



Ministerstvo
zdravotnictví

NÁRODNÍ STRATEGIE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ 2026-2035

27. února 2026



Strategické pilíře

- **Péče zaměřená na pacienta** – participace, informační podpora
- **Efektivní a kvalitní zdravotní péče** – centralizace, moderní technologie
- **Koordinace zdravotní a sociální péče** – plánování, propojení služeb
- **Vzdělávání a osvěta** – vzdělávání, výzkum, informovanost veřejnosti
- **Data a národní registr** – integrace dat, sekundární využití



Spolufinancováno
Evropskou unií



Vize



Pacient se vzácným onemocněním má prostřednictvím komplexního systému péče zajištěn včasný přístup ke kvalitní diagnostice, léčbě a péči zohledňující jeho individuální zdravotní a sociální potřeby.



Spolufinancováno
Evropskou unií





Komu je strategie určena

- Pacienti a jejich blízké osoby
- Zdravotničtí pracovníci
- Poskytovatelé zdravotních a sociálních služeb
- Zdravotní pojišťovny
- Orgány veřejné správy a státní instituce
- Výzkumné a akademické instituce, odborná veřejnost
- Pacientské organizace a neziskový sektor



Spolufinancováno
Evropskou unií



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY





Spolufinancováno
Evropskou unií





DĚKUJEME ZA POZORNOST

prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc.



Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními

Hlavní cíle projektu

- Analýza současného stavu péče o pacienty s VO ✓
- Vytvoření návrhu obecného standardu komplexní sdílené péče o pacienty s VO v dětství a dospělosti ✓
- Specifické standardy péče pro 5 vybraných ERN („care pathways“) ✓
- Pilotní testování systému komplexní sdílené péče pro 5 skupin VO
- Revize a aktualizace návrhu standardů



Spolufinancováno
Evropskou unií



Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními



- Definování struktury národní referenční sítě pro vzácná onemocnění
- Mapování celostátní a regionální potřeby odborníků pro jednotlivé skupiny VO na pracovištích národní referenční sítě zapojených v systému komplexní sdílené péče o pacienty s VO
- Personální zajištění center
- Systém „přechodové péče“ o dospívající pacienty a jejich převedení do péče specialistů pro dospělé
- Propojení systémů komplexní sdílené péče v CVSP s kontaktními místy/koordinátory zdravotních a sociálních služeb a Stanovení standardní vazby zdravotních a sociálních služeb na činnost CVSP
- Stanovení obecných indikátorů kvality péče v CVSP-VO

1.1 Mezinárodní kontext	4
1.2 Situace v ČR	5
1.3 Podklady	7
1.4 Návrh doporučeného postupu	8

Integrace ERN do národních zdravotnických systémů: Joint Action



<https://jardin-ern.eu/>

Příprava doporučení pro členské státy EU a Norsko v oblastech:

- Modely organizace péče o pacienty s VO a zajištění kvality péče
- Standardy péče (klinické trajektorie, care pathways)
- Národní referenční sítě a program pro „nediagnostikovaná“ VO
- Data management
- Formy podpory center ERN a jejich poskytovatelů



Sustainability of outcomes and outputs of the Joint Action

Vilnius University Hospital Santaros Klinikos (VULSK), Vilnius - Lithuania



National governance and quality assurance models

Rizzoli Orthopaedic Institute (IOR), Bologna - Italy, Medical University of Vienna (MUW), University Hospital of Pisa (AOUP)



National care pathways and ERN referral systems

Vilnius University Hospital Santaros Klinikos (VULSK), Vilnius - Lithuania, Health Service Executive (HSE) - Ireland, Medical University of Vienna (MUW)



National reference networks (NRN) and undiagnosed disease programmes or equivalent strategies interlinked with ERN

University Hospital Tübingen (UKT), Tübingen - Germany, Medical University of Vienna (MUW)



Data management

Ministry of Health and Prevention (DGOS), France, Medical University of Leiden (LUMC), Netherlands



