EU i Evropského parlamentu. V návaznosti na to přijala Rada EU, v průběhu předsednictví ČR v Radě EU (www.eu2009.cz) dne 9.6.2009 *„Doporučení Rady o akci v oblasti vzácných onemocnění“ („Council Recommendation on an action in the field of rare diseases“, http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF).*

Obsah těchto dokumentů vyplývá z doporučení multidisciplinární mezinárodní pracovní skupiny pod záštitou Evropské komise - DG SANCO „Rare Disease Task Force“ (www.rtdf.org), projektu Orphanet (www.orpha.net) a evropské organizace pacientských organizací pro vzácná onemocnění - Eurordis (www.eurordis.org). Obsah dokumentů je rovněž v souladu s probíhajícím Evropským projektem pro

rozvoj národních plánů pro vzácná onemocnění (EUROPLAN; www.europlanproject.eu), v rámci programu Společenství v oblasti veřejného zdraví.

Obecným cílem EU v oblasti vzácných onemocnění je především:

1) zlepšit identifikaci vzácných onemocnění

2) podporovat rozvoj zdravotní politiky v dané oblasti a zefektivnit péči

3) rozvíjet evropskou spolupráci, koordinaci a regulaci v této oblasti.

Mezi doporučení Rady o akci v oblasti vzácných onemocnění patří:

- zavedení národních plánů členských států pro vzácná onemocnění, aby měli pacienti se vzácnými onemocněními univerzální přístup k vysoce kvalitní péči, včetně diagnostiky, způsobu léčby a léčivých přípravků pro vzácná onemocnění („orphan drugs“) na základě rovného zacházení a solidarity v celé EU
- zavedení adekvátní definice, kodifikace a soupisu vzácných onemocnění
- zajištění výzkumu příčin a léčby vzácných onemocnění
- ustavení koordinačních center a evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění
- shromažďování odborných znalostí o vzácných onemocněních na evropské úrovni
- posílení spolupráce s organizacemi pacientů pro vzácná onemocnění
- zajištění udržitelnosti aktivit v oblasti vzácných onemocnění

V souladu s tímto Doporučením mají členské státy EU možnost využít odborných konzultací se zahraničím, účastnit se mezinárodních klinických studií nových léků nebo i zajistit léčbu příslušných pacientů v zahraničí v případech, kdy není možno zajistit specializovanou péči v členském státě EU.

Bližší informace jsou dostupné na webových stránkách EU:

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_en.htm.

4. ČR a vzácná onemocnění

V ČR dosud neexistuje přesná statistika prevalence vzácných onemocnění vzhledem k tomu, že tyto nemoci nejsou dosud adekvátně klasifikovány v rámci Mezinárodní klasifikace nemocí MKN 10. Dle odhadu je v ČR přibližně 20,000 pacientů s těmito onemocněními. Zhruba 80 % vzácných onemocnění má genetický původ, přičemž zbývající onemocnění jsou dána infekcemi, autoimunitou, alergiemi, ale i negativními vlivy zevního prostředí. Tím, že většina onemocnění se díky své genetické podstatě rozvíjí již v prenatálním období, více než 75 % těchto onemocnění se projeví již u dětí do deseti let. Kauzální léčba je k dispozici pouze u malého počtu chorob a u většiny z nich je prováděna dlouhodobá paliativní léčba. Z tohoto důvodu se bohužel i v současné době přibližně třetina pacientů se vzácným onemocněním nedožije pěti

let věku. Proto je často jedinou pomocí rodinám s takto postiženým dítětem zajistit pomocí cílené prenatální nebo nyní již i preimplantační diagnostiky narození druhého zdravého dítěte v jejich rodině.

ČR v poslední době vyvíjí v oblasti péče o pacienty se vzácnými onemocněními mnoho aktivit, a to především s ohledem na zajištění rovného přístupu ke zdravotním službám, kvalitu zdravotní péče a bezpečí pacientů.

4.1. Finanční náklady a vzácná onemocnění

Diagnostika vzácných onemocnění vyžaduje obvykle specializovaná laboratorní a pomocná vyšetření. Diagnostický proces je obvykle vícestupňový a náročný na čas a expertízu vysoce erudovaných specialistů.

