Vstupní zpráva

Národní strategie pro vzácná onemocnění 2026–2035

1. Úvod

Vstupní zpráva k Národní strategii pro vzácná onemocnění 2026-2035 byla vytvořena v rámci projektu „**Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními – SYPOVO**“, registrační číslo CZ.03.02.02/00/22_046/0002450, který je spolufinancovaný Evropskou unií z Operačního programu Zaměstnanost plus. Tato vstupní zpráva byla vypracována v souladu s příkazem ministra č. 13/2022.[1]

ZÁKLADNÍ INFORMACE O VYTVÁŘENÉ STRATEGII	
Název vytvářené strategie	Národní strategie pro vzácná onemocnění 2026-2035
Zadavatel strategie	Ministr zdravotnictví ČR
Gestor tvorby strategie	Ing. Mgr. Venuše Škampová, VŘ sekce zdravotní péče
Projektový manažer tvorby strategie	Mgr. Simona Lichterová, odbor evropských fondů a investičního rozvoje
Doba tvorby strategie	10/2024–03/2026
Schvalovatel strategie	Vláda ČR
Kontext vzniku strategie	Vznik národní strategie pro vzácná onemocnění (dále jen NSVO) reflektuje potřebu systematického přístupu k řešení problematiky vzácných onemocnění (dále jen VO), zejména s ohledem na skončení platnosti předchozí strategie (2010-2020) a potřebu kontinuity činností v této oblasti. NSVO se bude zaměřovat na komplexní řešení této problematiky v České republice a bude vycházet také ze zastřešujících dokumentů, jako je Strategický rámec rozvoje péče o zdraví v České republice do roku 2030 (Zdraví 2030) a dalších příslušných strategických dokumentů. NSVO by měla vytyčit realistické a realizovatelné cíle v oblasti VO, a to jak s ohledem na udržitelnost zdravotního systému, tak na zvyšování kvality života samotných pacientů. Vznikne dokument, který bude rámcem toho, jak má vypadat systém péče o osoby se vzácným o nemocněním v České republice a jak žádoucího stavu dosáhnout. Výstupy z realizace projektu Ministerstva zdravotnictví České republiky „Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními – SYPOVO“ (SYPOVO) v rámci kterého bylo v roce 2024 provedeno zmapování a analýza současného stavu v oblasti VO v České republice představují unikátní zdroje informací, a pomohou dát pevný základ vzniku NSVO.

[1] Zásady pro zpracování strategických materiálů v Ministerstvu zdravotnictví

Předběžná vize	Existence komplexního systému péče o pacienty se VO, zaměřeného na pacienta, který má přístup k včasné a přesné diagnostice, efektivní a kvalitní léčbě a péči zohledňující jeho zdravotní a sociální potřeby.
Cíl tvorby strategie	Cílem NSVO je zajištění řízeného rozvoje péče o pacienta se VO, zlepšení dostupnosti a kvality péče prostřednictvím vytvoření komplexního systému péče.

2. Definice a analýza identifikovaného problému a jeho okolí

Strukturace a definice problému

Vzácná onemocnění (VO) jsou definována svou nízkou prevalencí v populaci (méně než 1 na 2 000 obyvatel) a mezi jejich základní charakteristiky patří vysoká závažnost, dlouhodobý nebo chronický život ohrožující či invalidizující průběh a výrazný dopad na kvalitu života pacientů i jejich rodin a blízkých. V současné době se odhaduje, že v České republice trpí VO přibližně půl milionu obyvatel. Přibližně 80 % VO má genetický původ a obvykle se projevují již v dětství. Přestože jde o různorodou skupinu více než 7 000 jednotlivých diagnóz (zdroj databáze Orphanet https://www.orpha.net/ a OMIM https://www.omim.org/), jejich **společným jmenovatelem je potřeba vysoce specializované péče**.