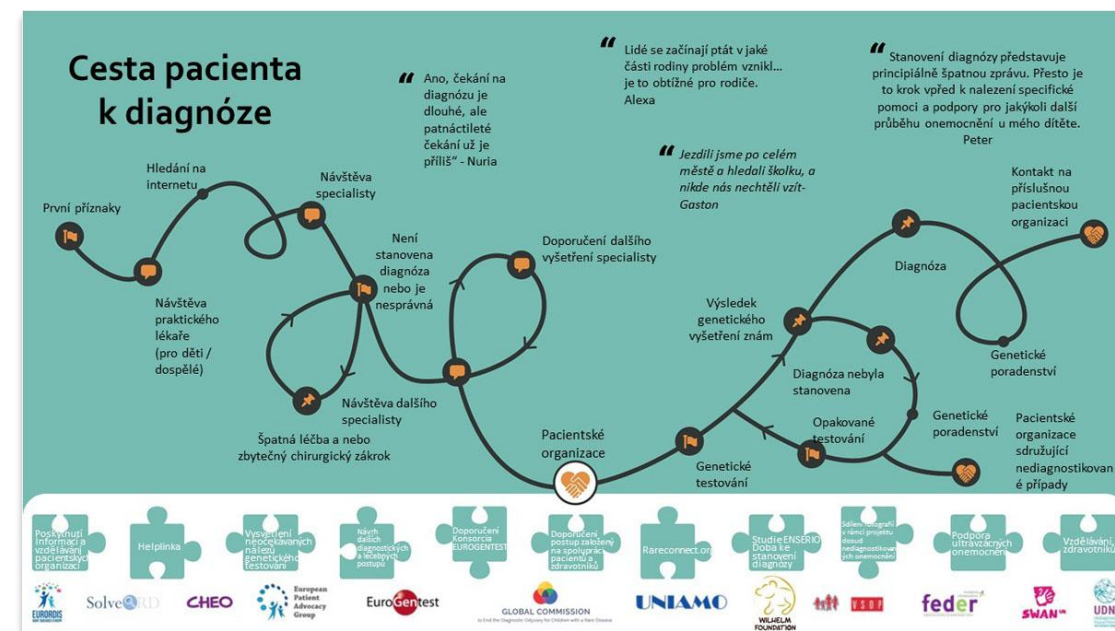
National support options for ERN-HCP

General University Hospital in Prague (GUH), Czech Republic

prof. MUDr. Milan Macek, DrSc., MHA

Ultravzácná (UV) a nediagnostikovaná (ND) onemocnění

- UV onemocnění: **< 1 : 50 000**
- Může jít o **jediného pacienta** v ČR
- **SWAN:**
Syndromes without a name
- **Diagnostická Odyssea**
(i několik let k dg; >5 let)



Platforma pro UV/ND onemocnění

- UV onemocnění: < 1:50000
- celkem **65 členů** (14 nových členů za poslední 3 měsíce)
- **propojení** rodin s ultra-vzácnou diagnózou
 - Wiedemannův-Steinerův Syndrom (< 1 / 1 000 000)
 - Loweho okulocerebrorenální syndrom (1-9 / 1 000 000)
- nový systém **registrace**,
- přístup pro členy z jiných pac. organizací
- nový průběžně aktualizovaný **rozcestník**
- komunikace se členy na **sociálních sítích**



Diagnostika UV/ND onemocnění

- multidisciplinární spolupráce i v mezinárodním měřítku
- (v kontextu ERN- Věstník 1/2022)
- Stanovení dg. u ~ 50 % pacientů
- vývoj genomových technologií
- Projekty EU - Solve-RD.eu, ERDERA.org)
- péče o romské pacienty
- Vynikající spolupráce se Ambulancí pro dětské pacienty bez dg. při
Pediatrické klin. a Centru precizní medicíny FN Brno



MUDr. Kateřina Slabá, Ph.D.