Léčba některých vzácných onemocnění je nákladná, např. některé léky používané k enzymové substituční léčbě stojí v současné době až 20-30 milionů Kč ročně na jednoho pacienta; naproti tomu léčba jiných vzácných onemocnění (jako například u některých dědičných poruch metabolismu) se může pohybovat pouze v řádech desetitisíců až statisíců Kč ročně.

V současné době nejsou k dispozici validní data o přesných nákladech spojených s léčbou vzácných onemocnění. Pouze cca 200 z celkového počtu 8.000 vzácných onemocnění je kódováno v MKN-10, což znemožňuje statistické sledování těchto onemocnění. Aktualizace MKN-11 s kompletní klasifikací vzácných onemocnění bude uveřejněna nejdříve až v roce 2012. V současné době nejsou k dispozici údaje o tom, kolik finančních prostředků je vynakládáno zdravotními pojišťovnami pod jinými diagnosami, a to především na léčbu průvodních příznaků vzácných onemocnění. Vzhledem ke skutečnosti, že dosud nebylo ustaveno Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění, praktičtí lékaři nemají možnost obrátit se o radu a pomoc při svých diferenciálně diagnostických rozvahách na příslušné odborníky a pacienti se vzácným onemocněním jsou mnohdy léčeni pod špatnými diagnosami, jejich onemocnění se v důsledku neadekvátní léčby postupně zhoršuje, a tak náklady neúměrně vzrůstají.

Podle evropských doporučení jak ze strany Rady, tak i pacientských organizací Eurordis (www.eurordis.org), lze snížení nákladů na léčbu komplikací pozdě diagnostikovaných vzácných onemocnění efektivně dosáhnout zejména centralizací péče o pacienty se vzácným onemocněním. Pracoviště („Centres of Reference“), která mají náležitou interdisciplinární kapacitu a dostatečné zkušenosti s včasnou diagnostikou a dlouhodobou terapií vzácných onemocnění, jsou zárukou poskytování vysoce kvalitní a zároveň efektivní péče o pacienty se vzácným onemocněním. Evropská doporučení současně stanovují, že tato centra by měla mít mezinárodní návaznost a měla by být zapojena do mezinárodních iniciativ či evropských grantových projektů v dané oblasti.

Značné úspory finančních prostředků přináší jak preimplantační diagnostika, která není spojena s nutností případného přerušení těhotenství, tak i „klasická“ prenatální

diagnostika v časných formách těhotenství. Obě metody umožňují narození zdravého dítěte v postižené rodině.

V případech včasné diagnostiky vzácných onemocnění například díky rozšířenému novorozeneckému screeningu lze onemocnění diagnostikovat ještě před rozvojem klinických projevů a díky včasné cílené léčbě oddálit orgánové komplikace. To kupř. velmi dobře potvrzuje 10 letá cost-benefit studie v případě cystické fibrozy. Dle této studie jsou náklady spojené s léčbou pacientů s cystickou fibrozou diagnostikovaných novorozeneckým screeningem signifikantně nižší než náklady spojené s léčbou později klinicky diagnostikovaných pacientů s cystickou fibrozou. (Economic implications of newborn screening for cystic fibrosis: a cost of illness retrospective cohort study. Lancet 2007).

Dalším ekonomickým přínosem obou forem prenatální genetické prevence je i významné omezení dlouhodobého vyřazení matky z pracovního procesu v důsledku její náročné a dlouhodobé péče o postižené dítě.

Vzhledem k výše uvedenému nelze v současné době stanovit odhad střednědobé prognózy nákladů na zdravotní péči v této oblasti. Tuto prognózu bude možno stanovit až v návaznosti na zavedení aktualizované verze statistického systému sledování vzácných onemocnění, která bude obsahovat všechna vzácná onemocnění, a kdy bude možno vzácná onemocnění statisticky sledovat v rámci navrhované centralizované a koordinované péče, a to v rámci příslušného Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění.

