Spolufinancováno Evropskou unií

Ministerstvo zdravotnictví

SPOVO

# NÁRODNÍ STRATEGIE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

## 2026-2035

ANALYTICKÁ ČÁST

# OBSAH


1.1 SEZNAM ZKRATEK ..... 4
1.2 SLOVNÍČEK POJMŮ ..... 7
1.3 SEZNAM OBRÁZKŮ ..... 13
1.4 SEZNAM GRAFŮ ..... 13
1.5 SEZNAM TABULEK ..... 13

**ÚVOD ..... 14**
**A Mezinárodní kontext národních plánů ..... 18**
**B Strategické plány ..... 21**
**C Zmapování kroků a aktivit realizovaných při naplňování národních akčních plánů NSVO 2010-2020 ..... 23**

**1 PÉČE ZAMĚŘENÁ NA PACIENTA ..... 33**
1.1 Zapojení pacientů a jejich blízkých do péče a rozhodovacích procesů ..... 33
1.1.1 Shrnutí dosavadního vývoje ..... 33
1.1.2 Nulová varianta ..... 44
1.2 Zajištění dostupné a srozumitelné informační podpory pro pacienty s VO a jejich blízké ..... 45
1.2.1 Shrnutí dosavadního vývoje ..... 45
1.2.2 Nulová varianta ..... 51

**2 ZVÝŠENÍ EFEKTIVITY A KVALITY ZDRAVOTNÍ PÉČE ..... 52**
2.1 Organizace zdravotní péče s důrazem na centralizaci prostřednictvím národních a mezinárodních sítí ..... 52
2.1.1 Shrnutí dosavadního vývoje ..... 53
2.1.2 Klíčové trendy ..... 63
2.1.3 Nulová varianta ..... 64
2.2 Rozvoj zdravotní péče prostřednictvím implementace moderních postupů a technologií ..... 65
2.2.1 Shrnutí dosavadního vývoje ..... 65
2.2.2 Klíčové trendy ..... 71
2.2.3 Nulová varianta ..... 71

**3 UPEVNĚNÍ ROLE KOORDINACE V SYSTÉMU PÉČE ..... 72**
3.1 Zvýšení efektivity v systému péče prostřednictvím koordinace a plánování ..... 72
3.1.1 Shrnutí dosavadního vývoje ..... 73
3.1.2 Klíčové trendy ..... 78
3.1.3 Nulová varianta ..... 78

3.2 Propojení zdravotní a sociální péče pro komplexní podporu pacientů ..... 78
3.2.1 Shrnutí dosavadního vývoje ..... 79
3.2.2 Klíčové trendy ..... 83
3.2.3 Nulová varianta ..... 83

**4 VZDĚLÁVÁNÍ A OSVĚTA V OBLASTI VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ ..... 84**
4.1 Posílení znalostí a dovednosti odborníků v oblasti vzácných onemocnění ..... 85
4.1.1 Shrnutí dosavadního vývoje ..... 85
4.1.2 Klíčové trendy ..... 88
4.1.3 Nulová varianta ..... 88
4.2 Posílení mezinárodní spolupráce a spolupráce ve výzkumu ..... 88
4.2.1 Shrnutí dosavadního vývoje ..... 89
4.2.2 Klíčové trendy ..... 90
4.2.3 Nulová varianta ..... 91
4.3 Zlepšení informovanosti o problematice VO ..... 91
4.3.1 Shrnutí dosavadního vývoje ..... 91
4.3.2 Klíčové trendy a zahraniční přístupy ..... 91
4.3.3 Nulová varianta ..... 91

**5 DOSTUPNOST A VYUŽITÍ DAT O ZDRAVOTNÍ PÉČI V OBLASTI VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ ..... 92**
5.1 Jednotná data o pacientech se vzácným onemocněním ..... 92
5.1.1 Shrnutí dosavadního vývoje ..... 92
5.1.2 Klíčové trendy ..... 99
5.1.3 Nulová varianta ..... 99
5.2 Data o pacientech s vzácnými onemocněními ve zdravotnických registrech ..... 100
5.2.1 Shrnutí dosavadního vývoje ..... 100
5.2.2 Klíčové trendy ..... 105
5.2.3 Nulová varianta ..... 105
5.3 Sekundární využití dat o vzácných onemocněních ..... 105
5.3.1 Shrnutí dosavadního vývoje ..... 106
5.3.2 Klíčové trendy ..... 107
5.3.3 Nulová varianta ..... 107

## 1.1 SEZNAM ZKRATEK

**ATMP –** Advanced Therapy Medicinal Products (pokročilé terapie)

**AIP –** Aliance pro individualizovanou podporu

**CDE** – Common Data Elements (Společné datové prvky) for rare diseases registration (https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/node/31_cs)

**CPMS** – Clinical Patient Management System (Platforma pro virtuální klinické konzultace poskytnutá Evropskou komisí)

**CVSP-VO –** Centrum vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění podle §113a zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování

**ČAVO** – Česká asociace pro vzácná onemocnění

**ČENDA** – Český registr pro dětské endokrinní poruchy

**ČNHP** – Český národní hemofilický program

**DCT** – Decentralized Clinical Trials (decentralizované klinické studie)

**DIGOVO** – projekt Digitalizace a optimalizace systému zdravotní péče o pacienty se vzácnými onemocněními, program 13513 - Národní plán obnovy

**DRG** – Diagnosis Related Groups (systém úhrad)

**EHDS** – European Health Data Space (Evropský prostor pro zdravotní údaje), nařízení Evropského parlamentu a Rady (EU) 2025/327 ze dne 11. února 2025 o evropském prostoru pro zdravotní údaje a o změně směrnice 2011/24/EU a nařízení (EU) 2024/2847

**EJP RD** – European Joint Programme on Rare Diseases

**EMA** – European Medicines Agency (Evropská agentura pro léčivé přípravky)

**ePAG** – European *Patient Advocacy Groups* (Skupina evropských pacientských obhájců)

**EpiCARE** – ERN pro vzácné a komplexní epilepsie

**ERDERA** – *European Rare Disease Research Alliance* (Evropská aliance pro výzkum vzácných nemocí)

**ERN** – *European Reference Network* (Evropská referenční síť)

**EUPATI** – European Patients' Academy on Therapeutic Innovation

**EURACAN** – ERN pro vzácné solidní nádory dospělých

**EURORDIS** – Rare Diseases Europe (Evropská pacientská aliance)

**EU-X-CT** – European Cross-border Clinical Trials project

**FAIR** – principy (Findable – Accessible – Interoperable – Reusable) / (Dohledatelná – Přístupná – Interoperabilní – Znovupoužitelná data)

**FHIR** – Fast *Healthcare Interoperability Resources*

**FN** – Fakultní nemocnice

**HPO** – Human *Phenotype Ontology (Ontologie lidského fenotypu)*

**HTA** – Health *Technology Assessment* (Hodnocení zdravotnických technologií)

**ICD-10/MKN-10** – *International Classification of Diseases 10th revision* (Mezinárodní klasifikace nemocí, 10. revize)

**ICD-11/MKN-11** – *International Classification of Diseases 11th revision* (Mezinárodní klasifikace nemocí, 11. revize)

**ICF** – International *Classification of Functioning, Disability and Health (Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví)*

**IKEM** – Institut klinické a experimentální medicíny

**INNOVCare** – Innovative Patient-Centred Approach for Social Care Provision to Complex Conditions (Inovativní, na pacienta zaměřený přístup k poskytování sociální péče u komplexních onemocnění)

**IPSOS** – Výzkumná agentura Ipsos

**IPVZ** – Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví

**JARDIN** – *Joint Action on integration of ERNs into national healthcare systems* (JARDIN) (Společná akce – Integrace ERN do národních zdravotních systémů)

**KOC** – Komplexní onkologické centrum

**LF MU** – Lékařská fakulta Masarykovy univerzity

**LF UK** – Lékařská fakulta Univerzity Karlovy

**LPVO** – Léčivý přípravek pro vzácná onemocnění

**MDT** – Multidisciplinární tým

**MEKOVO** – Mezioborová komise pro vzácná onemocnění MZD

**MZD** – Ministerstvo zdravotnictví

**NAP** – Národní akční plán

**NAPO** – Národní asociace pacientských organizací

**NCEZ** – Národní centrum elektronického zdravotnictví

**NHS** – National Health Service (Velká Británie)

**NIS** – Nemocniční informační systém

**NKCVO** – Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění

**NoRo** – Rumunský projekt „The Pilot Reference Centre for Rare Diseases“, jeho hlavním cílem je poskytovat integrované zdravotní a sociální služby lidem se vzácnými onemocněními a jejich rodinám tím, že usnadňuje přístup k péči, informacím, výzkumu a vzdělávání.

**NRN** – Národní referenční síť, terminologie užitá v rámci společné akce JARDIN

**NRV** – Nadace rodiny Vlčkových

**NRVO –** Národní registr vzácných onemocnění

**NSEZ –** Národní strategie elektronizace zdravotnictví ČR 2025-2035

**NSVO 2026-2035** – Národní strategie pro vzácná onemocnění 2026-2035

**NZIS** – Národní zdravotnický informační systém

**OD4RD2** – Projekt Orphanet Data for Rare Diseases, který navazuje na předchozí projekt RD-CODE – Implementací Orphakódů do zdravotnických informačních systémů a projekt OD4RD (Orphanet Data For Rare Diseases)

**ORPHAkód** – Kódy z nomenklatury Orphanet pro vzácná onemocnění

**PO** – Pacientská organizace

**PRO** – Patient-Reported Outcomes (výsledky hlášené pacienty)

**PROMs** – Patient-Reported Outcome Measures (Hodnocení výsledků zdravotní péče z pohledu pacienta)

**Rare2030** – Výhledová studie Rare 2030

**RD-ACTION** – Rare Disease Coding project (projekt EU pro kódování vzácných onemocnění)

**REPAR** – Registr pro endokrinní poruchy

**ROC** – Regionální onkologické centrum

**RWE** – Real-World Evidence (reálná data)

**SMA** – Spinální muskulární atrofie

**SÚKL** – Státní ústav pro kontrolu léčiv

**SYPOVO** – projekt Systém komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními

**TRacKING** – ERN registr pro GEP-NET

**UEMS** – European Union of Medical Specialists

**ÚZIS** – Ústav zdravotnických informací a statistiky

**VASCERN** – ERN pro vzácné cévní choroby

**VFN** – Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

**VO** – Vzácná onemocnění

**WES** – Whole Exome Sequencing (sekvenování exomu)

**WGS** – Whole Genome Sequencing (celogenomové sekvenování)

**WHO** – World Health Organization (Světová zdravotnická organizace)

**WP** – Work Package (pracovní balíček v JARDIN)

**Zdraví 2035** – Strategický rámec rozvoje péče o zdraví v České republice do roku 2035

**ZTP** – Zvlášť těžké postižení (v sociálním kontextu)

## 1.2 SLOVNÍČEK POJMŮ

**ATMP (Advanced Therapy Medicinal Products)**

Léčivé přípravky moderní terapie (genová, buněčná a tkáňová terapie).

---

**Care pathway („model péče“, “klinická trajektorie”)**

Strukturovaný, odborně definovaný postup péče o pacienta se VO od diagnostiky prvních projevů po dlouhodobé sledování.

---

**Centrum vysoce specializované péče (CVSP)**

CVSP je poskytovatelem zdravotních služeb, kterému Ministerstvo zdravotnictví na jeho žádost udělí status centra vysoce specializované zdravotní péče podle § 112 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), ve znění pozdějších předpisů. Status lze získat pouze při splnění požadavků na personální, technické a věcné zajištění a schopnost poskytovat vysoce specializovanou péči pro vymezené území.

---

**Centrum vysoce specializované péče pro pacienty se vzácným onemocněním (CVSP-VO)**

CVSP-VO je poskytovatelem zdravotních služeb, který získá status centra podle § 113a zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), ve znění pozdějších předpisů na základě plného členství v příslušné Evropské referenční síti (ERN). Tento status trvá po dobu plného členství v síti a tato centra tvoří Národní síť center vysoce specializované zdravotní péče pro pacienty se vzácným onemocněním, jejíž činnost koordinuje Ministerstvo zdravotnictví.

---

**Cesta pacienta (Patient journey)**

Popis péče o pacienta samotným pacientem — subjektivně prožívaná cesta pacienta systémem (od prvních symptomů přes diagnózu až po dlouhodobou péči).

---

**CPMS (Clinical Patient Management System)**

Zabezpečená webová platforma Evropské komise pro zdravotnické pracovníky, na které mohou diskutovat složité případy vzácných/komplexních onemocnění napříč Evropou, sdílet data, vizualizovat snímky a využívat AI podporu, což usnadňuje přeshraniční diagnostiku a léčbu.

---

**ČAVO (Česká asociace pro vzácná onemocnění)**

Zastřešující pacientská organizace v ČR, která sdružuje většinu pacientských organizací a pacientů s různými vzácnými diagnózami a prosazuje jejich potřeby na národní úrovni.

---

**DRG (Diagnosis Related Groups)**

Mezinárodně používaný systém kategorizace hospitalizačních případů, který slouží k úhradám nemocnic podle diagnóz a náročnosti léčby.

---

**EHDS (European Health Data Space)**

Evropský prostor pro zdravotní údaje, který má umožnit bezpečné sdílení zdravotnických informací napříč členskými státy EU, včetně dat o pacientech s VO. Evropský prostor pro zdravotní údaje zřízený nařízením Evropského parlamentu a Rady (EU) 2025/327 ze dne 11. února 2025 o evropském prostoru pro zdravotní údaje (dále jen „nařízení o EHDS“), jehož cílem je umožnit bezpečné sdílení zdravotnických informací napříč členskými státy EU, včetně dat o pacientech se vzácnými onemocněními (VO).

**eHealth**

Souhrnné označení pro elektronické zdravotnictví – využití digitálních technologií a systémů (např. elektronická dokumentace, telemedicína, datová propojenost). Označuje zdravotní péči, která je podporovaná elektronickými a informačními technologiemi. Hlavním cílem je zlepšit prevenci, diagnostiku, léčbu a sledování zdravotního stavu prostřednictvím efektivního sdílení informací, moderních technologických nástrojů a lepší komunikace mezi pacienty a poskytovateli zdravotních služeb i mezi zdravotnickými odborníky navzájem. eHealth usnadňuje koordinaci péče, zvyšuje dostupnost a kvalitu zdravotních služeb a přispívá k vyšší efektivitě celého zdravotnického systému.

**EJP RD (European Joint Programme on Rare Diseases)**

Evropský program podporující výzkum, vzdělávání a sdílení dobré praxe v oblasti VO.

**ePAGs (European Patient Advocacy Groups)**

Skupiny pacientských zástupců napojené na jednotlivé ERN, které přinášejí pacientskou perspektivu do činnosti evropských sítí.

**ERN (European Reference Networks – Evropské referenční sítě)**

Evropské referenční sítě propojující specializovaná pracoviště pro pacienty s VO. Umožňují sdílení expertízy, virtuální konzultace CPMS, sběr dat a vývoj standardů péče. Členství v nich je dobrovolné.

**EUPATI (European Patients’ Academy on Therapeutic Innovation)**

Iniciativa zaměřená na vzdělávání pacientů a jejich zapojení do výzkumu a vývoje léčiv.

**EURORDIS (Rare Diseases Europe)**

Evropská zastřešující nezisková organizace pro pacienty se vzácnými nemocemi, která zastupuje více než tisíc pacientských organizací ze 76 zemí.

**Health Technology Assessment (HTA)**

Hodnocením zdravotnických technologií se rozumí multidisciplinární proces spočívající ve shromažďování informací o zdravotnických a sociálních aspektech, aspektech souvisejících s pacienty a ekonomických a etických aspektech, které se týkají systematického, transparentního, objektivního a spolehlivého užívání zdravotnických technologií.

**Human Phenotype Ontology (HPO)**

Standardizovaný systém pro popis klinických fenotypů využívaný při diagnostice a výzkumu VO.

**IPSOS**

Mezinárodní agentura pro průzkum veřejného mínění, která v ČR realizovala šetření mezi pacienty se vzácnými onemocněními.

**IPVZ (Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví)**

Instituce zajišťující specializační vzdělávání lékařů a dalších zdravotnických pracovníků včetně oblasti vzácných onemocnění.

**JARDIN (Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems)**

Jedná se o evropský projekt charakteru společné akce, jehož cílem je posílit a systematicky integrovat Evropské referenční sítě (ERN) do národních zdravotních systémů členských států EU a Norska. Výstupem budou doporučení zaměřená na relevantní oblasti péče. Projekt se zaměřuje na to, aby péče o pacienty se vzácnými onemocněními byla lépe organizovaná, kvalitnější a dostupnější. Společná akce JARDIN probíhá od 1. února 2024 do 31. ledna 2027.

**Koordinátor péče**

Pracovník, který by měl působit u poskytovatele zdravotních služeb, např. v rámci CVSP-VO zajišťující organizaci a kontinuitu péče o pacienta. Zajišťuje také srozumitelnou komunikaci mezi pacientem, rodinou a poskytovateli péče.

**MEKOVO (Mezioborová komise pro vzácná onemocnění)**

Poradní orgán MZD, který sdružuje odborné společnosti, poskytovatele zdravotních služeb i pacientské organizace. Komise je zřizována za účelem podpory optimalizace zdravotní péče o pacienty se vzácnými onemocněními v souladu se zdravotní politikou státu a plní roli Národní rady pro implementaci NSVO 2026-2035. Hlavním posláním Komise je příprava odborných doporučení a stanovisek týkajících se problematiky vzácných onemocnění garantující odbornou záštitu a kontinuitu. Komise připravuje pro MZD příslušné podklady pro koordinaci činností v rámci Národní sítě center pro vzácná onemocnění. Komise se v rámci mezinárodní spolupráce podílí na plnění úkolů vyplývajících z účasti ČR v mezinárodních organizacích či projektech v oblasti VO.

**MDT (Multidisciplinární tým)**

Skupina odborníků různých profesí (lékaři různých odborností, sestry, psychologové, sociální pracovníci atd.), kteří společně pečují o pacienta. U VO je tento přístup nezbytný.

**MZD (Ministerstvo zdravotnictví)**

Ústřední orgán státní správy pro zdravotní služby, ochranu veřejného zdraví, zdravotnickou vědeckovýzkumnou činnost, poskytovatele zdravotních služeb v přímé řídící působnosti aj.

**NAP (Národní akční plán)**

Praktický plán navazující na strategii, který stanovuje konkrétní úkoly, opatření a časový rámec jejich plnění.

**NHS (National Health Service)**

Národní zdravotní služba ve Velké Británii, která je často používána jako příklad v zahraničních srovnáních.

**NKCVO (Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění)**

Koordinační orgán ustavený v roce 2012, který propojuje klinickou praxi, výzkum a spolupráci se zahraničím zřízený při FN Motol. Zajišťuje metodickou podporu a podílí se na strategickém rozvoji péče o pacienty s VO.

**NRHZS (Národní registr hrazených zdravotních služeb)**

Registr v rámci NZIS, který obsahuje data o vykázaných zdravotních službách. Je využíván i k identifikaci pacientů se vzácnými onemocněními pomocí kódů.

**Novorozenecký screening**

Novorozenecký screening je aktivní a celoplošné (= celostátní) vyhledávání chorob v jejich časném stadiu tak, aby se tyto choroby diagnostikovaly a léčily dříve, než se stačí projevit a způsobit dítěti nevratné poškození zdraví.

**NRN (Národní referenční síť)**

Terminologie, se kterou pracuje společná akce JARDIN. Jedná se o koordinovanou síť poskytovatelů zajišťujících specializovanou péči o pacienty s definovanými vzácnými onemocněními.

**NRVO (Národní registr vzácných onemocnění)**

Databáze pacientů s VO určená pro plánování péče, výzkum a řízení systému.

**NSVO (Národní strategie pro vzácná onemocnění)**

Strategický dokument určující priority, cíle a opatření v oblasti péče o pacienty se vzácnými nemocemi na národní úrovni. Aktuálně se připravuje verze pro roky 2026–2035.

**Nediagnostikovaný pacient**

Osoba s příznaky nemoci, u níž po využití dostupných diagnostických metod nebyla stanovena diagnóza.

**NZIS (Národní zdravotnický informační systém)**

Jednotný celostátní informační systém veřejné správy, v němž jsou shromažďovány a zpracovány osobní a další údaje ze základních registrů orgánů veřejné správy, ministerstev, od poskytovatelů zdravotních služeb, případně dalších osob předávajících údaje do NZIS. Je klíčovým zdrojem dat a informací o českém zdravotnictví a zdraví české populace.

**ORPHAkód**

Unikátní identifikátor vzácného onemocnění, který je hlavním produktem systému Orphanet. ORPHAkódy jsou považovány za standard identifikace vzácných onemocnění v elektronických informačních systémech a jsou mimo jiné podkladem pro katalogizaci a identifikaci vzácných onemocnění v 11. revizi Mezinárodní klasifikace nemocí.

**Orphanet**

Portál zřizovaný mezinárodním konsorciem 40 zemí v čele s Francií. Cílem tohoto uskupení je správa informačních zdrojů vzácných onemocnění a souvisejících registrů, institucí a vyšetření. díky jednotnému kódování mohou být všechny verze provázány na externí informační zdroje a terminologické a klasifikační systémy typu MKN-10 a další.