Ambulance pro dětské pacienty bez diagnózy

- **Od září 2023** na Pediatrické klinice FN Brno a LF MU
- Určena dětem se suspekci na vzácné geneticky podmíněné onemocnění
- Vyšetřeno více než **360 dětí**, u 90 % dětí provedeno genetické vyšetření z negativním výsledkem před první návštěvou ambulance, stanovení diagnózy ve 40 % případů.
- Pokud není diagnóza stanovena: **Multioborová komise pro dětské pacienty bez diagnózy**, plán další péče, sledování pacienta, vývoj fenotypu, nadále úzká komunikace a spolupráce s rodinou, pravidelné reanalýzy sekvenačních dat, matchmaking
- **Centrum precizní medicíny, FN Brno**
- Úzká spolupráce s akademickými výzkumnými pracovišti (nejen) v rámci MU i zahraničními výzkumnými centry (pokročilá molekulární diagnostika, funkční validace variant nejasného významu, sdílení dat v mezinárodních databázích)
- Spolupráce s centrem excelence **CREATIC**



- **Rapidní celogenomové sekvenování (výsledky do 7 dnů od odběru krve)** u závažně či kriticky nemocných dětí hospitalizovaných na jednotkách intenzivní péče s podezřením na genetickou podstatu potíží.
- Participace 6 fakultních pracovišť v ČR, FN Brno koordinační a sekvenační centrum
- Akt. již zařazeno **66 pacientů** z 120 plánovaných,
- **Diagnostická výtěžnost 45 %** (60 % při započítání VUS plně korelující s fenotypem), **u 60 % dětí měla rychlá diagnostika významný dopad do další péče**

Příklad pacienta a přínos rychlé diagnostiky



- 6 týdenní kojenec se suspekci na vrozená selhání KD či syndromy kongenitální neuropenie
 - Zařazen do projektu Baby Fox (rapidní celogenomové sekvenování)
 - **27.11. vzorek dodán do laboratoře, výsledek hlášen 29.11., protokol vydán 1.12. – stanovená diagnóza za 3 dny od odběru krve: Deficit transkobalaminu II**
-
- Aplikace hydroxykobalaminu (OHCbl) i.m., rychlá úprava hematologických parametrů, příjmu stravy i neurologického stavu
 - Celoživotní aplikace OHCbl i.m. 1x týdně ev. dle metabolických výsledků
 - **Perspektiva normálního neurologického vývoje díky rychlé diagnostice a zavedení časně terapie**

HP:0012234 **Agranulocytóza**
HP:0001903 **Anémie**
HP:0001873 **Trombocytopenie**
HP:0001250 **Křeče**
HP:0000490 **Abnormální oční pohyby**
HP:0002014 **Průjem**
HP:0008936 **Axiální hypotonie**
HP:0004313 **Snížení IgG**
HP:0001508 **Neprospívání**
HP:0002240 **Hepatomegalie**

Anna Arellanesová

Anna Hlavicová

**Aby nikdo se vzácným
onemocněním
nezůstal stranou**

ABY NIKDO NEZŮSTAL STRANOU ..PRO VÍCE ROVNÝCH PŘÍLEŽITOSTÍ

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ #vzacni2026 #RareDiseaseDay 28. ÚNOR 2026

ABY NIKDO NEZŮSTAL STRANOU

PRO VÍCE ROVNÝCH PŘÍLEŽITOSTÍ



Arina žije se vzácným onemocněním Spinalní svalová atrofie. Díky inovativní léčbě a obětavé péči rodiny je její stav stabilizovaný. Bez pomoci druhé osoby se neobejde, i tak je velmi aktivní. Studuje, pracuje, cestuje a je velkou inspirací pro ostatní. Téměř 500 000 lidí žije v České republice se vzácným onemocněním a fungující systém zdravotní sociální péče je klíčový, aby nikdo z nich nezůstal stranou. Navštivte stránku www.vzacna-onemocneni.cz nebo naskenujte QR kód pro další informace.



DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ #vzacni2026 #RareDiseaseDay 28. ÚNOR 2026

ABY NIKDO NEZŮSTAL STRANOU

PRO VÍCE ROVNÝCH PŘÍLEŽITOSTÍ



Petr žije se vzácným onemocněním Treacher Collinsův syndrom (TCS), který ovlivňuje vzhled a vývoj obličeje a zasaňuje sluch. Díky započatému přechodu na nový implantát objevuje nové zvuky, které jsou pro zdravé lidi běžné. Podobně jako téměř 500 000 lidí žijících se vzácným onemocněním v České republice si přeje dobře fungující systém komplexní péče. Navštivte stránku www.vzacna-onemocneni.cz nebo naskenujte QR kód pro další informace.