Finanční náklady spojené s navrhovanými cíly a nápravnými opatřeními, které budou blíže specifikovány v příslušném Národním akčním plánu, budou hrazeny v rámci stávajících kapitol a tuzemských i zahraničních dotačních finančních prostředků. Kupř. zřízení Národního koordinačního centra a koncentrace péče do specializovaných center ve výši cca 5-10 mil. Kč, bude plně pokryto z finančních prostředků schválených pro kapitolu 335 – Ministerstvo zdravotnictví. V příslušném Národním akčním plánu, který bude vypracován na tříleté období, počítáme s multizdrojovým financováním, které bude v tomto plánu detailně vyspecifikováno (veřejné zdravotní pojištění, tuzemské i zahraniční dotační programy apod..)

4.2. „Orphan drugs“ - léčivé přípravky pro vzácná onemocnění

Léčivé přípravky pro vzácná onemocnění, které jsou nazývány také jako tzv. „orphan drugs“, jsou často velmi drahé. Situace v této oblasti se v posledních letech výrazně zlepšila, tyto léčivé přípravky jsou v souladu s medicínským pokrokem postupně objevovány a následně zaváděny do léčebné praxe. Tento proces je koordinován ze strany Státního ústavu pro kontrolu léčiv - Praha (SÚKL; www.sukl.cz) ve spolupráci s European Medicines Agency (EMEA; www.ema.europa.eu/) a s jeho specializovaným výborem - Comittee for Orphan Medicinal Products (www.ema.europa.eu/htms/general/contacts/COMP/COMP.html).

Dostupnost těchto léčivých přípravků v ČR je jednou z nejvyšších v rámci EU. Z 62 „orphan drugs“ registrovaných v EU tzv. centralizovanou procedurou je v ČR v současné době kategorizovaných 27 těchto léčivých přípravků. V ČR je snaha

zajistit úhradu většiny registrovaných „orphan drugs“ z veřejného zdravotního pojištění. Při stanovení ceny a úhrady léčivých přípravků se v ČR přistupuje k „orphan drugs“ stejně jako k jiným léčivým přípravkům.

Zákon umožňuje zvýhodnit tzv. vysoce inovativní léčivé přípravky. Statut vysoce inovativních léčivých přípravků mohou získat jak klasické léčivé přípravky, tak i „orphan drugs“, pokud splňují podmínky stanovené vyhláškou č. 92/2008 Sb., o stanovení seznamu zemí referenčního koše, způsobu hodnocení výše, podmínek a formy úhrady léčivých přípravků a potravin pro zvláštní lékařské účely a náležitostech žádosti o stanovení výše úhrady. Většina „orphan drugs“ hrazených z prostředků veřejného zdravotního pojištění má stanovenou úhradu pod úrovní maximální ceny pro konečného spotřebitele.

V případě úhrady nových léčivých přípravků „orphan drugs“ z prostředků veřejného zdravotního pojištění bude nutné dbát na zajištění fiskální (rozpočtové) rovnováhy systému veřejného zdravotního pojištění. K tomuto bude nezbytné vytvořit nástroje, které zajistí očekávanou finanční stabilitu v proporcionalitě k výše deklarovaným principům dostupnosti léčby. Podrobnější rozpracování této tématiky bude předmětem Národního akčního plánu.

4.3. Mezinárodní projekty

ČR se podílí na řešení mnohých mezinárodních projektů v oblastech vzácných onemocnění:

1/ Orphanet (www.orpha.net), který se týká rozvoje celoevropské expertní informační databáze o vzácných onemocněních pro lékaře, pacienty a jejich rodiny.

2/ EuroGentest (www.eurogentest.org), který se týká harmonizace a standardizace genetických diagnostických služeb na evropské úrovni s ohledem na vzácná onemocnění.

3/ ECORN (www.ecorn-cf.eu), který se týká expertní e-Health informace pro pacienty s cystickou fibrózou, jakožto modelového vzácného onemocnění.

4/ EuroCareCF (www.eurocarecf.eu), který se týká výzkumu diagnostiky a léčby, včetně tvorby celoevropského registru pacientů s cystickou fibrózou.

