

Akčný plán na roky 2023-2024 Národného programu zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami do roku 2030

Národný program zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami do roku 2030 (NP 2030) nadväzuje obsahom na Národný program rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v SR na obdobie rokov 2016 – 2020. Akčný plán na roky 2023 – 2024 (AP) významne prispieje k rozvoju najdôležitejších zámerov pre zlepšenie situácie v oblasti ZCH. Medzi prioritami pre NP 2030 sa v SR aktuálne pozornosť zameriava najmä na dostupnosť špecializovanej diagnostiky, liečby a starostlivosti o pacientov v expertíznych a špecializovaných pracoviskách pre zriedkavé choroby, ktorých kvalita je v prípade expertíznych pracovísk potenciovaná spoluprácou s ERN (Európske referenčné siete pre ZCH). Aktivity sa odvíjajú aj od európskej iniciatívy RARE 2030, ktorá poskytuje komplexné odporúčania pre vývoj politik do roku 2030.

Akčný plán na roky 2023-2024 sa zameriava na plnenie priorít v NP 2030:

- **Rozvíjať informovanosť verejnosti o zriedkavých chorobách**
- **Rozširovať vzdelávanie odbornej verejnosti o zriedkavých chorobách**
- **Rozširovať a skvalitňovať diagnostiku, liečbu a starostlivosť o pacientov so zriedkavými chorobami**
- **Skríning a prevencia zriedkavých chorôb**
- **Podpora vedy a výskumu v oblasti zriedkavých chorôb**
- **Zber údajov o pacientoch so zriedkavými chorobami, špecializované registre a vytvorenie „Virtuálneho registra ZCH“**
- **Starostlivosť o kvalitu života a sociálne začlenenie pacientov so zriedkavou chorobou**
- **Medzirezortná spolupráca v problematike ZCH a rezortná komisia**
- **Zahraničná spolupráca v oblasti zriedkavých chorôb**

PRIORITA	ÚLOHA	NÁZOV AKTIVITY	GESTOR	SPOLUPRA CUJÚCE SUBJEKTY	Financie 2023	Financie 2024	Poznámka
1. Rozvíjať informovanosť verejnosti o problematike ZCH	1.1. Informovanie laickej a odbornej verejnosti o ZCH	1. Medzinárodný deň zriedkavých chorôb február	SAZCH, MZ SR		5 000	5 000	Zvyšovanie povedomia o zriedkavých chorobách, starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami ako aj inováciách v zdravotníctve v slovenských podmienkach sú dôležitým motivačným bodom pre spoločnosť, motivujú k pozitívnemu vzťahu o vlastné zdravie, pomáhajú budovať pozitívny vzťah k inštitúciám a profesionálom, ktorí sa o pacientov a ich rodiny starajú a v neposlednom rade formujú spolupatričnosť v spoločnosti, citlivosť voči zraniteľným. Slovensko sa tak zapojí o celosvetovej kampane Medzinárodný deň zriedkavých chorôb, ktorý je príležitosťou pre 300 miliónov ľudí so zriedkavou chorobou na celom svete, ich rodiny a opatrovateľov. Finančné prostriedky sa použijú na tlačové konferencie, workshopy resp. mediálne výstupy podcasty etc.
		2. Informačné kampane, príspevky v odborných a vedeckých časopisoch	SAZCH, MZ SR		3 000	3 000	Prácu Komisie je možné pretaviť do príspevku, publikovaného v impaktovom časopise, kde sa zviditeľnia slovenské skúsenosti a prístupy. Štandardným prístupom publikovania je v súčasnosti open access, kedy autorský kolektív uhradí príspevok, ktorý následne umožní voľný prístup k príspevku pre čitateľov. Finančné prostriedky budú použité na uhradenie publikačného príspevku.
		3. Newsletter o ZCH pre zvýšenie informovanosti laickej a odbornej verejnosti o ZCH a zlepšenie spolupráce (vnútrorezortná, medzirezortná, s verejnosťou) v oblasti ZCH, online newsletter o aktivitách v oblasti zriedkavých chorôb	SAZCH, MZ SR	MZ SR	5 000	5 000	Komisia MZ SR v spolupráci so Slovenskou alianciou zriedkavých chorôb, expertíznym pracoviskami pripravila newsletter o zriedkavých chorobách, ktorého cieľom je zdieľať informácie z tejto problematiky v heterogénnej skupine inštitúcií, zdravotníckych zariadení, výskumný a vzdelávacích pracovísk ako aj patientskych združení, ktoré v rámci svojho pôsobenia prichádzajú do kontaktu s pacientami so zriedkavými chorobami. Vzhľadom na veľmi intenzívnu multidisciplinárnu a viaczozortnú spoluprácu je dôležité vytvoriť nástroj pravidelného

