

Národná stratégia rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami na roky 2012-2013

OBSAH

1. Úvod
2. Charakteristika zriedkavých chorôb (ďalej „ZCH“)
3. Iniciatívy a zámery Európskej únie (ďalej „EÚ“) v problematike ZCH a ich prenos do prostredia Slovenskej republiky
 - 3.1. Odporúčania v rámci EÚ
 - 3.2. Všeobecné ciele EÚ v zlepšení starostlivosti o pacientov so ZCH
 - 3.3. EUCERD - The European Union Committee of Experts on Rare Diseases - Výbor expertov Európskej únie pre ZCH
 - 3.4. Špecializované pracoviská pre ZCH, centrá expertízy pre ZCH a Európska referenčná sieť pre ZCH
 - 3.5. EUROPLAN - The European Project for Rare Diseases National Plans Development – Európsky projekt na rozvoj národných plánov pre ZCH
 - 3.6. ORPHANET - The reference portal for information on rare diseases and orphan drugs – Európsky informačný portál o ZCH a liekoch pre ZCH
 - 3.7. EURORDIS - European Organisation for Rare Diseases - Európska mimovládna aliancia patientskych organizácií a jednotlivcov
 - 3.8. Pracovná skupina MZ SR pre ZCH
4. Súčasný stav zdravotnej starostlivosti o pacientov so ZCH v Slovenskej republike
 - 4.1. Novorodenecký skrining ZCH
 - 4.2. Špecializované pracoviská pre ZCH , centrá expertízy pre ZCH
 - 4.3. Lieky pre zriedkavé choroby - „Orphan drugs“
 - 4.4. Patientske organizácie na podporu pacientov so ZCH
5. Financovanie starostlivosti o pacientov so ZCH
6. Ciele národnej stratégie a navrhované opatrenia
 - I.
 - 6.1. Zlepšenie všeobecnej informovanosti verejnosti o problematike ZCH
 - 6.2. Vzdelávanie odbornej a laickej verejnosti o ZCH
 - 6.3. Zlepšenie diagnostiky ZCH, skriningu ZCH a kvality zdravotnej starostlivosti
 - 6.4. Podpora vzniku Centier expertízy pre ZCH a ich zapojenia do európskej referenčnej siete pre ZCH
 - 6.5. Podpora vedy a výskumu v oblasti ZCH
 - 6.6. Zber údajov o pacientoch so ZCH, národný register ZCH
 - 6.7. Podpora a posilnenie patientskych organizácií pre ZCH v SR
 - II.

**Vypracovanie „Národného plánu rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike“
(ďalej „NPZCH SR“)**

 - 6.8. Medzirezortná pracovná skupina pre ZCH
7. Obdobie na ktoré je národná stratégia zameraná.
8. Záver

1. Úvod

Cieľom návrhu Národnej stratégie rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami na roky 2012-2013 v Slovenskej republike (NSZCH SR) je pripraviť vypracovanie NPZCH SR a podpora jeho implementácie do zdravotnej a sociálnej starostlivosti.

V SR doposiaľ neexistuje jednotná koncepcia diagnostiky, liečby a celkovej starostlivosti o pacientov so ZCH. NSZCH SR nadväzuje na doterajší vývoj v EÚ a príslušné odporúčania. Súčasný deficit vo vývoji na Slovensku sa má odstrániť urýchleným napĺňaním odporúčaní, ktoré sú definované v EUROPLANE, zapojením SR do práce v EUCERD a do ďalších najvýznamnejších európskych aktivít.

Doterajšie európske iniciatívy identifikovali niekoľko zásadných problémov:

- nedostatočná identifikácia rozsahu problematiky veľmi heterogénnych chorôb, nedostatočná identifikácia ZCH v rámci Medzinárodnej klasifikácie chorôb verzia 10 (ďalej len „MKCH -10“),
- závažné nedostatky v diagnostike a liečbe pre extrémnu zriedkavosť,
- chybné alebo oneskorené diagnostikovanie vedie často ku nezvratnému poškodeniu zdravia alebo smrti pacienta,
- nerovnomernosť a nedostatočná kvalita poskytovaných služieb,
- veľmi obmedzený výber liekov pre liečbu zriedkavých chorôb,
- výskum ZCH je náročný, v oblasti výskumu liekov pre ZCH je ekonomicky málo efektívny,
- nedostatky v zbere údajov na národnej a regionálnej úrovni,
- nedostatočné povedomie o týchto chorobách tak u odbornej ako aj u laickej verejnosti,
- z dôvodu chronického a často progresívneho priebehu týchto chorôb sú časté nedostatky v oblasti sociálnej starostlivosti a právnej pomoci.