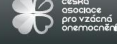
DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ #vzacni2026 #RareDiseaseDay 28. ÚNOR 2026

ABY NIKDO NEZŮSTAL STRANOU

PRO VÍCE ROVNÝCH PŘÍLEŽITOSTÍ



Charlota žije se vzácným neurologickým onemocněním. Rodina, pečující, odborníci a patientské organizace jsou pro ni velkou oporou. V podobné situaci je téměř 500 000 lidí žijících se vzácným onemocněním v České republice. Fungující systém odborné komplexní péče je nezbytný pro to, aby nikdo z nich nezůstal stranou. Navštivte stránku www.vzacna-onemocneni.cz nebo naskenujte QR kód pro další informace.



Současná situace

Národní síť vysoce specializované péče o pacienty s VO

- Ale většina pacientů se VO je mimo tato ERN centra
- Stále nefunguje dobře přechod z dětské do dospělé péče
- Mnozí pacienti nemají svá „centra“, své odborníky na diagnózu, často chybí komplexní péče

Vstup LPVO do systému úhrad („orphan cesta“)

- Máme v úhradě 29 nových LPVO, které by se do systému nedostaly
- Ale je stále dlouhá doba vstupu, pacienti se obtížně dostávají k léčbě i přes §16

Pacienti s VO jsou přehlíženi, nemají stejný přístup ke zdravotní a sociální péči

- Pacienti si často hledají cesty a pomoc sami
- Téměř nemožné dostat se do zahraničních studií
- Až 68% pacientů s VO se setkalo s diskriminací (průzkum Rare Barometer 2024)
- Náročná situace pro ultra vzácné a nediodnostikované



česká
asociace
pro vzácná
onemocnění

Aktivity ČAVO

- Helplinka
- Vzacni.cz
- Vzdělávání mediků
- Informační a vzdělávací aktivity
- DVO
- Advokacie
- Účast ve správních řízeních
- Platforma pro ultra vzácné a nedagnostikované
- Platforma uživatelů plazmatických proteinů (PUPP)
- **Edukační centrum pro vzácná onemocnění**

Co nás čeká

Národní strategie pro vzácná onemocnění 2026 - 2035

- Propagace, vysvětlení - aby všichni zainteresovaní vzali strategii za svou
- Vytvoření implementačních plánů - aby byly společně vytvořeny jasné úkoly
- Financování projektů

Péče zaměřená na pacienta

- Zvláště klíčové u vzácných onemocnění
- Naplnění NSVO 2026-2035, Zdraví 2035 v praxi

Spolupráce

- Jen společně se posuneme vpřed
- Je třeba podporovat rovnocenné podmínky
- Pacientské organizace mají zvláště u VO významnou roli/ podpora
- **Aby nikdo nezůstal stranou**

DEN
VZÁCNÝCH
ONEMOCNĚNÍ

#vzacni2026
#RareDiseaseDay

28. ÚNOR
2026

ABY NIKDO NEZŮSTAL STRANOU

PRO VÍCE ROVNÝCH PŘÍLEŽITOSTÍ



Anna žije se vzácným onemocněním Spinalní svalová atrofie. Díky inovativní léčbě a obětavé péči rodiny je její stav stabilizovaný. Bez pomoci druhé osoby se neobejde, i tak je velmi aktivní. Studuje, pracuje, cestuje a je velkou inspirací pro ostatní. Téměř 500 000 lidí žije v České republice se vzácným onemocněním a fungující systém zdravotní sociální péče je klíčový, aby nikdo z nich nezůstal stranou. Navštivte stránku www.vzacna-onemocneni.cz nebo naskenujte QR kód pro další informace.



Česká
opavská
pro vzácná
onemocnění



DEN VZÁCNÝCH
ONEMOCNĚNÍ

@anna_hlavicova



SAMI VZÁCNÍ, SPOLU SILNÍ

Děkujeme za pozornost

arellanesova@vzacna-onemocneni.cz

hlavicova@vzacna-oneocneni.cz

www.vzacna-onemocneni.cz

www.vzacni.cz