							<p>zdieľania informácií, ktorý následne umožní efektívnejšiu a cieľnejšiu spoluprácu.</p> <p>Finančné prostriedky budú použité na prípravu v zmysle redakčného, technického a grafického spracovania príspevkov ako aj ich elektronickú distribúciu.</p>
1.2. Podpora Orphanet Slovensko	1. Rozširovanie využívania Orphanetu v prostredí slovenského zdravotníctva.	Orphanet Slovensko, MZ SR	MZ SR	5 000	5 000		<p>Informačná databáza Orphanet, je najkomplexnejším zdrojom základných informácií o zriedkavých chorobách predovšetkým pre lekárov prvého kontaktu resp. špecialistov, ktorí sa však nevenujú danej problematike, skôr sa potrebujú rýchlo zorientovať, správne nastaviť spoluprácu resp. odoslať pacienta na špecializované pracovisko. V tomto kontexte je dôležité jednak rozširovať informácie o tejto databáze ako aj hľadať možnosti jej prepojenia s existujúcimi a zaužívanými informačnými zdrojmi.</p> <p>Finančné prostriedky budú použité na posilnenie edukácie a propagácie s odbornými spoločnosťami a pacientskymi organizáciami.</p>
1.3. Helpline ZCH pre pacientov – podľa smernice EP a ER 2011	1. Zriadenie linky pomoci pre pacientov so zriedkavými chorobami.	Farmaceutická fakulta UK v Bratislave, MZ SR	Komisia MZ SR pre ZCH	10 000	20 000		<p>Linka pomoci, pre pacientov so zriedkavými chorobami, ich rodiny a opatrovateľov je záväzkom z minulého plánovacieho obdobia, kedy mnohé európske krajiny zriadili Linku pomoci v rámci projektu Europlan, Slovensku sa nepodarilo do tohto projektu zapojiť, potreba tu však naďalej ostáva. Linka pomoci by fungovala minimálne elektronicky a aspoň pár hodín týždenne. Zabezpečovala by napĺňanie individuálnych potrieb volajúcich – informácie o možnostiach liečby, klinických štúdiách, starostlivosti, prognóze ochorenia, poskytovania odbornej pomoci, nasmerovania na odborné pracoviská resp. psychologickú pomoc. Realizácia v spolupráci s akademickým prostredím Farmaceutickej, prípadne aj Lekárskej fakulty by umožnila šetrenie prostriedkov, zároveň postupné vzdelávanie budúcich profesionálov aj o tejto problematike.</p>