Vypracovanie Národných plánov pre ZCH má prispieť k podstatnému skvalitneniu celkovej starostlivosti o pacientov so ZCH v jednotlivých členských štátoch a ku komplexnejšiemu zlepšeniu situácie v EÚ

2. Charakteristika zriedkavých chorôb

Za zriedkavú chorobu sa v rámci EU považuje taká choroba, ktorá sa vyskytuje u menej než 5 osôb spomedzi 10 000, teda 1 pacient na 2000 a viac osôb. **Odhaduje sa že celkovo postihujú 6 - 8 % populácie v rozvinutých krajinách, čo v rozsahu krajín Európskej Únie znamená postihnutie 27 - 36 miliónov ľudí.** Etiológia je veľmi heterogénna, zhruba v 80% sú to dedičné choroby. Ďalšie ZCH sú podmienené infekciami, poruchami imunity, alergiami a pod. Spravidla majú závažný dopad na kvalitu života a sociálne začlenenie, resp. ohrozujú život jedinca.

Diagnostika ZCH je často veľmi zložitá aj preto, že existuje viac ako 6 000 rôznych zriedkavých chorôb, naprieč medicínskymi odbornosťami. Zoznam ZCH a ďalšie podrobné informácie k diagnostike, zdravotnej starostlivosti a liečbe sú uvedené na stránkach portálu ORPHANET (www.orpha.net).

Mnohé zo ZCH sa prejaví skoro po narodení a súhrnne sa vyskytujú až u 4% novorodencov (vrodené vývojové chyby, dedičné poruchy metabolizmu, geneticky podmienené choroby, detské nádory). Asi tretina pacientov trpiacich závažnými zriedkavými chorobami sa nedožije veku piatich rokov. Mnohé z týchto chorôb sú spojené s motorickým a mentálnym deficitom, senzoričným postihnutím, dysmorfiami alebo

ohrozením života. Viac ako 50 % zo ZCH sa môže začať prejavovať počas dospievania. U veľkej časti pacientov zostáva etiológia ich choroby neodhalená. V prípade chybnnej alebo neskorej diagnostiky dochádza k nezvratnému poškodeniu zdravia, aj napriek možnosti liečby u niektorých pacientov. Dôsledok je traumatizácia rodiny a nedôvera k zdravotníckemu systému.

3. Iniciatívy a zámery Európskej únie v problematike zriedkavých chorôb a ich prenos do prostredia Slovenskej republiky, najvýznamnejšie inštitúcie a projekty zahrnuté v stratégii

3.1. Odporúčania v rámci EÚ

a. V bielej knihe Európskej Komisie „Spoločne za zdravie: strategický prístup pre EÚ na obdobie 2008 – 2013“ prijatej 23. októbra 2007, ktorou sa rozvíja stratégia EÚ v oblasti zdravia, sa ZCH zaradili k prioritám na prijatie opatrení v organizovaní zdravotnej starostlivosti.

b. Európska komisia prijala 11. novembra 2008 „Oznámenie Komisie Európskemu parlamentu, Rade EÚ, Európskemu hospodárskemu a sociálnemu výboru a Výboru regiónov o ZCH: „európske výzvy“ (ďalej len „oznámenie Komisie“) a Rada EÚ prijala 8. júna 2009 odporúčanie k aktivitám na zlepšenie zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami (COUNCIL RECOMMENDATION of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases)
(<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:SK:PDF>)

c. Európsky parlament a Rada Európy prijali *smernicu Európskeho parlamentu a Rady 2011/24/EÚ z 9. marca 2011 o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti.*
(<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:SK:PDF>)

