

**Aktualizácia Akčného plánu na roky 2018-2019 k
Národnému programu rozvoja starostlivosti o pacientov so
zriedkavými chorobami v Slovenskej republike na obdobie
rokov 2016 – 2020 podľa 9 základných priorít**

Rozvíjanie informovanosti verejnosti o problematike zriedkavých chorôb

Rozširovať vzdelávanie odbornej verejnosti o problematike zriedkavých chorôb

Rozširovať a zvyšovať kvalitu diagnostiky, liečby a starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami

Podpora skríningu zriedkavých a prevencie chorôb

Podpora vedy a výskumu v oblasti zriedkavých chorôb

Zber údajov o pacientoch so zriedkavými chorobami a podpora registra zriedkavých chorôb

Starostlivosť o kvalitu života sociálne zabezpečenie pacientov so zriedkavou chorobou

Medzirezortná spolupráca v oblasti zriedkavých chorôb a činnosť Komisie MZ SR pre zriedkavé choroby

Zahraničná spolupráca v oblasti zriedkavých chorôb

Aktualizácia akčného plánu na dvojročné obdobie 2018-2019 Národného programu rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike na obdobie rokov 2016 – 2020 vyplýva z plnenia úlohy úloha B.4. Uznesenia vlády SR č. 671/V zo dňa 09. 12. 2015.

Priorita	Úloha	Výstupy/ indikátory	Gestor/ organizátor	Spolupracujúce subjekty	Financovanie /predpoklad	Finančné krytie (v EUR)	Predpoklad - dané finančné krytie (v EUR)
						2018	2019
1. Rozvíjať informovanosť verejnosti o problematike ZCH	1.1. Informovanie odbornej a aj laickej verejnosti o ZCH	Médiá, Kampane, Zbierky a Aukcie, Diskusné fóra, Semináre, Prednášky, Letáky	SAZCH, organizátor medzinárodného kongresu ISCN	EURORDIS, PO, OS, ZP	MZ SR	5000 Podpora medzinárodného kongresu ISCN Bratislava október 2018 (novorodenecký skrining) pre oblasť tlačových konferencií, masmediálnej propagácie ZCH, spolupráca-záštita MZ SR nad konaním kongresu	
	1.2. Internetová stránka SAZCH	Internetové stránky	SAZCH	EURORDIS, Komisia MZ SR,		0 Podpora internetovej stránky SAZCH, prezentácia SAZCH na stránke MZ SR	2000 Podpora internetovej stránky SAZCH, prezentácia a SAZCH na stránke MZ SR
	1.3. Internetová stránka NCZI	Internetové stránky, informácie k ZCH,	Komisia MZ SR pre ZCH/NCZI	Komisia MZ SR/NCZI	MZ SR		2000 Spracovanie kapitoly o zriedkavých chorobách do Publikácie NCZI - analýza registra dedičných, genetických a zriedkavých chorôb

<p>1.4. Orphanet Slovakia – rozvoj národnej verzie, masmediálna prezentácia, podpora používania stránky</p>	<p>Internetová stránka ORPHANET ,slovenská verzia</p>	<p>NÚDCH BA</p>	<p>Komisia MZ SR pre ZCH</p>	<p>MZ SR</p>	<p>3000 podpora webového sídla ORPHANET, slovenská verzia</p>	<p>3000 podpora webového sídla ORPHANET, slovenská verzia</p>
<p>1.5. Informačné zdroje pre verejnosť k novorodeneckému a selektívnemu skríningu v SR</p>	<p>Informačné zdroje</p>	<p>SCN SR</p>	<p>SAZCH</p>	<p>MZ SR</p>	<p>2000 Vytvorenie samostatnej internetovej stránky SCN zameranej na skríning a následné komplexné informácie pre zdravotníckych pracovníkov k dedičným metabolickým chorobám a skrínovaným chorobám</p>	<p>2000 Vytvorenie samostatnej internetovej stránky SCN zameranej na skríning a následné komplexné informácie pre zdravotníckych pracovníkov v k dedičným metabolickým chorobám a skrínovaným chorobám</p>
<p>1.6. Helpline ZCH podľa smernice EÚ o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti, rozvoj cezhraničnej starostlivosti</p>	<p>Helpline ZCH</p>	<p>ÚDZS, MZ SR</p>	<p>OS, SAZCH</p>		<p>0 Analýza implementácie Smernice EÚ z roku 2011 o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti, rozvoj cezhraničnej starostlivosti</p>	<p>0 Analýza implementácie Smernice EÚ z roku 2011 smernice EÚ o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti, rozvoj cezhraničnej</p>