							Finančné prostriedky by sa použili na technické a personálne zabezpečenie ako aj na edukáciu špecialistov, pracujúcich na linke pomoci.
2. Rozširovať vzdelávanie odbornej verejnosti o ZCH	2.1. Slovenská konferencia o zriedkavých chorobách	1. 12 – 13. slovenská konferencia o zriedkavých chorobách	Slovenská neurologická spoločnosť, MZ SR	Odborné spoločnosti + Sponzori	10 000	10 000	Slovenská konferencia o zriedkavých chorobách je už zažitým a jediným podujatím, špecificky orientovaným na problematiku zriedkavých chorôb. Finančné prostriedky budú použité na organizáciu konferencie (materiálne, technické resp. personálne zabezpečenie konferencie).
	2.2. Podpora implementácie vzdelávania v oblasti ZCH	1. Výučba voliteľných predmetov „Patológia zriedkavých chorôb“ a „Farmakológia liečiv na zriedkavé choroby“ na Farmaceutickej fakulte UK Bratislava.	Farmaceutická fakulta UK v Bratislave, MZ SR	Komisia MZ SR pre ZCH			Projekt je podporený KEGA 089-UK4/2021 a je naviazaný na prax. Študenti spolu s pedagógmi vypracujú príspevky na stránky Orphanet, sazch.sk a do časopisu Slovenskej lekárskej spoločnosti – Lekárnicke listy.
		2. Podpora vzdelávania odbornej verejnosti (lekári, sestry, fyzioterapeuti, iní zdravotnícki pracovníci) v oblasti ZCH v spolupráci s odbornými spoločnosťami.	Odborné spoločnosti, SSLG	Komisia MZ SR pre ZCH			
3. Rozširovať a skvalitňovať diagnostiku, liečbu a starostlivosť o pacientov so ZCH	3.1 Centralizácia, hierarchizácia starostlivosti a podpora rozvoja špecializovaných pracovísk pre ZCH	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.	MZ SR, Sekcia zdravia		500 000	500 000	Slovensko aktívne participuje aj riadnym členstvom v 9/24 Európskych referenčných sietí. Na dvoch Slovenských pracoviskách prebehol audit Európskej komisie, ktorý potvrdil kvalitu pracovísk na členstvo v ERN, ale identifikoval viaceré nedostatky a zaviazal pracoviská k ich odstráneniu. Ide predovšetkým o nedostatky systémové, ktoré môžu mať za následok nedostatočnú ochranu a bezpečnosť pacienta. Sú to nedostatky v kvalite a prepojenosti informačných systémov v nemocniciach, spolupráci s patientskymi organizáciami, resp. zapojení sa do výskumných aktivít a podpora akademického nekomerčného výskumu.

							Finančné prostriedky budú použité na materiálne, respektíve personálne zabezpečenie a postupné odstraňovanie nedostatkov auditu EK, ktoré v konečnom dôsledku prinesú aj celkové skvalitnenie zdravotnej starostlivosti. Pokiaľ nebudeme schopný demonštrovať aktivity, ktoré sme vykonali v prospech odstránenia nedostatkov auditu EK a nebudeme mať v tejto oblasti výsledky hrozí vyradenie slovenských pracovísk z ERN a izolácia slovenských pacientov, ale aj odborníkov v tejto oblasti. Adekvátne personálne a metodické vybavenie zariadení poskytujúcich zdravotnú starostlivosť vytvorí lepšie prostredie a možnosti na zapájanie sa do programov EÚ a čerpanie prostriedkov z fondov EÚ, čo znamená prísun financií do zdravotníctva, motiváciu odborníkov pre prácu v zdravotníctve a lepšie podmienky na liečbu pacientov a v konečnom dôsledku úsporu nákladov z vlastných zdrojov.
		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	MZ SR, Sekcia zdravia	Komisia MZ SR pre ZCH			

		republiky pre zriedkavé choroby (Rare Diseases – RD) z 18. novembra 2015.					
		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.	MZ SR, Sekcia zdravia	Komisia MZ SR pre ZCH			
		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.	MZ SR, Sekcia zdravia	Komisia MZ SR pre ZCH	500 000	500 000	V rámci podpory a skvalitňovania zdravotnej starostlivosti pre pacientov so zriedkavými chorobami, je potrebné zabezpečiť adresnú pomoc pre rozvoj pracovísk Národného zoznamu pracovísk pre zriedkavé choroby. Toto vyplýva aj z odporúčaní EK, ktorá odporučila členským štátom individuálne podporovať aktivity v oblasti starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami. Vyvineme maximálne úsilie pre spoluprácu s Vedeckou radou MZ SR.

							Finančné prostriedky budú použité v súlade s pravidlami predloženej výzvy o dotáciu.
		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.	MZ SR Sekcia zdravia, CKS DRG				
3.2. Implementácia nových technológií do klinickej praxe a diagnostiky ZCH	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.	Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky SLS, MZ SR	MZ SR – OŠKP				
	2. Zavedenie pravidelných konzultácií pre indikovanie a financovanie výkonov v lekárskej genetike, s cieľom zabezpečiť koordinované poskytovanie zdravotnej starostlivosti v odbore lekárskej genetiky.	MZ SR – Sekcia zdravia a iné príslušné sekcie	GR SZ MZ SR				Úloha bude vykonaná za účasti: 3 zdravotných poisťovní, Slovenskej spoločnosti lekárskej genetiky, HO pre lekársku genetiku a MZ SR – Sekcia zdravia. Kontinuálne riešenie problematiky poskytovania správnej laboratórnej genetickej diagnostiky

