

HODNOTIACA SPRÁVA

o plnení aktivít vyplývajúcich z akčného plánu Národného programu zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami do roku 2030 za kalendárny rok 2023
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*.

Realizované aktivity Akčného plánu s čerpaním finančných prostriedkov za rok 2023:

1. 84 000,00 Eur – na pokrytie nákladov v súvislosti s kúpou nového aminoanalyzátoru na vyšetrowanie dedičných metabolických porúch, nakoľko pôvodný prístroj sa pokazil. Finančné prostriedky boli poskytnuté v roku 2022 a následne boli presunuté na čerpanie do roku 2023.

Za rok 2023 bolo na novom aminoanalyzátoze zakúpenom vo februári 2023 vyšetrených 1000 vzoriek.

Realizované aktivity Akčného plánu bez finančnej podpory za rok 2023

úloha č. 1.1.3.: *Informačná platforma o problematike ZCH – online newsletter o aktivitách v oblasti zriedkavých chorôb.*

V roku 2023 stále neboli upravené/aktualizované všetky adresy (843) a tak nie je možné newsletter zasielať na aktualizácii adries sa pracuje.

úloha č. 2.2.1: *Slovenská konferencia o zriedkavých chorobách 2023*

V dňoch 15.-16.11.2023 sa pod záštitou Slovenskej lekárskej komory konala 12. Slovenská konferencia o zriedkavých chorobách. Organizačne konferenciu zabezpečila spoločnosť SOLEN, s.r.o. za podpory partnerov konferencie (hlavný partneri Alexion a Takeda Pharmaceuticals Slovakia s.r.o.). Odborným garantom programu bola MUDr. Anna Hlavatá, PhD., MPH a programový výbor (z Detskej kliniky LF UK a NÚDCH, Orphanet Slovensko, Ústavu lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB a Komisie MZ SR pre zriedkavé choroby) zostavil 10 prednáškových blokov, v ktorých spolu odznelo 44 prezentácií (z toho 7 vo forme posterov).

Jednotlivé prednáškové bloky sa venovali zriedkavým vrodeným vývojovým chybám, zriedkavým geneticky podmieneným ochoreniam, novej a dostupnej farmakologickej liečbe na zriedkavé choroby či unikátnym operáciám. Skutočnosť, že zriedkavé choroby sa vyskytujú naprieč všetkými medicínskymi odbornosťami sa odzrkadlilo v tématickom rozdelení blokov

na Kardiológiu, Vrodené metabolické ochorenia, Klinickú a molekulárnu genetiku, Onkológiu, Endokrinológiu, Zriedkavé ochorenia skeletu, Neurológiu a neurogenetiku, Génovú terapiu a tematicky rôznorodú posterovú sekciu.

Návrat k pôvodnej myšlienke kongresu, aby boli do rozhovoru o zriedkavých chorobách privolané aj patientske organizácie, legislatívne zložky a zdravotné poisťovne sa čiastočne splnil vytvorením bloku “Zriedkavé choroby sú problematikou celej spoločnosti”, v ktorom sa publiku prihovorili zástupcovia Spoločnosti pre pomoc pri Huntingtonovej chorobe, Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb, Komisie MZ SR pre zriedkavé choroby, či Štátneho ústavu na kontrolu liečiv. Najvypuklejším nedostatkom v starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami je na základe diskusie, ktorej sa zúčastnili aj zástupcovia zdravotných poisťovní, nedostatočná podpora pre vstup liekov na zriedkavé choroby na slovenský trh a nedostatočné finančné krytie nákladov spojených s liečbou orphan liekmi. Medzi nedostatky na poli zriedkavých chorôb sa označila aj rigidita v katalógoch výkonov pre laboratórne diagnostické pracoviská, malá podpora výskumu na Slovensku, nedostatočné vedenie registrov a ohromná administratívna záťaž v odbornej praxi lekárov.

