

Zahajovací konference

Program CZ11 Public Health Initiatives Iniciativy v oblasti veřejného zdraví

Předdefinovaný projekt PA 27

**Národní centrum pro vzácná onemocnění ve Fakultní nemocnici
v Praze Motole**

Kontaktní osoba:

Prof. MUDr. Milan Macek ml, DrSc

Vzácná onemocnění

- Výskyt méně než 1 na 2000 jedinců (CE 141/2000)
- Jedná se o onemocnění se silnou genetickou komponentou
- (až 80% všech vzácných onemocnění)
- Nazývány také „**Mendelistická onemocnění**“
- Závažný socioekonomický problém
- Odhad 5000 onemocnění, cca 1200 pokud odhlédneme od kauzistik zahrnujících jednoho pacienta
- Pouze 200 je uvedeno v MKN10
- Mezinárodní spolupráce je nezbytná (EU, USA, Čína)

Doporučení Rady ke vzácným onemocněním a EU2009.CZ



COUNCIL OF
THE EUROPEAN UNION

Brussels, 15 May 2009

9834/09

Interinstitutional File:
2008/0218 (CNS)

LIMITE

SAN 118
RECH 145
MI 201

NOTE

from: Working Party on Public Health
to: Permanent Representatives Committee (Part 1)
No. prev. doc.: 9010/09 SAN 85 RECH 113 MI 173 + COR 1
Subject: Preparation of the Council meeting (Employment, Social Policy, Health and Consumer Affairs) on 8 and 9 June 2009

Proposal for a COUNCIL RECOMMENDATION on a European action in the field of rare diseases

- Adoption

[Public debate, pursuant to Article 8(3) CRP (proposed by the Presidency)]

- (3) The Community Action Programme on Rare Diseases, including genetic diseases adopted for the period 1 January 1999 to 31 December 2003⁶. This program defined the prevalence for a rare disease as affecting no more than 5 per 10 EU. A more refined definition, taking into account both prevalence **at EU level** and/or **national levels** and **birth prevalence based on continuous genetic testing**, will be developed using the Community Health Programm
- (4) Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council 1999 on orphan medicinal products provides that a medicinal product shall be designated as an "orphan medicinal product" when intended for the diagnosis, prevention or treatment of a life-threatening or chronically debilitating condition affecting not more than 5 in 10 000 persons in the Community when the application is made.
- (5) Currently it is estimated that between 5 000 and 8 000 distinct rare diseases exist, affecting between 6 % and 8 % of the population in their lifetime. In other words, although rare diseases are characterized by low prevalence for each of them, the total number of people affected ranges between 27 and 36 million people in the EU. Most of them suffer from extremely rare diseases affecting one in 100 000 individuals or less. These patients and their families are particularly isolated and vulnerable.
- (6) Rare diseases differ widely in severity and in expression. Persons suffering from certain diseases have a significantly lower life expectancy. Many such diseases are complex, degenerative and chronically debilitating. Whilst others are compatible with normal life, diagnosed in times and managed and/or treated properly. Several disabilities often co-exist with many neurological consequences upon the affected. Such disabilities enhance the feeling of isolation, possibly result in discrimination and reduce any educational, professional and social opportunities.
- (7) Because of their low prevalence, their specificity and the overall high number of people affected⁸, rare diseases call for a global approach based on special and combined efforts to prevent significant morbidity or avoidable premature mortality, and to improve the quality of

Návrhová změna

Komentář [M7]: Add or - The legal phrase "and/or," indicating that you can either choose between two alternatives or choose both of them, has proved inimitable in other contexts and is now widely acceptable - je to tedy lepší anglická formulace

Komentář [M8]: Toto odráží správný požadavek, že v některých populacích díky jejich genetickým rozdílům některé choroby jsou časté a jsou zvláště závažné pro některé podskupiny členských zemí EU - Amendment 19 + ECOSOC