		3. Podpora implementácie nového Zoznamu zdravotných výkonov v oblasti špeciálnych biochemicko-genetických zdravotných výkonov pre dedičné metabolické poruchy.	MZ SR Sekcia zdravia	DRG			Realizácia vypracovaného ZZV v klinickej praxi v špecifickej oblasti klinickej biochémie – biochemická, imunologická a genetická diagnostika, DMP diagnostika a liečba (a s ňou spojené monitorovanie). DMP patria v súčasnosti k najdynamickejším odvetviam medicíny s nevyhnutnosťou zavádzania moderných progresívnych metód a nových spoľahlivých biomarkerov. Jediným východiskom z danej situácie je naozaj len nový katalóg, ktorý bude reflektovať súčasné odborné poznanie a umožní odborníkom starostlivosť v súlade s Európskymi odporúčaniami.
		4. Testovanie chloridov v pote makroproduktovou metódou pri pozitívnom novorodeneckom skríningu na cystickú fibrózu alebo pri podozrení na cystickú fibrózu na základe klinických ťažkostí.	Komisia MZ pre ZCH	Združenie zdravotných poisťovní/ jednotlivé ZP, Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky SLS, Hlavný odborník Spoločnosť klinickej biochémie Detská a dospelá pneumologi cká spoločnosť, zástupcovia centier cystickej fibrózy			Testovanie makroproduktov v pote je postup vyžadovaný podľa Európskeho štandardu prevencie, diagnostiky a liečby cystickej fibrózy, okrem stanovenia diagnózy je dôležitý pre monitorovanie inovatívnych terapií cystickej fibrózy. Zároveň je podmienkou pre zaradenie pacientov do Európskeho registra cystickej fibrózy. Presné dáta o pacientoch z registrov sú kľúčom k efektívnemu plánovaniu zdravotnej starostlivosti ako aj finančných prostriedkov a rozvoju problematiky v súlade so súčasným vedeckým poznaním.

4. Skríning a prevencia ZCH	4.1. Rozšírenie a skvalitnenie selektívneho skríningu u novorodencov v SR	1. Pilotná štúdia skríningu imunodeficiencie (SCID) a spinálnej muskulárnej atrofie (SMA).	SCN SR Banská Bystrica, MZ SR	MZ SR – Sekcia zdravia	100 000	100 000	<p>Skorá detekcia fetálneho alkoholového syndrómu stanovením fosfatidyletanolu v suchej kvapke krvi. Príprava štúdie možnosti detekcie galaktozémie. Rozšírenie počtu skrínovaných chorôb u novorodencov.</p> <p>Finančné prostriedky sa použijú na pilotnú štúdiu v súlade s plánovanými aktivitami resp. kúpu aminoanalyzátoru.</p>
5. Podpora vedy a výskumu v oblasti ZCH	5.1. Národná podpora vedy a výskumu v oblasti ZCH	1. Zapojenie MZ SR (Sekcia európskych programov a projektov) do príprav EU Partnership on Rare Diseases, ako budúceho riadneho partnera projektu reprezentujúceho SR.	MZ SR, Sekcia európskych programov a projektov, Inštitút pre vedu a výskum MZ SR	Komisia MZ SR pre ZCH, SAV	100 000	100 000	<p>Rozvoj problematiky v oblasti zriedkavých chorôb prebieha na základe európskych iniciatív. Výskum v tejto oblasti je neoddeliteľnou súčasťou rozvoja problematiky zriedkavých chorôb, o čom svedčia výsledky za uplynulých 20 rokov s výrazným dopadom na poskytovanie zdravotnej starostlivosti pre väčšinovú populáciu (napr. mRNA vakcíny). Slovensko sa do tejto oblasti zapája minimálne, nevyužíva možnosti klinických spoluprác a klinického akademického výskumu.</p>
		2. Identifikácia možnosti zapojenia do projektu (vecne aj kapacitne), zistenie príslušných subjektov, ktoré sa majú zúčastniť a aká má byť konkrétna účasť.	MZ SR, Sekcia európskych programov a projektov, Inštitút pre vedu a výskum MZ SR	Komisia MZ SR pre ZCH, SAV			<p>Finančné prostriedky umožnia Slovensku zapojiť sa do pripravovaných Európskych výziev.</p>
6. Zber údajov o pacientoch so ZCH, vytvorenie „Virtuálneho registra ZCH“	6.1. Projekt „Virtuálneho registra zriedkavých chorôb“, spolupráca NCZI a odborných spoločností	1. Analýza situácie v registroch ZCH u doteraz nezapojených poskytovateľov.	NCZI, MZ SR	Odborné spoločnosti	25 000	25 000	<p>Register zriedkavých chorôb patrí k dobre fungujúcim registrom, a to najmä vďaka dobrej spolupráci so Slovenskou spoločnosťou lekárskej genetiky. Popri pravidelnom hlásení genetikov do národného registra ZCH vyzývať k plneniu zákonnej povinnosti aj nezapojených poskytovateľov, najmä zo siete expertných pracovísk. Analýza situácie v registroch ZCH u doteraz nezapojených poskytovateľov umožní hľadať možnosti sumovania epidemiologických údajov o pacientoch so ZCH v SR a tak rozšíri register ZCH o choroby nie genetického pôvodu (menej ako 30 % všetkých ZCH). Úlohu vykoná pracovná skupina zložená zo zástupcov relevantných</p>