Podujatie sa konalo v hybridnej forme, prezenčne v Bratislave v hoteli Saffron a zároveň bolo vysielané online. Konferenciu celkovo sledovalo 210 poslucháčov. Záznam z konferencie je možné si pozrieť na e-learningovom portáli spoločnosti SOLEN, s.r.o. [mudr.online](https://www.mudr.online/podujatia/12-slovenska-konferencia-o-zriedkavych-chorobach) v sekcii záznam: <https://www.mudr.online/podujatia/12-slovenska-konferencia-o-zriedkavych-chorobach>

Podmienkou pre prístup k záznamu je aktívny používateľský účet na stránke www.solen.sk.

úloha č. 2.2.2: 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.

Oba výučbové predmety boli implementované do curricula vzdelávania na Farmaceutickej fakulte UK v Bratislave ako povinne voliteľné predmety, s označením spájame teóriu s praxou. Vzhľadom na personálne obmedzenia každý z predmetov si každoročne môže zapísať iba 20 študentov – budúcich farmaceutov, tak tomu bolo aj v roku 2023. 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 Hrkovej. Pre absolvovanie predmetu Farmakológia ZCH študenti publikujú príspevky v časopise slovenskej Lekárnickej komory o vybraných orphan liekoch.

Projekt je podporený grantom KEGA 089UK - 4/2021 na obdobie 3 rokov (2020 – 2023). Toto financovanie v decembri 2023 skončilo. Predmety sa stali integrálnou súčasťou vzdelávania slovenských študentov farmácie na FaF UK.

úloha č. 3.1.1: Zverejnenie zoznamu pracovísk zapojených ako pridružený alebo plný člen v ERN na stránke MZ SR. Riešenie výsledkov a záväzkov z auditu EK a odstraňovanie bariér, podpora digitalizácie, akademického výskumu, a spolupráce s patientskymi organizáciami.

Na stránke MZ SR pribudol link ohľadom ERN, kde si následne v časti overview záujemcovia môžu stiahnuť detailnejšie informácie o zapojení do jednotlivých ERN, podľa zamerania siete resp. podľa krajiny <https://health.gov.sk/?zriedkave-choroby-ern>

úloha č. 3.1.2: Zverejnenie informácie (na webe MZ SR) o spustení výzvy o zaradenie poskytovateľa zdravotnej starostlivosti do Národného zoznamu pracovísk pre ZCH MZ podľa plnenia kritérií a postupu na vyhodnocovanie žiadostí o zaradenie poskytovateľa zdravotnej starostlivosti do Národného zoznamu pracovísk pre zriedkavé choroby v Slovenskej republike uverejnených v Metodickom postupe (aktualizácia 1. 4. 2018) Komisie Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky pre zriedkavé choroby (Rare Diseases – RD) z 18. novembra 2015.

Informácia nebola zverejnená, nakoľko výzva sa nepripravovala, neboli na ňu pridelené finančné prostriedky.

úloha č. 3.1.3: Následné rozšírenie zoznamu pracovísk pre ZCH na základe výsledkov výzvy o zaradenie poskytovateľa zdravotnej starostlivosti do Národného zoznamu pracovísk pre ZCH MZ a plnenia kritérií postupu na vyhodnocovanie žiadostí o zaradenie poskytovateľa zdravotnej starostlivosti do Národného zoznamu pracovísk pre zriedkavé choroby v Slovenskej republike uverejnených v Metodickom postupe (aktualizácia 1. 4. 2018) Komisie Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky pre zriedkavé choroby (Rare Diseases – RD) z 18. novembra 2015.

Zoznam pracovísk pre zriedkavé choroby sa nerozširoval, nakoľko neboli podporované ani tie ktoré aktuálne sú jeho súčasťou. Podobne v EÚ sa aktuálne nepripravuje rozšírenie ERN o nové pracoviská.

úloha č. 3.1.4: Verejná výzva na predkladanie žiadostí o poskytnutie dotácie MZ SR na podporu zdravia pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike pre pracoviská zaradené v Národnom zozname pracovísk pre zriedkavé choroby.

Výzva nebola zverejnená, nakoľko na ňu neboli pridelené finančné prostriedky.

úloha č. 3.1.5: Definovať postavenie pracovísk aktívnych v ERN v systéme poskytovanej zdravotnej starostlivosti, účasť pracovísk pre ZCH a expertíznych pracovísk na OPS MZSR, definujúcich stratifikáciu nemocníc v zmysle zákona SR o reforme nemocníc v SR s cieľom zabezpečiť špecializovanú starostlivosť pre pacientov so ZCH.