**Paliativní péče**

Péče, jejímž účelem je zmírnění utrpení a zachování kvality života pacienta, který trpí nevyléčitelnou nemocí.

**PO (pacientská organizace)**

Spolek či sdružení pacientů a jejich blízkých, které poskytuje podporu, prosazuje zájmy pacientů a přispívá k rozvoji péče.

**PROMs (Patient-Reported Outcome Measures)**

Nástroje a ukazatele, kterými pacient sám hodnotí dopady nemoci a léčby na svůj život. Představují přímý pohled pacienta na dopady péče v reálném životě (např. bolest, únava, funkční schopnosti, psychická pohoda, každodenní fungování). Využívají se k hodnocení kvality poskytované péče, účinnosti léčby a ke sledování změn zdravotního stavu v čase

**Přechodová péče (transition care)**

Přechodová péče je plánovaný a strukturovaný proces, který zajišťuje plynulý přechod pacienta z dětské do dospělé zdravotní péče tak, aby byla zachována kontinuita, kvalita i bezpečnost poskytované péče.

**RWE (Real World Evidence)**

Reálná klinická data získaná z praxe (např. z registrů nebo pojišťoven), která doplňují výsledky klinických studií a slouží k hodnocení účinnosti léčby.

**Red flags (varovné signály)**

Red flags jsou varovné příznaky či signály, které upozorňují na možnost závažného nebo neobvyklého onemocnění a měly by vést k rychlejšímu, cílenému či specializovanému vyšetření. U VO slouží red flags k včasné identifikaci pacientů, u nichž je vhodné zvážit specializovanou diagnostiku nebo odeslání do odborného centra

**Sdílená péče (shared care)**

Koordinovaný model spolupráce více úrovní zdravotní a sociální péče.

**Sociální služba**

Podle zákona č. 108/2006 Sb., o sociálních službách, ve znění pozdějších předpisů, činnost nebo soubor činností podle tohoto zákona zajišťujících pomoc a podporu osobám za účelem sociálního začlenění nebo prevence sociálního vyloučení.

**Standard péče (Standard of care)**

Odborně uznávaný a doporučený postup léčby a péče.

**SYPOVO (Systém komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními)**

Ministerstvo zdravotnictví je realizátorem projektu *„Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními – SYPOVO“* (CZ.03.02.02/00/22_046/0002450) v rámci Operačního programu Zaměstnanost plus, spolufinancovaného Evropskou unií z Evropského sociálního fondu. Projekt je zaměřen na tvorbu obecných standardů pro systém péče o pacienty s VO. Ta zahrnuje vysoce specializovanou, specializovanou, všeobecnou a primární zdravotní péči, péči paliativní a sociální.

**Telemedicína**

Telemedicínskými zdravotními službami se rozumí zdravotní služby, které jsou poskytovány na dálku za použití informačních a telekomunikačních technologií nebo zdravotnického prostředku podle § 11c odst. 1 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování, ve znění zákona č. 240/2024 Sb. (zákon, kterým se mění zákon č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), ve znění pozdějších předpisů, a další související zákony).

**ÚZIS (Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR)**

Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR je organizační složkou státu, jejímž zřizovatelem je Ministerstvo zdravotnictví. Instituce spravující zdravotnické registry a NZIS.

**Velká výzkumná infrastruktura**

Velká výzkumná infrastruktura je unikátní zařízení nebo soubor zařízení a služeb nezbytných pro špičkový výzkum a vývoj, jejichž finanční, technologická a organizační náročnost přesahuje možnosti jedné instituce. Od roku 2009 představují VVI samostatný legislativní nástroj podpory výzkumu, vývoje a inovací z veřejných prostředků ČR, přičemž Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy (MŠMT) je ústředním orgánem odpovědným za jejich koncepci a financování. Tyto infrastruktury zahrnují širokou škálu disciplín, a to od základního výzkumu se systémově biologickými přístupy, až po translační a klinický výzkum (BBMRI.CZ, CCP, CIISB, CZECRIN, EATRIS-CZ...). Některé z institucí jsou součástí ERIC případně jiných evropských institucí (EU-OPENSCREAN, EATRIS ERIC a ELIXIR.CZ v rámci ORPHANET).

**VO (vzácné onemocnění)**

Vzácné onemocnění je život ohrožující či vážné chronické onemocnění, často genetického původu, postihující méně než 5 osob z 10 000. V ČR se týkají cca 500 000 osob.

**Zdravotní služba**

Zdravotní péče poskytovaná podle zákona č. 372/2011 Sb. Zákon o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), ve znění pozdějších předpisů.

## 1.3 SEZNAM OBRÁZKŮ

**Obr. 1** Klíčová fakta o vzácných onemocněních ..... 14
**Obr. 2** Schéma časové osy klíčových milníků v oblasti péče o pacienty s VO v ČR ..... 15
**Obr. 3** Geografické rozložení poskytovatelů zdravotních služeb, které disponují CVSP-VO v ČR. 56
**Obr. 4** Diagnostická odysea pacienta se vzácným onemocněním ..... 57
**Obr. 5** Provázanost rolí sociálního pracovníka a koordinátora zdravotní péče ..... 79
**Obr. 6** Oblasti obtíží u lidí se vzácnými onemocněními a četnost jejich kombinací ..... 81
**Obr. 7** Časový harmonogram implementace nařízení o EHDS (2025–2034) ..... 103

## 1.4 SEZNAM GRAFŮ

**Graf 1** Členství pacientských organizací (PO) pro VO v registrech a asociacích ..... 41
**Graf 2** Bariéry v přístupu k podpoře podle pacientů s VO dle průzkumu Rare Barometer ..... 43
**Graf 3** Vývoj počtu dotazů na Helplince ČAVO ..... 48
**Graf 4** Typy dotazů na Helplince ČAVO v roce 2023 a 2024..... 49
**Graf 5** Chybějící nelékařský zdravotnický personál a nezdravotnický personál v ERN týmech ... 61
**Graf 6** Nedostatek lékařských specialistů v ERN týmech ..... 62
**Graf 7** Dostupnost pomůcek a pomoci ..... 81
**Graf 8** Spontánně uvedené VO lékaři v letech 2021 a 2024..... 86

## 1.5 SEZNAM TABULEK

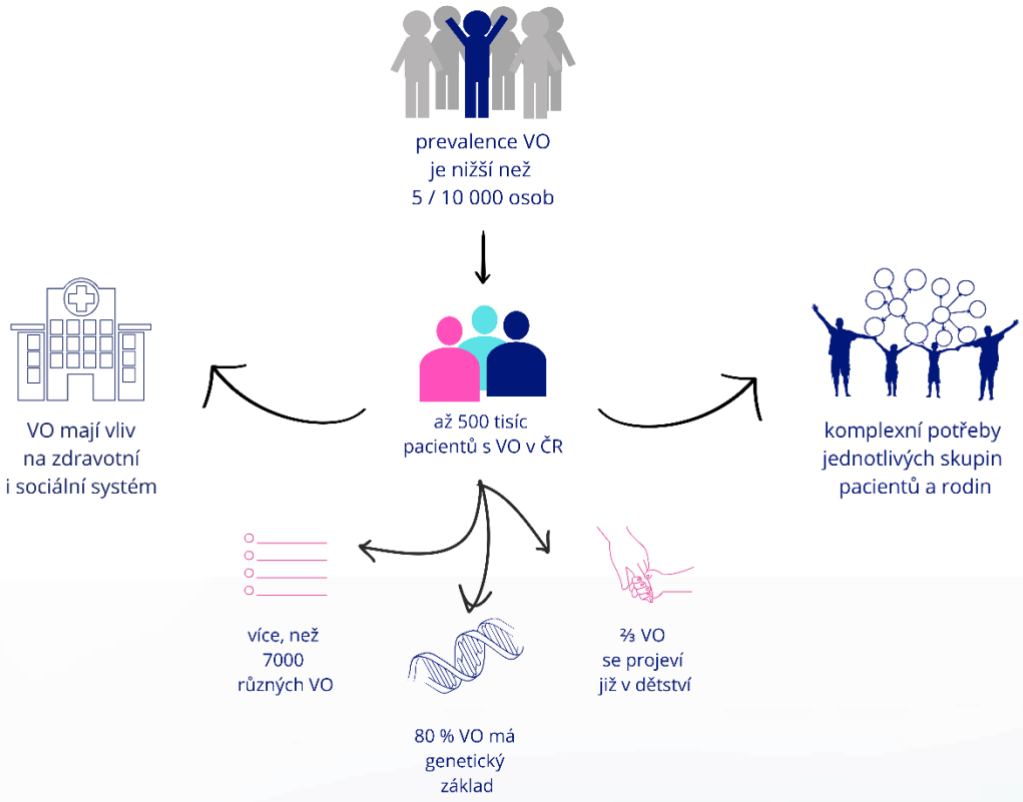
**Tab. 1** Srovnání tematických oblastí navrhované strategie s existujícími strateg. dokumenty .... 21
**Tab. 2** Přehled opatření a realizovaných aktivit předchozí NSVO (2010–2020)..... 24
**Tab. 3** Seznam pacientských organizací zabývající se vzácnými onemocněními..... 38
**Tab. 4** Poskytovatelé zdravotních služeb a ERN centra..... 53
**Tab. 5** Novorozenecký screening (SMA, SCID a další poruchy) – přehled dle laboratoře..... 66
**Tab. 6** Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningu ..... 66
**Tab. 7** Základní standardy koordinátora péče podle dostupných dokumentů ..... 73
**Tab. 8** Vzdělávání studentů o vzácných onemocněních na školách..... 85
**Tab. 9** Doporučená datová sada pro pacienty se vzácnými onemocněními..... 95
**Tab. 10** Registry, do kterých ERN centra zadávají data..... 100

# ÚVOD

**Analytická část Národní strategie pro vzácná onemocnění 2026–2035** (NSVO 2026-2035) představuje odborně podložený rámec pro identifikaci systémových výzev, institucionálních nedostatků a příležitostí ke zlepšení péče o osoby se vzácným onemocněním v České republice. Dokument vychází z analýzy legislativních, organizačních, datových, vzdělávacích a participačních aspektů péče a staví na evropských strategických směrech, výstupech projektu SYPOVO a na přehledu aktivit realizovaných v rámci Národních akčních plánů (NAP) předchozí **Národní strategie pro vzácná onemocnění na období 2010–2020**.

Na základě dostupných dat, odborných podkladů a konzultací s relevantními aktéry byly vymezeny tematické okruhy, v nichž je nezbytné posílit systémovou podporu, zefektivnit koordinaci, zlepšit dostupnost služeb a zajistit udržitelný rozvoj péče. Tato analýza tvoří východisko pro formulaci specifických cílů NSVO, které směřují k návrhům implementačních opatření a tvorbě organizačních rámců, které umožní transformaci péče o pacienty se vzácnými onemocněními v České republice.

***Obr. 1** Klíčová fakta o vzácných onemocněních*




*Zdroj: vlastní zpracování*

Vzácná onemocnění se vyznačují nízkou prevalencí – méně než 5 případů na 10 000 obyvatel a zahrnují více než 7 000 diagnóz, z nichž přibližně 80 % má genetický původ a 70% z nich se projevuje již v dětském věku (EUROPEAN COMMISSION 2025a). Ačkoli jednotlivá onemocnění postihují skupiny o malém počtu pacientů, jejich **celkový počet** tvoří významnou část populace, v Česku se týkají až **500 000** obyvatel, tedy přibližně 5 % populace (ÚZIS 2021). Potřeby pacientů se vzácnými onemocněními **jsou mimořádně komplexní** – ovlivňují nejen samotného pacienta a jeho rodinu, ale zasahují také do systému zdravotní i sociální péče.

**V průběhu posledních patnácti** let byl v České republice vytvořen dobrý základ pro systematickou podporu pacientů se vzácnými onemocněními (viz schéma na Obr. 2). Vývoj v této oblasti byl významně ovlivněn evropským rámcem politik a podporou ze strany Evropské komise. V roce 2010 byla při Ministerstvu zdravotnictví České republiky (MZD) zřízena Mezirezortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění, která koordinovala realizaci tří navazujících Národních akčních plánů vycházejících z **Národní strategie pro vzácná onemocnění 2010-2020**. V roce 2012 zahájilo svou činnost Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění (NKCVO FN Motol), jehož úkolem bylo propojit klinickou praxi s výzkumem a mezinárodní spoluprací. V témže roce byla založena Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO), která se stala, jakožto reprezentant pacientů, partnerem institucí při vytváření systému péče o pacienty se vzácným onemocněním v ČR.

V roce 2017 se Česká republika zapojila do Evropských referenčních sítí (European reference networks, ERN), čímž došlo k významnému posílení dostupnosti vysoce specializované péče. Tento krok umožnil rozvoj mezinárodní spolupráce prostřednictvím sdílení odborných znalostí, realizace virtuálních konzultací a využívání evropských klinických doporučení. V roce 2020 jmenoval náměstek pro zdravotní péči dva vybrané experty svými poradci pro oblast pro vzácná onemocnění, v dalším roce byla zřízena **Mezioborová komise pro vzácná onemocnění** (MEKOVO).

Jedním z klíčových kroků pro další rozvoj péče o pacienty s VO bylo zavedení diagnostického kódování vzácných onemocnění napříč Evropskou unií, a to pomocí **ORPHAkódů** (ORPHAcodes). Tyto kódy umožňují přesnější identifikaci pacientů se vzácnými onemocněními v národních zdravotnických informačních systémech. ORPHAkód je jedním ze základních datových elementů evropského datasetu VO, který je navržen jako základ pro minimální datový standard.

***Obr. 2** Schéma časové osy klíčových milníků v oblasti péče o pacienty s VO v ČR*

*Zdroj: vlastní zpracování*

## Doporučení pro reformu zdravotnictví v ČR

Podle studie od *Iniciativy pro efektivní zdravotnictví* (HLÁVKA et al. 2025) není české zdravotnictví v současné době na udržitelné cestě. Pro zachování kvality i dostupnosti péče je potřeba reforma, která bude směřovat k vyšší efektivitě, kvalitě a dlouhodobé udržitelnosti. Ačkoli se studie nezaměřuje výhradně na vzácná onemocnění, její doporučení jsou plně přenositelná i na tuto skupinu pacientů, jelikož využívají stejný rámec zdravotní péče v ČR.

1. **Primární a ambulantní péče: pilíř efektivní prevence a koordinace péče**
   - Podpora sdružených praxí a multidisciplinárních týmů
   - Rozšíření kompetencí lékařů a nelékařských pracovníků
   - Integrace veřejného zdraví do primární péče
2. **Akutní lůžková péče: po stopách efektivity v přetíženém pilíři péče**
   - Koncentrovat vysoce specializované obory
   - Koordinace péče uvnitř nemocnice
3. **Dlouhodobá a následná péče**
   - Víceleté financování
   - Pobídky pro integrované terénní služby
4. **Léčiva: regulace versus potřeby pacientů**
   - Podpora inovativních terapií
   - Zlepšení HTA systému
5. **Digitalizace a elektronizace: chybějící pilíř českého zdravotnictví**
   - Jasný legislativní rámec a plán
   - Národní eHealth systém
   - Otevření trhu IT
   - Digitální kompetence personálu

## Data jako základ efektivního systému péče

Studie *„Data jako zdroj bohatství a jak jej vytěžit“* (HLÁVKA a NAVRÁTIL 2025) od *Iniciativy pro efektivní zdravotnictví* zdůrazňuje, že úspěch budoucích reforem zdravotnictví bude rozhodujícím způsobem záviset na míře, v jaké systém dokáže efektivně pracovat s **daty**. Ačkoli jsou v českém zdravotnictví data ve značném rozsahu sbírána**, jejich využití je dosud omezené a chybí komplexní analytický rámec umožňující informované rozhodování o alokaci zdrojů, rozvoji služeb či zefektivnění péče.** Digitalizace zdravotnictví představuje v následujících letech zásadní příležitost, nicméně její přínosy bude možné plně využít pouze tehdy, pokud se posílí investice do kybernetické bezpečnosti, datové gramotnosti a koordinované spolupráce mezi státem, výzkumným sektorem, poskytovateli a zdravotními pojišťovnami.

Tyto závěry jsou relevantní i pro oblast péče o pacienty s VO, která patří mezi oblasti s nejvyššími nároky na kvalitní, detailní a sdílená data. Právě problematika vzácných onemocnění trpí typickými důsledky nedostatečného datového zázemí — nízká úroveň identifikace pacientů, pozdní diagnostika, omezená možnost predikce specializované péče, nedostatek dat o skutečné kvalitě života pacientů nebo omezené možnosti hodnocení nákladové efektivity léčby.

## Identifikované bariéry – a jejich dopady na vzácná onemocnění

Studie *„Data jako zdroj bohatství a jak jej vytěžit“* (HLÁVKA a NAVRÁTIL 2025) popisuje několik klíčových zdrojů neefektivity v nakládání se zdravotními daty. Tyto faktory mají u vzácných onemocnění obzvlášť silný dopad. Tyto překážky přímo omezují schopnost státu i poskytovatelů optimalizovat péči o pacienty se vzácnými onemocněními, která je závislá na včasné diagnostice, koordinované multioborové péči a hodnocení výsledků léčby. Studie identifikuje několik opatření, která jsou plně přenositelná do oblasti VO a měla by být zahrnuta do strategického plánování:

- **umožnit real-time monitoring dostupnosti a kvality zdravotní péče**, včetně sledování cest pacientů a výsledků léčby,
- **používat zdravotní data pro ekonomickou optimalizaci péče**, zejména v souvislosti s nákladnými terapiemi a limitovanými zdroji,
- **vytvořit silnou institucionální základnu pro hodnocení zdravotních intervencí**, včetně péče v oblasti vzácných onemocnění a zdravotně-sociálního pomezí,
- **urychlit elektronizaci zdravotních záznamů a zajistit interoperabilitu systémů**, což je klíčové pro sdílení dat mezi specializovanými centry VO,
- **posílit datovou infrastrukturu** a vzdělávání zdravotnických pracovníků
- **plně implementovat European Health Data Space (EHDS)** a umožnit mezinárodní sdílení dat pro diagnostiku a léčbu,
- **posílit analytické kapacity zdravotních pojišťoven**, aby bylo možné vyhodnocovat účinnost a náklady léčby.

### Zajištění dostupnosti validních dat o pacientech se vzácnými onemocněními

Pro strategické plánování a řízení péče o pacienty s VO je nezbytný systematicky sbíraný, standardizovaný a validní datový základ. **ČR v současnosti taková data o pacientech s VO nemá k dispozici**, což výrazně omezuje schopnost monitorovat počet pacientů, diagnostické spektrum, klinický průběh onemocnění, využívání zdravotních a sociálních služeb i výsledky poskytované péče. **Plánovaný Národní registr pro vzácná onemocnění** má tuto mezeru odstranit zavedením komplexního systému sběru, správy a analýzy dat o pacientech se vzácným onemocněním.

**Projekt SYPOVO – Návrh systému komplexní sdílené zdravotně sociální péče o pacienty se vzácným onemocněním (CZ.03.02.02/00/22_046/0002450)**

Jedním z důležitých zdrojů dat a informací pro identifikaci systémových nedostatků v oblasti péče o pacienty se vzácnými onemocněními byly analytické výstupy projektu SYPOVO (MZD 2023) realizovaného Ministerstvem zdravotnictví ČR. Projekt, financovaný z Operačního programu Zaměstnanost plus, shromáždil prostřednictvím dotazníkových šetření informace o kapacitách center, personálním zajištění, administrativní zátěži, dostupnosti sociálních služeb a informovanosti pacientů, kteří jsou v péči Center vysoce specializované péče pro VO.

Na základě těchto informací byly zpracovány analytické zprávy, které identifikovaly klíčové problémy systému péče o pacienty se vzácnými onemocněními. Tyto zprávy, zveřejněné na webových stránkách Ministerstva zdravotnictví ČR, představují podklad pro návrh Národní strategie pro vzácná onemocnění na roky 2026-2035 (NSVO 2026-2035) (MZD 2024) a přispívají k formulaci opatření zaměřených na zajištění koordinované, dostupné a kvalitní péče.

# A MEZINÁRODNÍ KONTEXT NÁRODNÍCH PLÁNŮ

Vzácná onemocnění představují komplexní zdravotně-sociální výzvu, jejíž charakter a dopady přesahují hranice jednotlivých států. Vzhledem k nízké prevalenci jednotlivých diagnóz, jejich značné heterogenitě a variabilitě klinických projevů je zajištění efektivní péče o pacienty možné pouze prostřednictvím mezinárodní spolupráce, systematického sdílení odborných znalostí, podpory výzkumu a rozvoje inovací.

V řadě evropských zemí byly v uplynulých letech přijaty národní strategie nebo akční plány pro oblast vzácných onemocnění. Tyto dokumenty se však liší mírou své rozpracovanosti, způsobem implementace i úrovní následného hodnocení dopadů. Česká republika od roku 2020 nedisponuje platnou národní strategií pro vzácná onemocnění, čímž postupně ztrácí své postavení mezi státy, které k této problematice přistupují strategicky, koordinovaně a v souladu s evropským rámcem politik.