5/ ERNDIM (www.erndim.unibas.ch), který se věnuje organizaci externí kontroly kvality v oblasti biochemické genetiky

6/ RAPSODY (Rare Disease Patient Solidarity; www.rapsodyonline.eu) - SÚKL se v oblasti vzácných onemocnění zapojil do mezinárodní spolupráce formou účasti na tomto projektu, v jehož rámci zorganizoval v březnu 2007 národní seminář pacientů se vzácnými onemocněními na téma specializovaných center. Následně v červenci roku 2007 tato instituce hostila v Praze mezinárodní seminář na stejné téma s účastí 80 zástupců pacientských organizací, odborných lékařů, představitelů zdravotnických institucí a Evropské komise.

7/ EUROPLAN (www.europlanproject.eu), který má za cíl vypracovat obecná doporučení pro národní plány pro vzácná onemocnění v jednotlivých členských zemích EU.

8/ CHERISH (www.cherishproject.eu/), který má za cíl zlepšit diagnostiku dětských pacientů s mentální retardací.

9/ ENCE/CF/LAM/LTX (www.ence-plan.eu), který má za cíl vytvořit na modelu tří vzácných onemocnění podklady pro tvorbu evropských referenčních (expertních) center.

10/ NEUROPED (European Network on Rare Pediatric Neurological Diseases - www.neuroped.eu), který koordinuje evropskou výzkumnou spolupráci v oblasti vzácných dětských neurologických onemocnění.

11/ EMQN (www.emqn.org) zajišťující systém externích kontrol kvality molekulárně genetických laboratoří pro genetickou diagnostiku u vzácných onemocnění.

12/ EUROCAT (www.eurocat-network.eu), který koordinuje sběr evropských a národních dat v oblasti monitorování výskytu vrozených vývojových vad.

4.4. Novorozenecký screening vzácných onemocnění (NS)

Cílem NS je rychlá diagnostika a včasná léčba novorozenců s vybranými dědičnými poruchami metabolismu a endokrinologickými poruchami, které patří mezi vzácná onemocnění. S účinností od 1.10.2009 se u všech novorozenců narozených na území ČR provádí novorozenecký laboratorní screening celkem 13 nemocí (ze 45 dosud detekovatelných):

1. kongenitální hypotyreóza
2. kongenitální adrenální hyperplasie
3. fenylketonurie a hyperfenylalaninemie
4. nemoc javorového sirupu
5. porucha dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem
6. porucha dehydrogenázy 3-OH-mastných kyselin s dlouhým řetězcem
7. porucha dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem
8. porucha karnitinpalmitoyltransferázy I
9. porucha karnitinpalmitoyltransferázy II
10. porucha karnitinacylkarnitintranslokázy
11. glutarová acidurie typ I
12. izovalerová acidurie
13. cystická fibróza

Dosud byl v ČR novorozenecký screening prováděn pouze u 3 nemocí: kongenitální hypotyreózy, fenylketonurie a kongenitální adrenální hyperplasie, a tak jeho rozšíření v roce 2009 znamená přiblížení naší praxe k situaci ve vyspělých evropských zemích. Provádění NS je plně hrazeno z veřejného zdravotního pojištění.

Provádění novorozeneckého screeningu je koordinováno Národním koordinačním centrem pro novorozenecký screening, které bylo ustaveno ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze. Informace pro laickou i odbornou veřejnost o provádění novorozeneckém screeningu jsou od října 2009 dostupné na webovém portálu: www.novorozeneckyscreening.cz.

4.5. Specializovaná pracoviště pro vzácná onemocnění

V ČR dosud nebyla ustanovena síť specializovaných center pro skupiny vzácných onemocnění, chybí jednotná koncepce a definice centrové péče. Přesto existují specializovaná pracoviště, jako např.: Národní referenční centrum pro diagnostiku a léčbu Gaucherovy choroby, Národní centrum pro diagnostiku a léčbu cystické fibrózy, Centrum pro diagnostiku a léčbu Fabryho choroby, Centrum pro plicní hypertenzi, Centrum hereditárních ataxií nebo Komplexní onkologická centra, kde probíhá léčba vzácných nádorů. Pro kožní onemocnění typu epidermolysis bullosa vzniklo národní centrum ve FN Brno a pro těžká sluchová postižení Centrum kochleárních implantací u dětí ve FN v Motole. V oblasti genetické diagnostiky došlo k vytvoření Národní referenční laboratoře pro DNA diagnostiku při Ústavu hematologie a krevní transfuze Praha se seznamem více než 400 diagnostikovaných chorob (www.uhkt.cz/nrl/db).

