



HODNOTIACA SPRÁVA

o plnení aktivít vyplývajúcich z akčného plánu Národného programu zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami do roku 2030 za kalendárny rok 2021
úloha B.2. uznesenia vlády SR č. 247 zo dňa 12. 05. 2021
(informatívny charakter)

Akčný plán (príloha č. 1) bol koncipovaný na báze 9 základných priorít. Vychádza z *Národného programu zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami do roku 2030*.

V roku 2021 sa podarilo vyčerpať z vyčlenených finančných prostriedkov zo štátneho rozpočtu Ministerstva zdravotníctva SR na plnenie akčného plánu:

1. 38 418,00 EUR - na pokrytie nákladov súvisiacich s plnením **úlohy č. 3.1.2** v znení:
Verejná výzva na predkladanie žiadostí o poskytnutie dotácie MZ SR na podporu zdravia pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike

Finančná čiastka bola poskytnutá Slovenskej zdravotníckej univerzite na zakúpenie prístrojového vybavenia za účelom rozšírenia včasnej laboratórnej diagnostiky prionových chorôb.

Špecifikácia úlohy/projektu, zdôvodnenie:

Ide o veľmi citlivú a včasnú diagnostickú metódu, ktorá umožní ešte za života pacienta vyšetrením cerebrospinálneho moku diagnostikovať zriedkavé, no prenosné a smrteľné choroby.

Zavedením metódy dôjde na Slovensku k skvalitneniu diagnostického procesu nielen prionových chorôb, ale aj celej skupiny rýchloprogredujúcich demencií.

2. 100 000,00 EUR - na pokrytie nákladov súvisiacich s plnením **úlohy č. 4.1** v znení:
Rozšírenie a skvalitnenie selektívneho skríningu u novorodencov v SR - Pilotná štúdia skríningu imunodeficiencie (SCID) a spinálnej muskulárnej atrofie (SMA). Skorá detekcia fetálneho alkoholového syndrómu stanovením fosfatidyletanolu v suchej kvapke krvi. Príprava štúdie možnosti detekcie galaktozémie. Rozšírenie počtu skrínovaných chorôb u novorodencov.

Došlo k realizácii transferu finančných prostriedkov na zakúpenie potrebného prístrojového vybavenia v rámci realizácie pilotnej štúdie skríningu imunodeficiencie (SCID) a spinálnej muskulárnej atrofie (SMA).

Špecifikácia úlohy/projektu, zdôvodnenie:

Novorodenecký skrining dokáže identifikovať genetické ochorenie SMA až u 95% pacientov a tým ovplyvniť ďalšiu kvalitu ich života. Ochorenia vhodné na novorodenecký skrining

Newsletter o ZCH pre zvýšenie informovanosti a zlepšenie spolupráce (vnútrorezortná, medzirezortná, s verejnosťou) v oblasti ZCH

musia spĺňať viaceré podmienky – priamy benefit novorodenca zo skorej diagnózy, vhodný test zo suchej kvapky krvi, efektívnu liečbu a sledovanie zachytených pacientov v špecializovaných centrách. Zavedením inovatívnej liečby, incidenciou ochorenia a laboratórnym testom sa SMA zaradila medzi ochorenia, vhodné na novorodenecký skrining aj na Slovensku

V súčasnosti existuje laboratórna diagnostika na stanovenie SMN1 génu zo suchej kvapky krvi. Je potrebné zvážiť prínos zavedenia skriningu týchto ochorení na Slovensku s využitím vedecko-výskumných projektov v pilotnej štúdii a následne posúdiť vhodnosť zavedenia jednotlivých projektov. Skrining novorodencov na SMA by predstavoval významný pokrok v oblasti včasného zachytenia ochorenia a nasadenia adekvátnej liečby.

3. 10 000,00 EUR – na pokrytie nákladov súvisiacich s plnením **úlohy č. 5.1** v znení:

Rezortný výskum v oblasti ZCH - Nové prístupy k diagnostike porúch metabolizmu glykokonjugátov (GlycoRARE), Identifikačné číslo projektu: 2019/7-CHÚ SAV-4 riešiteľ Chemický ústav SAV

Finančná čiastka bola pre potreby Oddelenia laboratórnej medicíny NÚDCH, ktoré je integrálnou súčasťou Centra dedičných metabolických porúch (CDMP) NÚDCH, prevedená z MZ SR za účelom zakúpenia poloautomatického prístroja CAMAG LINOMAT 5 s cieľom získania nových prístupov k diagnostike porúch metabolizmu glykokonjugátov (GlycoRARE).

Špecifikácia úlohy/projektu, zdôvodnenie:

Poruchy metabolizmu glykokonjugátov sú rýchlo expandujúcou skupinou zriedkavých ochorení a ich hlavné rozdelenie spočíva v kategorizácii na poruchy v syntéze a opracovaní glykokonjugátov (kongenitálne poruchy glykozylácie; tzv. CDG) a poruchy v ich katabolizme, ktoré patria medzi lyzozómové poruchy (tzv. LSD).