## SHRNUTÍ DOSAVADNÍHO VÝVOJE

První národní strategie pro VO v evropských zemích začaly vznikat po přijetí „*Sdělení Evropské komise o vzácných onemocněních*“ (2008) a následném „*Doporučení Rady EU o akci v oblasti vzácných onemocnění*“ (2009). Tyto dokumenty podpořily vznik integrovaných politik a doporučily členským státům vypracovat vlastní národní plány do roku 2013. Česká republika reagovala vytvořením **Národní strategie pro VO na období 2010–2020** (MZD 2010), ta byla jedním z prvních komplexních dokumentů v této oblasti v regionu střední a východní Evropy. Následně byly vytvořeny tři akční plány pokrývající roky 2012–2014, 2015–2017 a 2018-2020.

Následovala série konferencí/workshopů EUROPLAN, které byly společně organizovány v jednotlivých členských zemích spolu s aliancí pacientů EURORDIS – v České republice se tento workshop konal v roce 2017. Cílem národních aliancí VO (Rare Disease National Alliances), Rady národních aliancí (CNA) a EURORDIS je podpora tvorby integrovaných a „pacientsky orientovaných“ národních strategií.

## KLÍČOVÉ TRENDY A ZAHRANIČNÍ PŘÍSTUPY

V řadě evropských zemí se opakují podobné **strategické priority**:

- optimalizace screeningových procesů a časné diagnostiky VO,
- podpora výzkumu, včetně epidemiologických studií,
- posílení role pacientských organizací,
- integrace zdravotní a sociální péče,
- rozvoj specializovaných center.

Důležitým trendem je zapojení do mezinárodních iniciativ, jako jsou Evropské referenční sítě (ERN), rozvoj genomické medicíny apod. Inspirací může být například:

- **Finsko**, které má aktuálně třetí strategii (2024–2028), která důsledně navazuje na předchozí plány a integruje genomiku, digitalizaci a péči o nediagnostikované pacienty,
- **Dánsko** (open-ended), kde je národní strategie kontinuálně monitorována a upravována podle aktuálních hodnocení, a vznikla i monitorovací skupina zajišťující implementaci,
- **Skotsko a Anglie**, které v nových strategiích akcentují personalizovanou medicínu, psychologickou podporu a aktivní zapojení pacientů do tvorby politik,
- **Polsko** (akční plán 2024-2025), kde probíhá navazující akční plán s jasnými milníky a opatřeními v oblasti dostupnosti léčby, center a výzkumu.

Mezinárodní analýzy ukazují, že strategie úspěšných zemí v oblasti vzácných onemocnění vykazují několik společných charakteristik.

**Klíčovými prvky jejich úspěchu jsou především:**

1. **dlouhodobé, evaluované strategie** – například Finsko představilo navazující programy 2014–2017, 2019–2023 a 2024–2028. Dánsko pravidelně hodnotí/evaluuje svoji strategii.
2. **stabilní financování** – země jako Skotsko nebo Anglie disponují jasně definovanými finančními modely, včetně účelových fondů na léčbu, výzkum a inovace,
3. **multisektorové řízení a participace pacientů** – např. ve Francii nebo Německu jsou zapojeny nejen ministerstva zdravotnictví, ale i sociálních věcí, školství a výzkumu. Austrálie a Anglie podporují rovnoprávné partnerství s pacientskými organizacemi,
4. **digitalizace a využití moderních technologií** – využití telemedicíny, digitálních zdravotních záznamů a pokročilých diagnostických nástrojů, jako je genomika. Tyto přístupy, jsou součástí strategií např. v Anglii, Skotsku nebo ve Spojených státech amerických),
5. **zapojení do mezinárodních sítí a projektů** – úzké napojení na Evropské referenční sítě (ERN), IRDiRC nebo projekt Rare2030, který definoval 8 klíčových doporučení pro tvorbu politik VO.

Přehled vybraných zemí ukazuje, že strategie bývají buď opakovaně aktualizovány (např. Portugalsko 2008–2015 a 2015–2020), nebo zůstávají bez jasně daného konce, ale s pravidelnou evaluací (např. Dánsko, Nizozemsko, Německo). V některých zemích došlo k vytvoření následných akčních plánů (např. Polsko), které zajišťují kontinuitu péče i bez nové národní strategie. Klíčovým trendem je postupná integrace genomiky a personalizované medicíny do strategií (např. Anglie, Finsko) a větší důraz na propojení zdravotních a sociálních služeb (např. Nizozemsko, Maďarsko, Austrálie).

Mezinárodní dokumenty jako **Rare 2030** (EURORDIS 2021), **Aspire4Rare** (UCB 2024) či stanoviska organizace **EURORDIS** zdůrazňují potřebu dlouhodobých, více odvětvových strategií s jasnou implementací, financováním a zapojením pacientů. Rare 2030 je prognostická studie iniciována Evropským parlamentem a Evropskou komisí, jejímž cílem bylo formulovat vizi a doporučení pro budoucnost politik v oblasti VO v Evropě do roku 2030. Tato studie se opírala o znalosti více než 200 expertů a tisícovky pacientů, přičemž analyzovala možné scénáře vývoje a určovala optimální strategické směřování**.** Dvouletá studie vyústila v osm zastřešujících doporučení, která mají zajistit rovný přístup k péči, lepší integraci pacientů do společnosti, rozvoj výzkumu a efektivní využívání zdravotnických dat.

**Rare 2030 doporučení:**

1. **Dlouhodobé, integrované evropské a národní plány a strategie** (Long-term, Integrated European and National Plans and Strategies) – vytvoření nové generace politik pro VO na národní a evropské úrovni.
2. **Časnější, rychlejší a přesnější diagnostika (**Earlier, Faster, More Accurate Diagnosis) – redukce diagnostické odysey – cílem je ustanovená diagnóza do 6 měsíců od prvních příznaků a mezinárodní spolupráce pro diagnostiku neznámých onemocnění (nediagnostikovaných).
3. **Přístup k vysoce kvalitní zdravotní péči** (Access to High Quality Healthcare) – odstranění nerovností v přístupu k léčbě v rámci EU a posílení Evropských referenčních sítí (ERN) a jejich řádná integrace do národních systémů. Využití telemedicíny a digitální zdravotní péče ke zlepšení dostupnosti specialistů.
4. **Integrovaná a na pacienta zaměřená péče** (Integrated and Person-Centred Care) – sociální a psychologická podpora pro pacienty a jejich rodiny a zlepšení spolupráce mezi zdravotní a sociální péčí. Podpora zdravotní gramotnosti a zapojení pacientů do vlastní péče.
5. **Partnerství s pacienty** (Partnerships with Patients) – zajištění rovného postavení pacientských organizací jako partnerů v rozhodování. Financování vzdělávacích programů pro pacienty a jejich rodiny.

6. **Inovativní a na potřeby zaměřený výzkum a vývoj** (Innovative and Needs-led Research and Development) – zvýšení financování základního i aplikovaného výzkumu vzácných onemocnění. Zaměření výzkumu na potřeby pacientů, nejen na komerční potenciál léčby. Podpora výzkumných infrastruktur a spolupráce mezi zeměmi.
7. **Optimalizace dat pro přínos pacientům a společnosti** (Optimising Data for Patient and Societal Benefit) – vytvoření jednotného evropského systému zdravotních dat pro VO. Zajištění etického a bezpečného sdílení dat s důrazem na ochranu soukromí.
8. **Dostupné, přístupné a cenově přijatelné léčby** (Available, Accessible and Affordable Treatments) – zavedení transparentnějších a spravedlivějších systémů úhrad a podpora vývoje nových léků i pro "ultrarare" onemocnění.

**Klíčové body pro navigaci tvorby NSVO 2026-2035 jsou tyto:**

- Zapojení relevantní stakeholderů,
- napojení na evropské politiky a legislativu – strategie musí být v souladu s EU rámcem,
- dlouhodobá a monitorovaná strategie – jasné cíle, pravidelné vyhodnocování, indikátory kvality,
- multisektorový přístup – spojení zdravotní, sociální, ekonomické a výzkumné politiky,
- koordinace a účast pacientských organizací – vytvoření multistakeholder pracovní skupiny,
- dostatečné financování – alokace zdrojů, využití EU fondů, podpora výzkumu,
- podpora diagnostiky a léčby – harmonizace definic, spolupráce s ERN, využití dat,
- zvyšování povědomí a prevence – vzdělávání lékařů, osvětové kampaně, skríningu.

## NULOVÁ VARIANTA

Nepřijetí nové Národní strategie pro vzácná onemocnění na období 2026–2035 by mohlo vést k postupné stagnaci systému péče o pacienty se vzácnými diagnózami. Bez jasně vymezeného strategického rámce hrozí ztráta kontinuity současných aktivit, oslabení koordinace mezi jednotlivými sektory a nevyužití již vytvořených kapacit v plném rozsahu. V takovém případě by přetrvávala roztříštěnost systému, absence jednotného postupu při organizaci péče a nedostatečné propojení zdravotních a sociálních služeb. Pacienti i jejich rodiny by se nadále potýkali s obtížným přístupem ke specializované péči, prodlevami v diagnostice a regionálními rozdíly v kvalitě poskytovaných služeb.

Bez systematického sběru a vyhodnocování dat – například prostřednictvím Národního registru vzácných onemocnění (NRVO) – by Česká republika nadále postrádala validní informace nezbytné pro plánování, hodnocení a zlepšování péče. Tento nedostatek by omezoval efektivní využívání národních zdrojů i možnost aktivního zapojení do evropských iniciativ, které kladou důraz na datově podložené a koordinované řízení systémů péče. V širším evropském kontextu by tak České republice hrozila ztráta pozice mezi zeměmi, které k problematice vzácných onemocnění přistupují strategicky, dlouhodobě a v souladu s principy moderní zdravotní politiky.

Takzvaná **nulová varianta** – tedy nepřijetí nové strategie – by znamenala setrvání ve stávajícím stavu a ztrátu příležitosti k rozvoji systému směrem k efektivní, udržitelné a na pacienta orientované péči, která reflektuje principy koordinace, digitalizace, participace a rozhodování založeného na datech.

# B STRATEGICKÉ PLÁNY

***Tab. 1*** *Srovnání tematických oblastí navrhované strategie s existujícími strategickými dokumenty v oblasti zdravotní a sociální péče*

| | **Kapitola 1** Péče zaměřená na pacienta | | **Kapitola 2** Zvýšení efektivity a kvality zdravotní péče | | **Kapitola 3** Upevnění role koordinace v systému péče | | **Kapitola 4** Vzdělávání a osvěta v oblasti vzácných onemocnění | | | **Kapitola 5** Dostupnost a využití dat o zdravotní péči v oblasti vzácných onemocnění | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **Podkapitola** | **1.1** | **1.2** | **2.1** | **2.2** | **3.1** | **3.2** | **4.1** | **4.2** | **4.3** | **5.1** | **5.2** | **5.3** |
| **Strategický rámec rozvoje péče o zdraví v ČR do roku 2035** | Ano | Ano | Ano | Ano | Ano | Ano | Ano | Ano | Částečně | Částečně | Ano | Ano |
| **Koncepce zdravotnického výzkumu do roku 2030** | Ne | Ne | Ano | Ano | Ano | Ano | Ne | Ano | Ne | Ne | Ano | Ano |
| **Analýza sociálních a zdravotních služeb dlouhodobé péče v ČR** | Ano | Ne | Částečně | Částečně | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne | Ano | Ano |
| **Program na podporu zdravotnického aplikovaného výzkumu 2020–2026** | Ne | Ne | Ano | Ano | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne |
| **Koncepce ošetřovatelství** | Ano | Ano | Ano | Ne | Částečně | Částečně | Ano | Částečně | Ne | Ne | Ne | Ne |
| **Koncepce domácí péče v ČR (Akční plán 2025-2035)** | Ne | Ne | Částečně | Částečně | Ano | Ano | Částečně | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne |
| **SZ DATA – zpracování sociálních a zdravotních dat** | Ne | Ne | Ano | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne |
| **Národní strategie elektronického zdravotnictví ČR 2025–2035** | Ano | Ano | Ano | Ano | Ano | Ano | Ne | Ne | Ne | Ano | Ano | Ano |
| **Strategie sociálního začleňování 2021–2030** | Ano | Ano | Ne | Ne | Ano | Ano | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne |
| **Národní kardiovaskulární plán ČR 2025–2035** | Ano | Ano | Ano | Ano | Ano | Částečně | Ano | Ano | Ne | Ne | Ne | Ne |
| **Národní onkologický plán ČR 2030** | Ano | Ano | Ano | Ano | Ano | Ano | Ano | Ano | Ne | Ne | Ne | Ne |
| **Národní strategie rozvoje sociálních služeb na období 2026-2030** | Ano | Ano | Ano | Částečně | Částečně | Částečně | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne |
| **Koncepce sdílení a sekundárního vytěžování dat NZIS** | Ne | Ne | Ano | Ne | Ne | Částečně | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne | Ano |
| **Strategie umělé inteligence** | Ne | Ne | Částečně | Ano | Částečně | Ne | Ne | Ne | Ne | Ne | Částečně | Částečně |
| **Národní výzkumná a inovační strategie pro inteligentní specializaci České republiky 2021–2027** | Ne | Ne | Částečně | Ano | Ne | Ne | Částečně | Ano | Ne | Ano | Ano | Ano |

## Strategické plány

V rámci přípravy **Národní strategie pro vzácná onemocnění 2026–2035** byla provedena srovnávací analýza existujících strategických dokumentů. Zjištění ukazují, že většina tematických oblastí navrhované strategie má určitou vazbu na již platné koncepce a strategie, avšak jejich míra pokrytí je mezi jednotlivými kapitolami různá (viz **Tab. 1**). Nejčastěji jsou reflektovány oblasti péče orientované na pacienta a zvyšování efektivity a kvality zdravotní péče, zejména ve:

- Strategický rámec rozvoje péče o zdraví v ČR do roku 2035,
- Národní strategie elektronického zdravotnictví ČR 2025-2035,
- Národní kardiovaskulární plán ČR 2025-2035,
- Koncepce sdílení a sekundárního vytěžování dat NZIS.

Současně je zřejmé, že i když řada existujících dokumentů tematicky pokrývá **oblasti relevantní** pro vzácná onemocnění, není v nich tato problematika pojata explicitně. To však nesnižuje jejich význam – obecně platná témata jsou plně aplikovatelná také na pacienty se vzácnými onemocněními, kteří mají stejné právo na dostupnou, kvalitní a koordinovanou péči jako ostatní pacienti. Analýza však odhalila oblasti, které jsou v existujících strategických dokumentech pokryty pouze okrajově nebo zcela chybějí. Jedná se zejména o koordinaci péče mezi odborníky a institucemi, systematický rozvoj vzdělávání a dostupnost, interoperabilita a cílené využívání dat specificky pro tuto oblast.

# C Zmapování kroků a aktivit realizovaných při naplňování národních akčních plánů NSVO 2010-2020

Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020 (MZD 2010) představovala první souhrnný dokument, zabývající se problematikou vzácných onemocnění v České republice. Reagovala na tehdejší nedostatky, mezi něž patřila zejména nedostatečná identifikace vzácných diagnóz v rámci systému Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN), komplikace včasné diagnostiky a léčby, nerovná dostupnost a kvalita poskytovaných služeb, nedostačující výzkum, omezený sběr dat a celkově nízká efektivita péče o pacienty se vzácným onemocněním. V českém systému tehdy chyběla jednotná koncepce, která by problematiku vzácných onemocnění systematicky řešila. V rámci NSVO 2010-2020 bylo navrženo 14 tematických opatření směřujících ke zlepšení situace v dané oblasti týkající se vzácných onemocnění v České republice.

**Opatření NSVO 2010-2020:**

1. Zlepšení informovanosti o vzácných onemocněních
2. Vzdělávání v oblasti vzácných onemocnění
3. Zlepšení diagnostiky vzácných onemocnění a screening vzácných onemocnění
4. Zlepšení léčby a kvality péče
5. Zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob se vzácným onemocněním
6. Podpora vědy a výzkumu v oblasti vzácných onemocnění
7. Sjednocení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků o vzácných onemocněních
8. Rozvoj zahraniční spolupráce v oblasti vzácných onemocnění
9. Spolupráce se Světovou zdravotnickou organizací (WHO)
10. Podpora a posílení role organizací pacientů se vzácným onemocněním
11. Posílení účasti pacientů se vzácným onemocněním z ČR v klinických zkouškách nových léčivých přípravků na evropské úrovni
12. Spolupráce s projektem Evropské Komise – EuroPlan
13. Udržitelnosti činností v oblasti vzácných onemocnění
14. Ustavení Meziresortní pracovní skupiny pro vzácná onemocnění

Jednotlivé úkoly a aktivity, které směřovaly k naplnění cílů a opatření NSVO byly následně specifikovány v rámci třech tříletých Národních akčních plánů (NAP) na roky 2012-2014 (MZD 2012), 2015-2017 (MZD 2015) a 2018-2020 (MZD 2018a). Dostupné jsou všechny tři vydané Národní akční plány, existuje pouze jedna zpráva o naplňování Národního akčního plánu, a to za roky 2015-2017 (MZD 2018b).

**NSVO 2010–2020** stanovila celkem čtrnáct opatření, která systémově pokrývala všechny klíčové oblasti péče o pacienty se vzácným onemocněním. Navazující NAP, realizované během let 2012-2020, z těchto opatření obsahově vycházely a prakticky je naplňovaly.

Při porovnání NSVO 2010-2020 a Národních akčních plánů lze identifikovat dva základní rozdíly v obsahu. První se týká oblastí, které byly ve strategii výslovně vymezeny, avšak v NAP již nebyly formulovány jako samostatná opatření. Jedná se zejména o:

- spolupráci se Světovou zdravotnickou organizací (WHO),
- spolupráci s projektem Evropské komise EuroPlan,
- posílení účasti pacientů v klinických zkouškách nových léčiv na evropské úrovni a
- oblast udržitelnosti činností v oblasti vzácných onemocnění.

Druhá oblast spočívá v opačném směru – akční plány byly rozšířeny o implementaci oblasti, která v původním strategickém dokumentu nebyla výslovně vymezena, jako samostatné opatření. Jedná se o **primární a sekundární prevenci**, jež byla v Národních akčních plánech pojata jako specifická implementační priorita.