							starostlivosť
2. Rozšírovať vzdelávanie verejnosti o ZCH	2.1. Programová konferencia „Zriedkavé choroby v SR – vzdelávanie“	Slovenská konferencia o zriedkavých chorobách, hodnotiac a aktuálne výsledky v SR	Komisia MZ SR pre ZCH, OS	SLS, SSLG, SLK, NCZI, LF	MZ SR	5000 Podpora realizácie programovej konferencie vrátane podpory prezentácie výsledkov expertíznych pracovísk na 7. slovenskej konferencii o zriedkavých chorobách Bratislava	5000 Podpora realizácie programovej konferencie vrátane podpory prezentácie výsledkov expertíznych pracovísk na 8. slovenskej konferencii o zriedkavých chorobách Bratislava
	2.2. Podpora implementácie vzdelávania v oblasti ZCH v rámci špecializačného štúdia v príslušných špecializačných študijných programoch	Analýza vzdelávania o ZCH	Komisia MZ SR pre ZCH	Vzdelávacie ustanovenie, ktoré uskutočňujú príslušné akreditované špecializačné študijné programy	0	Analýza vzdelávania v problematike ZCH	0 Analýza vzdelávania v problematike ZCH a návrhy na jeho rozšírenie
3. Rozšírovať a skvalitňovať diagnostiku, liečbu a starostlivosť o pacientov so ZCH	3.1. Podpora a rozvoj zdravotnej starostlivosti – vývoj expertíznych pracovísk pre ZCH v SR	1 – 2 plnohodnotné národné expertízne pracoviská pre ZCH v SR	MZSR/ poskytovateľ zdravotnej starostlivosti	Komisia MZ SR, OS, ZP, SLK, LF, SAZCH, ÚDZS	MZ SR na základe Verejnej výzvy za účelom poskytnutia dotácie v zmysle § 2 ods. 1 písm. d) zákona č. 525/2010 Z. z. o poskytnutí	100 000,00 Zlepšenie materiálne-technického vybavenia pracovísk zaoberajúcich sa zriedkavými chorobami	100 000,00 Zlepšenie materiálne-technického vybavenia pracovísk zaoberajúcich sa zriedkavými chorobami

					dotácií v pôsobnosti Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky na podporu realizácie jednotlivých aktivít v rámci schválených národných programov		
	3.2. Dostupnosť kvalitnej liečby pre pacientov so ZCH	Priebežný upgrade zoznamu dostupných liekov pre ZCH a spolupráca na vypracovaní odborného usmernenia a pre liečbu pacientov so ZCH	MZ SR	ŠUKL, ÚDZS, ZP, FaFUK, Asociácie výrobcov /dodávateľov Orphandrugov a zdravotníckych pomôcok		0 Analýza dostupnosti liečby pacientov so ZCH	0 Analýza dostupnosti liečby pacientov so ZCH
4. Skrining a prevencia ZCH	4.1. Prenatálny skrining a prenatálna diagnostika ZCH	Návrhy na „upgrade“ odborného usmernenia	MZ SR	SLS, SSLG, SGPS, ZP		0 „Upgrade“ Odborného usmernenia MZ SR o prenatálnom skriningu z roku 2006	0 „Upgrade“ Odborného usmernenia a o prenatálnom genetickom testovaní
	4.2. Rozšírenie a skvalitnenie selektívneho skriningu v SR	V súvislosti so splnením tejto úlohy v roku 2017 sa sústreďme na rozvoj sekundárneho	MZ SR	SCN SR, OS, ZP	MZ SR na základe Verejnej výzvy za účelom poskytnutia dotácie v	0 Analýza stavu realizovaného skriningu a rozšírenia podľa návrhu SCN	0 Analýza stavu realizovaného skriningu a rozšírenia podľa

(napr.: o DMP)	eho skríningu a organizácii u diagnostiky a liečby DMP			zmysle § 2 ods. 1 písm. d) zákona č. 525/2010 Z. z. o poskytovaní dotácií v pôsobnosti Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky na podporu realizácie jednotlivých aktivít v rámci schválených národných programov		návrhu SCN
4.3. Prepojenie SCN SR s laboratóriami DMP v DFN Banská Bystrica	Nákup a doplnenie vybavenia na zriadenie laboratórií a DMP v DFN Banská Bystrica	SCN SR	MZ SR, OS, ZP	MZ SR na základe Verejnej výzvy za účelom poskytnutia dotácií v zmysle § 2 ods. 1 písm. d) zákona č. 525/2010 Z. z. o poskytovaní dotácií v pôsobnosti Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky na	0 Rozvoj sekundárneho skríningu, diagnostiky a liečby DMP v DFN BB	0 Rozvoj sekundárneho skríningu, diagnostiky a liečby DMP v DFN BB