Vzhľadom na personálne fluktuácie a politické zmeny nebolo možné pracovať na riešení úlohy.

Úloha číslo 3.2.1: Vypracovanie odborného usmernenia pre odbor lekárskej genetiky k používaniu NGS, indikovaniu panelového sekvenovania génov, celoxómového a celogenómového sekvenovania v klinickej praxi Štandardný diagnosticko-terapeutický postup. Vznikol nasledovný Štandardný diagnosticko-terapeutický postup Odporúčania Slovenskej spoločnosti lekárskej genetiky (SSLG) Slovenskej lekárskej spoločnosti (SLS) pre implementáciu masívneho paralelného sekvenovania do molekulárno-diagnostickej praxe v rámci identifikácie zárodočných DNA variantov autorského kolektívu Radvánszky J., Minárik G., Lohajová Behulová R., Hikkel I., Hikkelová M., Ďuranová M., Petrovič R., Giertlová M., Konečný M.

Odporúčania Slovenskej spoločnosti lekárskej genetiky (SSLG) Slovenskej lekárskej spoločnosti (SLS) pre implementáciu masívneho paralelného sekvenovania (MPS) do molekulárno-diagnostickej praxe charakterizujú postupy používania MPS v rámci poskytovania zdravotnej starostlivosti v zdravotníckych zariadeniach. Odporúčania boli vytvorené na základe odborných skúseností pracovnej skupiny SSLG tvorenej autorským kolektívom, boli prispôbené podmienkam používania MPS v SR, pričom vychádzajú z medzinárodných odporúčaní odborných spoločností, napr. European Society of Human Genetics (ESHG), Eurogentest, Association for Clinical Genomic Science (ACGS) a American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG).

úloha číslo 3.2.2: *Zavedenie pravidelných konzultácií pre indikovanie a financovanie výkonov v lekárskej genetike, s cieľom zabezpečiť koordinované poskytovanie zdravotnej starostlivosti v odbore lekárskej genetiky.*

Prebiehajú konzultácie a vyjednávania so zdravotnými poisťovňami jednotlivo, avšak zámer tohoto bodu o koordinovanom poskytovaní zdravotnej starostlivosti a financovaní v oblasti lekárskej genetiky za účasti MZ SR, poisťovní a výboru Slovenskej spoločnosti lekárskej genetiky sa doteraz nepodaril, čo je na škodu samotného problému tejto zdravotnej starostlivosti.

úloha číslo 3.2.3. *Podpora implementácie nového Zoznamu zdravotných výkonov v oblasti špeciálnych biochemicko-genetických zdravotných výkonov pre dedičné metabolické poruchy.*

Diagnostika a liečba (a s ňou spojené monitorovanie) dedičných metabolických porúch (DMP) patrí v súčasnosti k najdynamickejším odvetviam medicíny s nevyhnutnosťou zavádzania moderných progresívnych metód a nových spoľahlivých biomarkerov. Kritickým bodom v zložitom procese laboratórnej biochemicko-genetickej diagnostiky je starý, ale stále platný zoznam zdravotných výkonov (ZZV), ktorý nezohľadňuje uplatnenie nových technológií (napr. LC-MS/MS) a väčšinu špeciálnych biochemických DMP výkonov neobsahuje.

V týchto podmienkach je mnohé z nich možné vykázať len pod „všeobecnými“ kódmi (najčastejšie 4239), kde je zas prekážkou povolená periodicita v rámci Pravidiel uhrádzania laboratórnych výkonov zo strany zdravotných poisťovní (zväčša 1 deň, pričom pacient môže mať v rámci jedného vyšetrenia požadované viaceré z týchto parametrov, takže ZP zrealizované výkony často neuzná). O bodových hodnotách, ktoré absolútne nezodpovedajú realite ani nehovoriac. Podotýkame, že v týchto podmienkach a finančnom krytí CDMP NÚDCH poskytuje špeciálne DMP vyšetrenia pre celú SR. Napriek snahám odborníkov z NÚDCH tento stav zmeniť situácia je naďalej rovnaká. V roku 2023 sme so žiadosťou o súčinnosť kontaktovali MZ SR (Sekcia zdravia, Sekcia financovania, v zastúpení MUDr. Kafková), navrhnutým čiastočným riešením situácie malo byť schválenie vybraných laboratórnych výkonov Komisiou pre zdravotné výkony. Ku koncu roku 2023 bola situácia bez zmeny, s prísľubom kreovania novej pracovnej skupiny k aktualizácii Zoznamu zdravotníckych výkonov ako aj systému jej práce.