							odborných spoločností, NCZI a Komisie MZ SR pre ZCH, ktorá bude zriadená pre tento účel ako aj ďalšie úlohy spojené so skvalitňovaním zberu dát pre register zriedkavých chorôb.
		2. Analýza spôsobu využitia všetkých registrov a štatistických údajov v prostredí NCZI.	NCZI, MZ SR	Odborné spoločnosti	75 000	75 000	Využiť všetky registre a štatistické údaje v prostredí NCZI na získanie, čo najvyššieho počtu pacientov so ZCH v SR s informáciami o vybraných epidemiologických ukazovateľoch danej ZCH. Pre odbornú analýzu dostupných údajov finančne zabezpečiť činnosť analytikov – odborníkov z radov lekárov – špecialistov. Analýza spôsobu využitia všetkých registrov a štatistických údajov v prostredí NCZI 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.
		3. Informovať priebežne odborníkov/spravodajské jednotky o procese implementácie cca 5 400 ZCH ako súčasť 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).	NCZI, MZ SR	Odborné spoločnosti			
		4. Zapojenie NCZI do European Platform on Rare Diseases Registration, Prítomnosť slovenského zástupcu NCZI v European Platform on Rare Diseases Registration.	NCZI, MZ SR	Odborné spoločnosti	5 000	5 000	Finančné prostriedky sa použijú na podporu medzinárodnej spolupráce, stretnutia, workshopy doma a v zahraničí.

7. Starostlivosť o kvalitu života a sociálne začlenenie pacientov so ZCH	7.1. Medzirezortná spolupráca v problematike ZCH	1. Nadviazanie spolupráce s Ministerstvom práce, sociálnych vecí a rodiny v SR (MPSVaR SR).	MZ SR	Komisia MZ SR pre ZCH, MPSVaR SR			V predchádzajúcom období NP 2016 – 2020 sa nepodarilo nadviazať spoluprácu s Ministerstvom práce, sociálnych vecí a rodiny. Je potrebné nadviazať spoluprácu a zadefinovať spoločné témy, ako je tomu vo väčšine krajín EÚ, nakoľko je potrebné previazať zdravotnú a sociálnu starostlivosť pre pacientov so zriedkavými chorobami. Ide o snahu zadefinovať spoločné témy, ako je tomu vo väčšine krajín EÚ. Väčšina 95 % pacientov so zriedkavými chorobami, nemá naďalej liečbu.
8. Komisia MZ SR pre ZCH	8.1. 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 2023 a 2024 a jeho napĺňanie, personálne doplnenie a obmena personálu Vyhodnotenie činnosti na ročnej báze.	Komisia MZ SR pre ZCH, MZ SR	Komisia MZ SR pre ZCH			
		2. Podpora účasti národných zástupcov na činnosti najdôležitejších organizácií v európskych projektoch pre zriedkavé choroby, Zoznam organizácií, v ktorých má/sa požaduje SR zastúpenie.					
9. Zahraničná spolupráca v oblasti ZCH	9.1. Podpora pracovísk pre ZCH za účelom podpory ich aktivity v rámci ERN	1. Workshop zástupcov pracovísk zapojených do ERN a pracovísk pre ZCH v SR	Komisia MZ SR pre ZCH, MZ SR	Zástupcovia pracovísk v ERN	10 000	10 000	Cieľom aktivity je identifikácia potrieb pre rozvoj pracovísk pre ZCH a pracovísk zapojených do ERN. Európske referenčné siete predstavujú najvyšší štandard poskytovania zdravotnej starostlivosti orientovanej na pacienta, využívajúci metódy telemedicíny formou zdieľania, výmeny skúseností a aktívnou konzultačnou spoluprácu v rámci začlenených pracovísk v EÚ. Deväť slovenských pracovísk je zapojených v 6 /24 ERN. Ostatné