Péče o pacienty s VO je mimořádně náročná z hlediska odbornosti, technického vybavení i finančních zdrojů. Současný systém péče je fragmentovaný, regionálně nerovnoměrný a jednotlivé složky péče nejsou efektivně koordinovány. Centralizace expertízy, vybavení i infrastruktury se tedy jeví jako nezbytná. Tyto skutečnosti vedly na evropské úrovni k založení tzv. Evropských referenčních sítí (ERN), které v současné době fungují i na území ČR. ERN jsou dle platné legislativy centry vysoce specializované péče, a tedy integrovány v systému zdravotní péče, financování je poskytováno paušálně na základě domluvy. V dalších krocích je potřeba nalézt efektivní způsob jejich integrace do národního systému sociální péče, zajistit stabilní financování a vytvořit jasně definované mechanismy spolupráce mezi specializovanými centry, regionálními poskytovateli zdravotních služeb a pacientskými organizacemi, aby se zajistila rovnoměrná dostupnost kvalitní péče a žádoucí informovanost pro všechny pacienty s VO bez ohledu na jejich bydliště.

Závažnost problému

Vzácná onemocnění představují komplexní výzvu, která vyžaduje multidisciplinární a interdisciplinární přístup. Malý počet pacientů s jednotlivými diagnózami a široké spektrum onemocnění často řadí tuto problematiku mimo rámec běžně definovaných medicínských oborů. VO tak zůstávají v „zemi nikoho," což doposud bránilo vytvoření odborné společnosti, jež by se věnovala organizačním, medicínským, výzkumným a vzdělávacím otázkám. Nicméně vznik jedné odborné společnosti by pomohl lepší koordinaci péče i komunikaci s Ministerstvem zdravotnictví.

Problémy v oblasti dostupnosti péče o pacienty s VO jsou zjevné jak odborníkům, tak pacientům samotným. Ke zlepšení klinické diagnostiky je potřeba definovat standardy péče. Ty by měly pacientům s podezřením na VO zajistit jasný a rychlý postup zdravotním systémem ke specializovanému centru (koncept „care pathway"). Místo toho jsou však tato specializovaná centra často nucena poskytovat i základní zdravotní péči, protože praktičtí lékaři a další specialisté v regionech často postrádají jistotu pro práci s těmito pacienty.

Léčba na specializovaných pracovištích je navíc často omezena jejich prostorovou, personální a finanční kapacitou. **Koordinace péče mezi specializovanými centry, primární péčí a regionálními**

poskytovateli zdravotních služeb není efektivně nastavena, stejně jako pravidla pro tzv. sdílenou péči, která je pro většinu pacientů se VO nezbytná.

VO představují skutečně závažnou společenskou výzvu. Mnoho pacientů navíc zůstává bez diagnózy čímž se zvyšuje riziko neefektivní léčby, zbytečných zdravotních komplikací a vysokých nákladů. Roztříštěnost péče a nedostatečné zdroje vytvářejí zátěž nejen pro pacienty, ale i pro zdravotní a sociální systém.

Výchozí stav a rizika

Péče o pacienty s VO je roztříštěná nejen na úrovni poskytovatelů zdravotních služeb, ale i mezi regiony. V některých oblastech je dostupnost specializované péče výrazně omezená. Absence definovaných standardů vede ke zbytečným nákladům, nedostatečné kontinuitě péče a zhoršeným výsledkům pro pacienty. Současné nastavení není dostatečně přizpůsobené specifikům péče o pacienty s VO, což vede k omezenému rozvoji této oblasti.

Potřeba koncepčního řešení

Problém VO s ohledem na jeho rozsah je nutný řešit koncepčně i s ohledem na výrazný přesah do sociálních služeb a je nutné, aby byly všechny dílčí cíle stanoveny ve spolupráci se všemi relevantními aktéry včetně krajů, zdravotních pojišťoven, odborných společností i zástupců jednotlivých typů poskytovatelů péče, a to i v oblasti sociálních služeb.

Podobně jako v jiných zemích EU je nezbytné vytvořit jednotnou strategii, která může pomoci zajistit včasnou a dostupnou péči o pacienty s VO, lepší organizaci systému a propojení zdravotní a sociální péče.

NSVO by měla vytyčit realistické a realizovatelné cíle v oblasti VO, a to nejen s ohledem na udržitelnost zdravotního systému, ale i na **zvyšování kvality života** pacientů se VO a jejich blízkých. Díky projektu SYPOVO mělo dvacet zapojených center ERN možnost sepsat Analytickou zprávu, ve které reflektují současný stav, ale také potřeby rozvoje. Tyto analytické zprávy představují unikátní zdroje informací, a pomohou udat pevný základ vzniku NSVO.