***Tab. 2** Přehled opatření a realizovaných aktivit předchozí Národní strategie pro vzácná onemocnění (2010–2020)*

| Opatření | Úkoly v Národních akčních plánech | Konkrétní realizované aktivity do roku 2020 |
|---|---|---|
| **1. Zlepšení informovanosti o VO** | Provoz a aktualizace webových portálů pro RD | Zřízeny portály:<br>- vzacni.cz, vzacna-onemocneni.cz,<br>- informační stránky NKCVO (nkcvo.cz)<br>- česká jazyková mutace orphanet.cz<br>- expertní stránky www.vzacnenemoci.nkcvo.cz<br>- webové stránky jednotlivých PO – průběžně aktualizovány a vylepšovány<br>- web novorozeneckého screeningu<br>- existence portálu pro podskupinu VO – vrozené vývojové vady (vrozene-vady.cz) |
| | Ustanovení telefonní helplinky | - ČAVO provozuje telefonní helplinku od roku 2021 |
| | On-line komunikace a poradna pro VO | - Dříve poskytovalo poradnu NKCVO<br>- Provedena informační kampaň o existenci emailového poradenství u PLDD a PLD[13]<br>- Nyní provozuje poradnu ČAVO s patronací NKCVO cavo@vzacna-onemocneni.cz |
| | Informovanost odborné a laické veřejnosti o RD | ČAVO: - semináře o VO na vysokých školách,<br>– webináře, komunikační a vzdělávací kampaně,<br>– konference členů ČAVO,<br>– spolupráce s médii,<br>– Zpravodaj ČAVO, Čavonoviny, ČAVO podcast,<br>– průzkum povědomí o VO a průzkum veřejného mínění,<br>– Den vzácných onemocnění (ČAVO + EURORDIS) – kampaně v TV, tisku, sociální sítě<br>– Odborné konference, kulaté stoly, jednání Výboru pro zdravotnictví Poslanecké sněmovny<br>– Zřízení Odboru podpory práv pacientů, Pacientské rady ministra zdravotnictví<br>– Semináře SÚKL a spolupráce s PO<br>– Projekt „Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN v Motole“ v gesci NKCVO |
| | Rozvoj a podpora výstupů nejnovějších poznatků o VO z aktivit ERN a Center vysoce specializované péče pro VO | - Různé konference a kongresy členských států EU |

| Opatření | Úkoly v Národních akčních plánech | Konkrétní realizované aktivity do roku 2020 |
|---|---|---|
| **2. Vzdělávání v oblasti VO** | Odborná veřejnost (pre – a postgraduální vzdělávání lékařů, středního zdravotnického personálu, nelékařských zdravotnických pracovníků, celoživotní vzdělávání v této oblasti) | – Vzdělání v oblasti VO není řešeno systémově<br>– Specializovaná centra pořádají kurzy a semináře<br>– ČAVO pořádá semináře pro studenty VŠ (LF, TUL)<br>– NKCVO pořádalo semináře, workshopy;<br>– NKCVO – 20 informačních přednášek pro dětské lékaře (2015)<br>– Publikace výzkumných i přehledových článků ze strany NKCVO<br>– Edice odborných publikací na téma VO (vzácné nádory)<br>– Projekt „Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN v Motole“ v gesci NKCVO pomohl rozvíjet pregraduální a postgraduální výuku |
| | Odborná veřejnost – projekt „Včasná diagnostika“ | – Projekt „Včasná diagnostika“ |
| | Laická veřejnost – vzdělávání zástupců PO v oblasti VO | – Zapojení PO do systému vzdělávání v oblasti VO,<br>– Aktivity a akce Pacientského hubu (pacientskyhub.cz)<br>– Portál pro pacienty a pacientské organizace (pacientskeorganizace.mzd.gov.cz)<br>– Účast PO na správních řízeních pro LPVO (ČAVO + SÚKL)<br>– Příručka o cestování za přeshraniční péčí<br>– Konference členů ČAVO<br>– Národní asociace pacientských organizací (NAPO) – aktivity a vzdělávání<br>– Akademie pacientských organizací (APO)- semináře, individuální konzultace aj. akce<br>– Aliance pro individualizovanou podporu (AIP) – aktivity a akce<br>– Zapojení do Rareconnect.org, RareBarometer průzkumů a do EURORDIS (vzdělávání) |
| **3. Primární a sekundární prevence VO** | Prekoncepční a prenatální screening VO | – Prekoncepční screening – výbor SLG ČLS JEP<br>– Aktualizovaný doporučený postup pro reprodukční genetiku (2018)<br>– Prenatální screening – sjednocení doporučení<br>– „Zásady dispenzární péče ve fyziologickém těhotenství“ (ČGPS, 2015)<br>– Společnost klinické biochemie + SLG vydaly „Doporučení o lab. screeningu vrozených vývojových vad“ (2018)<br>– Úprava metodiky NRVV/NR reprodukčního zdraví (ÚZIS, 2019)<br>– Prenatální diagnostika VO se stala součástí péče o těhotné ženy<br>– Národní „Doporučený postup genetického diagnostického prenatálního vyšetření (PND)“ |

| | | |
|---|---|---|
| **4. Zlepšení screeningu a diagnostiky VO** | Rozšiřování celoplošného novorozeneckého screeningu o včasnou diagnostiku VO | – NS – screening sluchu, vyšetření kyčelních kloubů, screening vrozeného očního zákalu (katarakty) a Novorozenecký laboratorní screening (NLS).<br>– NLS (aktuální metodický pokyn ve věstníku MZD ČR)<br>  – od roku 2009 screening 13 onemocnění,<br>  – od roku 2016 screening 18 onemocnění,<br>  – pilotní projekt na zařazení dalších VO |
| | Rozvoj center fetální kardiologie | – Rozvoj center Fetální kardiologie a prenatální diagnostiky srdečních vad – existence center a pracovišť i mimo fakultní nemocnice, včetně soukromých zařízení |
| | Sdružení expertních genetických pracovišť pro VO v kardiologii | – Expertní pracoviště pro vzácné prenatální a postnatální VO IKEM<br>– Existence a rozvoj dalších expertních pracovišť |
| | Kvalita a dostupnost diagnostických laboratoří pro VO | – Projekt „Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN v Motole“ v gesci NKCVO pomohl realizovat zavedení nových metod molekulárně cytogenetické a genetické diagnostiky pro potřeby prenatální a postnatální diagnostiky VO<br>– Informace o dostupnosti laboratorních vyšetřovacích metod pro VO na webu NKC Motol a SLG.cz<br>– Informace pro laboratoře připravující se k akreditaci dle ISO 15189 a zákona č. 373/2011 Sb. |
| **5. Zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s VO** | Centralizace a koordinace a integrace péče pro pacienty s VO | – Vydání rozhodnutí o zřízení Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění (NKCVO)<br>– Zánik tehdy existujících center vysoce specializované péče pro VO (cystická fibróza, dědičné metabolické poruchy, epidermolysis bullosa congenita) po skončení platnosti statutu.<br>  – Nevyhlášení nové výzvy MZD pro centra vysoce specializované péče podle § 112 zákona č. 372/2011 Sb.<br>  – Doporučení k centralizaci vydaná Meziresortní a mezioborovou pracovní skupinou, NKCVO, ČAVO a odbornými společnostmi nebyla v době platnosti NAP 2018-2020 naplněna.<br>– Zapojení českých pracovišť do Evropských referenčních sítí (ERN) – 8 poskytovatelů zdravotních služeb / 26 odborných pracovišť / účast v 17 ERN.<br>  – Zapojení do ERN potvrdilo kvalitu českých specializovaných pracovišť na základě přísných kritérií Evropské komise.<br>– Zapojení do ERN mělo usnadnit vyhlášení výzvy pro centra vysoce specializované péče v ČR v roce 2018, uskutečněno až v roce 2022 (v novele zákona č. 372/2011 Sb. (v platnosti od 2022) § 113a, kde je podmínka členství v ERN zakotvena.)<br>– Návrh sítě dalších vysoce specializovaných center pro RD a udělení statutu jednotlivým pracovištím<br>– Rozvoj přeshraniční péče – Základ je směrnice 2011/24/EU o uplatňování práv pacientů v přeshraniční péči<br>– Národní kontaktní místo pro přeshraniční péči (NCP)<br>  – Kancelář zdravotního pojištění (KZP) funguje jako Národní kontaktní místo pro přeshraniční zdravotní péči – jeden z povinných prvků směrnice 2011/24/EU |

| | | |
|---|---|---|
| **5. Zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s VO** | | – Informace o přeshraniční péči u ČAVO *„Jak funguje přeshraniční péče a jaké předpisy se jí týkají“*<br>– Speciální zpráva Evropského účetního dvora o přeshraniční péči (2019) shrnuje stav implementace směrnice 2011/24/EU, zmiňuje VO a roli ERN jako klíčovou oblast (https://op.europa.eu/webpub/eca/special-reports/cross-border-health-care-7-2019/cs) |
| | Doporučené postupy v diagnostice a léčbě vybraných VO (včetně postupů v ošetřovatelství) | – Vypracování doporučených diagnostických postupů pro vybraná VO ve spolupráci NKCVO a SLG ČLS JEP (2017-2020)<br>– Zpřístupnění doporučených postupů na webu Společnosti lékařské genetiky a genomiky (SLG) – slg.cz/doporuceni/<br>– Podpora aplikace nových poznatků v diagnostice a léčbě VO prostřednictvím GAČR, TAČR, AZV ČR<br>– Snaha o zavádění standardů péče pro jednotlivá vzácná onemocnění – dosud nerealizováno<br>– Financování projektů z dotačních programů MZD (Národní akční plány a koncepce 2015; Rozvojové projekty zdravotní péče 2016 a 2017)<br>– Nerealizováno zavedení jednotných doporučených postupů / standardů péče i v ošetřovatelství<br>– Projekt „Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN v Motole“ v gesci NKCVO pomohl zdokonalit komplexní péči o pacienty s využitím zkušeností norských zdravotních služeb |
| | Účelná a včasné farmakoterapie pomocí LPVO v návaznosti na mezinárodně uznávané standardy a doporučené postupy, včetně zajištění včasné dostupnosti komplexní léčby VO na úrovni standardů EU | – Zakotvení termínů „vzácná onemocnění“ a „léčivé přípravky pro VO“ do české legislativy — zákon č. 48/1997 Sb., účinnost od 1. 9. 2015, v souladu s Nařízením (ES) č. 141/2000<br>– Zapojení SÚKL do mezinárodních struktur pro koordinaci přístupu k LPVO — účast SÚKL jako pozorovatele ve skupině MoCA (Mechanismus koordinovaného přístupu k léčivým přípravkům pro VO)<br>– Aktualizace veřejně dostupného přehledu registrovaných léčivých přípravků pro VO v ČR<br>– Projekt „Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN v Motole“ v gesci NKCVO pomohl zdokonalit farmakoekonomický odhad diagnostických a léčebných nákladů na vybraná VO<br>– Nedošlo ke zkrácení délky správního řízení pro schválení úhrady LPVO (orphan drugs)<br>– Nedošlo k zajištění včasné dostupnosti komplexní léčby VO na úrovni standardů EU |
| | Vznik Center vysoce specializované péče pro VO dle §112 zákona 372/2011Sb., | – V období 2015–2020 neproběhlo udělování statutů CVSP-VO dle klasifikace ERN.<br>– Existence starších center (zejm. onkologická) podle dřívějších výzev<br>– Česká pracoviště se zapojila do ERN (od 2017)<br>– Oficiální zakotvení ERN v komunikaci MZD<br>– MZD v roce 2017 publikuje oficiální informaci o ERN, odkazuje na směrnici 2011/24/EU o přeshraniční péči a zdůrazňuje, že členské státy mají podporovat ERN zejména v oblasti VO<br>– Vytvoření zázemí a administrativní podpory provozu ERN – NKCVO a Orphanet tým<br>– Podpora financování ERN ze strany EU |

| | | |
|---|---|---|
| | Podpora a rozvoj aktivního zapojení do mezinárodních aktivit ERN, zapojení pacientů do ePAG | - Zapojení do ePAG možné od vzniku ERN – **do roku 2020 nevyužito** |
| **Opatření** | **Úkoly v Národních akčních plánech** | **Konkrétní realizované aktivity do roku 2020** |
| **6. Zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob s VO** | Zavedení systému MKF (ICF) a dalších nástrojů pro posouzení funkčního stavu do širší klinické praxe | – Publikace elektronických podkladů k MKF.<br>– Zavedení elektronického formuláře ICF Checklist.<br>– Publikace dotazníku WHODAS 2.0.<br>– Příprava české verze Barthelové testu a SF-36.<br>– Zahájení jednání institucí k implementaci MKF (MZD, MPSV, ČSÚ, ÚZIS).<br>– Příprava MKF jako oficiální klasifikace prostřednictvím Sdělení ČSÚ.<br>– Pilotní studie klasifikace pacientů podle funkčního stavu (1. LF UK + VFN).<br>– Studie proveditelnosti sběru dat o funkčním stavu prostřednictvím MKF<br>– Publikována studie na téma aplikace MKF v praxi https://cejph.szu.cz/doi/10.21101/cejph.a4140.pdf<br>– Studie „Use and evaluation of the Czech version of the SF-36 questionnaire…" validovala českou verzi SF-36 v praxi https://cejph.szu.cz/artkey/cjp-200002-0006_Use-and-evaluation-of-the-Czech-version-of-the-SF-36-questionnaire-self-reported-health-status-of-medical-stude.php?l=cz |
| | Vzdělávání odborné veřejnosti o systému MKF | – Kurzy používání MKF organizované Klinikou rehabilitačního lékařství 1. LF UK a VFN.<br>– Příprava podkladů ÚZIS pro tvorbu klinických formulářů MKF pro specifické diagnózy/situace.<br>– Využití mezinárodního projektu ICF Core Sets jako metodického základu pro tyto formuláře. |
| | Zdravotně-sociální služby („zdravotně-sociální pomezí") | – Zvaní zástupců MPSV na pacientská setkání na MZD pro zlepšení spolupráce.<br>– Spolupráce MPSV, MZD a organizací osob se zdravotním postižením na koordinaci rehabilitace.<br>– Zvýšení příspěvku na péči – posílení dostupnosti služeb pro osoby závislé (včetně osob s VO).<br>– Zřízení mezirezortní pracovní skupiny k problematice sociálně-zdravotních služeb.<br>– Publikace „Zdravotně-sociální pomezí v sociálních službách" od Charita ČR |
| | Rozvoj a podpora paliativní péče u VO | – Projekt „Rozvoj paliativní péče u pacientů se vzácnými onemocněními" (ČAVO, NF Avast)<br>– Průzkum „Potřeby pacientů se vzácnými onemocněními a jejich rodin v rámci paliativní péče v ČR"<br>– Seminář v Poslanecké sněmovně – „Komplexní a podpůrná péče u vzácných onemocnění" (2019)<br>– Konference ČAVO a odborné akce (na téma paliativní péče u VO)<br>– Vznik a rozvoj Centra paliativní péče a Vznik dětské sekce paliativní medicíny při odborné společnosti ČSPM ČLS JEP |

| Opatření | Úkoly v Národních akčních plánech | – Konkrétní realizované aktivity do roku 2020 |
|---|---|---|
| **7. Podpora základního a aplikovaného výzkumu v oblasti VO** | Účelová podpora vědy a výzkumu v oblasti VO – na národní úrovni | – Projekty v rámci AZVČR, GAČR; TAČR pro VO nevypsány<br>– Určení příčin vzácných geneticky podmíněných nemocí – pediatrie Projekt AZV NV15-28208A (2015–2018) (https://starfos.tacr.cz/en/projekty/NV15-28208A)<br>– Pokračování téhož konceptu – rozšířený projekt Projekt AZV NV19-07-00136 (2019–2022)<br>– Spolufinancování výzkumů (NCMG, CEITEC, BIOCEV) na vzácná genetická onemocnění GAČR |
| | Účelová podpora vědy a výzkumu v oblasti VO – na mezinárodní úrovni | – Účast na mezinárodních projektech E-rare.org (konec r. 2017)<br>– Zapojení do výzkumných konsorcií (projekt RD-connect.eu, RD-neuromics.eu a eurenomics.eu 7 - rámcový program EU, Horizon 2020 – VisionNMD, Solve-RD)<br>– ukončena realizace projektu „Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN v Motole“ v gesci NKCVO |
| | Rozvoj spolupráce fakultních a mimofakultních vědeckých pracovišť a lék. a nelék. fakult | – Spolupráce NKCVO s Akademií věd ČR – Biocev a Biotechnologickým ústavem při řešení projektů v oblasti VO v oblasti molekulární patogenetiky<br>– Spolupráce s Oddělením genetické ekotoxikologie a nanotoxikologie – Ústavu experimentální medicíny AV ČR, v.v.i., Praha |
| | Institucionální podpora na mezinárodní spolupráci ČR ve výzkumu a vývoji v oblasti VO | – Zapojení ČR (MŠMT) do iniciativy ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases (2017)<br>– Umožnění účasti českých výzkumných organizací ve výzvách ERA-Net na projekty výzkumu vzácných onemocnění (financování od r. 2018)<br>– Účast ČR na evropské iniciativě E-Rare-3 (2014–2019)<br>– Zapojení ČR do přípravy a realizace programu European Joint Programme Cofund on Rare Diseases (EJP RD) (od r. 2017)<br>– Zařazení EJP RD do rámcového programu Horizon 2020<br>– Podpora vyhlašování mezinárodních výzev na výzkumné projekty zaměřené na VO<br>– Zapojení stakeholderů do EJP RD – výzkumné organizace, výzkumné infrastruktury, pacientské organizace, regulační orgány a podnikový sektor |

| Opatření | Úkoly v Národních akčních plánech | Konkrétní realizované aktivity do roku 2020 |
|---|---|---|
| **8. Sjednocení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků o VO** | Národní sběr dat v oblasti VO, zlepšování metodik sběru těchto dat podpora účasti na mezinárodních projektech sběru dat v oblasti RD | – Možnost vykazování ORPHAkódů v Národním registru vrozených vad (NRVV)<br>– Překlad terminologie Orphanet do CZ<br>– Majorita onemocnění zadávána stále s pomocí MKN-10<br>– Zavádění podrobnějších klasifikačních systémů (OMIM, OrphaCodes, SSIEM) do NRRZ a do datového standardu<br>– Sběr dat o VO limitován nedostatečnou podrobností MKN-10<br>– Tvorba minimálního datového modelu pro VO (MDS RD)<br>– Zřízení odborných registrů vzácných onemocnění v rámci jednotlivých medicínských odborností (2012–2014) |
| | Právní rámec sběru dat a biologických vzorků | – Platnost GDPR v ČR – Nařízení (EU) 2016/679 začalo přímo platit i pro zdravotnická data – včetně databází, registrů a biobank<br>– Nový český zákon č. 110/2019 Sb., o zpracování osobních údajů<br>– Metodika implementace GDPR pro zdravotnictví (MZD + ÚZIS, 2018)<br>- „Jak implementovat Nařízení (EU) 2016/679… ve zdravotnictví“<br>- „Jak implementovat GDPR v ambulantní sféře“<br>– Právní aspekty odběru vzorků pro diagnostiku a výzkum VO jsou řešeny v souladu s § 28 a § 29 zákona č. 373/2011 Sb.<br>– Úprava sběru dat a biologických vzorků v souladu s GDPR – zákon č. 110/2019 Sb., o zpracování osobních údajů, ve znění pozdějších předpisů<br>– Projekt sběru dat dle MKN 11<br>- konference KlasifiKon 2018 – hlavní téma MKN-11 a její implementace, včetně dopadů na sběr dat, přednášky ÚZIS a MZD<br>- konference KlasifiKon 2019 – prezentace o implementaci MKN-11 v ČR, vč. zmínky o pilotních projektech SNOMED CT a přípravě datového modelu pro MKN-11 |
| **9. Podpora a posílení role organizací pacientů se vzácným onemocněním s VO** | Spolupráce s PO v ČR, rozvoj spolupráce s evropským sdružením EURORDIS | – Zapojení PO do Meziresortní a mezioborová pracovní skupiny pro vzácná onemocnění<br>– zapojení ČAVO a NKCVO do Meziresortní a mezioborové pracovní skupiny pro VO při MZD<br>– Zastřešení pacientských organizací prostřednictvím ČAVO<br>– Aktivní členství ČAVO v EURORDIS (aplikace poznatků v ČR)<br>– Jmenování předsedkyně ČAVO do Pacientské rady ministra zdravotnictví<br>– ČAVO – Aktivní prosazování legislativních změn v oblasti vzácných onemocnění a léčiv pro vzácná onemocnění |
| | Podpora činnosti pacientských organizací | – Zavedení a rozvoj Akademie pacientských organizací (APO) pro profesionalizaci PO<br>– Realizace dalších vzdělávacích projektů pro pacienty a pacientské organizace ze strany různých institucí a firem.<br>– ČAVO a další PO absolvovaly audit „Značka spolehlivosti“ |

| | | |
|---|---|---|
| | | – Možnost zapojení pacientských organizací do grantů podporujících jejich činnost (MZD, vláda ČR, MPSV, soukromé grantové programy)<br>– Nárůst nabídky kvalitních soukromých grantů na podporu pacientských organizací |
| | Podpora fungování a provozu pacientských organizací (web stránky, překlady odborných materiálů atd.) | – ČAVO<br>- Dotace ze strany MZD ČR – na informační kampaň ke zvýšení povědomí, včasná diagnostika VO, rozvoj webu vzacna-onemocneni.cz, Informační kampaň ke dni VO a zvyšování informovanosti = celkem 11 dotačních titulů<br>- Dotace ze strany Úřadu práce ČR (4)<br>- Dotace ze strany Úřadu vlády ČR (5) – podpora spolků zdravotně postižených, Rok pro VO, koordinace aktivit podpory VO, koordinace a podpora VO 2019, Zajištění služeb pro pacienty s VO<br>– Během let 2012-2020 podporovány různé PO zabývající se VO několika stovkami dotací (https://www.hlidacstatu.cz/)<br>– Překlady doporučení EURORDIS / ERN do češtiny<br>– Orphanet – česká terminologie VO (2016-2017)<br>– Profesionalizace pacientských organizací – APO<br>– Značka spolehlivosti (AVPO ČR) |
| **Opatření** | **Úkoly v Národních akčních plánech** | **Konkrétní realizované aktivity do roku 2020** |
| **10. Meziresortní a mezioborová spolupráce** | Koordinace plnění úkolů vyplývajících z NSVO 2010-2020 a příslušných akčních plánů. | – Ustanovení Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro VO (MPS VO) (2010)<br>– Koordinace plnění úkolů a aktivit MPS VO vycházející z NSVO 10-20 a 2NAP VO,<br>– Průběžné informace a předkládání zpráv o plnění NAP 2018-2020 – není k dispozici<br>– Zajištění úspěšného zapojení českých pracovišť do sítí ERN<br>– Zpráva plnění NAP 2015-2017 |
| | Koncepční zajištění včasného přístupu k péči a léčbě / k novým možnostem léčby (Orphanům) v souladu s přístupem v ostatních vyspělých zemích EU a legislativní úprava | – Činnost MPS VO – průběžné informace a předkládání zpráv o plnění NAP 2018-2020 – není veřejně k dispozici<br>– S účinností od 1.1.2015 doplněny do zákon č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění pojmy související s VO<br>– Nedošlo ke zkrácení správního řízení pro schválení úhrady LPVO<br>– SÚKL zapojen do pracovní skupiny MoCa<br>– Přehled registrovaných LPVO v ČR |
| | Koordinace činnosti ERN a rozvoj informačního portálu | – Činnost MPS VO, průběžné informace a předkládání zpráv o plnění NAP 2018-2020 – veřejně není k dispozici<br>– Zapojení českých pracovišť do ERN – 2NAP – zapojeno 8 poskytovatelů ZP a 26 pracovišť<br>– NKCVO plní koordinační roli<br>– Rozvoj portálu vzacni.cz, vrozene-vady.cz a emailové helplinky |

| Opatření | Úkoly v Národních akčních plánech | Konkrétní realizované aktivity do roku 2020 |
|---|---|---|
| **11. Zahraniční spolupráce v oblasti VO** | Spolupráce na mezinárodní úrovni v oblasti VO, výměna zkušeností, dat, informací komise<br>EURORDIS | – Mezinárodní workshopy pro EU projekty – 3Gb-test.eu, Human Genome Variation Society<br>– Spolupráce s EAHC DG Sanco<br>grantová konsorcia RD-Connect.eu, RD-Action.eu<br>– Spolupráce IRDIRC.org a COMP EMA |
| | Spolupráce v rámci projektu Evropské komise EuroPlan/EURORDIS | – Spolupráce ČAVO a EURORDIS<br>– Rozvoj spolupráce NKCVO a ČAVO s norským centrem Frambu.no<br>– Účast PO na vzdělávacích seminářích ve Frambu<br>– Účast českých zástupců ERN na mezinárodní přednášce v rámci projektu Europlan<br>– Podpora vzniku a rozvoje ERN prostřednictvím přednášky v rámci projektu Europlan na zasedání Meziresortní a mezioborové pracovní skupiny. |
| | Jednotná klasifikace VO do připravované aktualizace MKN-11 a ve spolupráci s konsorciem Orphanet. | – Vykazování ORPHAkódů v Národním registru vrozených vad (od roku 2016)<br>– Překlad kompletní terminologie Orphanet pro vzácná onemocnění do českého jazyka (2016–17)<br>– Spolupráce s konsorciem Orphanet na začlenění ORPHAkódů do MKN-11<br>– Úvahy ÚZIS o rozšíření možnosti využití ORPHAkódů v dalších zdravotnických datových sběrech |

# 1 PÉČE ZAMĚŘENÁ NA PACIENTA

**Vzácná onemocnění** představují velmi rozmanitou skupinu diagnóz – mohou postihovat kteroukoliv orgánovou soustavu a ovlivňovat růst, vývoj, pohyb, smyslové vnímání, kognitivní funkce i schopnost samostatného života. Mnohá z nich znamenají vážné ohrožení života, jiná pak chronicky a dlouhodobě zhoršující se kvalitu života pacientů i jejich rodin. Kromě samotného onemocnění čelí pacienti často i dalším překážkám – obtížím při stanovení diagnózy, omezené dostupnosti specializované péče, potřebě koordinace různých odborností a absenci systematického propojení zdravotních a sociálních služeb.

