|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **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 politík 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 (vnútrorezortná, medzirezortná, 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 odporúčaniach 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 a** **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 v Slovenskej republike  Rozsah finančnej podpory/dotácií na rozvoj špecifických pracovísk  3. Definovať postavenie pracovísk aktívnych v ERN v systéme poskytovanej zdravotnej starostlivosti | MZ SR, Sekcia zdravia  MZ SR, Sekcia zdravia  MZ SR, Sekcia zdravia | Komisia MZ SR pre ZCH  Komisia MZ SR pre ZCH  Komisia MZ SR pre ZCH | 100 000 | 100 000 |
| 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),  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 | 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 |  |  |
|  | 3.3. Implementácia nových technológií do klinickej praxe a  diagnostiky ZCH | 1. Vypracovanie odborného usmernenia pre odbor lekárskej genetiky k používaniu NGS, indikovaniu panelového sekvenovania génov, celoexómového 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 pre dedičné metabolické poruchy  Realizácia vypracovaného ZZV v klinickej praxi v špecifickej oblasti klinickej biochémie – biochemická, imunologická a genetická diagnostika DMP | Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky SLS, MZ SR  MZ SR – sekcia zdravia a iné príslušné sekcie  MZ SR – sekcia zdravia, tvorba ZZV | MZ SR – OŠKP  Združenie zdravotných poisťovní/ jednotlivé ZP, Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky SLS, Hlavný odborník  Spoločnosť klinickej biochémie |  |  |
| **4. Skríning a** **prevencia ZCH** | 4.1. Rozšírenie a skvalitnenie selektívneho skríningu u novorodencov v SR | Pilotná štúdia skríningu imunodeficiencie (SCID) a spinálnej muskulárnej atrofie (SMA). Skorá detekcia fetálneho alkoholového syndrómu stanovením fosfatidyletanolu v suchej kvapke krvi. Príprava štúdie možnosti detekcie galaktozémie.  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 príprav 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 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 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](https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/)  Prítomnosť slovenského zástupcu NCZI v European Platform on Rare Diseases Registration | NCZI, MZ SR  MZ SR  MZ SR | Odborné spoločnosti  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 zadefinovať 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 organizácií v európskych projektoch pre zriedkavé choroby  Zoznam organizácií v ktorých má/požaduje SR zastúpenie | Komisia MZ SR pre ZCH, MZ SR | Komisia MZ SR pre ZCH |  |  |
| **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  Odôvodnenie: 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.  Príklady zdrojov:  **What is the clinical utility of genetic testing?**   * [Scott D Grosse](javascript:;) & * [Muin J Khoury](javascript:;)   <https://www.nature.com/articles/gim200677>  **Genetic Test Evaluation: Information Needs of Clinicians, Policy Makers, and the Public**  [Wylie Burke](javascript:;), [David Atkins](javascript:;), [Marta Gwinn](javascript:;), [Alan Guttmacher](javascript:;), [James Haddow](javascript:;), [Joseph Lau](javascript:;), [Glenn Palomaki](javascript:;), [Nancy Press](javascript:;), [C. Sue Richards](javascript:;), [Louise Wideroff](javascript:;) [...](https://academic.oup.com/aje/article/156/4/311/112516)  <https://academic.oup.com/aje/article/156/4/311/112516> | Komisia MZ SR pre ZCH, MZ SR | Dôvera ZP, a.s | 1500 | 1500 |

**Vysvetlivky k uvedeným skratkám:**

|  |  |
| --- | --- |
| **a.s.**  **AP** | akciová apoločnosť  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** | Europan 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 veci 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 |