3.2. Všeobecné ciele EÚ v zlepšení starostlivosti o pacientov so ZCH

Všeobecným cieľom EU v oblasti ZCH je :

- a. zlepšiť identifikáciu ZCH
- b. podporovať rozvoj zdravotnej politiky a starostlivosti o pacientov so ZCH
- c. rozvíjať európsku spoluprácu, koordináciu a reguláciu v tejto oblasti

Odporúča sa:

- podpora k zlepšeniu dostupnosti diagnostiky, starostlivosti a liečby pre pacientov so ZCH, k čomu sa má využiť aj zostavovanie Národných plánov pre zriedkavé choroby v jednotlivých členských štátoch EÚ na základe rovného zaobchádzania a solidarity v celej EÚ,
- zavedenie adekvátnej definície, kodifikácie a zoznamu ZCH, implementácia ZCH do inovovanej medzinárodnej klasifikácie chorôb, ICD 11,
- podpora výskumu a liečby ZCH,

- zriadenie Centier expertízy a koordinácia vývoja Európskej referenčnej siete pre ZCH,
- zhromažďovanie odborných poznatkov o ZCH na európskej úrovni,
- posilnenie spolupráce s organizáciami pacientov pre ZCH,
- zabezpečenie rozvoja aktivít v oblasti ZCH a udržateľnosti systému zdravotnej starostlivosti o pacientov so ZCH.

Bližšie informácia na (http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_en.htm).

3.3. EUCERD - The European Union Committee of Experts on Rare Diseases - Výbor expertov Európskej únie pre zriedkavé choroby

Európska komisia rozhodnutím zo dňa 30.11.2009 zriadila Výbor expertov Európskej únie pre zriedkavé choroby. Tento výbor nahrádza pracovnú skupinu Európskej únie pre zriedkavé choroby (Rare Disease Task Force), ktorá bola vytvorená na základe rozhodnutia Komisie z 25. februára 2004, ktorým sa prijíma pracovný plán na rok 2004 na vykonanie programu činnosti Spoločenstva v oblasti verejného zdravia (2003 až 2008), vrátane ročného pracovného programu pre granty (2004/192/ES)

Národný zástupca SR v EUCERD informuje MZ SR o prebiehajúcich aktivitách v oblasti ZCH v Európskej únii a o jednaniach výboru EUCERD prostredníctvom pracovnej skupiny MZ SR pre ZCH (<http://www.eucerd.eu>).

3.4. Špecializované pracoviská pre ZCH, centrá expertízy pre ZCH a Európska referenčná sieť pre ZCH

V skupine ZCH sa najkvalitnejšia a najefektívnejšia diagnostika, liečba a manažment pacientov má poskytovať prostredníctvom centralizovanej zdravotnej starostlivosti a k tomu sa podporuje vznik tzv. Centier expertízy pre ZCH.

Smernica Európskeho parlamentu a Rady 2011/24/EÚ z 9. marca 2011 o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti predpokladá vytvorenie referenčnej siete, ktorá umožní plnohodnotný tok informácií a kontaktov na riešenie problémov konkrétneho pacienta so zriedkavou chorobou. Európska referenčná sieť pre zriedkavé choroby sa zakladá na tzv. Centrách expertízy ZCH/skupín ZCH.

Vytvorenie Európskej referenčnej siete (ERN) je zložité z dôvodu základnej charakteristiky ZCH. Zriedkavých chorôb je veľké množstvo, je málo expertov a málo komplexne rozvinutých centier v Európe. EUCERD vypracoval a schválil ako prvý významný dokument práve „Odporúčanie o kvalitatívnych kritériách pre národné centrá expertízy (CE) pre zriedkavé choroby“, v októbri 2011.

Akceptácia dokumentu v členských štátoch EÚ a rovnako aj v SR umožňuje súlad v charakteristikách, účeloch a kvalitatívnych parametroch takýchto zdravotníckych pracovísk (<http://nestor.orpha.net/EUCERD/upload/file/EUCERDRecommendationCE.pdf>).