Vyšetrenie oligosacharidov (OLS), sialyloligosacharidov (SOLS) a oligosacharidov so špeciálnou detekciou na β -manozidózu (β -manozidóza) v moči sú základné skriningové vyšetrenia, ktoré CDMP NÚDCH realizuje u pacientov s podozrením na skupinu lyzozómových ochorení.

Splnené aktivity akčného plánu bez finančnej podpory za rok 2021 v rámci nasledovných úloh:

úloha č. 1.2: . Informačná platforma o problematike ZCH – online newsletter o aktivitách v oblasti zriedkavých chorôb

Príprava podkladov pre vydanie Newslettera o zriedkavých chorobách

úloha č. 2.1.1: Slovenská konferencia o zriedkavých chorobách 2021

úloha č. 2.2.1: Podpora implementácie vzdelávania v oblasti ZCH - Vyhodnotenie skúseností s výučbou voliteľných predmetov „Patológia ZCH a Farmakológia ZCH“ zavedených do

výučby v akademickom roku 2020/2021 na Farmaceutickej fakulte UK Bratislava. Analytická správa o výsledkoch vzdelávania.

Analytická správa: Obidva výučbové predmety boli implementované do curricula vzdelávania na Farmaceutickej fakulte UK v Bratislave ako povinne voliteľné predmety, s označením spájame teóriu s praxou. V akademickom roku 2020/2021 predmet absolvovalo 61 študentov farmácie. Študenti získali o absolvovaní predmetu certifikáty. Sylaby predmetov sú prílohou správy, v prípade potreby budú poskytnuté. Podmienkou pre absolvovanie predmetu Patológia ZCH je preklad článku z anglickej encyklopédie ZCH Orphanet ako aj napísanie článku pre verejnosť o danej zriedkavej chorobe. Prehľad článkov je postupne zverejňovaný na stránke <https://sazch.sk/spajame-teoriu-s-praxou/>. Články Orphanet sú posielané slovenskému zástupcovi v Orphanet MUDr. Gabike Hrčkovej. Pre absolvovanie predmetu Farmakológia ZCH študenti publikujú príspevky v časopise slovenskej Lekárnickej komory o vybraných orphan liekoch. Doposiaľ publikované príspevky o liekoch ako aj spokojnosti študentov s predmetom sú uverejnené v časopise Lekárnické listy, uvádzame ako prílohu tejto správy. V oboch predmetoch študenti vypracúvajú aj krátke prezentácie, či už na tému zriedkavej choroby (patológia ZCH) alebo orphan lieku (Farmakológia ZCH). Projekt je podporený grantom KEGA 089UK - 4/2021 na obdobie 3 rokov (2020 – 2023).

úloha č. 3.2.2: *Dostupnosť kvalitnej liečby pre pacientov so ZCH - Zvyšovanie dostupnosti farmakologickej liečby pre pacientov so ZCH v súlade s princípmi medicíny založenej na dôkazoch (EBM) a prahom nákladovej efektívnosti stanovenom v Slovenskej legislatíve a aktívneho využívania zmlúv o zdieľaní terapeutického rizika (Managed entry agreement)*

Stretnutie (02/21) pracovnej skupiny MZ SR pre orphan drugs v spolupráci s OHTA a SFLP na legislatívnych zmenách v oblasti zvyšovania dostupnosti liečby vrátane programov skorého prístupu liečby. V rámci tejto pracovnej skupiny následne prebehla aj diskusia k novele zákona č. 363/2011 Z. z., ktorá bola komunikovaná zo sekciou farmácie a liekovej politiky MZ SR. Tiež boli poskytnuté podklady o dostupnosti OMP na Slovensku, ktoré sú súčasťou Dôvodovej správy. Po schválení novely zákona č. 363/2011 Z. z. sa bude nastavovať ďalší rámec komunikácie a spracovávaní dát.

úloha č. 6.1. 1. *Projekt „Virtuálneho registra zriedkavých chorôb“ ,spolupráca NCZI a odborných spoločností - analýza situácie v registroch ZCH u doteraz nezapojených poskytovateľov, s cieľom hľadať možnosti sumovania epidemiologických údajov o pacientoch so ZCH v SR*

Analýza spôsobu využitia všetkých registrov a štatistických údajov v prostredí NCZI na získanie kvalitnejších údajov o epidemiológii ZCH v SR, vrátane finančne udržateľnej činnosti analytikov – odborníkov z radov lekárov-specialistov.

Vzhľadom na pandemickú situáciu a vyťaženosť lekárov neboli v roku 2021 do hlásenia zriedkavých chorôb (ZCH) zapojené expertízne pracoviská. Napriek tomu prebiehala komunikácia o ďalšej spolupráci medzi NCZI a doposiaľ nezapojenými expertíznymi pracoviskami.