Komentář [M9]: Obojí se vzájemně nevylučuje a spíše doplňuje - and/or

Návrhová změna

Návrhová změna: Barva písmen: Červená, zvýrazněná

Komentář [M10]: Toto je EMA definice a je to proto OK

Komentář [M11]: Současný stav včel: "Current" s ohledem na existenci technické terminologie (viz poznámka Amendment 2,3)

Komentář [M12]: Někdy jsou častější

Komentář [M13]: Toto je formulace s lékařských odborností je to tedy technický termín - "course of their lives" je neuspokojivá

Návrhová změna: Písmo: není tučné

Komentář [M14]: To je v pořádku a jedná se spíše o formulaci zalehlost

Komentář [M15]: Sjednocení na zkratku

Komentář [M16]: Zde jsem opět použil odborné termíny, které jsou technicky přesné

Návrhová změna: zvýrazněná

Návrhová změna: Angličtina (Velká Británie)

Návrhová změna: Angličtina (Velká Británie), zvýrazněná

Návrhová změna: zvýrazněná

Návrhová změna: Písmo: není tučné

Návrhová změna: zvýrazněná

Návrhová změna: Písmo: není tučné

Návrhová změna: Barva písmen: Červená, zvýrazněná

Návrhová změna: Barva písmen: Červená, zvýrazněná

⁶ Decision No 1295/1999/EC of the European Parliament and of the Council of 29 April 1999 adopting a programme of Community action on rare diseases within the framework for the field of public health (1999 to 2003).

⁷ Amendment 1

⁸ Amendment 2

Národní Strategie / Plán – Usnesení vlády č.466 / 633

Tisková zpráva k materiálu pro jednání vlády ČR

„Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020“.

Vzácná onemocnění jsou komplexní, převážně dědičná (či vrozená) onemocnění s nízkým výskytem v populaci, která mají dopad na kvalitu života a sociální začlenění pacienta, popř. ohrožují jeho život. Přestože jsou jednotlivá onemocnění vzácná, ve svém souhrnu způsobují až 8% morbiditu a mortality v rámci EU. V případě většiny vzácných onemocnění neexistuje účinná kauzální léčba, nicméně vhodnou péčí je možné prodloužit délku života a zlepšit jeho kvalitu.

Současné nedostatky v oblasti vzácných onemocnění jsou zejména nedostatečná identifikace vzácných onemocnění v rámci systému Mezinárodní klasifikace nemocí, nedostatky v jejichčasné diagnostice a léčbě, nerovnost a nedostatečná kvalita poskytovaných služeb, nedostatky ve výzkumu, nedostatky ve sběru dat a neefektivnost péče o pacienty se vzácným onemocněním.

V ČR dosud neexistuje jednotná koncepce pro vzácná onemocnění. Návrh Národní strategie shrnuje problematiku vzácných onemocnění z hlediska EU i ČR a navrhuje hlavní cíle a opatření ke zlepšení situace v dané oblasti v ČR. Tyto cíle a opatření budou blíže specifikovány v rámci příslušného národního akčního plánu, který stanoví dílčí úkoly, nástroje, odpovědnost, termíny a indikátory plnění jednotlivých úkolů.

Cílem Národní strategie je zefektivnit diagnostiku a léčbu vzácných onemocnění a zajistit všem pacientům se vzácným onemocněním přístup k indikované a vysoce kvalitní zdravotní péči a následně sociální začlenění, a to na základě rovného zacházení a solidarity.

Cílem Národní strategie je rovněž využít odbornou spolupráci se zahraničím, umožnit účast našich pacientů na mezinárodních klinických studiích nových léků, včetně léčby v zahraničí v přísně indikovaných případech, kdy není možno zajistit adekvátní specializovanou péči v ČR.

