

Akčný plán na roky 2021-2022 Národného programu zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami do roku 2030

Národný program zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami do roku 2030 (NP 2030) nadväzuje obsahom na Národný program rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v SR na obdobie rokov 2016–2020. Akčný plán na roky 2021-2022 (AP) významne prispeje k rozvoju najdôležitejších zámerov pre zlepšenie situácie v oblasti ZCH. Medzi prioritami pre NP 2030 sa v SR aktuálne pozornosť zameriava najmä na dostupnosť špecializovanej diagnostiky, liečby a starostlivosti o pacientov v expertíznych a špecializovaných pracoviskách pre zriedkavé choroby, ktorých kvalita je v prípade expertíznych pracovísk potenciovaná spoluprácou s ERN (Európske referenčné siete pre ZCH). sa odvíjajú aj od európskej iniciatívy RARE 2030, ktorá poskytuje komplexné odporúčania pre vývoj politik do roku 2030.

Akčný plán na roky 2021-2022 sa zameriava na plnenie priorít v NP 2030:

- **Rozvíjať informovanosť verejnosti o zriedkavých chorobách**
- **Rozširovať vzdelávanie odbornej verejnosti o zriedkavých chorobách**
- **Rozširovať a skvalitňovať diagnostiku, liečbu a starostlivosť o pacientov so zriedkavými chorobami**
- **Skríning a prevencia zriedkavých chorôb**
- **Podpora vedy a výskumu v oblasti zriedkavých chorôb**
- **Zber údajov o pacientoch so zriedkavými chorobami, špecializované registre a vytvorenie „Virtuálneho registra ZCH“**
- **Starostlivosť o kvalitu života a sociálne začlenenie pacientov so zriedkavou chorobou**
- **Medzirezortná spolupráca v problematike ZCH a rezortná komisia**
- **Zahraničná spolupráca v oblasti zriedkavých chorôb**

PRIORITA	ÚLOHA	NÁZOV AKTIVITY AKCIE / VÝSTUPY	GESTOR	SPOLUPRACUJÚCE SUBJEKTY	Financie 2021	Financie 2022
1. Rozvíjať informovanosť verejnosti o problematike ZCH	1.1. Informovanie laickej a odbornej verejnosti o ZCH	Medzinárodný deň zriedkavých chorôb február 2022 Informačné kampane, príspevky v odborných a vedeckých časopisoch	SAZCH, MZ SR		2 000	2 000
	1.2. Informačná platforma o problematike ZCH	Newsletter o ZCH pre zvýšenie informovanosti a zlepšenie spolupráce (vnútrorežortná, medzirežortná, s verejnosťou) v oblasti ZCH Online newsletter o aktivitách v oblasti zriedkavých chorôb	SAZCH, MZ SR	MZ SR	2 000	2 000
	1.3. Podpora ORPHANET Slovensko	Rozširovanie využívania ORPHANETu v prostredí slovenského zdravotníctva Analýza o rozsahu využívania ORPHANETu v klinickej praxi, propagácia, aktualizácia informácií dôležitých pre SR v kontexte s medzinárodným postavením ORPHANETu	ORPHANET Slovensko, MZ SR	MZ SR	3 000	3 000
	1.4. Helpline ZCH pre pacientov - podľa smernice EP a ER 2011	Analýza implementácie Smernice Európskeho parlamentu a Rady 2011/24/EÚ z 9. marca 2011 o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti (ďalej ako „Smernica“) Analytická správa o implementácii Smernice a asociovaných odporúčaní EÚ	MZ SR, Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou, MZ SR	Komisia MZ SR pre ZCH	5 000	5 000