úloha číslo 3.2.4. *Testovanie chloridov v pote makroduktovou metódou pri pozitívnom novorodeneckom skríningu na cystickú fibrózu alebo pri podozrení na cystickú fibrózu na základe klinických ťažkostí.*

Podobne ako v prípade špeciálnych biochemicko-genetických zdravotných výkonov pre dedičné metabolické poruchy aj testovanie chloridov v pote makroduktovou metódou pri pozitívnom novorodeneckom skríningu na cystickú fibrózu alebo podozrení na cystickú fibrózu na základe klinických ťažkostí viazne na nezaradení tohto výkonu do ZZV. Dokumenty boli odposlané na MZ SR. Všetky pracoviská majú potrebné prístrojové vybavenie, ktoré bolo zakúpené z európskej organizácie CF Europe, resp. vďaka grantu, ktorý poskytla patientskej organizácii Asociácia cystickej fibrózy. Pokiaľ sa však nedostane tento výkon do zoznamu, nebude sa vykonávať resp. ostane nedostupný pre pacientov.

úloha č. 4.1 *Rozšírenie a skvalitnenie selektívneho skríningu u novorodencov v SR - Pilotná štúdia skríningu závažnej 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.*

Od 1.1.2024 bude novorodenecký skrining rozšírený o SMA a SCID. Vyšetrenie PETH a metóda bola vyvinutá pre potreby novorodeneckého skriningu. Rovnako pripravená možnosť vyšetrenia galaktozémie v novorodeneckej populácii.

Došlo k realizácii transferu finančných prostriedkov na zakúpenie potrebného prístrojového vybavenia v rámci realizácie pilotnej štúdie skriningu imunodeficiencie (SCID) a spinálnej muskulárnej atrofie (SMA). Financovanie pilotnej štúdie bolo viaczdrojové. SCN v BB sa podarilo na tento účel celkovo získať 360 000 euro. Pilotná štúdia trvala od 12.10. 2022 do 13. 4. 2023. Počas pilotnej štúdie bolo vyšetrených 24 816 vzoriek suchej kvapky novorodencov (všetci novorodenci narodení v tomto období) a zachytili 2x SMA a 7 x SCID.

Špecifikácia úlohy/projektu, zdôvodnenie:

Novorodenecký skrining dokáže identifikovať genetické ochorenie SMA až u 95% pacientov a tým ovplyvniť ďalšiu kvalitu ich života skorým začiatkom liečby. Ochorenia vhodné na novorodenecký skrining 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. Novorodenecký skrining SMA a SCID sa postupne zavádza do štandardu skrínovaných chorôb pri narodení vo svete. Zároveň sa diagnostikuje a dodiagnostikuje jedna závažná skupina chorôb, ktorá v súčasnosti zamestnáva pediatrov, detských neurológov a genetikov v diferenciálnej diagnostike a zásadne sa skrúti obdobie nejistej diagnostiky. V tom spočíva najväčší zdravotnícky prínos.

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.

úloha č. 5.1.1 Národná podpora vedy a výskumu v oblasti ZCH.

Vďaka spolupráci s Kanceláriou generálneho tajomníka služobného úradu MZ SR sa ministerstvo zapojilo do medzinárodnej výzvy „*HS-g-22-16.02 Direct grants to Member States' authorities: support ERNs integration to the national healthcare systems of Member States*“, *EU4H-2022-JA2-IBA*. Názov projektu je JARDIN. Projekt bol EK schválený v roku 2023 na 36 mesiacov. Aktuálne sa pracuje na vytvorení pracovných tímov a nastavení systému komunikácie

Celkový rozpočet pre projekt je 18.750.000 Euro, pričom spolufinancovanie členských štátov je plánované na úrovni 20 %. Pre Slovenskú republiku je vo výzve žiadaných od EK 184.869,08 Euro – 52.360,29 pre prijímateľa MZ SR a 132.508,79 pre partnerskú organizáciu ministerstva NÚDCH.