					podporu realizácie jednotlivých aktivít v rámci schválených národných programov		
	4.4. Organizácia a zdravotnej starostlivosti, nadväzujúca na novorodenecký skríning	Workshopy k spracovaniu záväzných pravidiel komplexnej starostlivosti o pacientov, vybraných novorodeneckým skríningom – vypracovanie odborného usmernenia pre všetky druhy skríningov ZCH	MZ SR	SCN SR, OS, ZP		0 Odborné usmernenie o komplexnej starostlivosti o pacientov v nadväznosti na novorodenecký skríning	
	4.5. Archív vzoriek suchej kvapky krvi v SCN SR	Archív vzoriek suchej kvapky krvi v SCN SR	SCN SR		MZ SR	5000 Podpora prevádzky archívu suchej kvapky krvi	5000 Podpora prevádzky archívu suchej kvapky krvi
5. Podpora vedy a výskumu v oblasti ZCH	5.1. Rezortný výskum v oblasti ZCH – implementácia nových technológií (napr.: technológie arrayCGH a NGS) do klinickej praxe	Podpora aplikovaného výskumu v rámci grantovej schémy na rezortnej úrovni, t.j. podpora výskumných projektov, zameraných na	MZ SR	Komisia MZ SR pre ZCH, Vedecká rada MZ SR, SLS, OS	MZ SR na základe Verejnej výzvy za účelom poskytnutia dotácie v zmysle § 2 ods. 1 písm. a) zákona č. 525/2010 Z. z.	0 Analýza plánov výskumu MZ SR v oblasti ZCH	0 Analýza plánov výskumu MZ SR v oblasti ZCH

diagnostiky ZCH	problematiku ZCH			o poskytovateľských dotáciách v pôsobnosti Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky na podporu výskumu a vývoja v oblasti zdravotníctva		
5.2. Rezortný výskum v oblasti ZCH onkologických chorôb – implementácia nových technológií (napr.: technológie arrayCGH a NGS) do klinickej praxe diagnostiky ZCH	Podpora aplikovaného výskumu v rámci grantovej schémy na rezortnej úrovni, t.j. podpora výskumných projektov, zameraných na problematiku ZCH vo vzťahu k onkologickým chorobám	MZ SR	Komisia MZ SR, Vedecká rada MZ SR, SLS, OS, Onkogenetické pracoviská	MZ SR na základe Verejnej výzvy za účelom poskytnutia dotácie v zmysle § 2 ods. 1 písm. a) zákona č. 525/2010 Z. z. o poskytovateľských dotáciách v pôsobnosti Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky na podporu výskumu a vývoja v oblasti zdravotníctva	0 Analýza plánov výskumu MZ SR v oblasti onkologických ZCH	0 Analýza plánov výskumu MZ SR v oblasti onkologických ZCH
5.3. Národná podpora vedy a výskumu	Podpora zapojenia SR do výskumných	MZ SR	Komisia MZSR pre ZCH, výskumné agentúry ,	MZ SR	0 Analyzovať plány výskumu	0 Analyzovať plány výskumu

	v oblasti ZCH	projektov pre ZCH v EÚ		APPV, VEGA, SAV		ZCH v SR a zapojenie do európskych projektov	ZCH v SR a zapojenie do európskych projektov
6. Zber údajov o pacientoch so ZCH apodpora registra dedičných, genetických a zriedkavých chorôb	6.1. Projekt virtuálneho národného registra dedičných, genetických a zriedkavých chorôb vypracovaný na základe spolupráce NCZI a OS	Realizácia pilotného projektu	MZ SR/NCZI	OS, SLS	MZ SR	15 000 Podpora registra dedičných, genetických a zriedkavých chorôb, ktorý je súčasťou Národného registra vrodenej chýb	30 000 Podpora registra dedičných, genetických a zriedkavých chorôb, ktorý je súčasťou Národného registra vrodenej chýb
7. Starostlivosť o kvalitu života a sociálne začlenenie pacientov so ZCH (podpora a posilnenie PO pre ZCH v SR)	7.1. Podpora činnosti PO na lokálnej a národnej úrovni, zvyšovanie povedomia a laickej a aj odbornej verejnosti	Internetové portály, Média (elektronické i printové), Semináre, Prednášky, Občasníky, Letáky, Rekondičné pobyty spojené so vzdelávaním, Workshopy (príklady dobrej praxe)	SAZCH, PO	Komisia MZ SR, OS		0 Podpora činnosti PO v oblasti prepojenia zdravotných a sociálnych služieb pre pacientov so ZCH	0 Podpora činnosti PO v oblasti prepojenia zdravotných a sociálnych služieb pre pacientov so ZCH
	7.2. Podpora činnosti na medzinárodnej úrovni, medzinárodná spolupráca	Účasť SAZCH v Komisii MZ SR pre ZCH	SAZCH	PO, Komisia MZ SR, EURORDIS, OS, LF, FaFUK		0 Workshop SAZCH, MZ SR a EURORDIS k Európskym referenčným sieťam	
8. Medirezortná spolupráca v problematike ZCH a	8.1. Koordinácia a plnenia aktivít v rámci rezortných akčných	Činnosť Komisie MZ SR v nadväznosti na zasadnutia	MZ SR	Komisia MZ SR		0 Implementácia európskych odporúčaní	0 Implementácia európskych odporúčaní

