

Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2015 - 2017

Cíle	Úkoly	Termín	Výstupy	Gestor	Spolupráce	Předpoklady
1. Zlepšení informovanosti o RD	1.1. Provoz, rozvoj a aktualizace webových portálů pro RD; Ustanovení telefonní helplinky	průběžně	Webové portály RD Helplinka 116XXX	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
2. Vzdělávání v oblasti RD	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
3. Prevence RD	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
4. Zlepšení screeningu a diagnostiky RD	4.1. Rozšiřování celoplošného NS o včasnou diagnostiku RD (smyslových vad, dalších dědičných poruch metabolismu apod.) 4.2. Rozvoj center fetální kardiologie 4.3. Sdružení expert. genet. pracovišť	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

	pro dg. RD v kardiologii					
	4.4. Kvalita a dostupnost diagnostických laboratoří pro RD	2015-2017	<p>Informace pro laboratoře připravující se k akreditaci dle ISO 15189 a zákona č. 373/2012 Sb.</p> <p>Informace o dostupnosti laboratorních vyšetřovacích metod pro RD na webovém portálu NKC Motol a SLG. cz</p>	MZ Společnost lékařské genetiky ČLS JEP	MU Brno Odborné společnosti	Dotační programy
5. Zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s RD	5.1. Centralizace, koordinace a integrace péče pro pacienty s RD	2015-2074	<p>Analýza stávajících pracovišť; Udělení statutu vysoce specializovaných center pro RD; Rozvoj přeshraniční péče</p>	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 (orphan 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

6. Zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob s RD	6.1. Zavedení systému MKF (MKF - Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví / ICF - International Classification of Functioning, Disability and Health)	průběžně	Studie proveditelnosti MKF	ÚZIS	MPSV Odborné společnosti ZP, PO	Dotační programy
	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
7. Podpora základního a aplikovaného výzkumu v oblasti RD	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

8. Sjednocení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků o RD	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 biologických vzorků	2017	Projekt sběru dat dle MKN XI Úprava sběru dat a biologických vzorků v oblasti RD	ÚZIS MZ	Odborné společnosti	
9. Podpora a posílení role organizací pacientů se vzácným onemocněním s RD	9.1. Spolupráce s patientskými organizacemi v ČR, rozvoj spolupráce s evropským sdružením patientských organizací Eurordis.	průběžně	Projekty, semináře, konference, spolupráce s médií	PO SÚKL	MPS Odborné společnosti WHO CZ	Dotační programy
	9.2. Podpora činnosti patientských organizací	průběžně	Semináře, konference, spolupráce s médií	PO	Odborné společnosti WHO CZ	Dotační programy NF 2. akční program Společenství pro veřejné zdraví EU
10. Mezioborová spolupráce	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	
11. Zahraniční spolupráce v oblasti	11.1. Spolupráce na mezinárodní úrovni v oblasti RD, výměna zkušeností, dat,	průběžně	Mezinárodní spolupráce, projekty	NKC Motol	Centra RD Odborné	Dotační programy

RD	informací				společnosti PO WHO CZ ÚZIS	
	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