Bylo ustaveno Národní koordinační centrum pro novorozenecký screening ve Všeobecné fakultní nemocnici Praha a je plánováno ustavení Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění ve FN v Motole.

Zřizování případných dalších center a stanovení podmínek pro činnost těchto center bude předmětem odborné diskuse a bude blíže specifikováno v rámci příslušného Národního akčního plánu v souladu s mezinárodními doporučeními Eurordis (www.eurordis.org/IMG/pdf/position-paper-EURORDIS-centres-excellence-networksFeb08.pdf), včetně budoucích doporučení nové zřízeného poradního výboru Evropské unie - The European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD; www.eucerd.eu).

4.6. Prognóza dalšího vývoje

V oblasti presymptomatické diagnostiky lze očekávat jednak rozvoj celopopulačního novorozeneckého screeningu léčitelných dědičných metabolických poruch a dále lze očekávat rychlý a široký nástup nových technologií analýzy lidského genomu. Předpokládá se, že úplná sekvenace genomu jedince bude v nejbližších letech technicky dostupná. Tento typ vyšetření (provedený 1-krát za život) odstraní nutnost stanovování všech indikačních a diagnostických kritérií a zásadně omezí počet prováděných DNA testů, přičemž konfirmační testy tímto postupem samozřejmě dotčené nebudou. Znalost a široká dostupnost genomové informace jedinců bude vyžadovat zásadně jiné specializace, přesahující současnou úroveň klinické a biochemické genetiky. Bude nutné vybudovat týmy složené z oborníků v oblasti genomiky, molekulární patologie, biostatistiky, bioinformatiky a lékařské etiky, které budou schopny efektivně a kvalifikovaně (vzhledem k aktuálním poznatkům a postupu medicíny založené na důkaze; „evidence-based medicine“) interpretovat genomovou informaci jedince a tyto znalosti využívat k jejich prospěchu. V této souvislosti by mělo být postupně ustanoveno několik Center s vícezdrojovou podporou, která by kvalifikovaně zaváděla techniky analýzy genomu, vytvářela týmy lidí s požadovanými specializacemi a postupně vychovávala odborníky v této oblasti.

V oblasti léčby vzácných nemocí lze očekávat pokrok v rozvoji přístupů zaměřených na cílenou biologickou léčbu a léčbu ovlivňující konformaci mutantních proteinů a dále rozvoj proteinové náhradní terapie, RNA interference a dalších metod genové

léčby. Vzhledem k nákladnosti této léčby bude nezbytné s předstihem vypracovat mechanismy pro vyhodnocení efektivity těchto nových postupů a pro zajištění finančních prostředků pro tuto vysoce specializovanou centrovou péči, a to v návaznosti na současná a budoucí mezinárodní doporučení v této oblasti.

5. Cíle a navrhovaná opatření

5.1. Cíle:

Zajistit všem pacientům se vzácným onemocněním přístup k vysoce kvalitní péči, včetně diagnostiky, způsobu léčby a léčivých přípravků pro vzácná onemocnění na základě rovného zacházení a solidarity, zefektivnit diagnostiku a péči o pacienty se vzácným onemocněním.

5.2. Navrhovaná opatření:

5.2.1. Zlepšení informovanosti o vzácných onemocněních

- Vytvoření a provoz webového portálu pro vzácná onemocnění (vytvoření portálu bylo podpořeno v rámci dotačního programu MZ, portál bude zprovozněn v roce 2010).
- Pacienti (zastřešení pacientských organizací, včetně jejich účasti na zasedáních pracovních skupin).
- Zdravotníci (odborné společnosti, sdružení praktických lékařů).

  Hlavní aktivitou v této oblasti je vytvoření Portálu vzácných onemocnění a podpora naší účasti v projektu Orphanet, který umožní překlad základních informací pro pacienty a lékaře do všech národních jazyků Evropské Unie, tj. včetně češtiny.