Návrh Národní strategie je v souladu se „Sdělením Komise Evropskému parlamentu, Radě, Evropskému hospodářskému a sociálnímu výboru a Výboru regionů o vzácných onemocněních: výzvy pro Evropu“ a na toto sdělení navazujícím „Doporučením Rady o akci v oblasti vzácných onemocnění“ („Council Recommendation on an action in the field of rare diseases“), které bylo přijato Radou EU 9.6.2009 v průběhu předsednictví ČR v Radě EU.

VLÁDA ČESKÉ REPUBLIKY



USNESENÍ

VLÁDY ČESKÉ REPUBLIKY
ze dne 29. srpna 2012 č. 633

o Národním akčním plánu pro vzácná onemocnění
na léta 2012 - 2014

Vláda

- I. **s c h v a l u j e** Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2012-2014, obsažený v části III. materiálu č.j. 712/12 (dále jen Národní akční plán);
- II. **u k l á d á**
 1. ministři zdravotnictví
 - a) koordinovat plnění aktivit obsažených v Národním akčním plánu,
 - b) předložit vládě do 31. prosince 2014
 - ba) zprávu o plnění Národního akčního plánu,
 - bb) Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2015 – 2017,
 - c) koordinovat činnost Meziresortní a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění v souladu s aktivitami obsaženými v Národním akčním plánu,
 2. členům vlády realizovat v rámci své působnosti aktivity obsažené v Národním akčním plánu;

2010 → 2012

Věstník 4/ 2012 MZČR a spolupráce s patientskými sdruženími VO

ČÁSTKA 4 • VĚSTNÍK MZ ČR

5

ZÁKLADNÍ SÍŤ CENTER PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Ministerstvo zdravotnictví, jako správní orgán věcně příslušný podle § 112 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), informuje o tom, že dne 18. 4. 2012 vydalo rozhodnutí o udělení statutu:

„Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácným onemocněním“
na dobu do 30. 4. 2015:

- Fakultní nemocnici v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5 – Motol

„Centra vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s cystickou fibrózou“
na dobu do 30. 4. 2014:

- Fakultní nemocnici Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno
- Fakultní nemocnici Hradec Králové, Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové
- Fakultní nemocnici v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5 – Motol
- Fakultní nemocnici Olomouc, I. P. Pavlova 6, 775 20 Olomouc
- Fakultní nemocnici Plzeň, Dr. E. Beneše 13, 305 99 Plzeň – Bory

„Centra vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s dědičnými metabolickými poruchami“
na dobu do 30. 4. 2015:

- Všeobecná fakultní nemocnici v Praze, U nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2

„Centra vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s epidermolysis bullosa congenita“
na dobu do 30. 4. 2015:

- Fakultní nemocnici Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno

MUDr. Ferdinand Polák
náměstek ministra



česká
asociace
pro vzácná
onemocnění

orphanet

Zpravodaj ČAVO 2012/1



*Česká asociace pro vzácná
onemocnění je registrována!*

Zpráva ze setkání 24. února 2012

Národní koordinační centrum pro VO ve FN v Motole

(Improved access to quality of health services, including reproductive and preventive child health care, National initiatives for improvement of health systems, with focus on marginalised groups)



The screenshot shows the homepage of the Institute of Biology and Medical Genetics (Ústav biologie a lékařské genetiky) at the 2nd Faculty of Medicine in Motol. The website features a navigation menu with options like 'Úvod', 'Pacient', 'Student', 'Odborník', and 'O nás'. There are several news articles, including one about the limited operation of the reproductive genetics center and another about a postgraduate study. The site also includes a 'Rychlé odkazy' (Quick links) section and a 'Management kvality' (Quality management) section.

