

Národný program rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike na obdobie rokov 2016 – 2020 (ďalej len „národný program“) bol vypracovaný Komisiou Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky pre zriedkavé choroby (Rare Diseases – RD) (ďalej len „komisia“) na základe úlohy č. C.1. z uznesenia vlády Slovenskej republiky č. 578 z 24. októbra 2012, ktorým vláda Slovenskej republiky schválila Národnú stratégiu rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami na roky 2012 a 2013.

Národný program svojím obsahovým zameraním nadväzuje na Národnú stratégiu rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami na roky 2012 a 2013. Praktická realizácia národného programu sa predkladá na obdobie rokov 2016 – 2020. Súčasťou národného programu je aj akčný plán, rozpracovaný na podmienky rezortu zdravotníctva podľa 9. základných priorít (viď. príloha č. 1). Rezortný akčný plán bude v dvojročných intervaloch aktualizovaný, a to najmä vo vzťahu k aktuálnemu objemu uvoľnených finančných prostriedkov na praktickú realizáciu národného programu v príslušnom dvojročnom období. Následne bude predložený vláde Slovenskej republiky na schválenie.

Úvod

Doterajšie európske iniciatívy identifikovali niekoľko zásadných problémov v oblasti zriedkavých chorôb (ďalej len „ZCH“):

- 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, pričom chybné alebo oneskorené diagnostikovanie vedie často k nezvratnému poškodeniu zdravia alebo smrti pacienta,
- nerovnomernosť a nedostatočná kvalita poskytovaných služieb (špecifické nároky na podpornú a ošetrovateľskú starostlivosť, ako aj na špecializované sociálne služby),
- veľmi obmedzený výber liekov pre liečbu ZCH,
- náročnosť výskumu ZCH, a to najmä v oblasti výskumu liekov pre ZCH,
- nedostatky v zbere údajov na národnej a regionálnej úrovni,
- nedostatočné povedomie o ZCH, ako u odbornej, tak aj u laickej verejnosti,
- časté nedostatky v oblasti sociálnej starostlivosti a právnej pomoci z dôvodu chronického a často progresívneho priebehu týchto chorôb.

Vypracovaním národného programu sa má prispieť k podstatnému skvalitneniu celkovej starostlivosti o pacientov so ZCH.

Priorita č. 1

Rozvíjať informovanosť verejnosti o problematike ZCH:

Povedomie o problematike ZCH, ako u odbornej, tak aj u laickej verejnosti je všeobecne nedostatočné. Rozširovanie vedomostí a informácií o ZCH je základným predpokladom pre rozvoj starostlivosti o pacientov so ZCH.

Významným prínosom pre rozvoj starostlivosti o pacientov so ZCH je aj činnosť Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb (ďalej len „SAZCH“) a spolupráca s odbornými spoločnosťami Slovenskej lekárskej spoločnosti. Praktické kroky podpory spočívajú v celej škále masmediálnej komunikácie: konferencie, semináre, workshopy, mediálne kampane, printové materiály, informačné materiály, internetové stránky, zahraničné internetové zdroje (napr.: Orphanet, OMIM, EUCERD, CEGRD, EURORDIS, EUROPLAN), významné výročné aktivity (napr.: Deň zriedkavých chorôb, Národná konferencia o zriedkavých chorobách).

Priorita č. 2

Rozširovať vzdelávanie odbornej verejnosti o ZCH:

Ďalšie vzdelávanie

Ďalšie vzdelávanie zdravotníckych pracovníkov, najmä v špecializačných odboroch: lekárska genetika, pediatria, klinická onkológia, neurológia, oftalmológia, hematológia a transfuziológia, endokrinológia, klinická imunológia a alergológia a reumatológia má výraznejšie upriamiť pozornosť na problematiku ZCH, prinášať dostatočné informácie a motivovať aktivity v prospech pacientov so ZCH.