**Péče zaměřená na pacienta** je založena na zdravotní péči, která respektuje individuální preference, hodnoty a potřeby pacienta při klinickém rozhodování. Tento přístup vnímá pacienta jako aktivního partnera, jenž se spolupodílí na plánování péče. Jeho základem jsou respekt a důstojnost pacienta, schopnost efektivně komunikovat své potřeby a aktivně se zapojit do rozhodovacích procesů. Důraz je kladen na komplexní pohled, jenž zahrnuje nejen medicínské, ale také psychologické, sociální, duchovní a kulturní potřeby pacienta.

S těmito principy úzce souvisí i **informovanost pacientů a jejich rodin**, která představuje nezbytný předpoklad skutečné participace na péči. Pacienti s VO a jejich blízcí často čelí výraznému informačnímu deficitu. Kvalitní informační a edukační podpora je proto zásadním nástrojem pro posilování autonomie pacientů a schopnosti podílet se na rozhodování o péči. Zároveň přispívá ke zlepšení adherence k léčbě, orientaci ve zdravotním systému a celkovému zvýšení kvality života pacientů i jejich rodin.

## 1.1 Zapojení pacientů a jejich blízkých do péče a rozhodovacích procesů

Zapojení pacientů a jejich blízkých do péče představuje **jeden z klíčových principů moderního zdravotnictví**. Péče je založena na partnerském vztahu mezi pacientem, jeho rodinou a zdravotníky, který podporuje aktivní účast pacienta na rozhodování o vlastní léčbě. Tento přístup vychází ze srozumitelné a citlivé komunikace, transparentního plánování péče a respektu k individuálním potřebám pacienta. Součástí tohoto modelu je zapojení rodiny, která může působit jako pečující osoba i psychická podpora.

**Aktivní účast pacientů a jejich blízkých** na rozhodování přispívá k individualizaci péče a umožňuje její lepší přizpůsobení potřebám jednotlivce. Informovaný pacient dokáže lépe komunikovat své potřeby. Rodina má přístup k potřebným informacím i konzultacím a může být zapojena do plánování péče, pokud si to pacient přeje. Tento přístup zahrnuje pravidelný sběr zpětné vazby od pacientů a spolupráci s pacientskými organizacemi, které pomáhají se sdílením zkušeností i orientací v systému.

### 1.1.1 Shrnutí dosavadního vývoje

**Zapojení pacientů do péče**

Základní podmínky pro **zapojení pacientů a jejich blízkých do péče a rozhodovacích procesů** představuje v ČR legislativní rámec, konkrétně např. § 28-46 Zákon č. 372/2011 Sb. zákon o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), ve znění pozdějších předpisů[1]. Zákon upravuje práva a povinnosti pacientů a jejich blízkých následovně:

[1] § 28-46 Zákon č. 372/2011 Sb., zákon o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), ve znění pozdějších předpisů. Online. In: *Sbírka zákonů České republiky*. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: (https://www.e-sbirka.cz/sb/2011/372/2026-01-01)

## Pacient je informován, respektován a zapojen do rozhodování

- Pacient má právo na poskytování zdravotních služeb na náležité odborné úrovni.
- Služby jsou pacientovi poskytnuty s jeho svobodným a informovaným souhlasem (není-li stanoveno zákonem jinak).
- Pacient má právo na úctu, důstojné zacházení, na ohleduplnost a respektování soukromí při poskytování zdravotních služeb v souladu s charakterem poskytovaných služeb.
- Poskytovatel zdravotnické péče má povinnost zajistit, aby byl pacient srozumitelným způsobem v dostatečném rozsahu:
    - informován o svém zdravotním stavu a
    - navrženém individuálním léčebném postupu a všech jeho změnách (dále jen „informace o zdravotním stavu“),
    - umožnit pacientovi nebo **osobě určené pacientem** klást doplňující otázky vztahující se k jeho zdravotnímu stavu a navrhovaným zdravotním službám, které musí být srozumitelně zodpovězeny.
- Pacient se může vzdát podání informace o svém zdravotním stavu, popřípadě může určit, které osobě má být podána.

## Právo být doprovázen další osobou

Pacient má při poskytování zdravotních služeb dále právo na:

- nepřetržitou přítomnost zákonného zástupce ... je-li nezletilou osobou,
- nepřetržitou přítomnost opatrovníka ... je-li osobou, jejíž svéprávnost je omezena ...
- přítomnost **osoby blízké** nebo osoby určené pacientem, a to v souladu s jinými právními předpisy a vnitřním řádem, a nenaruší-li přítomnost těchto osob poskytnutí zdravotních služeb; ...

## Přístup rodiny k informacím

- Pokud to vyžaduje zdravotní stav/povaha onemocnění, může poskytovatel předat nezbytné informace osobám, které budou o pacienta osobně pečovat, a to pro zajištění péče či ochranu jejich zdraví.
- Pacient může při přijetí do péče určit osoby, které mohou být informovány o jeho zdravotním stavu, může určit, zda tyto osoby mohou nahlížet do zdravotnické dokumentace a jakým způsobem mohou být informace o jeho zdravotním stavu sdělovány.
- Není-li pacient schopen určité osoby určit, mají **osoby blízké** právo na aktuální informace o zdravotním stavu a na výpisy/kopie dokumentace.
- U nezletilých pacientů a u pacientů s omezenou svéprávností náleží právo na informace a kladení otázek zákonnému zástupci/opatrovníkovi a také pacientovi, je-li přiměřeně rozumově a volně vyspělý.

## Konzultování plánu péče, srozumitelné vysvětlení možností léčby

**Poskytovatel je povinen:**

- zajistit, aby byl pacient srozumitelným způsobem v dostatečném rozsahu informován o svém zdravotním stavu a o navrženém individuálním léčebném postupu a všech jeho změnách,
- umožnit pacientovi nebo osobě určené pacientem klást doplňující otázky vztahující se k jeho zdravotnímu stavu a navrhovaným zdravotním službám, které musí být srozumitelně zodpovězeny,

- zajistit, aby byl pacient seznámen se svými právy a povinnostmi při poskytování zdravotních služeb a vnitřním řádem; vnitřní řád nesmí zasahovat do práv pacienta nad míru, která je nezbytně nutná zejména pro řádný chod zdravotnického zařízení a respektování práv ostatních pacientů,
- zajistit sestavení, koordinaci a realizaci individuálního léčebného postupu a komplexnost, návaznost a koordinovanost poskytovaných zdravotních služeb,
- zajistit, aby byl pacient informován o dalších zdravotních službách a dalších možných sociálních službách, které mohou zlepšit jeho zdravotní stav, zejména o možnostech sociální, pracovní a pedagogické rehabilitace.

### Informace o zdravotním stavu obsahují:

- Příčinu a původ nemoci, její stádium a předpokládaný vývoj, jsou-li tyto informace známy.
- Účel, povahu, předpokládaný přínos, možné důsledky a rizika navrhovaných zdravotních služeb, včetně jednotlivých zdravotních výkonů.
- Jiné možnosti poskytnutí zdravotních služeb, jejich vhodnost, přínosy a rizika pro pacienta.
- Informace o další potřebné léčbě.
- O omezeních a doporučeních ve způsobu života s ohledem na zdravotní stav.
- Možnost vzdát se podání informace o zdravotním stavu podle § 32.
- Možnost určit osoby podle § 32 a 33 nebo vyslovit zákaz podávání informací o zdravotním stavu.

Pacienti mají možnost podílet se na rozhodování o své péči, například prostřednictvím získání tzv. **Druhého názoru** (second opinion) (VZP 2022), tedy posouzení svého zdravotního stavu či navrhovaného léčebného postupu jiným lékařem. Toto právo vychází z principu informovaného souhlasu a zásady spolurozhodování o poskytované péči podle výše zmíněného zákona. Druhý názor pomáhá pacientům lépe se orientovat v možnostech léčby, potvrdit nebo upřesnit diagnózu a posiluje důvěru mezi pacientem a zdravotníkem.

**Poskytovatel zdravotních služeb** má povinnost zajistit, aby jinému poskytovateli nebo jinému zdravotnickému pracovníkovi, od nichž si pacient vyžádal konzultační služby, byly zpřístupněny informace vedené o zdravotním stavu pacienta ve zdravotnické dokumentaci, které jsou pro poskytnutí konzultačních služeb nezbytně nutné.

**Zapojení pacientů do rozhodování** je v souladu s principy participativní péče, která je běžná i v dalších zemích EU, v praxi se může lišit podle národních systémů a dostupnosti podpory. Na evropské úrovni posiluje práva pacientů Rada Evropy i Evropský parlament. Rada Evropy ve svém doporučení Rec(2000)5 (COUNCIL OF EUROPE 2000) zdůrazňuje potřebu aktivního zapojení pacientů a pacientských organizací do rozhodovacích procesů ve zdravotnictví. Toto doporučení vyzývá členské státy k zajištění účasti občanů na všech úrovních rozhodování o zdravotní péči, což je považováno za klíčový prvek demokratického procesu a efektivního fungování zdravotnických systémů.

### Přeshraniční péče

Přeshraniční péče je upravena Směrnicí Evropského parlamentu a Rady 2011/24/EU (EVROPSKÝ PARLAMENT A RADA EVROPSKÉ UNIE 2011) o *uplatňování práv pacientů v přeshraniční zdravotní péči*. Stanovuje pravidla pro usnadnění přístupu k bezpečné a kvalitní zdravotní péči a podporuje spolupráci mezi členskými státy. Stanovuje také povinnost členských států zřídit tzv. **Národní kontaktní místo** (National contact point, NCP). V ČR tuto funkci plní Kancelář zdravotního pojištění (KZP) (PORTÁL VEŘEJNÉ SPRÁVY 2025).

Zřízeno bylo také **Národní kontaktní místo pro elektronické zdravotnictví** (NCEZ 2023a) (National Contact Point for eHealth – NCPeH), jehož správcem je MZD ČR a provozovatelem Kraj Vysočina. NCPeH (NCEZ 2023b) je informační systém veřejné správy, který slouží pro přeshraniční i vnitrostátní předávání zdravotnické dokumentace mezi poskytovateli zdravotní péče. Umožňuje bezpečné sdílení údajů o pacientech v rámci evropské infrastruktury MyHealth@EU (např. pacientský souhrn a eRecept), přičemž neukládá samotná zdravotní data, ale pouze metadata o přenesených transakcích. Pacienti mohou prostřednictvím Portálu občana získat přístup ke svému pacientskému souhrnu, který je definován jako součást zdravotnické dokumentace ve vyhlášce č. 444/2024 Sb., o zdravotnické dokumentaci. Tento systém např. umožňuje ošetřujícím lékařům v jiných členských státech EU bezpečně získat základní údaje o pacientovi z ČR.

## Zapojení pacientů do péče v rámci jednotlivých ERN – projekt SYPOVO

V rámci dotazníkového šetření v projektu SYPOVO (MZD 2024) na otázku týkající se zapojení pacientů do procesu rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu odpovědělo celkem 53 pracovišť. 94 % z nich uvedlo, že zapojení pacientů do péče je u nich zavedeno, 6 % (3 pracoviště) odpovědělo, že nikoli (MZD 2024). Z obsahové analýzy otevřených odpovědí na otázku týkající se konkrétních způsobů zapojení pacientů vyplynulo, že největší podíl představuje sdílené rozhodování o péči (45 % tvrzení), kdy pacient či rodina aktivně participují na výběru a schvalování léčebných postupů. Dále se objevovala témata jako edukace a vysvětlování léčby (14 %), informovaný souhlas a poskytování informací (12 %), komunikace a konzultace s lékařem nebo rodinou (12 %) a individuální přístup (10 %). Okrajově byla zmiňována spolupráce s pacientskými organizacemi (4 %) a ve 2 % byly zmíněny případy omezeného zapojení pacientů. Tyto výsledky ukazují, že ve většině center je zapojení pacientů do rozhodování již v nějaké formě součástí péče (MZD 2024).

## Zapojení pacientských organizací a jejich role v péči o pacienty s VO

**Pacientské organizace** jsou neziskové subjekty, které sdružují pacienty s různými, jak běžnými, tak vzácnými onemocněními, jejich rodiny a blízké. Jejich hlavním cílem je **podporovat pacienty v jejich životní situaci a pomáhat jim lépe se orientovat v systému zdravotní a sociální péče.**

V české legislativě je používán pojem *organizace pacientského segmentu*, který zahrnuje:

- **pacientské organizace (PO)** (složené převážně z pacientů a jejich zástupců)
- a organizace na pomoc pacientům (zaměřené spíše na poskytování služeb a podporu pacientů).

Organizace, které splní podmínky stanovené zákonem (§113 f zákona č. 372/2011 Sb.,), mohou být na jejich žádost zapsány do **Seznamu pacientských organizací** (MZD 2025c) vedeného MZD ČR. Zapsané organizace mohou zastupovat pacientskou veřejnost v řízeních a procesech, pokud to zákon stanoví nebo pokud je k tomu přizve orgán veřejné moci.

PO mohou být zapsané v **Seznamu pacientských organizací** nebo mohou působit mimo tento seznam. Zapsané organizace splňují zákonné podmínky a mohou oficiálně zastupovat pacienty v řízeních a poradních orgánech ministerstva. Nezapsané subjekty plní stejné základní funkce (podpora pacientů, informovanost, komunitní činnost, osvěta apod.), fungují podle obecné legislativy pro neziskové organizace – zejména Občanského zákoníku (§ 214 a násl., § 402 a násl.) a dalších předpisů upravujících účetnictví, transparentnost a činnost neziskových subjektů.

Podporu PO zprostředkovává webový **Portál pro pacienty a pacientské organizace**[2], který slouží jako centrální informační místo spravované MZD ČR. Portál poskytuje přehled registrovaných PO, informace o jejich činnosti, vzdělávací materiály, aktuální zprávy z oblasti zdravotnictví a přístup k nástrojům pro profesionalizaci organizací a podporuje jejich propojení s pacienty, odborníky i veřejnou správou.

**Abecední seznam organizací pro pacienty nejen s VO na Portále pro pacienty a PO.** Možnost **Vyhledání PO** podle názvu nemoci nebo zdravotního problému, podle diagnostické skupiny dle MKN-10, kraje působnosti a věkové skupiny pacienta.

**Pacientská rada**[3] je stálý poradní orgán Ministra zdravotnictví ČR, složený ze zástupců PO, který zprostředkovává hlas pacientů na ministerstvu. Rada se podílí na připomínkování legislativních i nelegislativních materiálů a vydává stanoviska. Proaktivně zřizuje pracovní skupiny zaměřené na různé oblasti, jako jsou: zdravotnické prostředky, inovativní léčba, zdravotně-sociální pomezí, duševní zdraví, celiakie, eHealth, systémové financování PO, práva pacientů a dostupnost péče a úhrad. Na činnost Pacientské rady navazuje Pacientský hub.

**Pacientský hub**[4] vytváří prostor pro spolupráci pacientů, odborníků i veřejnosti v oblasti zdraví. Jeho cílem je podporovat profesionalizaci PO a posilovat jejich schopnost účinně zastupovat pacienty. K hlavním aktivitám patří vzdělávací programy, osvětové akce a provoz sdíleného pracovního a komunitního prostoru zaměřeného na rozvoj organizací, komunikaci, fundraising a orientaci ve zdravotním systému.

**Seznam 240 PO zabývající se nejen vzácnými onemocněními na portále Pacientského hubu.**

**Národní asociace pacientských organizací (NAPO)**[5] je zastřešující sdružení, které spojuje různé pacientské organizace. Cílem NAPO je prosazovat zájmy pacientů vůči státní správě, podílet se na tvorbě zdravotní politiky a podporovat členské organizace v jejich rozvoji. NAPO nabízí svým členům vzdělávací programy, odborné konference, networking a zázemí pro efektivní zastupování pacientů v jednáních s institucemi a dalšími partnery.

**Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)**[6] je jedním z významných členů NAPO, zaměřuje se specificky na problematiku **VO**. Sdružuje pacientské organizace i jednotlivce s velmi vzácným onemocněním, pro jejichž onemocnění neexistuje pacientská organizace. ČAVO se podílí na tvorbě zdravotní politiky, poskytuje poradenské služby, osvětu, podporuje včasnou diagnostiku, zastupuje zájmy pacientské komunity na národní i evropské úrovni a aktivně spolupracuje s odborníky, institucemi i mezinárodními partnery.

[2] Portál pro pacienty a pacientské organizace (https://pacientskeorganizace.mzd.gov.cz/)
[3] Pacientská rada ministra zdravotnictví (https://pacientskeorganizace.mzd.gov.cz/cs/pacientska-rada/)
[4] Pacientský hub (https://www.pacientskyhub.cz/)
[5] Národní asociace pacientských organizací (https://silapacientu.cz/)
[6] Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) (https://vzacna-onemocneni.cz/o-nas/)

## Spolupráce ERN s pacienty a pacientskými organizacemi v ČR

Z analytických zpráv projektu SYPOVO (MZD, 2024) vyplývá, že spolupráce mezi jednotlivými ERN a pacientskými organizacemi je realizována v různé míře a podobě. Formy spolupráce jsou rozmanité a zahrnují např.:

- doporučení pacientských organizací nově diagnostikovaným pacientům,
- spolupráci při přípravě edukačních materiálů/překladech odborných informací,
- společné osvětové aktivity (semináře, webináře, setkání pacientů a odborníků),
- zapojení do průzkumů kvality péče nebo zjišťování potřeb pacientů,
- spolupráci při sběru dat pro výzkumné účely,
- podporu při zajištění návazných služeb v místě bydliště pacientů,
- a angažovanost při prosazování přístupu k léčbě a zastupování zájmů pacientů.

Pacientské organizace, které byly v rámci analytických zpráv jednotlivými ERN označeny jako spolupracující je možné najít v **Tab. 3** níže. Z celkového počtu 20 ERN center zapojených do projektu SYPOVO spolupracuje 17 z nich s alespoň jednou pacientskou organizací. Celkem jich s ERN centry spolupracuje 54. ERN ERKNet a ERN eUROGEN v době zpracování analytických zpráv nespolupracovaly s žádnou PO, u ERN GENTURIS odpovídající pacientská organizace dle analytické zprávy (k červnu 2024) neexistuje. V ČR existuje více aktivních PO, než s kolika jednotlivé ERN centra aktuálně spolupracují. To naznačuje potenciál pro další rozvoj spolupráce mezi centry a pacientským sektorem.