- 1) Pilotní projekt genomové diagnostiky a reprodukce u VO (Univ. Bergen)
- 2) Rozvoj databází / registrů získaných variant a biobanking (NIPH Oslo)
- 3) Rozvoj dalších center VO v ČR (MZČR, pracovní skupina pro VO)
- 4) Fyzická dostupnost léčivých přípravků pro Vo v ČR (SUKL a EMA Londýn)
- 5) Rozšíření povědomí o VO a telefonická helplinka (MZČR, ČAVO + Frambu)
- 6) Spolupráce Frambu a ČAVO, přijetí harmonizace činnosti NGO
- 7) Farmakoeconomické analýzy na u modelových VO (NIPH, EMA, iheta)

Norští partneři

Education Research International News About UiB Library Contact

University of Bergen

→ Gunnar Houge

SCIENTIST PROFILE

Gunnar Houge
Adjunct Professor
Department of Clinical Science

Profile Publications

Title: Adjunct Professor
E-mail: Gunnar.Houge@k2.uib.no
Visiting address: Haukeland universitetssykehus, L

University of Bergen
Address: Postboks 7800, NO-5020 BERGEN
Phone: +47 55 58 00 00
Responsible: Director of Communications

Senter for sjeldne funksjonshemninger

Finne diagnose

Stor interesse for kurset "Samtaler med barn"

Utviklingshemning uten kjent årsak

Søndag: Avreise!

Lørdag: Avslutning og minner for livet

Freddag: Frambumagil

Torsdag: La meg ta deg med til Oslo

Abonner på nyheter!

www.fhi.no - Knowledge for better public health

Latest news

Travel advice for pilgrims to Mecca (Hajj) in 2013

Recommendations

Meningococcal disease and men who have sex with men

(24.10.2011)

BioSHaRE-EU

(05.02.2009)

PHOEBE - Promoting Harmonisation of Epidemiological Biobanks in Europe

Pilotní projekt genomové diagnostiky VO v ČR

Spolupráce s ČAVO „awareness“

Spolupráce v oblasti registrů a biobank

Výstupy projektu

- 1) Pilotní projekt genomové diagnostiky pomocí zavedení centralizované exomové diagnostiky VO – zkrácení doby diagnostiky, charakterizace neznámých případů, navržení forem reprodukce v rodinách s VO v souladu s evropskými trendy (www.eucerd.eu, www.eshg.org)
- 2) Rozvoj národních databází / registrů získaných variant v rámci výstupu 1) a biobanking těchto případů pro následnou diagnostiku a návaznost na další EU projekty (Engage, Bioshare, RD Connect)
- 3) Ustanovení „de iure“ dalších center pro VO, které již nyní operují „de facto“ na základě mezinárodních kritérií (www.eucerd.eu, www.eurordis.org)
- 4) Rozšíření fyzické dostupnosti léčivých přípravků pro VO a provedení modelových farmakoekonomických analýz pro jejich zavádění do systému veřejného zdravotního pojištění
- 5) Rozšíření povědomí o VO a ustanovení telefonické helplinky

Děkuji za pozornost a těším se na vaše dotazy

Milan.Macek.Jr@Lfmotol.Cuni.CZ



The screenshot shows the homepage of the Rare Disease Day 2013 website. The header features the 'RARE DISEASE DAY' logo with a stylized figure, the date '28 FEBRUARY 2013', and a language selection dropdown. A navigation menu includes links for Home, About the Day, Get Involved, Countries and Regions, Media Center, Downloads, Tell Your Story, and News. The main content area is dominated by a large video player titled 'View & Share the Official Video' with a play button icon. Below the video are links for 'Official Video', 'Rare Disorders without Borders', 'What is Rare Disease Day?', and 'What is a Rare Disease?'. To the right, there is a social media section with a Facebook 'Like' button showing 25,647 likes, and a 'Key Rare Disease Day Events' list with entries for Italy, Brazil, Japan, Uruguay, and Taiwan. At the bottom, there are three columns: 'Friends of Rare Disease Day' with a description and a 'Become a friend of Rare Disease Day' link; 'Joining hands' with a photo of a group of people and a 'Find out more' link; and 'Join the community' with social media icons for YouTube, Facebook, Flickr, and Twitter, along with a 'Latest tweets' link.