Konferencie s problematikou ZCH

Konferencie, semináre, workshopy a medzinárodné vzdelávacie materiály sú základným nástrojom na aktualizáciu vedomostí, aktivít a poznania problematiky ZCH. Je vhodné využívať aj rozsiahle medzinárodné aktivity. Podpora pri usporiadaní programovej konferencie celoslovenského rozsahu s problematikou ZCH.

Priorita č. 3

Rozširovať a skvalitňovať diagnostiku, liečbu a starostlivosť o pacientov so ZCH:

Rozširovanie laboratórnej diagnostiky

Podpora uplatňovania najnovších diagnostických metód, vrátane najnovších laboratórnych metód v diagnostike ZCH, s rozšírením možnosti informačných zdrojov o dostupnosti laboratórnej diagnostiky

ZCH v Slovenskej republike. V lekárskej genetike je aktuálne rozšírenie možností molekulárno-genetickej diagnostiky genetických a dedičných chorôb.

ZCH v systéme DRG a e-Health

Podpora zakotvenia ZCH do vývoja a používania systému DRG a do prostredia e-Health tak, aby sa zohľadňovali aj zámery národného programu.

Centralizácia, hierarchizácia starostlivosti a podpora rozvoja špecializovaných pracovísk pre ZCH
Pre rozvoj zdravotnej starostlivosti pre pacientov so ZCH má z pohľadu efektivity dôležitú úlohu centralizácia, hierarchizácia a podpora národných špecializovaných expertíznych pracovísk pre ZCH v Slovenskej republike (tzv. centrá expertízy pre ZCH podľa odporúčaní EUCERD). Pri zriaďovaní národných špecializovaných expertíznych pracovísk pre ZCH v Slovenskej republike budú uplatňované kvalitatívne kritériá, ktoré vychádzajú z európskych kvalitatívnych kritérií. Sieť národných špecializovaných expertíznych pracovísk pre ZCH v Slovenskej republike by mala byť napojená na európsku referenčnú sieť v súlade so smernicou Európskeho parlamentu a Rady 2011/24/EÚ z 9. marca 2011 o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti (ďalej len „Smernica EÚ“).

Odborné usmernenia ku kvalite zdravotnej starostlivosti

Pre problematiku ZCH sú veľmi dôležité kritériá kvality v poskytovaní zdravotnej starostlivosti. Je nevyhnutné vypracovať ďalšie odborné usmernenia pre oblasť ZCH a podporovať systematické využívanie európskych štandardných diagnosticko-terapeutických postupov.

Financovanie zdravotnej starostlivosti

V spolupráci so zdravotnými poisťovňami je potrebné zabezpečiť financovanie zdravotných výkonov, dôležitých pre diagnostiku a liečbu pacientov so ZCH, ako aj zdravotníckych pomôcok, pri súčasnom zohľadnení prevalencie ZCH.

Smernica EÚ a jej dopad na oblasť ZCH, diagnostiku a liečbu pacientov so ZCH
Uplatnenie smernice EÚ má za úlohu odstrániť bariéry v dostupnosti diagnostiky a liečby pacientov so ZCH. Implementácia smernice EÚ do slovenskej legislatívy a jej praktické využívanie umožní diagnostiku a liečbu širokej palety ZCH, ktorá sa poskytuje v špecializovaných pracoviskách v EÚ. Dostupnosť liekov pre ZCH „Orphan drugs“ je v Slovenskej republike zabezpečovaná v súlade s platnou legislatívou (napr.: kategorizácia liekov, mimoriadny dovoz). Od roku 2010 je pozorovaný výrazný pokles kategorizácie liekov so štatútom orphan (r. 2002 – 2010:26 vs. r. 2011 – 2014:2). Priama dostupnosť liekov je len jeden z európskych indikátorov dostupnosti liekov orphan pre ZCH. Národný program by mal vytvoriť priestor na zefektívnenie procesu prístupu k orphan liekom. Je potrebné zväziť

využitie alternatívnych možností farmakoekonomických analýz, podobne ako je tomu v iných európskych krajinách (napr.: budget impact analysis, resp. managed entry agreements alebo market access agreements, teda možné dohody s platcom na zdieľaní nákladov a/alebo rizika pri zavedení novej farmakologickej intervencie), príp. aj samostatného rozpočtu zdravotných poisťovní pre tieto lieky.