***Tab. 3*** *Seznam pacientských organizací zabývající se vzácnými onemocněními*

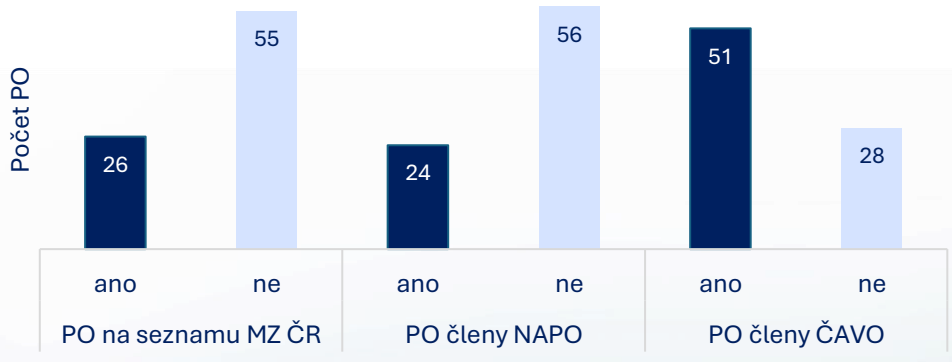
| Organizace | Spolupracující ERN* | Onemocnění / oblast | Seznam PO MZD ČR | Člen NAPO | Člen ČAVO |
|---|---|---|---|---|---|
| Národní asociace pacientských organizací, z.s. | | Sdružuje PO zaměřené na všechny typy onemocnění i zdravotního postižení působící v ČR | Ano | - | - |
| Česká asociace pro vzácná onemocnění, z.s. | | Zastřešující organizace pro VO | Ano | Ano | - |
| Asociace genové terapie | | Genové terapie | Ano | Ano | Ano |
| ADNP asociace, z.s. | | ADNP syndrom | Ne | Ne | Ano |
| AIPO, z.s. | | Autozánětlivá onemocnění / prim. imunodeficience | Ne | Ano | Ano |
| Albína, z.s. | ERN EYE, ERN Skin | Albinismus | Ne | Ano | Ano |
| ALSA, z.s. | | Amyotrofická laterální skleróza (ALS) | Ne | Ano | Ano |
| ANGELMAN CZ, spolek | | Angelmanův syndrom | Ne | Ne | Ano |
| ARPZPD v ČR, z.s., klub Be Treacher-Collins / Be TCS | | Treacher-Collinsův syndrom | Ne | Ne | Ano |
| Asociace muskulárních dystrofiků v ČR, z.s. | ERN EURO – NMD | Muskulární dystrofie a jiná nervosvalová onemocnění | Ano | Ano | Ano |
| ATOS, z.s. | | Tourettův syndrom | Ne | Ne | Ano |
| AVMinority, z.s. | | Vaskulární malformace / AVM (VASCA) | Ne | Ano | Ano |
| CiKáDa asociace pacientů s onemocněním ledvin (CKD), z.s. | | Chronické onemocnění ledvin (CKD) | Ne | Ne | Ne |
| České sdružení Marfanova syndromu | | Marfanův syndrom | Ne | Ne | Ano |

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| DEBRA ČR, z.ú. | ERN Skin | Epidermolysis bullosa | Ano | Ne | Ano |
| Diagnóza MDS | ERN EuroBloodNet | Myelodysplastický syndrom (MDS) | Ne | Ne | Ano |
| DIAGNÓZA NARKOLEPSIE, z.s. | | Narkolepsie | Ne | Ne | Ano |
| Dystonie – rodina spolu, z.s. | ERN-RND | Dystonie / NBIA a další poruchy hybnosti | Ne | Ano | Ano |
| Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility, z.s. | ERN ReCONNET, ERN Skin | Ehlers-Danlosovy syndromy / hypermobilita | Ne | Ne | Ano |
| END Duchenne, z.s. | ERN EURO – NMD | Duchenne/Becker svalová dystrofie | Ano | Ne | Ne |
| Frieda, z.s. | ERN-RND | Friedreichova ataxie | Ano | Ano | Ano |
| HAE Junior, z.s. | ERN-RITA | Hereditární angioedém | Ano | Ano | Ano |
| Kabuki syndrom CZ, z.s. | | Kabuki syndrom | Ne | Ne | Ano |
| Klub nemocných cystickou fibrózou, z.s. | ERN LUNG | Cystická fibróza | Ano | Ano | Ano |
| Klub pacientů mnohočetný myelom, z.s. | ERN EURACAN | Mnohočetný myelom | Ano | Ne | Ano |
| Kolpingova rodina Smečno | | Raná péče (SMA, DMD aj.) | Ne | Ne | Ano |
| Kongenévus CZ-SK, z.s. | | Kongenitální melanocytový névus | Ne | Ne | Ano |
| LYMFOM HELP, z.s. | ERN EuroBloodNet | Lymfomy | Ne | Ano | Ano |
| META – spolek pacientů se střádavými onemocněními, o.s. | MetabERN | Střádavá onemocnění (Pompe, Gaucher aj.) | Ne | Ne | Ano |
| METODĚJ, z.s. | ERN EURO – NMD MetabERN | Vzácná a ultravzácná metabolická onemocnění | Ano | Ano | Ano |
| MYGRA-CZ, z.s. | ERN EURO – NMD | Myasthenia gravis | Ano | Ne | Ano |
| Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s. | MetabERN | Dědičné metabolické poruchy | Ano | Ano | Ano |
| NEFROHEMA, o.p.s. | | Ahus (ERKNet), PNH (EUROBloodNet) | Ne | Ne | Ano |
| Občanské sdružení Imunodeficitních pacientů HAE/AAE | | Hereditární/akvírovaný angioedém | Ne | Ne | Ano |
| Paleček – Spolek lidí malého vzrůstu | ERN BOND ENDO ERN | Achondroplazie a další kostní dysplazie, onemocnění kalciofosfátového metabolismu | Ano | Ne | Ano |
| PARENT PROJECT, z.s. | ERN EURO – NMD | Duchenne/Becker svalová dystrofie | Ano | Ano | Ano |
| Rett Community, z.s. | | Rettův syndrom | Ne | Ano | Ano |
| Revma Liga Česká republika, z.s. | ERN ReCONNET | Vzácná a komplexní systémová onemocnění pojiva | Ano | Ano | Ano |
| Sdružení pacientů s plicní hypertenzí, z.s. | ERN LUNG | Plicní hypertenze | Ano | Ano | Ano |
| SMÁci, z.s. | ERN EURO – NMD | Spinální muskulární atrofie | Ano | Ano | Ano |

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| Společnost C-M-T, z.s. | ERN EURO – NMD | Charcot-Marie-Tooth neuropatie (CMT) | Ne | Ne | Ano |
| Společnost Parkinson,z.s. | | Parkinsonova choroba | Ne | Ano | Ano |
| Společnost pro mukopolysacharidosu, z.s. | MetabERN | Mukopolysacharidózy (MPS) a příbuzná metabolická onem. | Ne | Ne | Ano |
| Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě z.s. | ERN-RND | Huntingtonova choroba | Ne | Ne | Ne |
| Spolek Ichtyóza | ERN Skin | Ichthyóza | Ne | Ne | Ano |
| Spolek pro podporu lidí s Rubinstein–Taybi syndromem, z.s. | | Rubinstein–Taybi syndrom | Ne | Ne | Ano |
| Spolek Řasinka | ERN LUNG | Primární ciliární dyskineze (PCD) | Ne | Ne | Ano |
| Willík – spolek pro Williamsův syndrom, z.s. | | Williamsův syndrom | Ne | Ano | Ano |
| Život bez střeva, z.s. | ERN ERNICA | Syndrom krátkého střeva / intestinální selhání | Ne | Ne | Ano |
| Česká aliance pro kardiovaskulární onemocnění, z.s. | ERN GUARD-HEART | Kardiovaskulární choroby | Ne | Ne | Ano |
| Fuck Cancer, z.s. | | Onkologické diagnózy | Ano | Ano | Ano |
| PRADER-WILLI, z.s. | ENDO ERN | Prader-Willi syndrom | Ne | Ne | Ano |
| Tarlovova cysta, z.s. | | Tarlovova cysta | Ne | Ne | Ano |
| Spolek pro Atypické parkinsonské syndromy (APS). z.s. | ERN-RND | Atypické parkinsonské syndromy, PSP, MSA a další | Ne | Ano | Ano |
| Nadační fond dětské onkologie Krtek | ERN PaedCan | Zhoubné nádory u dětských a dospívajících pacientů | Ne | Ne | Ano |
| Český občanský spolek proti plicním nemocem (ČOPN) | ERN LUNG | Vzácná onemocnění dýchacího ústrojí | Ano | Ne | Ne |
| Lomivky | ERN BOND | Osteogenesis imperfecta (křehké kosti) | Ne | Ne | Ne |
| Sdružení rodičů a přátel diabetických dětí v ČR | ENDO ERN | Dětský diabetes (DM1) | Ano | Ne | Ne |
| Aliance pacientů s diabetem | ENDO ERN | Diabetes | Ano | Ne | Ne |
| Společnost E | ERN EpiCARE | Epilepsie | Ano | Ano | Ne |
| EPICANA | ERN EpiCARE | Syndrom Dravetové a některé epileptické encefalopatie | Ne | Ne | Ne |
| Epistop | ERN EpiCARE | Epilepsie | Ne | Ne | Ne |
| PurpleClub | ERN EpiCARE | Epilepsie | Ne | Ne | Ne |
| Muži proti rakovině | | Onkourologie (rakovina prostaty a varlat) | Ne | Ne | Ne |
| Hlas onkologických pacientů | ERN EURACAN | Onkologie – zastřešující onko PO | Ano | Ne | Ne |
| Pacientské sdružení pro Wilsonovu ch. | ERN RARE-LIVER | Wilsonova choroba | Ne | Ne | Ne |
| Pacientské sdružení akutní porfyrie | ERN RARE-LIVER | Akutní porfyrie | Ne | Ne | Ne |
| Český svaz hemofiliků | ERN EuroBloodNet | Poruchy krevního srážení | Ne | Ne | Ne |

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| Hemojunior | ERN EuroBloodNet | Děti s hemofilií a krvácivými poruchami | Ne | Ne | Ne |
| Diagnóza leukémie | ERN EuroBloodNet | Chronické leukémie, myeloproliferativní neoplazie, MDS | Ne | Ne | Ne |
| Srdíčkáři | ERN GUARD-HEART | Děti se srdeční vadou | Ne | Ne | Ne |
| Sdružení Onka | ERN PaedCan | Zhoubné nádory u dětských a dospívajících pacientů | Ano | Ne | Ne |
| Společně k úsměvu | ERN PaedCan | Zhoubné nádory u dětských a dospívajících pacientů | Ne | Ne | Ne |
| HAIMA CZ | ERN PaedCan | Dětská onkologie a hematoonkologie | Ano | Ne | Ne |
| Spolek rodičů dětí a dospělých postižených Gaucherovou chorobou | | Gaucherova choroba | Ne | Ne | Ano |
| Brain Czech | ERN EURACAN | Nádory mozku a CS | Ne | Ne | Ne |
| Šance | ERN EuroBloodNet | Hematologická onemocnění | Ne | Ne | Ne |
| Veronica | | Hereditární nádor ovaria | Ne | Ne | Ne |
| Šance onkoláčkům | ERN PaedCan | Hematoonkologická onemocnění: | Ne | Ne | Ne |
| Kapka naděje | ERN PaedCan | Hematoonkologická onemocnění | Ne | Ne | Ne |
| Spolek Život s PBC a PSC | ERN Rare-Liver | Primární biliární cholangitida | Ne | Ne | Ne |

**Tab. 3** představuje seznam celkem 81 PO, které se aktuálně (červen 2025) zaměřují na pacienty se vzácným onemocněním a jejich rodiny. Tabulka obsahuje informace o existenci PO v **Seznamu pacientských organizací MZD** (MZD 2025) (které mohou na základě zákonného ustanovení oficiálně zastupovat pacienty v řízeních a poradních orgánech ministerstva), o jejich zapojení v NAPO a členství v ČAVO.




***Graf 1** Členství pacientských organizací (PO) pro VO v registrech a asociacích*

Z **Grafu 1** vyplývá, že 32 % z představených PO (**Tab. 3**) je na seznamu Ministerstva zdravotnictví ČR, celkem 30 % jich je členy Národní asociace pacientských organizací a 65 % jich je členy České asociace pro vzácná onemocnění.

## Zapojení PO v rámci evropských aktivit

**European Patient Advocacy Groups (ePAG)** neboli Evropská skupina pro ochranu práv pacientů[7] sdružuje > 300 zástupců pacientů ze 28 zemí EU, kteří se v ERN sítích zapojují do jejich vedení. Hlavním posláním těchto skupin je zajistit systematické zapojení pacientů do rozhodovacích procesů ERN s cílem zajistit, aby byl jejich hlas slyšen a zohledněn při tvorbě strategií a politik v oblasti vzácných a komplexních onemocnění.

Prostřednictvím účasti pacientských zástupců přispívají ePAG k prosazování potřeb pacientů, posilování klinické excelence a ke zlepšování výsledků diagnostiky, léčby a péče o osoby se vzácnými chorobami. V České republice existují ePAG zástupci v ERN RITA (2 zástupci), ERN RND (1), ERN ReCONNET (1) a ERN VASCERN (1).

**European Patients' Academy on Therapeutic Innovation (EUPATI)** neboli Evropská akademie pacientů pro terapeutické inovace[8] nabízí vědecky podložené, strukturované vzdělávací programy pro pacienty s VO v oblasti vývoje léčiv. Výstupy (kurzy, toolbox, guidance dokumenty a národní platformy) umožňují pacientským zástupcům aktivní a kvalifikované působení v rozhodovacích procesech výzkumu, regulace a hodnocení zdravotních technologií. Platforma EUPATI Česká republika (Czech EUPATI National Platform)[9] byla založena v létě 2022.

## Analýza potřeb a překážek v oblasti podpory pacientů s VO

### Analýza bariér v sociální podpoře u pacientů s VO v Centrech vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění (CVSP-VO) - projekt SYPOVO (MZD 2024)

Dotazníkové šetření mezi pacienty léčenými v CVSP-VO odhalilo pro pacienty 6 hlavních překážek. V oblasti **sociální podpory** pacienti zažívají:

- **opakovaná zamítnutí žádostí -** 65 % respondentů uvedlo, že se opakovaně setkávají s odmítnutím při podávání žádostí o sociální dávky či jinou formu podpory,
- **povinné opakované žádosti o již přiznané příspěvky –** i u progredujících diagnóz musí pacienti podávat nové žádosti a dokládat nezměněný stav či podstatu onemocnění,
- **neadekvátní posudkové škály –** standardní nástroje a využívané metody nereflektují specifika a podstatu VO či jejich periodický a proměnlivý průběh,
- **nevhodné načasování posudkového šetření –** kontroly mohou probíhat v období relativní stabilizace nemoci a nepostihují tak reálnou zátěž,
- **opomenutí kognitivních omezení –** u dospělých pacientů, kteří mají opatrovníka nebo potřebují péči rodiny, může šetření probíhat bez jejich přítomnosti, i když pacient např. trpí demencí a není schopen adekvátně posoudit svoji situaci,
- **nesystémovost a prodlevy –** nepropojené agendy žádostí a potvrzení vedou k výrazným zpožděním, zejména při opakovaných podáních žádostí.

**Sociální dávky** pobírají pacienti napříč všemi ERN centry, jsou jimi především: příspěvek na péči, invalidní důchod, karta ZTP.

[7] European Patient Advocacy Groups (ePAGs) (https://www.eurordis.org/our-priorities/european-reference-networks/epag/)
[8] European Patients' Academy on Therapeutic Innovation (EUPATI) (https://eupati.eu/)
[9] EUPATI Česká republika (https://cz.eupati.eu/)

**Z odpovědí řady dotázaných pacientů vyplynulo,** že stávající čtyřstupňový systém příspěvku na péči je nedostačující. Podle 20 % respondentů v něm chybí možnost individualizované podpory, která by lépe zohledňovala specifické potřeby osob se vzácnými onemocněními. Respondenti rovněž upozorňují, že některé dávky jsou administrativně velmi náročné a jejich výše často neodpovídá skutečným nákladům spojeným s onemocněním – například u příspěvku na mobilitu či u prvního stupně příspěvku na péči.

**Analýza potřeb pacientů** s VO ukazuje, že potřeba sociální podpory se výrazně zvyšuje v určitých klíčových životních a zdravotních situacích. Významnou roli přitom nehraje pouze samotný průběh těchto událostí (např. sdělení diagnózy), ale také včasný přístup k relevantním informacím a dostupnost odborného poradenství.

### Průzkum Rare Barometer

Průzkum *"The Impact of Living with a Rare Disease: Barriers and enablers of independent living and social participation"* (EURORDIS 2025), *kterého se* v období červen–září 2024 zúčastnilo téměř **9 600 lidí** s více než 1600 různými VO, přinesl klíčové poznatky o životě lidí se vzácným onemocněním v Evropě (**Graf 2**).

***Graf 2*** Bariéry v přístupu k podpoře podle pacientů s VO dle průzkumu Rare Barometer

**Graf 2** identifikuje hlavní překážky, se kterými se pacienti s VO setkávají při snaze o získání potřebné podpory. Nejčastěji jimi jsou administrativní překážky – složitý a zdlouhavý proces podání žádosti, dále více než třetina respondentů slyšela, že jejich onemocnění není „dostatečně závažné". Téměř třetina pacientů uvádí, že postrádá jasné informace o postupu a procesech; že jejich diagnóza vůbec nefiguruje v oficiálním seznamu podmiňujícím nárok na podporu, dále respondenti poukazují také na nedostatek personálu v existujících službách, což prodlužuje čekací doby.

### Péče o dítě s vážným onemocněním

Předložená data a informace pocházejí z průzkumu nadace Dobrý anděl (NADACE DOBRÝ ANDĚL 2020) provedeného v květnu 2018 mezi 793 rodinami, které pečují o dítě s vážným onemocněním (mimo onkologického) - nejčastěji se jedná o těžká kombinovaná postižení, svalové dystrofie,

metabolické poruchy, selhání orgánů, ale i řadu dalších **méně známých či dokonce vzácných onemocnění a syndromů**.

- Podle zjištění až 75 % rodičů nemůže kvůli péči o vážně nemocné dítě vykonávat své povolání, což vede k výpadku příjmu.
- 60 % rodin uvádí, že je péče o nemocné dítě zaměstnává prakticky na 24 hodin denně s tím, že průměrná doba, po kterou je nutné zajistit péči, je 18 hodin.

V prvních dnech, kdy se rodiny dozví diagnózu, vnímají největší nedostatek psychologické pomoci, dále pak také sociálního poradenství a finanční podpory. V dlouhodobém horizontu je pak nejvíce postrádaná finanční podpora, dále také psychologická pomoc společně se sociálním poradenstvím a personální pomocí. V kontextu budoucnosti rodiny s vážně nemocným dítětem velmi trápí jednak nejistý vývoj zdravotní situace jejich dítěte i to, jak v budoucnu bude zajištěna péče o dítě (např. po smrti rodičů), riziko psychického vyčerpání u pečujícího rodiče a také nedostatek finančních prostředků, které dítě se závažným onemocněním má.

### Zahraniční přístupy

**EURORDIS** – stanovuje ambici do roku 2030 zajistit **holistickou** (zdravotně-sociálně-psychologickou) **person-centred** péči pro všechny lidi se vzácným onemocněním v Evropě. Dokument vymezuje např. potřebu koordinace a podpory začlenění pacientů s VO do společnosti (EURORDIS 2019).

**Evropská komise** – Evropská komise rámuje vzácná onemocnění politikou **lepšího přístupu k diagnóze, informacím a péči**, a to skrze **sdílení expertizy** a přeshraniční spolupráci, rozvojem a správou IT platforem (vč. klinického systému CPMS), rozvoj evropského registru pro VO, podporou kodifikace VO, rozšiřováním znalostí, diagnostických nástrojů a inovací a také zlepšení rozpoznávání a viditelnosti jednotlivých VO tak, aby byly v souladu s principem FAIR (EUROPEAN COMMISSION 2025b).

**ePAG** – sdružení pacientských organizací a jejich zapojení do činnosti jednotlivých ERN, přinášejí téma potřeb pacientů a pomáhají, aby péče o pacienty i prováděný výzkum byly zaměřeny na pacienta.

## 1.1.2 Nulová varianta

Pokud by se participace pacientů a jejich blízkých v rozhodovacích procesech dále nerozvíjela nad rámec současného stavu, pacienti a jejich blízcí by i nadále měli svá práva, která jsou upravena legislativním rámce, jejich konkrétní podoba a realizace by však závisela více či méně na jednotlivých zdravotnících. V takovém případě by nedošlo k využití plného potenciálu většího zapojení pacientů do rozhodování a zapojení se do péče a nedošlo by ani ke zvýšení adherence k poskytované péči, tak jako i pacientských organizací za účelem systematičtějšího využívání jejich zkušeností při nastavování zdravotní politiky a péče.

## 1.2 Zajištění dostupné a srozumitelné informační podpory pro pacienty s VO a jejich blízké

Pacienti s VO a jejich rodiny mohou v některých případech čelit významnému deficitu informací. Ten zahrnuje nedostatek ověřených informací v českém jazyce, obtížnou orientaci v systému zdravotní a sociální péče a zpoždění přístupu ke specializovaným službám. Tyto obtíže se výrazněji dotýkají **nově diagnostikovaných pacientů a jejich rodin**, které potřebují rychle získat základní orientaci a přístup k odborné i psychosociální podpoře. Současně existují i diagnózy, u nichž je systém péče pro pacienty přehlednější s možností využití podpory koordinátora péče.