Vlastné zdroje vyžadované v rámci výzvy sú 13.090,08 Euro od MZ SR a 33.127,21 Euro od NÚDCH.

Potencionálne zapojenie MZ SR v spolupráci s NÚDCH prispeje k lepšej integrácii ERN do národných systémov zdravotnej starostlivosti, vrátane dobre definovaných ciest pre pacientov, postupov pri odosielaní pacientov, rozvoja národných sietí pre zriedkavé choroby a usmernení pre vývoj vnútroštátnych nástrojov pre telekonzultácie interoperabilných s ERN (CPMS).

Zámerom projektu je vytvárať prostredie a podporu pre vývoj mechanizmov pre každý z uvedených vyvinutých nástrojov by výzva mala tiež vyvinúť mechanizmus na monitorovanie pokroku a vykonávania týchto návrhov, usmernení, modelov a odporúčaní. Na projekte spolupracuje MZ SR s Národným ústavom detských chorôb ako pridruženou organizáciou.

Slovensko sa aktívne zapojí do týchto pracovných balíkov (Work packages):

- WP1-4 balíky súvisiace s projektovým riadením- povinné zapojenie všetkých krajín
- WP5 National governance and quality assurance models
- WP6 National care pathways and ERN referral systems
- WP9 National support options for ERN – HCP

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.

V roku 2023 bola v NCZI vykonaná významná zmena v organizačnej štruktúre a personálnom obsadení čo sa týka vedenia NZR v zmysle zaradenia oddelenia Národných zdravotných registrov pod Sekciu správy zdravotníckych dát (ďalej ako „SZD“). Cieľom bolo zabezpečenie nastavenia jednotnej metodiky pre procesy zberu a spracovania údajov do Národných zdravotných registrov (ďalej ako „NZR“). Počas roku boli pripravené metodické postupy a procesy spracovania údajov pre zabezpečenie ich kvality a kvantity, nastavenie pravidelnej a cielenej komunikácie so spravodajskými jednotkami, zrevidovanie požiadaviek MZ SR a odbornej obce čo sa týka štruktúry údajov v kontexte požadovaných výstupných ukazovateľov z jednotlivých NZR vrátane Národného registra vrodenej chýb, súčasťou je aj Hlásenie osoby s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou a Hlásenie o pacientovi so zriedkavou chorobou.

Pod novým vedením NZR na SZD vedenej Ing. Martinou Nagyovou bol vypracovaný Strategicko-konceptný rozvoj NZR. Vypracovaním a postupným realizovaním Strategicko-konceptného rozvoja NZR naplní NCZI požiadavky na rozvoj, požiadavky MZ SR, z pracovných skupín projektu „Dátová mapa, kvalitné dáta v zdravotníctve“, ako aj zrealizuje nápravné kroky v zmysle zistení Najvyššieho kontrolného úradu čo sa týka predchádzajúceho vedenia NZR. Zároveň prispeje k zlepšeniu stavu jednotlivých NZR, čo sa týka kvality spracovania dát a efektívneho využívania NZR v rámci zdravotnej politiky MZ SR.

Materiál prešiel interným schvaľovaním na NCZI, následne bol zaslaný na pripomienkovanie na MZ SR (GR SDI, GTSÚ, riaditeľ IZA) a na platných členov Dozorného orgánu NCZI. Materiál bol zároveň predložený Poradnému výboru projektu „Dátová mapa, kvalitné dáta v zdravotníctve“ a zaslaný cez projektového manažéra (p. Mária Hlásna) na všetkých členov Poradného výboru projektu.

Stav všetkých NZR bol na SZD detailne analyzovaný a výsledky boli zaslané a komunikované na Sekciu zdravia MZ SR s generálnym riaditeľom Ing. Petrom Čvapekom, MBA a táto komunikácia stále pretrváva.