Doplnenie vybavenia pracovísk technikou, financovanie podpory rozvoja pracovísk
Ide predovšetkým o budovanie národných špecializovaných expertíznych pracovísk pre ZCH v Slovenskej republike a ich prepojenie s európskou referenčnou sieťou špecializovaných pracovísk pre ZCH. V rámci finančných možností sa podporuje zavádzanie nových technológií a potrebného prístrojového vybavenia.

Dôležitá je aj podpora a rozvoj selektívneho skríningu ZCH v Slovenskej republike, podpora vedy a výskumu v oblasti ZCH, rozvoj medzinárodnej spolupráce a pod..

Priorita č. 4

Skríning a prevencia ZCH:

Skríningové centrum novorodencov v Slovenskej republike

Skríningové centrum novorodencov v Slovenskej republike dosiahlo v nedávnom období takú kvalitatívnu úroveň a efektivitu, ktorá je porovnateľná s najrozvinutejšími krajinami.

Selektívny skríning dedičných metabolických porúch

Rozšírenie a skvalitnenie selektívneho skríningu dedičných metabolických porúch je jednou z prioritných aktivít národného programu. Skríning novorodencov bol rozšírený o 9. metabolických chorôb, ale dodiagnostikovanie a následná zdravotná starostlivosť nie je kapacitne, ani prístrojovo relevantne zabezpečená. K tomu pribúdajú ďalšie požiadavky na kvalitný selektívny skríning z oblasti: pediatrie, neurológie, klinickej genetiky a ďalších medicínskych odborov. Zároveň je táto oblasť úzko prepojená na indikácie genetického testovania. Z medicínskeho hľadiska sa komplex diagnostiky rozvíja extrémne rýchlo a treba tomu venovať náležité kapacity.

Ďalšie chyby a choroby skrínované u novorodencov

V Slovenskej republike je rozvinutý novorodenecký skríning porúch sluchu, bedrových kĺbov, CNS, obličiek a srdca. V rozvoji tejto oblasti skríningu a následnej zdravotnej starostlivosti je nutné pokračovať ďalej.

Predkoncepčná a prenatalná diagnostika (nové genetické metódy, nové diagnostické metódy) Rýchly vývoj metód genetického testovania s vysokou rozlišovacou schopnosťou (napr.: arrayCGH, array karyotypovanie, masívne paralelné sekvenovanie, neinvazívna prenatalná genetická diagnostika, next generation sequencing) nachádza svoje uplatnenie aj v slovenskej praxi. Nevyhnutné je podporovať implementáciu týchto metód, ako aj ďalších nových diagnostických metód v celej šírke problematiky ZCH. Potebné je hľadať a vyčleniť finančné zdroje na využívanie týchto metód v klinickej praxi. V tomto ohľade je veľmi dôležitá stála komunikácia odborných spoločností s Ministerstvom zdravotníctva Slovenskej republiky a so zdravotnými poisťovňami.

Dovybavenie technikou, požiadavky na personál, financovanie Identifikované boli požiadavky najmä na dovybavenie národných špecializovaných expertíznych pracovísk pre ZCH v Slovenskej republike adekvátnou technikou a kvalifikovaným personálom (napr.: tandemová hmotnostná spektrometria pre selektívny skrining na Slovensku, array karyotypovanie v cytogenetike a prenatalnej genetickej diagnostike, next generation sequencing v diagnostike monogénových chorôb, atď.).

Významné je aj financovanie organizácie celého systému zdravotnej starostlivosti, nadväzujúcej na novorodenecký skrining v Slovenskej republike (špecializované pracoviská klinickej diagnostiky ZCH + pediatria + lekárska genetika + Centrá diagnostiky dedičných metabolických porúch + laboratóriá klinickej genetiky).