5.2.2. Vzdělávání v oblasti vzácných onemocnění

- Pacienti (portál, semináře s odborníky, společné iniciativy pacientských organizací)
- Odborná veřejnost (pre- a postgraduální vzdělávání lékařů, středního zdravotnického personálu, nelékařských zdravotnických pracovníků, celoživotní vzdělávání v této oblasti)

5.2.3. Zlepšení diagnostiky vzácných onemocnění a screening vzácných onemocnění

- Celoplošný novorozenecký screening v ČR je třeba dle možností postupně rozšiřovat o včasnou diagnostiku např. smyslových vad (sluch, zrak), dalších dědičných poruch metabolismu, které jsou v současné době již léčitelné.
- Selektivní populační screening pacientů (symptomatických jedinců) se vzácnými onemocněními a zdravých (asymptomatických) nosičů genetických vloh pro vzácná onemocnění, a to v souladu s mezinárodními doporučeními nebo v rámci příslušných výzkumných projektů.
- Diagnostické laboratoře (podpora jejich evidence v rámci databáze Národní referenční laboratoře pro DNA diagnostiku při UHKT (http://www.uhkt.cz/nrl/db), akreditace těchto laboratoří podle normy

ISO15189 ve spolupráci s Národním akreditačním orgánem České republiky (Český institut pro akreditaci o.p.s; www.cai.cz), uplatnění doporučení Organizace pro hospodářskou spolupráci a rozvoj -„OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing z roku 2007 (www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf) v diagnostické praxi, stanovení podmínek pro nepodkročitelné personální a technologické vybavení laboratoří ve spolupráci s příslušnými odbornými společnostmi České lékařské společnosti J.E.P (www.cls.cz), zavést licencování těchto laboratoří ze strany MZ, zdravotních pojišťoven formou obecně závazných právních předpisů, včetně ustanovení národních referenčních laboratoří pro jednotlivé skupiny vzácných onemocnění), stanovení indikačních a diagnostických kritérií pro molekulárně genetickou diagnostiku v souladu s rozvojem mezinárodních doporučení a postupy medicíny založené na důkaze („evidence-based medicine“), s odkazem na současná a budoucí mezinárodní doporučení v této oblasti.

5.2.4. Zlepšení léčby a kvality péče

- Centralizace péče o pacienty se vzácným onemocněním:
  - Analýza stávajících pracovišť, návrh sítě pracovišť, stanovení kritérií pro zařazení do sítě pracovišť a definice podmínek pro poskytování péče.
  - Ustavení Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění, jehož posláním bude odborná garance a koordinace aktivit z oblasti vzácných onemocnění. Popř. ustavení národních referenčních center pro jednotlivá onemocnění nebo jejich klinické / diagnostické skupiny. Tato centra by měla vznikat buďto institucionálně (v rámci existujících nebo navrhovaných center obvykle při fakultních nemocnicích) nebo „virtuálně“ (tj. funkční centra daná institucionalizovanou spoluprací různých pracovišť)
- Doporučené postupy v diagnostice a léčbě (včetně postupů v ošetřovatelství) – analýza stávajících, návrh potřebných standardů a jejich postupné zpracování s pravidelným vyhodnocováním efektu léčby
- Sekundární prevence u pacientů se vzácnými onemocněními – vypracování odborného doporučení pro dispenzarizaci vybraných skupin vzácných onemocnění
- Spolupráce všech zainteresovaných stran (odborníci – lékaři, zdravotní pojišťovny, SÚKL, MZ) na zajištění účelné farmakoterapie v návaznosti na mezinárodně uznávané standarty
- Problematika „orphan drugs“ ve smyslu zlepšení dostupnosti a efektivity péče, evidence spotřeby léčiv, monitoring efektivity léčby a sledování nákladů na léčbu.
- Katalogizace ostatních léčiv, která pacienti se vzácným onemocněním potřebují a která nejsou hrazena z veřejného zdravotního pojištění.