K zajištění potřeb pacientů je nezbytné poskytovat ověřené informace o diagnózách, dostupných specializovaných pracovištích a možnostech léčby v ČR i zahraničí, stejně jako přehled o sociální a finanční podpoře, právech pacientů, psychosociálních službách a kontaktech na PO. **Přístup k těmto informacím** usnadňuje zapojení pacienta do rozhodování, podporuje adherenci k léčbě a usnadňuje zvládání každodenních aspektů života se vzácným onemocněním.

Kvalitní informační podpora přináší přímé přínosy – zlepšuje spolupráci mezi pacienty a zdravotníky, posiluje důvěru v systém a umožňuje efektivnější využívání dostupných služeb (CARINI et al. 2021). Digitalizace péče (telemedicína, bezpečné online platformy s výsledky a kontakty na odborníky, dostupnost regionálních kontaktů), přispívá k lepší orientaci pacientů v systému. Sdílení ověřených informací podporuje také integraci pacientů do běžného života. Standardizované digitální nástroje a dostupné materiály pomáhají zdravotníkům i nezdravotnickým pracovníkům zlepšovat komunikaci s pacienty i s dalšími odborníky a snižují administrativní zátěž (CHEN et al. 2024).

### 1.2.1 Shrnutí dosavadního vývoje

V oblasti informační podpory pro pacienty se vzácnými onemocněními a jejich blízké byly v minulých letech podniknuty kroky směřující ke zlepšení dostupnosti a kvality informací. V ČR v posledních letech vzniklo několik důležitých iniciativ, které reagují na potřebu zvýšení informovanosti a podpory pacientů s VO.

**Vzniklé iniciativy:**

- vznik Národního koordinačního centra pro VO (NKCVO) při FN Motol,
- vznik Oddělení podpory práv pacientů na MZD, včetně:
    - vznik Pacientské rady a Pacientského hubu,
- ustavení MEKOVO,
- aktivity České asociace pro vzácná onemocnění ČAVO, včetně:
    - provozování národní informační linky (helplinka),
    - portálu vzacni.cz,
    - projekt Edukační centrum pro VO,
- česká jazyková mutace mezinárodního portálu Orphanet[10].

[10] Orphanet (https://www.orpha.net/cs)

## Potřeby pacientů a povědomí veřejnosti o vzácných onemocněních

### Informace a pacienti léčení v CVSP-VO – projekt SYPOVO (MZD 2024)

Zjištění týkající se informovanosti pacientů se vzácnými onemocněními vycházejí z projektu SYPOVO, který se primárně zaměřoval na širší aspekty života pacientů, avšak zahrnoval také otázky související s dostupností informací a podpůrných služeb. Výsledky výzkumné studie ukázaly, že **pacientské organizace (PO)** hrají klíčovou roli při zprostředkování podpory a poskytování relevantních informací. Největší potřeba sociální podpory podle respondentů vzniká zejména:

- při zhoršení zdravotního stavu a omezení sebeobsluhy či pracovní schopnosti (54 % respondentů),
- při sdělení diagnózy (13 % respondentů),
- při vyřizování žádostí o příspěvky nebo důchod (10 % respondentů).

Celkem 38 % respondentů uvádí **nedostatek dostupných a přehledných informací**. Informace o sociální podpoře získávají pacienti nejčastěji od PO (51 %), třetina respondentů také od PO dostává individuální poradenství. Téměř 40 % respondentů uvádí nedostatek a nepřehlednosti **informací o sociálních dávkách**. Při možnosti volně specifikovat, **jakou formu poradenství by pacienti ocenili**, uvedli:

- sociálního pracovníka se zkušeností se vzácnými onemocněními na úřadu (35 %),
- pracovníka v nemocnici, kde jsou sledováni (29 %),
- koordinátora péče v centru, kde jsou sledováni (12 %).

### Povědomí veřejnosti o vzácných onemocněních

Reprezentativní průzkum veřejného mínění, který v roce 2020 provedla agentura IPSOS[11] ve spolupráci s Českou asociací pro vzácná onemocnění (ČAVO), analyzoval úroveň znalostí, postoje i očekávání české populace vůči problematice VO.

**Obecné povědomí o VO:**

- 42 % respondentů zná, co pojem „VO“ znamená, 50 % o něm alespoň slyšelo,
- 47 % respondentů dokázalo spontánně uvést konkrétní VO,
- povědomí roste s vyšším vzděláním, věkem a je vyšší u žen,
- povědomí o VO bylo v roce 2020 vyšší než v roce 2014 a 2016.

**Znalosti definic, počtu VO a počtu pacientů:**

- pouze 19 % respondentů správně definovalo VO (onemocnění postihující < 1 / 2 000),
- 22 % uvedlo, že existují tisíce VO (realistický odhad),
- průměrný odhad počtu pacientů s VO v ČR byl 133 tisíc,
- jen 2 % respondentů si myslí, že je pacientů více než 500 tisíc.

**Vnímání péče o pacienty s VO:**

- většina lidí vnímá VO jako celoživotní a život ohrožující stav,
- 64 % respondentů si myslí, že pacienti s VO jsou léčeni u specialistů,
- 37 % dotázaných si myslí, že jsou léčeni ve specializovaném centru.

**Zkušenost s VO:**

- 18 % respondentů zná někoho s VO – nejčastěji z rodiny nebo blízkého okolí

**Znalost pacientských organizací (PO):**

- 46 % dotazovaných zná alespoň jednu PO; nejčastěji DEBRA ČR (22 %), ČAVO (12 %), Klub CF (11 %),
- znalost PO koreluje s vyšším povědomím o VO.

[11] IPSOS 2020. Povědomí o vzácných onemocněních: průzkum mezi běžnou populací (https://www.vzacna-onemocneni.cz/images/dokumenty/Prezentace/Povedomi_o_vzacnych_onemocneni_2020_pruzkum_CAVO_IPSOS_Populace.pdf)

**Chování při podezření na VO:**

- 39 % respondentů by při podezření na VO hledalo informace online,
- 38 % respondentů by kontaktovalo lékaře, 17 % by kontaktovalo pacientskou organizaci.

**Vliv kampaní:**

- 36 % respondentů zaznamenalo některou z informačních aktivit o VO – nejčastěji TV reportáže, články, spoty,
- zaznamenání kampaně koreluje s vyšší znalostí VO i PO

Výpovědi respondentů naznačují, že veřejnost má o VO základní povědomí, ale jejich znalosti mohou být neúplné. Současně data ukazují, že vzdělávací a mediální aktivity přispívají ke zvyšování informovanosti, což podporuje smysl cílených informačních kampaní, veřejně dostupných nástrojů a spolupráce s pacientskými organizacemi. Analýza dostupnosti odborných zdrojů a podpůrných materiálů v rámci ERN – výstupy projektu SYPOVO

### **Analýza dostupnosti odborných zdrojů v rámci ERN – projekt SYPOVO** (MZD 2024)

Analýza dostupnosti odborných zdrojů a podpůrných materiálů vycházela z kapitol *„Inventarizace zdrojů informací“* v analytických zprávách jednotlivých ERN, připravených v rámci projektu SYPOVO. Hodnocení zahrnovalo doporučené postupy (*guidelines*), standardy péče, odborná doporučení (*recommendations*) a další dokumenty určené odborníkům i pacientům, včetně materiálů typu *patient journeys* (PJ) a *care pathways (CP)*.

Celkem bylo v rámci projektu SYPOVO a zapojených ERN identifikováno 731 relevantních zdrojů. Pro účely této analýzy byl zvolen konzervativní přístup, kdy byly jako české označeny pouze ty zdroje, u nichž je v analytických zprávách výslovně uveden český jazyk. Na základě tohoto postupu bylo zjištěno, že 56 zdrojů (7,7 %) je dostupných v českém jazyce, zatímco převážná většina dokumentů (92,3 %) je publikována v angličtině. Výrazně vyšší podíl českých zdrojů byl zaznamenán jen u několika ERN:

- Guard-Heart (kardiovaskulární onemocnění): 39,3 % CZ, zahrnující zejména české guidelines k vrozeným srdečním vadám a pacientské letáky (Cesta pacienta),
- EURACAN (vzácné nádory dospělých): 30,8 % CZ, díky kapitolám z národní „Modré knihy“,
- EuroBloodNet (hematologie): 22,2 % CZ, především kapitoly z „Červené knihy“ České hematologické společnosti a věstník MZD,
- LUNG (respirační onemocnění): 17,9 % CZ, zejména z „Doporučených postupů v pneumologii“.

Analýza ukazuje, že dostupnost doporučených postupů, standardů péče a odborných doporučení v českém jazyce je omezená a soustředěná jen na několik ERN. Pacienti a odborníci v ČR mají mezinárodní doporučení k dispozici zejména v anglickém jazyce.

### **Analýza dostupnosti patient journeys (PJ) a care pathways (CP)** (MZD 2024)

V rámci analýzy v projektu SYPOVO (MZD 2024) byla identifikována existence nejméně 76 dokumentů s názvem Cesta pacienta (patient journeys, PJ). 75 % ERN disponuje alespoň jednou PJ, nejvíce jich má ERN Guard-Heart: 20 (19 v českém jazyce), eUROGEN: 14 a ERKNet: 11.

Alespoň jeden carepathway (CP) má 8 sítí (40 % ERN). Největší počet CP nabízí PaedCan (5), po třech dokumentech mají eUROGEN a EuroBloodNet, dvě CP má BOND, EpiCARE a RITA a po jednom Guard-Heart a MetabERN.

Protože jsou PJ a CP ve zprávách uváděny převážně po diagnózách/skupinách diagnóz, lze říct, že základní materiály existují minimálně pro ~76 diagnóz. U CP platí obdobně: ≥ 19 postupů pro konkrétní diagnózy/skupiny. ERN Guard-Heart představuje v kontextu výše představených materiálů **model dobé praxe**, má nejvíce PJ, navíc v českém jazyce.

## Informační a poradenské materiály pro orientaci ve zdravotní a sociální péči pro pacienty a jejich blízké

**NZIP informující o vzácných onemocněních**[12]

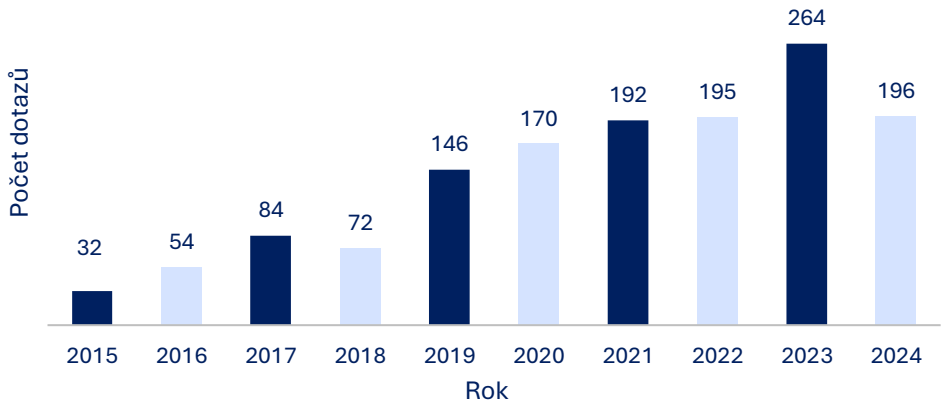
K červnu 2025 je na portále NZIP dostupných celkem 9 příspěvků, které se adresně týkají vzácných onemocnění (NZIP 2025).

- 6 příspěvků se týká konkrétních vzácných onemocnění (např. fenylketonurie, 2x cystická fibróza, svalové dystrofie, Rettův syndrom, Prader-Williho syndrom).
- 2 příspěvky se týkají informování o existenci webových portálů **vzácní.cz** a **orphanet** s dostupnými informacemi o VO pro pacienty.
- 1 příspěvek se týká informací pro pacienty s VO **cestující za zdravotní péčí do zahraničí**.

**Edukační pobyty ČAVO pro pacienty se vzácnými onemocněními**

Projekt realizovaný ČAVO má za cíl poskytovat poradenské a vzdělávací služby pro pacienty s VO, jejich rodiny a odborníky. Plné spuštění je plánováno na rok 2028. V roce 2023 proběhly 2 pilotní aktivity, následně v roce 2024 proběhl 1 pobyt pro rodiny a v roce 2025 proběhly 2 (pro rodiny a dospělé). Pobyty ověřily potřeby pacientů a slouží jako model pro budoucí činnosti (ČAVO 2025a).

**Helplinka ČAVO**[13] – organizace ČAVO (ČAVO 2025b) provozuje pod odbornou patronací NKCVO poradenskou službu **Helplinka**, která poskytuje podporu a informace pacientům s VO, jejich rodinám a odborné veřejnosti. Služba je poskytována ve spolupráci s týmem specialistů na skupiny vzácných onemocnění. Dostupná je emailová poradna a od roku 2021 také telefonická. **Graf 3** ukazuje vývoj počtu dotazů, které byly na Helplince zodpovězeny za uplynulé roky.



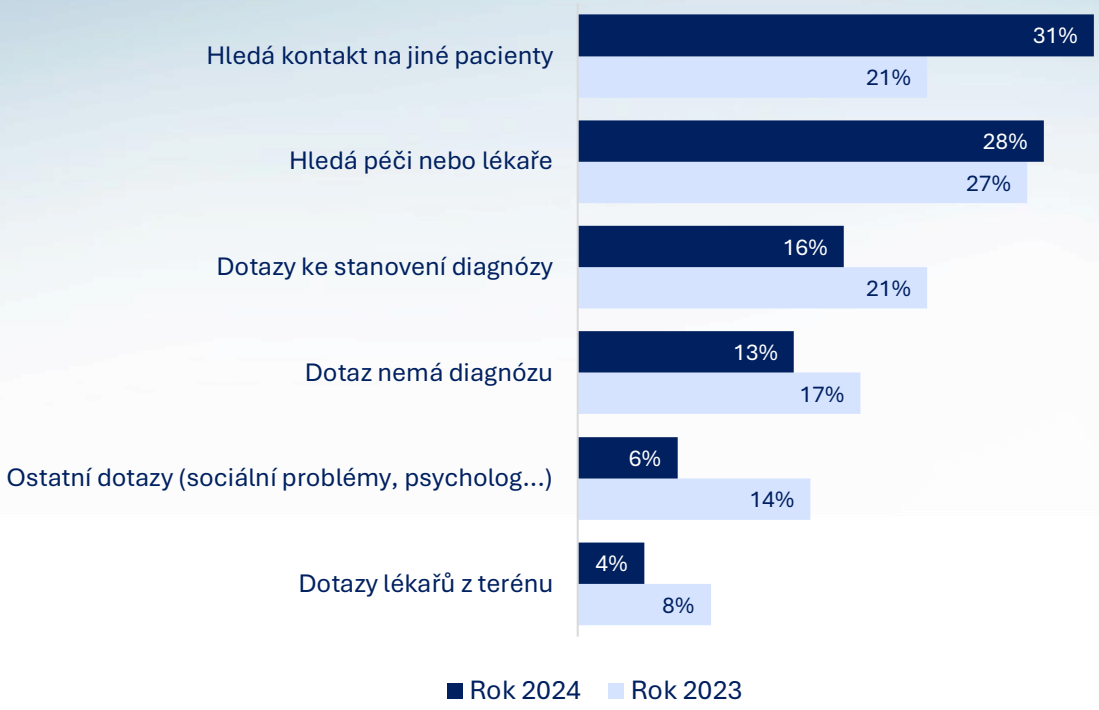

***Graf 3*** *Vývoj počtu dotazů na Helplince ČAVO*

*Zdroj: výroční zprávy ČAVO 2016-2025*

Na **Grafu 4** je možné vidět typy dotazů, které se na Helplince objevily v roce 2023 a 2024 a v jaké četnosti. Mezi lety 2023 a 2024 se struktura dotazů **proměnila**. Nejvyšší nárůst zaznamenaly žádosti o kontakt na jiné pacienty, který vzrostl z pětiny na třetinu všech přijatých dotazů. Třetina pacientů hledala vhodnou péči či lékaře. Poklesl podíl dotazů týkajících se stanovování diagnózy i dotazů od osob bez diagnózy. Výrazný ústup vykazují hlavně sociálně-psychologické dotazy a dotazy lékařů z terénu, které se snížily přibližně na polovinu předchozí hodnoty.

[12] www.nzip.cz, vyhledání termínu „vzácná onemocnění“ (https://www.nzip.cz/vyhledavani?query=vz%C3%A1cn%C3%A1+onemocn%C4%9Bn%C3%AD&query=vz%C3%A1cn%C3%A1+onemocn%C4%9Bn%C3%AD&sort=relevancy&page=1&cat%5B%5D=141&show=10)

[13] Helplinka ČAVO (https://vzacna-onemocneni.cz/projekty/#helplinka)




***Graf 4*** *Typy dotazů na Helplince ČAVO v roce 2023 a 2024*

Zdroj: *Výroční zpráva ČAVO za rok 2023, 2024*

**Rádce pacienta** je příručka Ministerstva zdravotnictví ČR, která podporuje orientaci pacientů ve zdravotnictví. Stručně vysvětluje pacientská práva, přípravu na hospitalizaci, komunikaci s personálem, principy první pomoci, očkování, preventivní programy a standardy kvality péče. Nabízí také zásady bezpečného chování při léčbě, přehled legislativy, vzorové dokumenty a kontakty na zdravotnické i pacientské organizace. Přestože není určena speciálně pro VO, poskytuje užitečné informace i této skupině pacientů (MZD 2020).

**Průvodce právy pacienta –** vznikl v roce 2024 v rámci Strategie AV21 Akademie věd ČR (AKADEMIE VĚD ČR 2024), poskytuje základní přehled práv a povinností pacientů ve zdravotnickém systému ČR. Publikace není zaměřena specificky na pacienty s VO, její obsah je obecně využitelný i pro tuto skupinu pacientů. Průvodce obsahuje informace o:

- právu na informovaný souhlas,
- právu na přístup ke zdravotnické dokumentaci,
- ochraně osobních údajů,
- specifických aspektech hospitalizace dětí,
- právech osob s omezenou svéprávností,
- možnostech podání stížnosti.

**Informace pro pacienty se vzácným onemocněním cestující za zdravotní péčí do zahraničí**

Příručka, připravená ČAVO a Kanceláří zdravotního pojištění (KZP), přehledně vysvětluje možnosti přeshraniční zdravotní péče: právní rámec, doporučené postupy, potřebné administrativní kroky a plánování léčby v zahraničí. Upozorňuje i na časté překážky, s nimiž se pacienti setkávají. Publikace slouží jako praktický průvodce pro pacienty se vzácnými onemocněními a jejich blízké při čerpání péče mimo území ČR (ČAVO a KZP 2024).

**Příručka Jak úspěšně požádat o příspěvek na péči**

Příručka byla vydána v roce 2024 Národní asociací pacientských organizací (NAPO), slouží jako podpůrný materiál pro žadatele o tuto dávku, včetně osob se vzácnými onemocněními a jejich pečujících. Součástí příručky je popis procesu žádosti o příspěvek – od podání žádosti přes sociální šetření po možné námitky nebo odvolání proti rozhodnutí. Součástí dokumentu jsou i praktické rady, vzor formuláře pro ošetřujícího lékaře a upozornění na nejčastější chyby v procesu posuzování stupně závislosti (NAPO 2024).

## Zahraniční informační portály

**RareConnect**[14] byla platforma spravovaná EURORDIS, která **do prosince 2023** propojovala pacienty s VO a jejich rodiny. Umožňovala sdílení zkušeností, přístup k ověřeným informacím a komunikaci ve více jazycích prostřednictvím tematických skupin a fór. Aktuálně není možné zde přidávat další příspěvky, ale je možné procházet archiv.

**EURORDIS**[15] je nezisková aliance více než 1 000 pacientských organizací ze 74 zemí, zastupující zájmy lidí s VO nejen v Evropě. Zaměřuje se na advokacii, zvyšování informovanosti, podporu výzkumu a zapojení pacientů do tvorby politik. Organizuje kampaně jako Den vzácných onemocnění a podporuje spolupráci mezi pacienty, odborníky a institucemi.

**Orphanet**[16] je evropská webová platforma, která nabízí komplexní databázi ověřených informací o VO. Nabízí databázi onemocnění, expertů, specializovaných center, výzkumných projektů, klinických studií a fungujících pacientských organizací. Slouží odborníkům i veřejnosti a má českou jazykovou mutaci, která zlepšuje dostupnost informací, zejména pro samotné pacienty.

**Zahraniční linky pomoci pro osobní dotazy** nabízejí podporu a informace pacientům, rodinám a zdravotnickým pracovníkům. Tyto linky jsou provozovány PO, poskytovateli zdravotnických služeb nebo vládními agenturami a poskytují různou formu poradenství. Podle seznamu Helplines for personal queries, existuje v současné době některá z forem linky pro dotazy v rámci 17 zemí EU (ORPHANET 2025).

## Zahraniční projekty

**RD-ACTION**[17] byl projekt (2015–2018), jehož cílem bylo podporovat implementaci politik v oblasti vzácných onemocnění. Zaměřovala se na analýzu zdrojů informací, podporu výměny dat a zkušeností mezi státy a sektory, rozvoj národních plánů pro VO. Její výstupy slouží jako podklad pro současné strategie v EU.