3. Analýza současného stavu

Základním dokumentem pro řešení problematiky VO v České republice zůstává **Doporučení Rady EU o akci v oblasti VO**[2], které bylo přijato během Českého předsednictví v EU v roce 2009. Tento dokument představuje klíčový podklad pro všechny dosavadní národní strategie a akční plány pro VO v členských zemích Evropské unie. Přestože tento dokument poskytuje rámec, jeho stáří a dynamicky se vyvíjející situace v oblasti zdravotní péče a výzkumu zdůrazňují potřebu vypracovat na národní úrovni strategický dokument reflektující aktuální vývoj a potřeby v oblasti VO, čeho by mělo být dosaženo prostřednictvím NSVO.

Doporučení bylo dále podpořeno tzv. **Maltskou deklarací z roku 2017**, přijaté během maltského předsednictví v Radě EU, která zdůraznila podporu rozvoje zdravotní péče, výzkumu a cílené terapie pro VO.

Významnou advokátní roli v rozvoji péče o pacienty se VO hraje celoevropská organizace **EURORDIS**, která zastřešuje pacientské organizace v jednotlivých zemích. Součástí této sítě je i **Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)**, která aktivně přispívá k posilování postavení pacientů se VO v ČR.

Dalším stěžejním dokumentem je **EU Rare 2030**[3] jehož výhledová studie, vytvořená za účasti mnoha zainteresovaných stran, přinesla aktualizovaná doporučení pro rozvoj péče o pacienty se VO na příští dekádu. Jde o evropský projekt zaměřený na strategické plánování politik v oblasti péče o VO a

[2] Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases
[3] https://download2.eurordis.org/rare2030/Rare2030_recommendations.pdf

doporučení vytvořená v rámci tohoto projektu jsou dostupná online a zahrnují doporučení klíčových priorit a cílů pro všechny členské země EU.

Nadřazené strategické materiály

Hlavním zastřešujícím národním strategickým dokumentem resortu zdravotnictví je **Strategický rámec rozvoje péče o zdraví v České republice do roku 2030 (Zdraví 2030)**, schválený vládou ČR v roce 2020. Tento rámec stanovuje strategické a specifické cíle, jejichž realizace probíhá prostřednictvím implementačních plánů. Realizace NSVO přispěje k naplňování dílčích cílů Zdraví 2030, především v oblastech integrace zdravotní a sociální péče, personální stabilizace a zvyšování zapojení pacientských organizací.

Další relevantní strategie

Národní strategie elektronického zdravotnictví ČR[4] – Tato strategie stanovuje pravidla a zásady pro elektronizaci zdravotnictví, kladoucí důraz na pacienty, ochranu osobních údajů, zapojení odborné veřejnosti a využití ověřených technologií. Digitalizace zdravotnictví hraje zásadní roli v dostupnosti a kvalitě péče o pacienty s VO.

Program na podporu zdravotnického aplikovaného výzkumu 2020–2026 - Cílem programu je prostřednictvím výzkumu přispět ke zlepšení diagnostiky, léčby a prevence nejen běžných, ale i VO. Program zdůrazňuje důležitost inovací a mezinárodního výzkumu v oblasti VO.

Koncepce domácí péče v ČR – Koncepce rozvíjí zdravotní péči poskytovanou v domácím prostředí, což je zvláště důležité pro pacienty s VO, kteří často vyžadují specifickou péči mimo poskytovatele zdravotních služeb.

Analýza již existujících národních strategií napříč Evropou a dalších vybraných zemí, poskytuje cenné poznatky, které mohou být využity při tvorbě efektivního a udržitelného systému péče o pacienty s VO v České republice. Díky aktuálně realizovaným strategiím a přehledovým publikacím[5],[6] je možné identifikovat některé klíčové aspekty, které souvisí se všemi národními strategiemi.

- **Koordinace péče** – Zahraniční strategie kladou důraz na vytvoření centralizovaných systémů péče o pacienty se VO, které propojují specializovaná centra, primární péči a další zdravotní i sociální služby. Evropské referenční sítě (ERN) se ukázaly jako zásadní pro zajištění přístupu k expertíze a koordinaci péče mezi státy EU.
- **Aktivní zapojení pacientů** – Většina strategií zdůrazňuje aktivní zapojení pacientů do rozhodovacích procesů a tvorby politik. Pacientské organizace, jako je EURORDIS na evropské úrovni, hrají klíčovou roli při zvyšování informovanosti, podpoře výzkumu a advokacii. Česká asociace pro vzácná onemocnění má zde potenciál stát se významným partnerem pro zajištění participativního přístupu.