2. Rozširovať vzdelávanie odbornej verejnosti o ZCH	2.1. Slovenská konferencia o zriedkavých chorobách	1. 10. slovenská konferencia o zriedkavých chorobách 2021 2. 11. slovenská konferencia o zriedkavých chorobách 2022	Slovenská neurologická spoločnosť, MZ SR	Odborné spoločnosti + Sponzori	8 000	8 000
	2.2. Podpora implementácie vzdelávania v oblasti ZCH	1. Vyhodnotenie skúseností s výučbou voliteľných predmetov „Patológia ZCH a Farmakológia ZCH“ zavedených do výučby v akademickom roku 2020/2021 na Farmaceutickej fakulte UK Bratislava Analytická správa o výsledkoch vzdelávania 2. Podpora vzdelávania odbornej verejnosti (lekári, sestry, fyzioterapeuti, iní zdravotnícki pracovníci) v oblasti ZCH v spolupráci s odbornými spoločnosťami Analýza možností zaradenia problematiky ZCH do výučbových plánov niektorých vybraných špecializácií	Farmaceutická fakulta UK v Bratislave, MZ SR Komisia MZ SR pre ZCH, Expertízne pracoviská, MZ SR	Komisia MZ SR pre ZCH Odbor ďalšieho vzdelávania MZ SR Odborné spoločnosti		
3. Rozširovať a skvalitňovať diagnostiku, liečbu starostlivosť o pacientov so ZCH	3.1. Podpora rozvoja pracovísk pre ZCH a rozvoja expertíznych pracovísk pre ZCH v SR	1. Zverejnenie informácie (na webe MZ SR) o otvorení Národného zoznamu pracovísk pre ZCH MZ za účelom možnosti zasielania žiadostí o zaradenie pracoviska/-ísk do Národného zoznamu pracovísk pre ZCH Rozšírenie zoznamu na základe plnenia kritérií a postupu na vyhodnocovanie žiadostí o zaradenie poskytovateľa zdravotnej starostlivosti do Národného zoznamu pracovísk pre zriedkavé choroby v Slovenskej republike uverejnených v Metodickom postupe (aktualizácia 1. 4. 2018) Komisie Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky pre zriedkavé choroby (Rare Diseases – RD) z 18. novembra 2015 (ďalej ako „kritériá“) 2. Verejná výzva na predkladanie žiadostí o poskytnutie dotácie MZ SR na podporu zdravia pacientov so zriedkavými chorobami	MZ SR, Sekcia zdravia MZ SR, Sekcia	Komisia MZ SR pre ZCH Komisia MZ SR pre ZCH		

		v Slovenskej republike	zdravia		100 000	100 000
		Rozsah finančnej podpory/dotácií na rozvoj špecifických pracovísk	MZ SR, Sekcia zdravia	Komisia MZ SR pre ZCH		
		3. Definovať postavenie pracovísk aktívnych v ERN v systéme poskytovanej zdravotnej starostlivosti				
3.2. Dostupnosť kvalitnej liečby pre pacientov so ZCH		1. Systematické monitorovanie novej liečby na ZCH prichádzajúcej na liekový trh v Európskej únii – horizon scanning Postup: ŠÚKL bude informovať MZ SR, sekciu farmácie a liekovej politiky o nových orphan liekoch (OMP) prichádzajúcich na trh. MZ SR bude tieto informácie využívať na lepšiu pripravenosť v rámci kategorizačného procesu a na zlepšenie starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami Prítomnosť existujúceho mechanizmu pravidelnej komunikácie 2. Zvyšovanie dostupnosti farmakologickej liečby pre pacientov so ZCH v súlade s princípmi medicíny založenej na dôkazoch (EBM) a prahom nákladovej efektívnosti stanovenom v Slovenskej legislatíve a aktívneho využívania zmlúv o zdieľaní terapeutického rizika (Managed entry agreement) Činnosť pracovnej skupiny MZ SR pre orphan drugs v spolupráci s OAHTA a SFLP na legislatívnych zmenách v oblasti zvyšovania dostupnosti liečby, programy skorého prístupu liečby nevynímajúc, za účasti: A. zástupcov odbornej spoločnosti - lekárov so skúsenosťami so starostlivosťou o danú skupinu pacientov (medicínske posúdenie, definovanie skupiny pacientov, ktorá môže z liečby benefitovať, definovať účinnosť liečby),	ŠÚKL, MZ SR MZ SR Komisia MZ SR pre ZCH, OL, SFLP, MZ SR	Komisia MZ SR pre ZCH Komisia MZ SR pre ZCH, OAHTA, SFLP		

		B. zástupcov NCZI (epidemiologické dáta), C. zástupcov platcov, D. zástupcov MZ SR (analýza vplyvu na rozpočet), ŠÚKL zástupca COMP v EMA E. zástupcov pacientov Indikátory kvality: zahraničné EBM odporúčania pre dané technológie, počet liekov OMP na Slovenskom trhu - čas od registrácie OMP v Európe po vstup na slovenský trh - počet schválených pacientov na liečbu neregistrovaným liekom, počet liekov, ktoré stratili OMP štatút				
3.3. Implementácia nových technológií do klinickej praxe diagnostiky ZCH	1. Vypracovanie odborného usmernenia pre odbor lekárskej genetiky k používaniu NGS, indikovaniu panelového sekvenovania génov, a celoxómového a celogenómového sekvenovania v klinickej praxi Štandardný diagnosticko-terapeutický postup 2. Zavedenie pravidelných konzultácií pre indikovanie a financovanie výkonov v lekárskej genetike, s cieľom zabezpečiť koordinované poskytovanie zdravotnej starostlivosti v odbore lekárskej genetiky, za účasti: 3 zdravotných poisťovní, Slovenskej spoločnosti lekárskej genetiky, HO pre lekársku genetiku a MZ SR - Sekcia zdravia. Kontinuálne riešenie problematiky poskytovania správnej laboratórnej genetickej diagnostiky 3. Podpora implementácie nového Zoznamu zdravotných výkonov v oblasti špeciálnych biochemicko-genetických zdravotných výkonov	Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky SLS, MZ SR MZ SR – sekcia zdravia a iné príslušné sekcie MZ SR –	MZ SR – OŠKP Združenie zdravotných poisťovní/ jednotlivé ZP, Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky SLS, Hlavný odborník Spoločnosť klinickej biochémie			