V súvislosti s uvedenými zmenami na NCZI a revíziou doterajších výsledkov spolupráce NCZI a jednotlivých pracovísk, ktoré hlásili pacientov do Národného registra zriedkavých chorôb (vedeného v kapitole Národného registra vrodenej chýb) bola z iniciatívy Komisie pre ZCH MZSR a Výboru slovenskej spoločnosti lekárskej genetiky vedená konzultácia ako pokračovať v ďalšom období v prevádzke Registra ZCH.

Na základe revízie stavu a potreby odbornej analýzy dostupných údajov sa NCZI rozhodlo pokračovať v spolupráci s MUDr. Františkom Cisárikom, CSc. na "Zanalyzovaní individuálnych epidemiologických údajov o zriedkavých chorobách z pohľadu klinickej genetiky pre vybrané zdravotné registre za roky 2019-2023". Táto úloha sa v roku 2023 pripravila a dohodla a je realizovaná aj v roku 2024. Analýza sa dotýka len odboru lekárska genetika a budú do nej zahrnuté aj práce čiastočne vykonané spätne aj za roky 2019-2021. Na základe výstupov od MUDr. Cisárika budú na NCZI pripravené štatistické výstupy za danú oblasť.

NCZI zároveň od roku 2023 vykonáva aktívne oslovenie všetkých spravodajských jednotiek (SJ), a teda aj expertíznych pracovísk, ktoré majú povinnosť zasielať hlásenie v zmysle legislatívy. Zároveň okrem oslovenia NCZI začalo vykonávať aj pravidelné štvrťročné oslovenia a urgovania SJ, ktoré si svoju zákonnú povinnosť nesplnili.

Zároveň sa podľa konzultácií s NCZI ukazuje potrebná diskusia o spolupráci NCZI s pracoviskami siete expertíznych pracovísk ohľadne ich Registrov ZCH a pretože odborne je to tematika rôznorodá je predpoklad, že sa výsledky zo štatistiky lekárskej genetiky modelovo využijú aj v prístupe ku údajom zbieraným v rámci lekárskej genetiky.

Do tejto štatistiky lekárskej genetiky za roky 2019-2023 je predbežne nahlásených 8246 kazuistík.

Hlásenia do registra genetických ZCH boli započaté v roku 2014 a podľa publikácie NCZI sme do 31.12.2018 nahlásili 6071 kazuistík. Ak ku tomu pridáme po úpravách, opravách a revízii štatistiky za roky 2019-2023 tak to spolu bude viac ako 14 200 dobre laboratórne a klinicky definovaných genetických zriedkavých kazuistík.

úloha č. 6.1.2: *Analýza spôsobu využitia všetkých registrov a štatistických údajov v prostredí NCZI.*

NCZI, v kontexte vypracovaného a schváleného Strategicko-konceptného rozvoja NZR, kde sa v postupných krokoch ráta s doplnením atribútov a informácií, ktoré napomôžu k zjednoteniu a vzájomnému využívaniu dát k naplneniu registrov.

Odchodom pôvodného zástupcu za NCZI, MUDr. Anny Barákovéj z Komisie MZ SR pre ZCH zástupca NCZI v komisii chýba, a z toho dôvodu je potrebné smerom na NCZI zaslať oficiálnu požiadavku na nomináciu nového zástupcu.

Prebehli však komunikácie s Ing. Martinou Nagyovou (riaditeľkou Sekcia správy zdravotníckych dát), s Ing. Martinou Rafajovou PhD. (riaditeľkou odboru registrov a zberu údajov), ako aj s Ing. Martinou Vrbikovou (riaditeľkou odboru reportingu a analýz), ktoré priamo deklarovali pokračujúci a významný záujem na spolupráci a zabezpečení rozvoja všetkých registrov a štatistických údajov v prostredí NCZI, ktorý umožní zmapovanie zdrojov kvalitnejších údajov o epidemiologických ukazovateľoch vo výskyte ZCH v SR, vrátane finančne udržateľnej činnosti analytikov – odborníkov z radov lekárov – špecialistov, v nadväznosti na úlohu 6.1.1.