rezortná komisia	plánov na obdobie rokov 2016 – 2020	európskych organizácií pre ZCH				v oblasti ZCH	í v oblasti ZCH
9. Zahraníčnáspolupráca v oblasti ZCH	9.1. Podpora medzinárodnej spolupráce v oblasti ZCH	Účasť členov Komisie MZ SR, príp. aj iných špecialistov na rozhodujúcich medzinárodných aktivitách	Komisia MZ SR pre ZCH	Komisia MZ SR, OS, SAZCH, NCZI, WHO	MZ SR	15 000 Podpora komisie MZ SR pre zriedkavé choroby a organizácií v oblasti ZCH v rámci realizácie pracovných aktivít v oblasti ZCH (napríklad: zapojenie expertíznych pracovísk do ERN, vyhodnotenie splnenia kritérií v prihlásených žiadostiach poskytovateľov zdravotnej starostlivosti o zaradenie do Národného zoznamu pracovísk pre ZCH, významné európske workshopy, medzinárodné konferencie, atď)	15 000 Podpora komisie MZ SR pre zriedkavé choroby a organizácií v oblasti ZCH v rámci realizácie pracovných aktivít v oblasti ZCH (napríklad: zapojenie expertíznych pracovísk do ERN, vyhodnotenie splnenia kritérií v prihlásených žiadostiach poskytovateľov zdravotnej starostlivosti o zaradenie do Národného zoznamu pracovísk pre ZCH, významné európske workshopy, medzinárodné konferencie, atď)
						Finančné prostriedky potrebné na plnenie aktivít vyplývajúcich z predmetného akčného plánu na rok	Predpokladané finančné prostriedky potrebné na plnenie aktivít vyplývajúcich z predmetného akčného

						2018: 150.000,- EUR	plánu na rok 2019: 164.000,- EUR
--	--	--	--	--	--	----------------------------	---

Vysvetlivky k uvedeným skratkám:

ArrayCGH Array komparatívna genómová hybridizácia

APPV Agentúra pre vedu a výskum

CEG RD Commission Expert Group on Rare Diseases (Expertná pracovná skupina Komisie pre zriedkavé choroby)

NÚDCH BA Národný Ústav detských chorôb Bratislava, II. detská klinika

DMP Dedičné metabolické poruchy

EURORDIS European Organisation for Rare Diseases (Európska mimovládna aliancia patientských organizácií a jednotlivcov so zriedkavými chorobami)

ERN European Reference Networks (Európske referenčné siete)

FaFUK Farmaceutická fakulta Univerzity Komenského v Bratislave

FNSP FDR BB Fakultná nemocnica s poliklinikou F. D. Roosevelta Banská Bystrica

Komisia MZ SR Komisia Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky pre zriedkavé choroby (RareDiseases – RD)

LF Lekárske fakulty

MZ SR Ministerstvo zdravotníctva Slovenskej republiky

NCZI Národné centrum zdravotníckych informácií

NGS Nextgenerationsequencing

ORPHANET Thereferenceportalforinformation on rare diseases and orphan drugs (Európsky informačný portál o zriedkavých chorobách a liekoch pre zriedkavé choroby)

OS Odborné spoločnosti

PO Pacientské organizácie

SAV Slovenská akadémia vied

SAZCH Slovenská aliancia zriedkavých chorôb

SCN SR Skrúningové centrum novorodencov v Slovenskej republike

SGPS Slovenská gynekologicko-pôrodnická spoločnosť

SLK Slovenská lekárska komora

SLS Slovenská lekárska spoločnosť

SSLG Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky

ŠUKL Štátny ústav pre kontrolu liečiv

ÚDZS Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou

VEGA je vedecká grantová agentúra Ministerstva školstva, vedy, výskumu a športu Slovenskej republiky (MŠVVaŠ SR) a Slovenskej akadémie vied (SAV)

ZCH Rare Diseases (Zriedkavé choroby)

ZP Zdravotné poisťovne