		pre dedičné metabolické poruchy Realizácia vypracovaného ZZV v klinickej praxi v špecifickej oblasti klinickej biochémie – biochemická, imunologická a genetická diagnostika DMP	sekcia zdravia, tvorba ZZV			
4. Skrining a prevencia ZCH	4.1. Rozšírenie a skvalitnenie selektívneho skriningu um norodencov v SR	Pilotná štúdia skriningu imunodeficiencie (SCID) a spinálnej umuskulárnej atrofie (SMA). Skorá detekcia fetálneho alkoholového syndrómu stanovením fosfatidyletanolu v suchej kvapke krvi. Príprava štúdie možnosti detekcie galaktózie. Rozšírenie počtu skrínovaných chorôb u novorodencov	SCN SR Banská Bystrica, MZ SR	MZ SR - Sekcia zdravia	100 000	50 000
5. Podpora vedy a výskumu v oblasti ZCH	5.1. Rezortný výskum v oblasti ZCH	Nové prístupy k diagnostike porúch metabolizmu glykokonjugátov (GlycoRARE), Identifikačné číslo projektu: 2019/7-CHÚ SAV-4 riešiteľ Chemický ústav SAV Projekt prebieha, ukončenie 12/2022, dotácia z MZSR	Chemický ústav SAV NÚDCH, MZ SR	MZ SR	10 000	10 000
	5.2. Národná podpora vedy a výskumu v oblasti ZCH	Zapojenie MZ SR (Sekcia európskych programov a projektov) do priprav EU Partnership on Rare Diseases, ako budúceho riadneho partnera projektu reprezentujúceho SR Identifikácia možnosti zapojenia do projektu, zistenie príslušných subjektov, ktoré sa majú zúčastniť a aká má byť konkrétna účasť	MZ SR, Sekcia európskych programov a projektov	Komisia MZ SR pre ZCH, SAV	2 000	2 000
6. Zber údajov o pacientoch so ZCH, vytvorenie „Virtuálneho registra ZCH“	6.1. Projekt „Virtuálneho registra zriedkavých chorôb“, spolupráca NCZI a odborných spoločností	1. Analýza situácie v registroch ZCH u doteraz nezapojených poskytovateľov, s cieľom hľadať možnosti sumovania a epidemiologických údajov o pacientoch so ZCH v SR. Analýza spôsobu využitia všetkých registrov a štatistických údajov v prostredí NCZI na získanie kvalitnejších údajov o epidemiológii ZCH v SR, vrátane finančne udržateľnej činnosti analytikov – odborníkov z	NCZI, MZ SR	Odborné spoločnosti		

		radov lekárov-špecialistov, v nadväznosti na úlohu 6.1.1. 2. Analýza prínosu MKCH11 do možností identifikácie ZCH v hláseniach do NCZI MKCH 11 umožňuje pravdepodobne identifikáciu cca 5400 ZCH, úloha je zameraná na identifikáciu možností využitia pre sledovanie štatistiky ZCH priamo 3. Zapojenie NCZI do European Platform on Rare Diseases Registration Prítomnosť slovenského zástupcu NCZI v European Platform on Rare Diseases Registration	MZ SR MZ SR	NCZI, Komisia MZ SR pre ZCH NCZI		
7. Starostlivosť o kvalitu života a sociálne začlenenie pacientov so ZCH	7.1. Medzirezortná spolupráca v problematike ZCH	1. Nadviazanie spolupráce s Ministerstvom práce, sociálnych vecí a rodiny v SR Obsah: v predchádzajúcom období NP 2016-2020 bola komunikácia o sociálnych aspektoch života pacientov so ZCH zo strany Ministerstva sociálnych vecí odmietnutá, ide o snahu zdefinovať spoločné témy	MZ SR	Komisia MZ SR pre ZCH MPSVaR SR		
8. Komisia MZ SR pre ZCH	8.1. Úlohy komisie MZ SR pre ZCH na roky 2021-2022	1. Implementácia záverov iniciatívy RARE 2030 do Národného programu starostlivosti o pacientov so ZCH do roku 2030, aktualizácia Akčného plánu na roky 2021 a 2022 a jeho napĺňanie, personálne doplnenie a obmena personálu Vyhodnotenie činnosti na ročnej báze 2. Podpora účasti národných zástupcov na činnosti najdôležitejších	Komisia MZ SR pre ZCH, MZ SR	Komisia MZ SR pre ZCH		