3.5. EUROPLAN - The European Project for Rare Diseases National Plans Development – Európsky projekt na rozvoj národných plánov pre ZCH

The European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN) bol trojročný projekt Programu Európskej Únie v oblasti verejného zdravia (2008 - 2011), na podporu vypracovania a implementácie plánov a stratégií pre ZCH na národnej úrovni. Výsledkom je návod na vypracovanie národnej stratégie alebo národného plánu rozvoja starostlivosti o pacientov so ZCH. Hlavným cieľom projektu je hľadanie nástrojov na implementáciu zámerov do legislatívy členských štátov EU s ohľadom na extrémnu

variabilitu zdravotníckych systémov. SR sa do aktivít EUROPLAN zapojí a využije prípadnú pomoc.

(http://www.europlanproject.eu/public/contenuti/files/Guidance_Doc_EUROPLAN_20100601_final.pdf)

3.6. ORPHANET - The reference portal for information on rare diseases and orphan drugs – Európsky informačný portál o ZCH a liekoch pre ZCH

ORPHANET je v súčasnosti najrozsiahlejší a najpoužívanejší referenčný portál o ZCH a liekoch pre ZCH. Rozvíja sa veľmi dynamicky a jeho cieľom je napomáhať v diagnostike, starostlivosti a liečbe tejto skupiny chorôb. Organizuje ho európske konzorcium 40 krajín a koordinuje ho francúzsky tím špecialistov. Na národnej úrovni sú vytvorené tímy zodpovedné za zber informácií v národnom rámci podľa zjednocujúcej schémy.

Orphanet poskytuje údaje o ZCH, o diagnostických pracoviskách, o výskume a vývoji v oblasti ZCH ako aj nadväzujúce informácie. Je úlohou odborníkov a garantov, aby sme využívanie tejto databázy systematicky podporovali.

(<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>)

3.7. EURORDIS – European Organisation for Rare Diseases – Európska mimovládna aliancia patientskych organizácií a jednotlivcov

EURORDIS je mimovládna aliancia podporných patientskych organizácií a osôb aktívnych na poli zriedkavých chorôb, ktorá je zameraná na zlepšenie kvality života pacientov v Európe. V súčasnosti reprezentuje viac ako 500 organizácií pacientov vo viac ako 48 krajinách a pokrýva odborný priestor viac ako 4 000 ZCH. Je to prezentácia hlasov 30 miliónov pacientov naprieč Európou. EURORDIS má významný vplyv v podpore výskumu, vývoja liekov a v zlepšovaní podmienok života pacientov so ZCH. Významne sa zúčastňuje na presadzovaní problematiky pacientov so ZCH ako priorít v európskej zdravotnej politike a v európskych programoch výskumu.

(<http://www.eurordis.org>) .

3.8. Pracovná skupina MZ SR pre ZCH

MZ SR zriadilo v roku 2011 pracovnú skupinu pre ZCH s cieľom odbornej pomoci a podpory pri naplňaní zámerov EU v oblasti ZCH v Slovenskej republike. Hlavnou úlohou pracovnej skupiny je vypracovanie NSZCH SR a podpora implementácie európskych aktivít do zdravotníckeho a sociálneho systému v SR.

Pracovná skupina pre ZCH, by mala byť následne transformovaná na nezávislý odborný poradný orgán Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky – Komisiu pre ZCH.

Ďalším cieľom pracovnej skupiny je iniciovať vznik a vytvorenie medzirezortnej pracovnej skupiny MZ SR, ktorej úlohou bude pripraviť a odborne garantovať NPZCH SR.

4. Súčasný stav zdravotnej starostlivosti o pacientov so ZCH v Slovenskej republike

Predpokladom kvalitnej prípravy NPZCH SR je podrobná analýza súčasného stavu. Podľa tejto analýzy sa budú pripravovať hlavné ciele a opatrenia.

4.1. Novorodenecký skrining zriedkavých chorôb (ZCH)

Novorodenecký skrining v SR sa vykonáva pre: fenyلكetonúriu, cystickú fibrózu, kongenitálnu adrenálnu hyperpláziu a kongenitálnu hypotyreózu. Stratégia predpokladá vyhodnotenie a prehodnotenie skriningu a v prípade rozhodovania o vhodnosti zavedenia skriningu na ďalšie vrodené metabolické choroby predpokladá postup podľa efektivity skriningu a liečiteľnosti danej choroby.