[4] Národní strategie elektronického zdravotnictví 2025-2035.

[5] Power, V., Larkin, L., Norris, M., O'Neill, M., O'Shea, M., Reidy, E., Ryan, M., Spillane, D., Spillane, S., & Swanton, D. (2024). *Review of national rare disease strategies in selected countries*. Health Information and Quality Authority (HIQA). https://www.hiqa.ie/reports-and-publications/health-technology-assessment/review-national-rare-disease-strategies

[6] Hedley V, Bottarelli V, Weinman A, Taruscio D. Shaping national plans and strategies for rare diseases in Europe: past, present, and future. J Community Genet. 2021 Apr;12(2):207-216. doi: 10.1007/s12687-021-00525-4. Epub 2021 May 5. PMID: 33950416; PMCID: PMC8097119.

- **Výzkum a inovace** – Zahraniční strategie silně podporují výzkum, zejména prostřednictvím cílů zaměřených na zlepšení diagnostiky a terapií. Často je vyzdvihována potřeba rozvoje národních registrů a zvyšování financování výzkumných projektů
- **Elektronizace a digitalizace** – Digitální nástroje, jako jsou telemedicína a elektronické zdravotní záznamy, patří mezi klíčové prvky zahraničních strategií. Usnadňují přístup k péči a umožňují efektivnější sdílení informací. Národní strategie elektronického zdravotnictví v ČR poskytuje dobrý základ, který lze dále rozvíjet s ohledem na potřeby pacientů s VO.
- **Národní koordinace** – Země jako Finsko nebo Polsko zavedly konkrétní koordinační mechanismy pro oblast VO, včetně národních koordinátorů nebo výborů. Tyto orgány zajišťují implementaci strategie, monitorují její průběh a koordinují spolupráci mezi sektory.

Z **analýzy dostupných informací, která zahrnovala jak průzkum dostupné literatury, pak také** výstupy projektu SYPOVO, vyplynulo několik klíčových potřeb, které by měly být ošetřeny při tvorbě NSVO v České republice:

- **Nedostatky v diagnostice a léčbě –** Častým problémem zůstává zpožděná diagnostika a nedostupnost specializované péče. Výstupy z analýzy SYPOVO poukázaly na potřebu centralizace diagnostiky a léčby, zavedení standardizovaných protokolů a posílení odbornosti zdravotnického personálu. Tento trend odpovídá také zkušenostem z zahraničních strategií vyspělých zemí, které kladou důraz na včasný záchyt prostřednictvím screeningu a mezinárodního sdílení poznatků. V neposlední řadě také data poukazují na neexistenci integrovaných systémů pro sdílení dat; tzn. omezený přístup k národním a mezinárodním registrům pacientů a datovým zdrojům.
- **Propojování zdravotní a sociální péče –** Významná část pacientů s VO vyžaduje komplexní péči, která zahrnuje jak zdravotní, tak sociální služby. Analýza projektu SYPOVO zdůraznila nutnost lepší integrace těchto služeb prostřednictvím regionálních koordinačních center, která mohou sloužit jako propojení mezi jednotlivými složkami péče.
- **Posilování regionálních kapacit –** Projekt SYPOVO identifikoval výrazné regionální rozdíly v dostupnosti péče, které vedou k nerovnoměrnému zatížení specializovaných pracovišť. Doporučení zahrnují cílené financování regionálních kapacit a podporu vzdělávání a motivace zdravotnického personálu v odlehlých oblastech.
- **Spolupráce na mezinárodní úrovni –** Česká republika je aktivní součástí ERN, ale analýza projektu SYPOVO ukázala na potenciál intenzivnějšího zapojení do výzkumu, sdílení dat a vytváření mezinárodních standardů péče. Prohloubení této spolupráce by mohlo přinést významné přínosy pro kvalitu péče.
- **Zaměření na kvalitu života pacientů –** Analýzy zdůraznily důležitost zlepšení kvality života pacientů, včetně psychosociální podpory, rehabilitačních služeb a lepší informovanosti rodin. Tyto prvky jsou zásadní pro zvýšení celkové spokojenosti pacientů a efektivity systému péče.
- **Fragmentace a nedostatek koordinace péče –** Napříč širokým spektrem center ERN byla popisována absence systémově stanovených pravidel pro spolupráci mezi jednotlivými centry, odborníky, a poskytovateli péče. Dále také nedostatečně definované role a odpovědnosti v rámci multidisciplinárních týmů a návaznosti mezi zdravotní a sociální péčí
- **Podpora ucelených vzdělávacích programů** pro zdravotnické pracovníky zaměřené na VO.
- **Větší zapojení pacientských organizací** – Je nutné pokusit se definovat vyšší míru zapojení pacientů do rozhodování o péči a její organizaci a zároveň podpořit spolupráci mezi jednotlivými centry a pacientskými organizacemi na lokální i mezinárodní úrovni.
- **Administrativní zátěž spojená s fungováním center** a získáváním podpory pro nové diagnostické a terapeutické postupy.
- **Přechodová péče ("transition care") -** V celém tomto procesu je potřeba zajistit kontinuitu v přechodu pacientů z dětské do dospělé zdravotní péče.