		organizácií v európskych projektoch pre zriedkavé choroby Zoznam organizácií v ktorých má/požaduje SR zastúpenie				
9. Zahraničná spolupráca v oblasti ZCH	9.1. Podpora pracovísk pre ZCH za účelom zapojenia do ERN alebo podpory činnosti pracovísk zapojených do ERN	1. .Workshop zástupcov pracovísk zapojených do ERN a pracovísk pre ZCH v SR Identifikácia potrieb pre rozvoj pracovísk pre ZCH a pracovísk zapojených do ERN	Komisia MZ SR pre ZCH, MZ SR	Zástupcovia pracovísk v ERN	5 000	5 000
	9.2 Podpora medzinárodnej spolupráce v oblasti ZCH	Definovať pojem „klinická užitočnosť“ (clinical utility) v medzinárodnom kontexte Forma: rešerše literatúry (medzinárodných databáz) Výstup: odporúčanie pre Komisiu pre ŠDTP <u>Odôvodnenie:</u> je zrejmé, že pacienti majú legitímny záujem na získaní prístupu ku službám, o ktorých sa domnievajú, že prinášajú dobrú hodnotu za peniaze a tým by mali mať aj voľnosť použiť svoje prostriedky týmto spôsobom. Je však otázne, či platca za zdravotnú starostlivosť (= tretia strana) má mať povinnosť platiť za tieto služby, ak u nich chýba preukázateľný dopad na zdravotný stav osoby a možnosť jeho ďalšieho ovplyvnenia. <u>Príklady zdrojov:</u> What is the clinical utility of genetic testing? • Scott D Grosse & • Muin J Khoury	Komisia MZ SR pre ZCH, MZ SR	Dôvera ZP, a.s	1500	1500

		https://www.nature.com/articles/gim200677 Genetic Test Evaluation: Information Needs of Clinicians, Policy Makers, and the Public Wylie Burke , David Atkins , Marta Gwinn , Alan Guttmacher , James Haddow , Joseph Lau , Glenn Palomaki , Nancy Press , C. Sue Richards , Louise Wideroff ... https://academic.oup.com/aje/article/156/4/311/112516				
--	--	---	--	--	--	--

Vysvetlivky k uvedeným skratkám:

a.s.	akciová apoločnosť
AP	Akčný plán
COMP	Committee for orphan medicinal products, Komisia pre lieky na zriedkavé choroby
CHÚ SAV	Chemický ústav Slovenskej akadémie vied
DMP	Dedičné metabolické poruchy
EBM	Evidence based medicine, Medicína založená na dôkazoch
EMA	European medical agency, Európska lieková agentúra
HO pre lekársku genetiku	Hlavný odborník pre lekársku genetiku
Komisia MZ SR pre ZCH	Komisia Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky pre zriedkavé choroby
LF	Lekárske fakulty
MPSVaR SR	Ministerstvo práce sociálnych vecí a rodiny
MZ SR	Ministerstvo zdravotníctva Slovenskej republiky
NCZI	Národné centrum zdravotníckych informácií
NÚDCH	Národný ústav detských chorôb
NGS	Next generation sequencing, sekvenovanie novej generácie
OAHTA	Odborná agentúra pre HTA

OMP	Orphan medicinal product liek so štatútom orphan podľa Nariadenia ES 141/2000
ORPHANET	The reference portal for information on rare diseases and orphan drugs, Európsky informačný portál o zriedkavých chorobách a liekoch pre zriedkavé choroby
OS	Odborné spoločnosti Slovenskej lekárskej spoločnosti
OŠKP	Odbor štandardných klinických postupov
PO	Pacientske organizácie
RD	Rare diseases, zriedkavé choroby
SMA	Spinálna muskulárna atrofia
SAV	Slovenská akadémia vied
SAZCH	Slovenská aliancia zriedkavých chorôb
SCID	Skríning imunodeficiencie
SCN SR	Skríningové centrum novorodencov v Slovenskej republike
SFLP	Sekcia farmácie a liekovej politiky
SLS	Slovenská lekárska spoločnosť
SSLG	Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky
ŠÚKL	Štátny ústav pre kontrolu liečiv
ÚDZS	Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou
ZCH	zriedkavé choroby
ZP	Zdravotné poisťovne
EP	Európsky parlament
EK	Európska komisia
ERN	European Reference Networks, Európske referenčné siete
SCN SR	Skríningové centrum novorodencov v SR
ZZV	Zoznam zdravotných výkonov