4.2. Špecializované pracoviská pre ZCH , centrá expertízy pre ZCH

V SR nebola doteraz venovaná pozornosť koncepčnému pohľadu na poskytovanie zdravotnej starostlivosti pacientom so ZCH. Diagnostika, ošetrovanie a liečba pacientov so ZCH prebieha na pracoviskách naprieč medicínskymi špecializáciami. Pre niektoré ZCH, alebo skupiny ZCH, sú v súčasnosti vytvorené špecializované ambulancie a špecializované centrá. Podľa čerstvo schválených odporúčaní EUCERD (Odporúčanie o kvalitatívnych kritériách pre národné centrá expertízy (CE) pre zriedkavé choroby“, z októbra 2011) by však zatiaľ žiadne pracovisko v SR nesplnilo všetky požadované kritériá, kladené na takéto centrá. Viacero pracovísk v SR by však v budúcnosti mohlo byť v tomto úspešných.

4.3. Lieky pre zriedkavé choroby- „Orphan drugs“ a zdravotnícke pomôcky pre pacientov so ZCH

Lieky na ZCH sú najmä v dôsledku veľkých investícií do výskumu, vývoj a výroby veľmi nákladné. Vďaka osobitej európskej legislatíve (nariadenie (ES) č. 141/2000 a nariadenie komisie (ES) č. 847/2000), ktorá platí v každom členskom štáte EÚ dochádza k stimulácii vývoja liekov pre skupiny ZCH. Legislatíva je v kompetencii Európskej liekovej agentúry - European Medicines Agency (EMA; www.ema.europa.eu) a jeho špecializovanej komisie Committee for Orphan Medicinal Products (COMP). (www.ema.europa.eu/htms/general/contacts/COMP/COMP.html).

Zabezpečenie dostupnosti liekov na zriedkavé ochorenia v jednotlivých členských štátoch EÚ je v kompetencii samotných členských štátov. V SR sú lieky dostupné na trhu až po kategorizácii, prípadne existujú možnosti individuálneho dovozu.

Časť pacientov so ZCH vyžaduje poskytovanie špeciálnych zdravotníckych pomôcok ktoré pomáhajú kompenzovať zníženú kvalitu ich života a ich dostupnosť by mala byť zabezpečená.

4.4. Organizácie na podporu pacientov so ZCH v SR

Členmi EURORDIS sú zo Slovenska : Slovenská aliancia zriedkavých chorôb (Aliancia ZCH), Slovenská asociácia cystickej fibrózy, DebRA SR (Dystrophic epidermolysis bullosa Research Association – nezisková organizácia združujúca pacientov s vážnym kožným pľuzgierovitým ochorením Epidermolysis bullosa – choroba „motýľích krídiel“) a ZOGO

(Združenie Ojedinelých Genetických Ochorení, o.z), Združenie pacientov s pľúcnou hypertenziou. Okrem vyššie spomenutých sú na Slovensku aj ďalšie patientske organizácie, venujúce sa jednotlivým ZCH (Asociácia Marfanovho syndrómu, Organizácia muskulárnych dystrofií - Duchenne svalová dystrofia, Spoločnosť pre pomoc pri Huntingtonovej chorobe, Slovenská spoločnosť pre Spina Bifida a Hydrocefalus, Život s lupusom o.z, Národné združenie pre PKU, Občianske združenie Priatelia slaných detí).

5. Financovanie starostlivosti o pacientov so ZCH

Diagnostický proces u mnohých ZCH je obvykle viacstupňový a náročný na čas a expertízu vysoko erudovaných špecialistov. Liečba niektorých ZCH je nákladná. Nemáme dostupné overené údaje o nákladoch spojených s liečbou ZCH. Je to aj preto, že len cca 250 z celkového počtu viac ako 6000 ZCH je kódovaných v MKCH-10, čo znemožňuje štatistické sledovanie týchto chorôb v národnej štatistike.