4. Analýza předběžné vize

Na základě výše uvedených dostupných dat a analýz, včetně závěrů z analytických zpráv jednotlivých ERN a dostupné mezinárodní dobré praxe lze zhodnotit, že navržený strategický záměr odpovídá potřebám pacientů s VO v České republice. Tento záměr reflektuje klíčové trendy a problémy identifikované na národní i mezinárodní úrovni, přičemž se zaměřuje na posílení systémového přístupu, efektivní organizaci péče a zlepšení kvality života pacientů s VO a jejich rodin.

Předběžnou vizi je možné realizovat prostřednictvím čtyř strategických okruhů adekvátních k řešené problematice, blíž popsané v příloze č. 1 Strategické oblasti NSVO:

1. Péče zaměřená na pacienta
2. Efektivní a kvalitní zdravotní péče
3. Vzdělávaní, kompetence a výzkum
4. Zavedení koordinace a plánování péče

5. Organizace tvorby NSVO

Základní rámec organizace tvorby strategie vychází ze struktury projektu SYPOVO v rámci, kterého strategie vzniká jako jedna z jeho klíčových aktivit. Proces tvorby strategie tak nestojí samostatně, ale je součástí realizace projektu Ministerstva zdravotnictví. Specifické potřeby a nároky této aktivity byly v projektu zohledněné a byly pro ni vytvořené samostatné projektové plány kterými se proces tvorby strategie bude řídit. Uvedené plány jsou přílohou této zprávy:

příloha č. 2 Organizační struktura NSVO
příloha č. 3 Plán činností a harmonogram tvorby NSVO
příloha č. 4 Plán řízení rizik tvorby NSVO
příloha č. 5 Plán spolupráce a komunikace NSVO

Plán spolupráce a komunikace bude dál rozpracován nad schématem aktérů pro jednotlivé strategické oblasti pomocí matice „*vlivu a zájmu*“, tak aby nastavil funkční proces participace.

Vzhledem k zařazení procesu tvorby strategie do projektu v realizaci, bylo možné zrealizovat jak první, tak druhou fázi procesu tvorby strategie (příkaz ministra č. 13/2022), které jsou plány součástí a byly schválené Řídícím výborem projektu SYPOVO dne 31.1. 2025 hlasováním per rollam.

Aktivity tvorby strategie

Hlavní aktivity a činnosti procesu tvorby strategie včetně plánované doby jejich trvání jsou konkrétně uvedené v příloze č. 3 Plán činností a harmonogram tvorby strategie.

Základný rámec aktivit:

• identifikace potřeby tvorby NSVO

• nastavení přípravy NSVO

• analytická a prognostická fáze

• stanovení strategického směřování

• rozpracování NSVO

• nastavení implementace, financování a vyhodnocování NSVO

• schvalování

Harmonogram tvorby strategie

Harmonogram je uveden v příloze č. 3 Plán činností a harmonogram tvorby NSVO.

6. Doporučení dalšího postupu

Po schválení Vstupní zprávy postupovat při tvorbě NSVO v souladu s příkazem ministra č. 13/2022 a Plánem činností a harmonogramem tvorby NSVO.

Přílohy Vstupní zprávy Národní strategie pro vzácná onemocnění 2026–2035:

příloha č. 1 Strategické oblasti NSVO

příloha č. 2 Organizační struktura NSVO

příloha č. 3 Plán činností a harmonogram tvorby NSVO

příloha č. 4 Plán řízení rizik tvorby NSVO

příloha č. 5 Plán spolupráce a komunikace NSVO