Situáciu by mohli pomôcť riešiť zmeny v súvislosti s plnením grantovej úlohy e European partnership on Rare diseases, bod 8.1.1, kedy bude potrebné vytvoriť tzv. National Mirror group.

úloha č. 6.1.3: *Informovať priebežne odborníkov/spravodajské jednotky o procese implementácie cca 5 400 ZCH ako súčasti novej MKCH 11, ktorá sa pripravuje do praxe. V nadväznosti na reálne uplatnenie novej MKCH 11 v praxi retrospektívne prehodnotiť pôvodné dg. MKCH 10 na dg. podľa MKCH 11 podľa OMIM, ORPHA kódov (zjednotenie kódov starých a nových hlásení v databáze ZCH).*

6.1.4 Zapojenie NCZI do European Platform on Rare Diseases Registration, Prítomnosť slovenského zástupcu NCZI v European Platform on Rare Diseases Registration.

úloha č. 7.1.1. *Starostlivosť o kvalitu života a sociálne začlenenie pacientov so ZCH Medzirezortná spolupráca v problematike ZCH Nadviazanie spolupráce s Ministerstvom práce, sociálnych vecí a rodiny v SR (MPSVaR SR).*

úloha č. 8.1.1: *Úlohy komisie MZ SR pre ZCH na roky 2023-2024 - 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.*

V rámci implementácie záverov iniciatívy RARE 2030 Komisia MZ SR pre zriedkavé choroby spolupracuje s Inštitútom pre vedu výskum a vývoj na projekte European partnership on Rare diseases, v rámci programu Horizon Europe, kde je možnosť podporiť činnosť Komisie MZ SR pre zriedkavé choroby ako aj prácu na Akčných plánoch, Národných programoch a stratégiách. V roku 2023 sa Slovensko zúčastnilo viacerých online stretnutí, na dvoch z nich aktívne prezentovalo aktuálnu situáciu v oblasti zriedkavých chorôb v SR. Prednášky predniesla predsedníčka Komisie MZ SR pre zriedkavé choroby doc. PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD. Projekt odborne zastrešuje Komisia MZ SR pre zriedkavé choroby a administratívne ho podporuje Inštitút pre vedu a výskum a vývoj - Mgr. Iveta Hermanovská a za projektové oddelenie Mgr. Mária Hlásna. V roku 2023 bol projekt schválený EK a v jeseni 2024 je naplánovaný začiatok projektu. Slovensko na základe Letter of Intent vstupuje do projektu so spolufinancovaním MZ SR 50 000 euro na rok. Prvým krokom by malo byť zostavenie „National Mirror group for rare diseases“. Predpokladané aktivity, do ktorých by sme sa mali zapojiť, sú nasledovné: (Inter)National Capacity alignment

Rare disease Funding

- Rare disease Clinical research Network
- Rare Diseases support infrastructure

úloha č. 9.1.1. *Podpora pracovísk pre ZCH za účelom zapojenia do ERN alebo podpory činnosti pracovísk zapojených do ERN*

V roku 2023 prebehlo viacero stretnutí medzi zástupcami Komisie MZ SR pre zriedkavé choroby resp. pracovísk zapojených do Európskych referenčných sietí (ERN RITA, PAED CAN a NCZI resp. oddelením pre informatizáciu, najmä ohľadom poskytnutia dát o slovenských pacientoch s vybraným zriedkavými diagnózami do registrov predmetných ERN. Dokonca v prípade ERN RITA bola ochota poskytnúť aj finančné prostriedky NCZI aby sa úloha do 08/2023 naplnila. NCZI sa tejto finančnej podpory vzdalo a dodnes na riešení úlohy pracuje. Komisia MZ SR pre ZCH nezískala finančné prostriedky na prípravu workshopu z MZ SR, tiež vzhľadom k rôznym personálnym zmenám na MZ SR sa workshop pre pracoviská zapojené v ERN nerealizoval.

Plnenie akčného plánu na rok 2023 prebiehal v zmysle uvedeného vyššie. Došlo k abdikácii niektorých členov komisie a následne k vymenovaniu nových členov komisie.