V súčasnosti nemáme údaje o prostriedkoch vynakladaných zdravotnými poisťovňami pod inými diagnózami na starostlivosť o ZCH. Podľa európskych odporúčaní od Rady EÚ ako aj od patientských organizácií – EURORDIS (www.eurordis.org), sa môže zníženie nákladov na liečbu komplikácií neskoro diagnostikovaných ZCH dosiahnuť najmä centralizáciou starostlivosti. Pracoviská (Centrá expertízy pre ZCH), ktoré majú interdisciplinárnu kapacitu, dostatočné skúsenosti s včasnou diagnostikou a dlhodobou liečbou ZCH sú zárukou poskytovania kvalitnej a zároveň efektívnej starostlivosti.

Z uvedených dôvodov nie je možné v súčasnej dobe stanoviť odhad strednodobej prognózy nákladov na zlepšenie zdravotnej starostlivosti o pacientov so ZCH. Tieto prepočty budú možné až v nadväznosti na takú štatistiku MKCH-10, ktorá bude obsahovať všetky ZCH.

6. Ciele národnej stratégie a navrhované opatrenia

Národná stratégia rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike na roky 2012-2013 (NSZCH SR) má za cieľ pripraviť vypracovanie NPZCH SR a podporu jeho implementácie do zdravotnej a sociálnej starostlivosti.

I.

6.1. Zlepšenie všeobecnej informovanosti verejnosti o problematike ZCH

- Problematiku ZCH prezentovať na portáli MZ SR vrátane internetových odkazov na najdôležitejšie európske iniciatívy a odborné stránky.
- Podporiť patientské organizácie v problematike zvýšenia pozornosti slovenskej verejnosti ku pacientom trpiacim ZCH a ich rodinám.
- Podnecovať aktivity v jednotlivých odborných spoločnostiach SLS aj v prospech väčšieho priestoru pre problematiku ZCH.
- Prezentovať aktivity Orphanetu a podporovať aktívnu účasť SR na jeho činnosti. Prezentovať aktivity európskych inštitúcií v problematike ZCH a v prípade záväzkov SR požadovať včasnú implementáciu a kontrolu plnenia záväzkov.
- Podporovať pracovné schôdze, konferencie a iné obdobné odborné aktivity tematicky zamerané na problematiku ZCH v období prác na NPZCH SR v období rokov 2012-2013.

- Pripraviť a realizovať Národnú konferenciu o problematike ZCH v roku 2013.
- Pripraviť a realizovať mediálnu aktivitu v rámci „Rare disease day – Medzinárodný deň zriedkavých chorôb“ v rokoch 2012 – 2013.
- Podporovať medializáciu problematiky ZCH a to aj cestou MZ SR.

6.2. Vzdelávanie odbornej a laickej verejnosti o ZCH

- Rozšíriť priestor problematiky ZCH v študijných plánoch zainteresovaných medicínskych špecializácií v postgraduálnom vzdelávaní.
- Podporiť využívanie prostredia e-learningu aj na prezentácie z oblasti ZCH.
- Iniciovat' podporu vzdelávania odbornej verejnosti aj v pregraduálnom vzdelávaní zdravotníckych pracovníkov.
- Podporiť vývoj slovenskej mutácie ORPHANET-u.
- Podporiť vzdelávanie laickej verejnosti cestou prostriedkov zdravotníckej osvetly.