5.2.5. Zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob se vzácným onemocněním

- Zavedení ICF (International Classification of Functioning, Disability and Health - mezinárodní klasifikace funkčních schopností; www.who.int/classifications/icf/en/) jako prostředku k vyhodnocení

dopadu zdravotního postižení na kvalitu života a k monitorování efektu léčby na zlepšení sociálních kompetencí osob se vzácným onemocněním, analýza potřeb těchto osob dle ICF

- Zlepšení meziresortní spolupráce (Ministerstvo zdravotnictví, Ministerstvo práce a sociálních věcí, Ministerstvo zemědělství, Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy, Ministerstvo pro místní rozvoj, Ministerstvo financí)
- Vytvoření sociálně - zdravotní sítě

5.2.6. Podpora vědy a výzkumu v oblasti vzácných onemocnění

Národní úroveň - resortní výzkum

a) účelová podpora výzkumu
   IGA MZ – Interní grantová agentura MZ (www.mzcr.cz)
   GA ČR - Grantová agentura ČR (www.gacr.cz)
   TA ČR – Technologická agentura ČR (www.tacr.cz)
b) institucionální podpora výzkumu, realizovaná do r. 2012 výzkumnými záměry
c) Pravidelné stanovení tematických okruhů národními agenturami
   - Zařazení výzkumu vzácných onemocnění do dlouhodobých priorit výzkumu v ČR
   - Vypracování systému spolupráce s pacientskými organizacemi a jejich zapojení do výzkumu a klinických studií v oblasti vzácných onemocnění

Mezinárodní úroveň

Informovanost o zahraničních příležitostech výzkumu v rámci:

- DG SANCO / EUCERD
- DG Research (rámcové programy)
- COST (www.cost.esf.org/)
- Spolupráce s Technologickým centrem AV ČR (www.tc.cz) při hledání příležitostí pro mezinárodní spolupráci
- Rozvoj spolupráce s USA – NIH programy pro vzácná onemocnění (www.rarediseases.info.nih.gov)
- ERA-net, které se týkají vzácných onemocnění, jako je například spolupráce s projektem E-rare2 (ERA-net for research programmes for rare diseases; www.e-rare.eu)

5.2.7. Sjednocení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků o vzácných onemocněních

- Národní sběr dat ve spolupráci s Ústavem zdravotních informací a statistiky (ÚZIS; www.uzis.cz) a návaznost na iniciativy EU v této oblasti
- Právní rámec sběru dat a biologických vzorků v souladu s požadavky Úřadu na ochranu osobních údajů (www.uoou.cz) a s příslušnými domácími a mezinárodními právními normami.
- Rozvoj problematiky sběru a dlouhodobého uchovávání biologických vzorků („biobanking“) v souladu s mezinárodními doporučeními a právními předpisy (včetně zajištění jejich vícezdrojového financování – bod. 5.2.6)

5.2.8. Rozvoj zahraniční spolupráce v oblasti vzácných onemocnění

a) Poskytování péče
    - Přeshraniční spolupráce (expertní úroveň, zajištění superkonziliární péče pro naše pacienty v zahraničí v přísně indikovaných případech)

b) Výměna zkušeností, dat, informací
    - ORPHANET
    - EURORDIS
    - ERNDIM
    - EUROCAT
    - a dalších současných i budoucích projektů EU

5.2.9. Spolupráce se Světovou zdravotnickou organizací (WHO)

Tento typ spolupráce je důležitý pro rozvoj návrhu jednotné kodifikace vzácných onemocnění do připravované aktualizace MKN-11 a ve spolupráci s konsorciem Orphanet.

5.2.10. Podpora a posílení role organizací pacientů se vzácným onemocněním

Spolupráce s pacientskými organizacemi u nás, ustanovení representativní skupiny, která bude mít mandát hovořit v jejich zájmu na domácí a mezinárodní úrovni, včetně rozvoje spolupráce s evropským sdružením pacientských organizací Eurordis. Zlepšení informovanosti o jejich činnosti v rámci připravovaného Portálu pro vzácná onemocnění (viz výše).

5.2.11. Posílení účasti pacientů se vzácným onemocněním z ČR v klinických hodnoceních nových léčivých přípravků na evropské úrovni

Tento cíl je důležitý pro zajištění přístupu našich pacientů k moderní léčbě a souvisí s naší účastí v projektu Orphanet a s aktivitami SÚKL v této oblasti.