Napriek zákonom stanovenej hlásnej povinnosti je jej plnenie zo strany spravodajských jednotiek nedostatočné a v tomto smere je snahou NCZI hľadať riešenia pre zabezpečenie čo najvyššej kvalitatívnej ako aj kvantitatívnej úrovne zbieraných údajov o ZCH na úrovni SR, ako aj optimalizovať spôsob dostupnosti štatistických výstupov a analýz prioritne pre odbornú verejnosť a MZ SR.

Analýza spôsobu využitia iných/d ďalších zdrojov údajov v NCZI, ako aj dostupnosť údajov od doteraz nezapojených expertíznych pracovísk do NCZI, je predmetom riešenia aj v roku 2022.

Aktuálne NCZI spolupracuje s MZ SR a americkou obchodnou komorou Amcham na projekte „Dátová mapa, kvalitné dáta v zdravotníctve“, ktorého cieľom je validovať všetky zdroje dát a dátové toky v zdravotníctve. Jeho jednoznačným cieľom je vypracovať návrh na optimalizáciu procesov zberu dát a dátových tokov. Rozšírenie elektronizácie služieb zdravotníctva a minimalizácia administratívnej záťaže odbornej či laickej verejnosti je jednou z top priorít NCZI.

Niektoré pracoviská zo siete expertíznych pracovísk boli zapojené do zberu údajov o pacientoch so zriedkavou chorobou v rámci Projektu_ZCH 2019-2020 (financovaného v rámci akčného plánu v príslušných rokoch). Počas týchto dvoch rokov bolo nahlásených 3176 pacientov.

Čo sa týka zberu údajov o pacientoch so ZCH so zákonom stanovenou hlásnou povinnosťou bolo **v roku 2021** zaznamenaných spolu 3049 pacientov:

- **1572** pacientov z ambulancií lekárskej genetiky z registra dedičných monogénových a zriedkavých chorôb (väčšinou novodiagnostikovaní pacienti),
- **1477** pacientov z registra neuromuskulárnych chorôb, z nich väčšinu tvorili pacienti s myasthenia gravis (išlo najmä o retrospektívne hlásenia).

NCZI eviduje pacientov so ZCH vo viacerých čiastkových zdrojoch:

- v rámci Národného registra vrodenných chýb odosielajú hlásenia ambulancie lekárskej genetiky a sieť expertíznych pracovísk, a
- v rámci Národného registra neurologických chorôb sa odosielajú hlásenia o pacientov s neuromuskulárnymi chorobami,
- ďalšie informácie, čo sa týka ZCH je možné čiastkovo získať aj z iných štatistických zdrojov, napr. z hlásenia Z (MZ SR) 5-12 Správa o novorodencovi.

Od začiatku registra ZCH v roku 2014 sa na NCZI eviduje spolu **16 287 pacientov** so ZCH (vrátane projektov s retrospektívnym hlásením pacientov). Zefektívnym spolupráce s expertíznymi pracoviskami sa predpokladá, že sa bude počet nahlásených pacientov postupne zvyšovať, čím sa získajú reálnejšie údaje o výskyte pacientov so ZCH na Slovensku. Zatiaľ sú určité rezervy v technickom zabezpečení sumarizácie údajov zo známych zdrojov od doteraz nespolupracujúcich pracovísk.

6.1.2: Analýza prínosu MKCH11 do možností identifikácie ZCH v hláseniach do NCZI

MKCH 11 umožňuje pravdepodobne identifikáciu cca 5400 ZCH, úloha je zameraná na identifikáciu možností využitia pre sledovanie štatistiky ZCH priamo.

NCZI je garantom na prípravu MKCH-11 s cieľom jej zavedenia do klinickej praxe a zároveň koordinuje preklad MKCH-11 do slovenčiny. Väčšina diagnóz zriedkavých chorôb je do MKCH-11 zakomponovaná.

6.1.3: Zapojenie NCZI do European Platform on Rare Diseases Registration - prítomnosť slovenského zástupcu NCZI v European Platform on Rare Diseases Registration

V roku 2021 prebiehala komunikácia medzi predsedom Komisie ZCH pri MZSR a vedením NCZI o 2 zástupcoch NCZI v European Platform on Rare Diseases Registration (PharmDr.Čáp a MUDr.Prochotská,PhD.), ktorá sa má finalizovať v roku 2022.

úloha č. 8.1.1: Úlohy komisie MZ SR pre ZCH na roky 2021-2022 - 1. Implementácia záverov iniciatívy RARE 2030 do Národného programu starostlivosti o pacientov so ZCH do roku 2030, aktualizácia Akčného plánu na roky 2021 a 2022 a jeho napĺňanie, personálne doplnenie a obmena personálu. Vyhodnotenie činnosti na ročnej báze.

Plnenie akčného plánu na rok 2021 prebiehal v zmysle uvedeného vyššie. Došlo k abdikácii niektorých členov komisie a následne k vymenovaniu nových členov komisie spolu s vymenovaním nového predsedu aj podpredsedu komisie.