6.3. Zlepšenie diagnostiky ZCH, skríningu ZCH a kvality zdravotnej starostlivosti

- Analyzovať súčasný stav novorodeneckého skríningu a prehodnotiť požiadavky na rozšírenie o ďalšie choroby z hľadiska efektivity skríningu a liečiteľnosti chorôb, a to v súlade s európskymi odporúčaniami.
- Podporiť rozsah a kvalitu selektívneho populačného skríningu ZCH v rizikových populáciách, podľa vyhodnotenia efektivity, potreby a významu.
- Podporiť a skvalitniť súčasné národné centrá špecializovanej zdravotnej starostlivosti o pacientov so ZCH s cieľom umožniť a podporiť ich uznanie za Centrum expertízy pre ZCH v prípade že splnia príslušné kvalitatívne kritériá.
- Podporiť a skvalitniť súčasné národné centrá špecializovanej laboratórnej diagnostiky v oblasti ZCH s cieľom umožniť a podporiť ich uznanie za Centrum expertízy pre ZCH v prípade, že splnia príslušné kvalitatívne kritériá.
- V zdravotnej starostlivosti o pacientov so ZCH uplatňovať odborné usmernenia (návody), tam kde nie sú vypracované národné odporúčania preberať relevantné medzinárodné odporúčania (napríklad z Orphanetu, medzinárodných odborných spoločností a pod.)
- Zabezpečenie kvalitatívnych aspektov zdravotnej starostlivosti o pacientov so ZCH prejednávať so zdravotnými poisťovňami.
- Definovať sieť ambulantnej a laboratórnej zdravotnej starostlivosti pre problematiku ZCH na základe podrobnej analýzy

6.4. Podpora vzniku Centier expertízy pre ZCH a ich zapojenia do európskej referenčnej siete pracovísk pre ZCH

- Implementovať *smernicu Európskeho parlamentu a Rady 2011/24/EÚ z 9. marca 2011 o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti do zdravotníckej legislatívy v SR, najmä v tých častiach, ktoré sa priamo týkajú ZCH.*
- V súlade s implementáciou *smernice Európskeho parlamentu a Rady 2011/24/EÚ z 9. marca 2011 o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti do zdravotníckej legislatívy v SR* a v súlade s jej zámermi, podporiť vznik Centier expertízy pre ZCH.

- Na podklade platných odporúčaní EUCERD o kvalitatívnych požiadavkách na Centrá expertízy pre ZCH, vypracovať národné kritériá pre uznanie a prevádzku Centier expertízy v oblasti ZCH.
- Podporiť vznik Centier expertízy pre ZCH a podporiť ich činnosť len v prípade splnenia požadovaných kritérií a zabezpečenia trvalej prevádzky a kvality činnosti
- Podporiť zapojenie vzniknutých Centier expertízy pre ZCH do Európskej referenčnej siete pre ZCH.

6.5. Podpora vedy a výskumu v oblasti ZCH

- Analyzovať prítomnosť problematiky ZCH v rezortnom výskume.
- Podporiť granty v oblasti ZCH na MZ SR a z iných zdrojov, vrátane zdrojov z EÚ a to s dôrazom na medzinárodnú spoluprácu vo výskume.
- Podporiť spoluprácu vo výskume ZCH aj s inými rezortmi a Slovenskou akadémiou vied.
- Požadovať všeobecné zjednodušenie prístupu ku prostriedkom pre výskum a zníženie administratívy.

6.6. Zber údajov o pacientoch so ZCH a podpora vytvorenia národného registra ZCH

- Analyzovať súčasný zber údajov o pacientoch so ZCH v štatistikách NCZI .
- Definovať záujmy jednotlivých lekárskeho odborností v zbere údajov pre vlastné potreby a v tom definovať aj potreby registrácie chorôb spĺňajúcich kritériá ZCH tak, aby sme prepojením získali možnosť vytvorenia registra ZCH.
- V nutnej miere rozšíriť zber údajov o pacientoch so ZCH aj zohľadnením trendov vo vývoji registrov ZCH v EÚ.
- Preskúmať právny rámec zberu údajov a biologických vzoriek od pacientov so ZCH.
- Implementovať medzinárodné odporúčania pre oblasť registrácie ZCH.

6.7. Podpora a posilnenie patientskych organizácií pre ZCH v SR

- Podporiť patientske organizácie pre ZCH pôsobiace v SR a podporiť ich združovanie tak, aby mohli na domácej úrovni účinne a spoločne presadzovať požiadavky pacientov a ich rodín.
- Podporovať aktivity patientskych organizácií v oblasti zvyšovania povedomia laickej a odbornej verejnosti o problematike života pacientov trpiacich ZCH a ich rodín.
- Zástupcov patientskych organizácií pre ZCH prizývať na zasadnutia zastrešujúcej patientskej organizácie v SR a na zasadnutia vládnych inštitúcií zaoberajúcich sa zdravotnou a sociálnou starostlivosťou o pacientov so ZCH.
- Podporovať patientske organizácie pre ZCH pôsobiace v SR v zapojení sa do medzinárodnej spolupráce a najmä do práce v EURORDIS.