							<p>z 52 špecializovaných pracovísk aj napriek tomu, že nemali doposiaľ možnosť zapojiť sa do ERN, môžu prostredníctvom pravidelných konferencií a vzájomnou informovanosťou a výmenou skúseností, zdieľaním príkladov dobrej praxe medzi pracoviskami zapojenými v ERN a ostatnými špecializovanými pracoviskami výrazne prispieť k zjednodušeniu spolupráce a prístupu k zdravotnej starostlivosti.</p> <p>Finančné prostriedky sa použijú na prípravu workshopu, konferencie s prizvanými zahraničnými prednášajúcimi na pokrytie ich cestovných nákladov a ubytovania. Na podujatie budú prizvaní zástupcovia AOPP. Edukačný charakter podujatí má za cieľ pripraviť ďalších poskytovateľov špecializovanej zdravotnej starostlivosti na uchádzanie sa o členstvo v ERN a pripraviť konkrétne programy na efektívnejšiu spoluprácu s patientskymi organizáciami.</p>
--	--	--	--	--	--	--	---

Vysvetlivky k uvedeným skratkám:

AOPP	Asociácia na ochranu práv pacientov
AP	Akčný plán
CKS DRG	Centrum pre klasifikačný systém DRG
COMP	Committee for orphan medicinal products, Komisia pre lieky na zriedkavé choroby
DMP	Dedičné metabolické poruchy
EBM	Evidence based medicine, Medicína založená na dôkazoch
EMA	European medicine agency, Európska lieková agentúra
EÚ	Európska únia

HO	Hlavný odborník
Komisia MZ SR pre ZCH	Komisia Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky pre zriedkavé choroby
LC-MS/MS	Kvapalinová chromatografia s hmotnostnou spektrometriou/hmotnostná spektrometria
MKCH	Medzinárodná klasifikácia chorôb
MPSVaR SR	Ministerstvo práce sociálnych vecí a rodiny
MZ SR	Ministerstvo zdravotníctva Slovenskej republiky
NCZI	Národné centrum zdravotníckych informácií
NIHO	Národný inštitút pre technológie a vedu v zdravotníctve
NGS	Next generation sequencing, sekvenovanie novej generácie
OAHTA	Odborná agentúra pre HTA
OL	Odbor legislatívy
OMIM	Katalóg ľudských génov a genetických porúch a vlastností so zvláštnym zameraním na vzťah gen-fenotyp
OMP	Orphan medicinal product liek so štatútom orphan podľa Nariadenia ES 141/2000
ORPHA	Terminológia a kódovanie ZCH
ORPHANET	The reference portal for information on rare diseases and orphan drugs, Európsky informačný portál o zriedkavých chorobách a liekoch pre zriedkavé choroby
OŠKP	Odbor štandardných klinických postupov
RARE 2030	Európska prognostická štúdia v oblasti politiky zriedkavých chorôb https://www.rare2030.eu/
RD	Rare diseases, zriedkavé choroby
SAV	Slovenská akadémia vied
SAZCH	Slovenská aliancia zriedkavých chorôb
SCID	Skríning imunodeficiencie
SCN SR	Skríningové centrum novorodencov v Slovenskej republike
SFLP	Sekcia farmácie a liekovej politiky

SLS	Slovenská lekárska spoločnosť
SMA	Spinálna muskulárna atrofia
SSLG	Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky
SR	Slovenská republika
ŠÚKL	Štátny ústav pre kontrolu liečiv
UK	Univerzita Komenského
ZCH	zriedkavé choroby
ZP	zdravotné poisťovne
EK	Európska komisia
ERN	European Reference Networks, Európske referenčné siete
ZZV	Zoznam zdravotných výkonov