5.2.12. Spolupráce s projektem Evropské komise – EuroPlan

Spolupráce s tímto projektem je velmi důležitá, protože umožní čerpat mezinárodní zkušenosti pro tvorbu Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění. Hlavním cílem tohoto projektu je vytvořit nepodkročitelné limity, které je nutno pří tvorbě národních akčních plánů na celoevropské a národní úrovni zohlednit.

5.2.13. Udržitelnosti činností v oblasti vzácných onemocnění

- celostátní úroveň (lokální – regionální-národní)
- mezinárodní úroveň
- vícezdrojové financování

5.2.14. Ustavení Meziresortní pracovní skupiny pro vzácná onemocnění

K zabezpečení koordinace systémového meziresortního postupu při řešení problematiky vzácných onemocnění v souladu s Národní strategií pro prevenci vzácných onemocnění na léta 2010-2020 je nezbytné zřídit na Ministerstvu zdravotnictví Meziresortní pracovní skupinu pro vzácná onemocnění. Tato meziresortní pracovní skupina by měla být složena zejména ze zástupců: resortů (Ministerstvo zdravotnictví, Ministerstvo práce a sociálních věcí a jiné),

odborných společností České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně, zdravotních pojišťoven, Státního ústavu pro kontrolu léčiv, Kanceláře WHO v ČR, Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR, pacientských organizací, odborníků z oblasti nových analytických technologií a metod, genomiky, bioinformatiky a lékařské etiky.

6. Závěry

Vzácná onemocnění jsou komplexní, převážně dědičná (či vrozená) onemocnění, každé s relativně nízkým výskytem v populaci, která mají velký dopad na kvalitu života a sociální začlenění pacienta, popř. ohrožují či zkracují jeho život.

Přestože jsou jednotlivá onemocnění vzácná, ve svém souhrnu způsobují až 8% morbidity a mortality v rámci EU, a tak se týkají v souhrnu až několika milionů nemocných. V případě většiny vzácných onemocnění neexistuje účinná kauzální léčba, nicméně vhodnou péčí je možné prodloužit délku života a zlepšit jeho kvalitu. Velké naděje se vkládají rovněž do moderních terapeutických přístupů a indikovaného zavádění orphan drugs to terapeutické praxe.

Současné nedostatky v oblasti vzácných onemocnění jsou zejména nedostatečná identifikace vzácných onemocnění v rámci systému Mezinárodní klasifikace nemocí, nedostatky v jejich včasné diagnostice a léčbě, nerovnost a nedostatečná kvalita poskytovaných služeb, nedostatky ve výzkumu, nedostatky ve sběru dat a neefektivnost péče o pacienty se vzácným onemocněním.

V ČR dosud neexistuje jednotná koncepce pro vzácná onemocnění. Návrh Národní strategie shrnuje problematiku vzácných onemocnění z hlediska EU i ČR a navrhuje hlavní cíle a opatření ke zlepšení situace v dané oblasti v ČR. Tyto cíle a opatření budou blíže specifikovány v rámci příslušného národního akčního plánu, který stanoví dílčí úkoly, nástroje, odpovědnost, termíny a indikátory plnění jednotlivých úkolů. **Cílem Národní strategie je zefektivnit diagnostiku a léčbu vzácných onemocnění a zajistit všem pacientům se vzácným onemocněním přístup k indikované a vysoce kvalitní zdravotní péči a následné sociální začlenění, a to na základě rovného zacházení a solidarity.** Cílem Národní strategie je rovněž využít odborné spolupráce se zahraničím, umožnit účast našich pacientů na mezinárodních klinických studiích nových léků, včetně léčby v zahraničí v přísně indikovaných případech, kdy není možno zajistit adekvátní specializovanou péči v ČR.

Návrh Národní strategie je v souladu se „*Sdělením Komise Evropskému parlamentu, Radě, Evropskému hospodářskému a sociálnímu výboru a Výboru regionů o vzácných onemocněních: výzvy pro Evropu“* a na toto sdělení navazujícím „*Doporučením Rady o akci v oblasti vzácných onemocnění“ („Council Recommendation on an action in the field of rare diseases“)*, které bylo přijato Radou EU 9.6.2009 v průběhu předsednictví ČR v Radě EU.