Priorita č. 5

Podpora vedy a výskumu v oblasti ZCH:

Rezortný výskum

V oblasti ZCH je veľký záujem o podporu základného, ale aj aplikovaného výskumu v rámci grantových schém na rezortnej úrovni.

Mimorezortný výskum

V oblasti ZCH je veľký záujem o prepojenie základného výskumu s aplikovaným výskumom v problematike ZCH.

Medzinárodná spolupráca vo výskume

V rámci medzinárodnej spolupráce v oblasti výskumu ZCH sa predpokladá zapojenie Slovenskej republiky do medzinárodných projektov, výmena skúseností, informácií (napr.: ORPHANET, EURORDIS, ERNDIM, EUROCAT, atď.). Zapojenie Slovenskej republiky do do medzinárodných projektov by malo umožniť jednoduchší prístup k národným grantovým projektom a garantovať koncepčný prístup k problematike.

Priorita č. 6

Zber údajov o pacientoch so ZCH a vytvorenie registra ZCH:

Register ZCH, ako zber dát zo všetkých relevantných Národných zdravotných registrov a ich prepojenie do virtuálneho národného registra pre ZCH s následným prepojením na projekt e-Health V Slovenskej republike neexistujú objektívne epidemiologické údaje o prevalencii ZCH. Súvisí to najmä s komplikovanou verifikáciou diagnóz ZCH, s dostupnosťou diagnostických postupov pri stanovovaní diagnóz ZCH, ako aj s nízkym zastúpením diagnóz ZCH v MKCH-10. Navyše, koordinácia aktivít a spolupráca príslušných špecialistov v problematike ZCH na celonárodnej úrovni bola limitovaná uprednostňovaním najmä hromadne sa vyskytujúcich iných chronických chorôb v neprospech „marginalizovaných“ ZCH.

Národné centrum zdravotníckych informácií vedie niekoľko Národných zdravotných registrov, z ktorých sa dajú identifikovať pacienti so ZCH. V Slovenskej republike existuje aj niekoľko špecializovaných národných registrov len pre niektoré ZCH alebo skupiny ZCH, ktoré sú vedené na špecializovaných pracoviskách. Pre poznanie výskytu ZCH v Slovenskej republike je dôležité využitie súčasných i nových hlásení v príslušných národných registroch, ktoré sú determinované predovšetkým úrovňou hlásnej disciplíny. Kľúčovým zdrojom údajov je Národný register pacientov s vrodenou vývojovou chybou, ktorého súčasťou je aj hlásenie dedičných chorôb, genetických chýb a ZCH. Zároveň je potrebné zosúladiť a včleniť požiadavky pre vytvorenie európskeho registra ZCH. V tomto kontexte má uvedený register ZCH nezastupiteľnú úlohu, a to najmä v plánovaní rozvoja zdravotnej starostlivosti v problematike ZCH, v ich výskume, vo vývoji liekov pre ZCH „Orphan drugs“, ako aj v iných aktivitách, zameraných na zlepšenie kvality života pacientov so ZCH (edukácia, sociálne začlenenie, atď.). V neposlednom rade pri plánovaní nákladov zdravotných poisťovní na ZCH podľa skutočného počtu pacientov.

Priorita č. 7

Starostlivosť o kvalitu života a sociálne začlenenie pacientov so ZCH (podpora a posilnenie patientskych organizácií pre ZCH v Slovenskej republike):

Medzinárodná klasifikácia funkčných schopností, distability a zdravia

V zdravotných a sociálnych službách (z hľadiska ich prepojenia a suficientnosti), existuje mnoho oblastí na vypracovanie koordinovaného postupu. V tejto súvislosti je aktuálna otázka, ako sa uplatňuje Medzinárodná klasifikácia funkčných schopností, distability a zdravia v zdravotníctve. Prínosom je spolupráca s Kanceláriou WHO na Slovensku a Ministerstvom práce, sociálnych vecí a rodiny Slovenskej republiky, ktoré sú v tejto oblasti aktívne. Medzinárodná klasifikácia funkčných schopností, distability

a zdravia napomáha k zlepšeniu posudkovej činnosti pri klasifikovaní dopadov zdravotného postihnutia, pri určovaní miery funkčnej poruchy, pri možnosti posudzovania ďalšieho pracovného uplatnenia, čo má mimoriadne veľký význam pre začleňovanie osôb so zdravotným postihnutím do aktívneho spoločenského života.