II.

Vypracovanie „Národného plánu rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike – NPZCH SR „

Podrobná analýza súčasného stavu poskytovania zdravotnej starostlivosti pacientom so ZCH a definovanie strategických cieľov sú podkladom pre vypracovanie NPZCH SR a jeho implementáciu.

6.8. Medzirezortná pracovná skupina pre ZCH

Problematika ZCH presahuje rezort zdravotníctva a je významnou problematikou aj pre a ďalšie rezorty (napr. Ministerstvo práce, sociálnych vecí a rodiny SR). Je preto nevyhnutné do riešenia zapojiť aj iné orgány štátnej správy, ako aj ďalšie vecne príslušné inštitúcie a zástupcov odbornej aj laickej verejnosti a k tomuto účelu zriadiť medzirezortnú (nadrezortnú) pracovnú skupinu pre ZCH.

Navrhované zloženie medzirezortnej pracovnej skupiny pre prípravu NPZCH SR:

Zástupcovia:

- Ministerstvo zdravotníctva SR,
- Ministerstvo práce, sociálnych vecí a rodiny SR,
- Ministerstvo školstva, vedy, výskumu a športu SR,
- Úrad vlády SR,
- Sociálna poisťovňa,
- zdravotné poisťovne,
- Združenie zdravotných poisťovní SR,
- Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou,
- Slovenská lekárska komora a ďalšie stavovské organizácie,
- Slovenská lekárska spoločnosť,
- Národné centrum zdravotníckych informácií,
- Štátny ústav pre kontrolu liečiv,
- Asociácia dodávateľov liekov a zdravotníckych pomôcok,
- Slovenská asociácia zahraničných výrobcov generických liekov – GENAS,
- Slovenská asociácia dodávateľov zdravotníckych pomôcok SK+MED,
- Slovenská asociácia farmaceutických spoločností orientovaných na výskum a vývoj – SAFS,
- zástupcovia patientskych organizácií,
- Slovenská akadémia vied,
- lekárske fakulty,
- farmaceutická fakulta,
- zástupcovia špecializačných odborov:
 - endokrinológia,
 - gastroenterológia,
 - hematológia a transfúziológia,
 - klinická biochémia,
 - klinická farmakológia,
 - klinická imunológia a alergológia,
 - klinická onkológia,
 - lekárska genetika,
 - neonatológia,
 - neuroológia,
 - oftalmológia,
 - pediatria,

posudkové lekárstvo,
vnútorné lekárstvo
a ďalšie podľa dohody špecialistov.

7. Obdobie na ktoré je národná stratégia zameraná

Návrh NSZCH SR je zameraný na vypracovanie NPZCH SR na základe faktickej analýzy situácie v SR a v súlade s odporúčaniami EU. Realizácia stratégie je určená na roky 2012-2013. V nasledujúcich rokoch sa bude realizovať NPZCH SR.

8. Záver

Návrh NSZCH SR bol vypracovaný pracovnou skupinou MZ SR pre ZCH ako podkladový dokument pre podrobnú analýzu súčasného stavu poskytovania zdravotnej starostlivosti o pacientov so ZCH a pre prípravu NPZCH SR. NPZCH SR predpokladá nielen prípravu dokumentu, ale aj dohody o implementácii plánu do zdravotníckej praxe, na základe faktickej analýzy situácie v SR a v súlade s odporúčaniami EU.

Rozsah aktivít opisovaný v cieľoch „Stratégie“ predurčuje potrebu intenzívnej multidisciplinárnej spolupráce a priebežné vytváranie dohôd tak, aby sa pridaná hodnota aktivít prejavila v zlepšení reálnej zdravotnej starostlivosti.

Samotný NPZCH SR má byť prijatý na úrovni vlády SR do konca roka 2013.