Podpora úsilia patientskych organizácií v oblasti ZCH

Dôležité je podporovať praktickú činnosť patientskych organizácií a systémovo využívať a podporovať potenciál SAZCH, ako európsky dobre etablovanú národnú alianciu do medzirezortnej a medziodborovej spolupráce. Zástupca SAZCH je členom komisie, prostredníctvom tejto osoby sa môže koordinovať spolupráca v celej šírke problematiky ZCH.

Osobitne je dôležité nájsť v rámci grantových projektov finančné zdroje na podporu spolupráce SAZCH, resp. patientskych organizácií s odbornými spoločnosťami, národnými špecializovanými expertíznymi pracoviskami pre ZCH v Slovenskej republike a klinickými pracoviskami pre ZCH.

Priorita č. 8

Medzirezortná spolupráca v problematike ZCH a rezortná komisia:

Úlohy rezortnej komisie

Hlavné úlohy komisie sú zamerané na podporu plnenia Národnej stratégie rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami na roky 2012 a 2013. Komisia tiež pripravuje podklady pre aktualizáciu rezortného akčného plánu.

Medzirezortná spolupráca v problematike ZCH

Problematika ZCH sa najviac dotýka rezortu zdravotníctva. Je však omnoho širšia, preto sa od Ministerstva práce, sociálnych vecí a rodiny Slovenskej republiky a Ministerstva školstva, vedy, výskumu a športu Slovenskej republiky očakáva participácia na praktickej realizácii národného programu.

S problematikou ZCH súvisí financovanie a spôsob úhrady zdravotnej starostlivosti, sociálneho zabezpečenia, výskumu, štatistiky, celospoločenských aspektov, medzinárodnej spolupráce.

Priorita č. 9

Zahraničná spolupráca v oblasti ZCH:

Implementácia smernice EÚ

Podstatné rozšírenie a zjednodušenie praktického využitia medzinárodnej spolupráce poskytuje smernica EÚ, ktorá bola transponovaná do slovenskej legislatívy. Komisia bude pravidelne sledovať implementáciu smernice EÚ a jej využitie v praxi.

Realizácia európskych odporúčaní

Zahraničná spolupráca v problematike ZCH je obzvlášť nevyhnutná pre malé členské štáty EÚ. Realizovaná je zdieľaním skúseností, výmenou informácií a odporúčaných postupov.

EUCERD – v súčasnosti CEGRD (Commission Expert Group on Rare Diseases) vypracoval odporúčania pre tri kľúčové aktivity rozvoja starostlivosti o pacientov so ZCH a všetky ich identifikoval s dôležitosťou medzinárodnej spolupráce. Do praxe budú postupne implementované kvalitatívne kritériá pre národné špecializované expertízne pracoviská pre ZCH, odporúčania pre európske referenčné siete a odporúčania pre registre ZCH.

Medzinárodná spolupráca patientskych organizácií

Medzinárodná spolupráca s patientskymi organizáciami budeme zastrešená najmä prostredníctvom SAZCH a EURORDIS.

Zapojenie Slovenskej republiky do projektov a programov

Je nevyhnutné podporovať záujem slovenských pracovísk zapojiť sa do zahraničných programov a projektov v oblasti ZCH v rámci medzinárodnej spolupráce (napr.: EUROPLAN, EUROCAT, ICBDSR, Eurogentest, Orphanet, ESHG, ESHRE, ERNDIM, ICBDSR, projekt EK IrDirC). Zapojenie Slovenskej republiky do zahraničných programov by malo umožniť jednoduchší prístup k národným grantovým projektom.