**RARE2030**[18] byl dvouletý strategický projekt (2019–2021) pod vedením EURORDIS. Projekt sdružil odborníky, pacienty, tvůrce politik a zástupce institucí s cílem definovat, jak by měla vypadat budoucí evropská politika v oblasti VO. Výsledkem bylo osm strategických doporučení. Dokument RARE2030 je významným podkladem pro nově vznikající politické rámce, jako je např. návrh Evropského akčního plánu pro VO.

[14] RareConnet, Connecting rare disease patients globally (https://www.rareconnect.org/en/)
[15] EURORDIS, Rare Disease Europe (https://www.eurordis.org/)
[16] Orphanet, Portál pro vzácná onemocnění a léčivé přípravky pro vzácná onemocnění (https://www.orpha.net/cs)
[17] RD-ACTION – Data and Policies for Rare Disease (https://www.rd-action.eu/)
[18] Rare2030 (https://www.rare2030.eu/)

## Role digitalizace a digitálních platforem

Rozvoj digitálních zdravotnických a sociálních nástrojů představuje významnou příležitost pro zlepšení dostupnosti informací pro pacienty s VO. Elektronické systémy mohou usnadnit orientaci pacientů v komplexním prostředí zdravotní a sociální péče, zkrátit dobu potřebnou k vyřízení administrativních záležitostí nebo podpořit komunikaci.

V rámci **Národní strategie elektronického zdravotnictví ČR 2025–2035** se počítá s dalším rozšiřováním již zavedených řešení (eRecept, Portál MPSV, lokální telemedicína) i se zaváděním nových, vzájemně propojených služeb. Ačkoli tyto iniciativy nejsou zaměřeny specificky na pacienty se vzácnými onemocněními, tato skupina pacientů může z jejich rozvoje významně těžit, zejména v oblasti dostupnosti, koordinace a efektivity zdravotní péče (MZD 2025b).

- **Národní portál EZ** bude jednotným vstupním bodem, kde pacient najde svůj elektronický zdravotní záznam, přehled eReceptů, modul *Mapa zdravotní péče* s kontakty na specializovaná centra a odkazy na sociální dávky.
- **Digitální zdravotní deník** umožní zaznamenávat příznaky, výsledky domácího měření nebo reakce na léčbu a snadno je sdílet s ošetřujícím lékařem.
- **Virtuální zdravotní asistent** v podobě chatbota nasměruje uživatele k ověřeným informacím, doporučeným postupům a relevantním sociálním službám.
- **Digitální průkazka zdraví (EZ-karta)** uloží klíčové údaje o diagnóze, lécích či alergiích – užitečné při cestování i akutních příjmech.
- **eŽádanka a notifikační systém** zprostředkují stav vyšetření v reálném čase a připomenou kontroly či očkování, pomáhají dodržovat léčebný plán.
- **Platforma vzdáleného monitoringu** propojí telemonitorovací zařízení a národní registry, takže lékaři mohou sledovat klíčové parametry on-line, bez nutnosti častých návštěv.

Díky této kombinaci centrálních portálů, mobilních aplikací a telemedicínských služeb vzniká ucelený digitální ekosystém, jenž pacientům se vzácnými onemocněními nabízí rychlejší orientaci, nižší administrativní zátěž a spolehlivé informace.

### Vazba na evropské iniciativy (EHDS)

V Národní strategii elektronického zdravotnictví ČR 2025–2035 se ČR zavazuje, že české systémy do roku 2029 splní technické i právní požadavky European Health Data Space (EHDS). EHDS a umožní občanům bezpečně sdílet své údaje napříč EU. Pro pacienty se vzácnými onemocněními to znamená, že kompletní zdravotní dokumentace – včetně výsledků genetických testů či záznamů z odborných center – bude okamžitě dostupná lékařům v partnerských zařízeních ERN, což může usnadnit další péči, kontinuitu léčby a omezí duplicitní vyšetření.

## 1.2.2 Nulová varianta

Pokud by v oblasti informovanosti a komplexní podpory pro pacienty se vzácnými onemocněními nedošlo k dalším intervencím, úroveň informovanosti mezi pacienty, odbornou i laickou veřejností by pravděpodobně setrvala na současném stavu. Hlavním rizikem tohoto vývoje by bylo nevyužití plného potenciálu již existujících aktivit, mechanismů a nástrojů, stejně jako těch nově vznikajících či plánovaných v rámci digitalizace zdravotnictví.

# 2 ZVÝŠENÍ EFEKTIVITY A KVALITY ZDRAVOTNÍ PÉČE

Organizace zdravotní péče představuje základní rámec pro zajištění dostupnosti, kvality a efektivity služeb poskytovaných pacientům s VO. Systém zdravotní péče je ovlivňován řadou faktorů – mezi klíčové patří organizace specializovaných pracovišť, efektivní spolupráce mezi poskytovateli a odbornými týmy, úroveň koordinace a dostupnost multidisciplinárních konzultací. Významnou roli hraje jak národní uspořádání systému, tak i zapojení do mezinárodních struktur.

**Národní strategie pro VO 2010-2020** (MZD 2010) označila *„koordinaci a centralizaci efektivní péče“* za jeden z klíčových cílů, přičemž počítala s ustanovením cca 10–20 specializovaných center, která povedou multidisciplinární týmy a budou napojena na Evropské referenční sítě. První akční plán (2012-2014) úkoloval Ministerstvo zdravotnictví ČR založit Národní koordinační centrum pro VO (NKCVO FN Motol), které mělo sjednotit metodiky a sběr dat (MZD 2012). Druhý akční plán (2015-2017) rozšířil úkol na zapojení českých pracovišť do Evropských referenčních sítí (MZD 2015).

## 2.1 Organizace zdravotní péče s důrazem na centralizaci prostřednictvím národních a mezinárodních sítí

Nízká prevalence jednotlivých vzácných onemocnění, různorodé projevy a nároky na vysoce odbornou péči vyžadují centralizovaný, strukturovaný a koordinovaný přístup. Centralizace umožňuje koncentraci expertízy, mezioborovou spolupráci a vznik specializovaných týmů schopných řešit složité případy.

Na národní úrovni se klade důraz na **centralizaci vysoce specializované péče**, standardizaci postupů, využívání klinických doporučení, zavádění moderních technologií a systematické zapojení odborných společností i datových zdrojů, což dohromady přispívá ke skutečně komplexnímu přístupu k péči. Důležitým mezinárodním nástrojem pro zvyšování efektivity a kvality péče o pacienty s VO je členství v **Evropských referenčních sítích** (European Reference Networks, ERN).

**Centra vysoce specializované péče o pacienty se vzácným onemocněním (CVSP-VO)** představují klíčový prvek systému péče o pacienty. Zajišťují nejen vysoce odbornou klinickou péči, ale také mezioborové konzultace, vzdělávání zdravotnických pracovníků, sdílení zkušeností a systematický sběr klinických dat. Zapojení českých specializovaných center do ERN dále posiluje jejich odbornou úroveň, umožňuje přístup k mezinárodním konzultacím, klinickým doporučením a evropským registrům, a tím přispívá k vyšší kvalitě a dostupnosti péče pro pacienty s VO.

Na **národní úrovni** je klíčová koordinace mezi centry, regionálními pracovišti a poskytovateli zdravotních a sociálních služeb. Zajištění plynulosti péče, dostupnosti konziliárních služeb a propojení zdravotní a sociální sféry patří k významným složkám tohoto přístupu. Někteří pacienti však v praxi stále narážejí na překážky spojené s geografickou nedostupností specializovaných služeb, nedostatkem koordinace mezi odborníky či absencí specifických podpůrných pozic (např. koordinátorů péče).

Současnou výzvou je absence:

- jednotných standardů péče,
- jasně definovaných „cest pacienta“
- a kvalitní datové základny.

Národní registr vzácných onemocnění (NRVO) **dosud nebyl zřízen**, což významně omezuje možnosti systematického plánování, řízení i hodnocení poskytované péče. Přestože ČR využívá portál Orphanet a disponuje národním hubem v rámci projektu OD4RD2[19], plnohodnotné zapojení do Evropské platformy registrů vzácných onemocnění (ERDRI)[20] je možné až s funkčním registrem, přičemž účast jednotlivých specializovaných center v registrech ERN není systémově podporována.

Systematické využívání **kvalitních dat**, včetně informací z budoucího Národního registru vzácných onemocnění (NRVO) a zdravotnických informačních systémů, je klíčové pro **plánování, monitoring a vyhodnocování péče**. Bez této základny nelze zajistit plnohodnotnou integraci do evropských struktur ani efektivní strategické rozhodování a rozvoj služeb na národní úrovni.

### 2.1.1 Shrnutí dosavadního vývoje

#### Evropské referenční sítě

Evropské referenční sítě (European Reference Networks, ERN) byly zřízeny Evropskou komisí v roce **2017,** jako nástroj podpory vysoce specializované zdravotní péče v oblasti vzácných a komplexních onemocnění. Tyto sítě propojují expertní centra napříč členskými státy EU s cílem sdílet odborné znalosti, usnadnit přístup k diagnostice a léčbě a zlepšovat celkovou kvalitu péče o pacienty (EUROPEAN COMMISSION 2025c).

V současné době existuje napříč EU celkem **24** tematicky zaměřených **ERN**, které pokrývají různé *skupiny vzácných onemocnění*. Česká republika je prostřednictvím 13 poskytovatelů zdravotní péče plně začleněna do **22** z nich (**Tab. 4**). Podle databáze ERNs-Members z června 2024 se zapojením do 22 ERN Česká republika spolu s Dánskem řadí na 9.–10. místo mezi evropskými státy v počtu zastoupených ERN. Pro srovnání: evropský průměr činí zapojení do 15 sítí, přičemž plného zapojení ve všech 24 ERN dosahuje pouze osm zemí, příkladem je Itálie, Německo, Francie či Nizozemsko.

***Tab. 4*** *Poskytovatelé zdravotních služeb a ERN centra*

| Poskytovatel zdravotních služeb | Přehled ERN center u poskytovatele zdravotních služeb | Počet ERN center |
|---|---|---|
| FN Brno | ERN EURO-NMD, ERN Skin, ERN PaedCan, ERN LUNG, ERN EuroBloodNet, ERN EpiCare | 6 |
| FN u sv. Anny v Brně | ERN RND, ERN Skin, ERN EpiCare | 3 |
| Masarykův onkologický ústav, Brno | ERN GENTURIS, ERN EURACAN | 2 |
| FN Olomouc | ERN EuroBloodNet | 1 |
| FNMotol | ERN EpiCARE, ERN RND, ERN EURO-NMD, ERN GuardHeart, ERN ERKNet, ERN LUNG, ENDO ERN, ERN Bond, ERN RITA, ERN GENTURIS, ERN EURACAN, ERN PaedCan, ERN ERNICA, ERN Cranio, ERN ITHACA | 15 |
| IKEM | ERN GuardHeart, ERKNet | 3 |
| FN Motol + IKEM | ERN Rare-Liver | 1 |

[19] OD4RD2 (https://od4rd.eu/)
[20] Evropská infrastruktura registrů vzácných onemocnění (ERDRI) (https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri-description_cs#inline-nav-1)

| | | |
|---|---|---|
| VFN v Praze | ERN RND, ERN EYE, ERN eUROGEN, ERN LUNG, ERN RITA, Metab ERN, ENDO ERN | 7 |
| Fakultní Thomayerova nemocnice | ERN RND, ERN eUROGEN, ERN LUNG, ERN EURACAN | 4 |
| FN Královské Vinohrady | ERN Skin | 1 |
| Nemocnice Bulovka | ERN Skin | 1 |
| Ústav péče o matku a dítě | ERN EURACAN | 1 |
| ÚHKT | ERN EuroBloodNet | 1 |
| Revmatologický ústav | ReConnet | 1 |
| | Celkem | 47 |

Zdroj: projekt SYPOVO, MZD ČR

Zapojení do ERN poskytuje českým pacientům přístup k mezinárodním konzultacím a expertní péči i u velmi vzácných nebo složitých případů. Členstvím v ERN tak došlo k posílení dostupnosti odborné péče, diagnostických možností i mezioborové spolupráce v rámci systému péče o vzácná onemocnění. Nejvíce českých center působí v pediatrických a neuro-metabolických oborech, zatímco v oblasti dětských transplantací (TRANSPLANT-CHILD) a vzácných vaskulárních onemocnění (VASCERN) plné členství, jak již bylo zmíněno, dosud chybí. Celkově data potvrzují nadprůměrně rozsáhlou institucionální síť, zároveň však ukazují na segmenty bez plného zastoupení.

Analýza provedená v rámci projektu SYPOVO ukazuje, že navzdory relativně širokému zapojení českých poskytovatelů zdravotních služeb do evropských referenčních sítí není v České republice pokryto celé spektrum odborné expertízy pro jednotlivé skupiny vzácných onemocnění. V rámci 22 ERN, do nichž je ČR zapojena, je rozpoznáváno celkem přibližně 172 tematických podskupin vzácných onemocnění, přičemž pro 20 z těchto podskupin není v České republice oficiálně akreditována expertíza v žádném centru. Jedná se o podskupiny v rámci sítí ENDO ERN (1), ERKNet (4), EURACAN (2), eUROGEN (1), EURO-NMD (1), GENTURIS (1), GuardHeart (1), ERN LUNG (6) a ReConnet (3) (MZD 2025a).

Aktuálně (srpen 2025) nejsou v ČR zastoupeny pouze 2 sítě: **ERN VASCERN** (vzácná multisystémová cévní onemocnění), kde FN Brno působí jako „Developing Partner“ se záměrem postupného naplnění požadavků pro plné členství (VASCERN 2025) a **ERN TRANSPLANT-CHILD** (dětské transplantace u pacientů s VO) (ERN TRANSPLANTCHILD 2025). Důvody nedostatečného zastoupení některých skupin VO mohou souviset zejména s velmi nízkým počtem pacientů v české populaci, absencí centralizace péče o tyto pacienty nebo nedostatečnou motivací pracovišť k formálnímu ustanovení specializovaných center (MZD 2025a).

## Evropské referenční sítě – výsledky nezávislého hodnocení

Za roky 2017–2022 proběhlo v rámci legislativně podmíněného procesu 5-leté evaluace ERN nezávislé hodnocení všech 24 **Evropských referenčních sítí** (EUROPEAN COMMISSION, 2024), do něhož bylo zapojeno 836 poskytovatelů zdravotní péče (Health Care Providers, HCP) z 24 členských států EU a Norska. Cílem bylo posoudit fungování sítí, jejich výsledky a přínosy pro pacienty se vzácnými onemocněními, včetně hodnocení **kvality a bezpečnosti poskytované péče**.

Hodnocení potvrdilo, že ERN představují **funkční nástroj podpory péče o pacienty s VO**. Podle předloženého reportu bylo celkově 92 % stanovených cílů splněno „vynikajícím“ nebo „velmi dobrým“ způsobem a míra dokončení plánovaných aktivit dosáhla 84,5 %. V hodnocení uspělo 100 % sítí ERN a přibližně 90 % zapojených zdravotnických pracovišť (HCPs).

Celkem 84 pracovišť dosáhlo neuspokojivých výsledků, přičemž 72 z nich předložilo plány na zlepšení a získalo roční lhůtu k jejich realizaci. U 31 pracovišť (3,7 %) členství v ERN nakonec zaniklo – v ČR zaniklo členství ENDO ERN Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha.

Za **nejlépe hodnocené** oblasti byly označeny:

- vzdělávání a školení,
- síťování a šíření znalostí,
- klinické kompetence, výsledky a
- péče orientovaná na pacienta.

Pozitivně bylo hodnoceno také zavedení funkčních řídících struktur a rozvoj evropských epidemiologických registrů a databází, které byly součástí strategických „roadmap".

Jako **slabší místa** se ukázaly kvalita a bezpečnost péče a **integrace ERN do národních zdravotních systémů**. Hodnocení se týkalo zejména práce s indikátory klinického výkonu a zdravotních výsledků, které nejsou zatím napříč sítěmi standardizovaně sledovány. Uvedená zjištění mají význam i pro Českou republiku. Podtrhují potřebu, aby CVSP-VO zaváděla standardizované indikátory kvality a bezpečnosti péče a pravidelně je vyhodnocovala. Takový postup umožní objektivně sledovat, zda péče odpovídá operačním kritériím, a zároveň posílí transparentnost a dlouhodobou udržitelnost systému.

## Centra vysoce specializované péče pro pacienty se vzácným onemocněním

V návaznosti na vznik ERN byl v České republice vytvořen Národní rámec pro uznávání a podporu Center vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění (CVSP-VO). Statut těchto center je zakotven v novele zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), ve znění pozdějších předpisů., konkrétně v § 113a[21], a je přímo vázán **na plné členství pracoviště v příslušné ERN**. Platí po dobu jeho trvání a je zveřejňován Ministerstvem zdravotnictví ve Věstníku i na webových stránkách. Od 1.1.2022 tak centra s plným členstvím v ERN získala statut **Center vysoce specializované péče o pacienty se vzácnými onemocněními** (CVSP-VO). CVSP-VO představují páteřní síť odborné péče o pacienty s VO v České republice. Zajišťují specializovanou diagnostiku, léčbu a dlouhodobé sledování, koordinují mezioborovou spolupráci a podílejí se na vzdělávání, výzkumu a sběru dat. Jsou tak klíčovým bodem pro koncentraci odbornosti i pro zajištění transparentní a kvalitní péče.

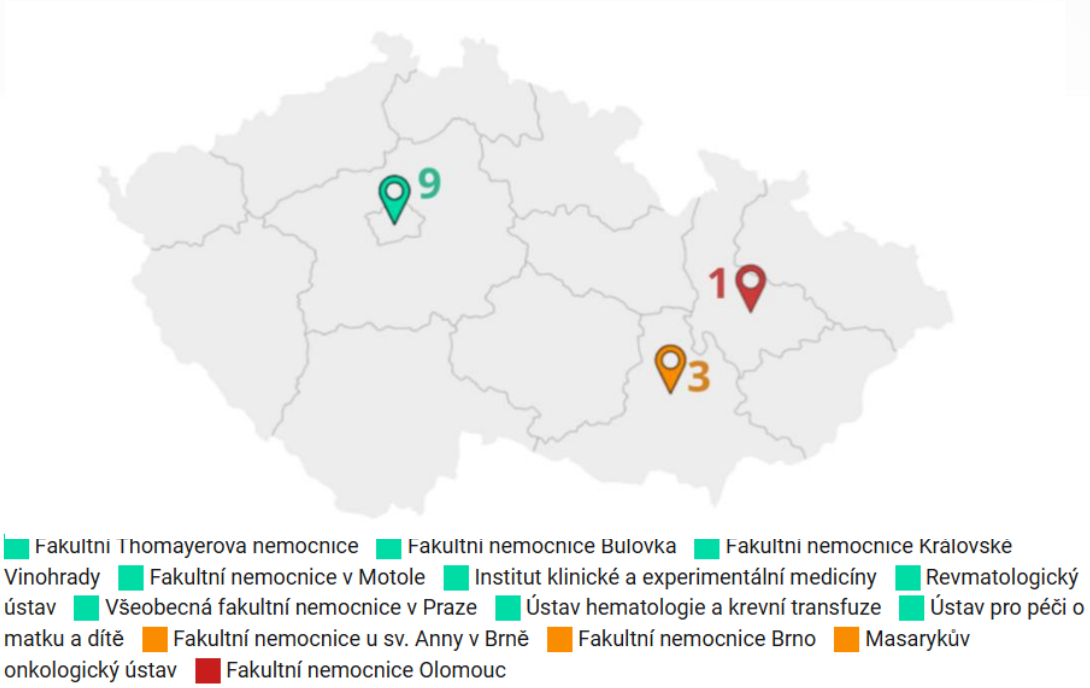
Vedle CVSP-VO existují i další specializovaná pracoviště podle § 112 výše zmíněného zákona, která se věnují mimo jiné i pacientům se vzácnými diagnózami v rámci svých odborností (například onkologická, epileptologická či hematologická centra). Organizace specializované péče o pacienty se vzácnými onemocněními v České republice zahrnuje více typů pracovišť s různým stupněm formálního ukotvení. Vedle center vysoce specializované péče existují také další specializovaná pracoviště poskytující péči pacientům se vzácnými diagnózami, která však nejsou na národní úrovni vždy formálně definována jako centra. Některá z těchto pracovišť jsou označována jako centra na základě odborné expertízy a doporučení příslušných odborných společností (MZD 2025a).

Další skupinu představují specializovaná pracoviště se zvláštní smlouvou se zdravotními pojišťovnami, která jsou určena zejména pro poskytování tzv. centrové léčby nebo preskripci vysoce nákladných léčivých přípravků a potravin pro zvláštní lékařské účely. Tato pracoviště vznikají na základě smluvních vztahů se zdravotními pojišťovnami podle vyhlášky č. 63/2007 Sb.,

[21] § 112-113 Zákon č. 372/2011 Sb. zákon o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), ve znění pozdějších předpisů (https://www.e-sbirka.cz/sb/2011/372/2026-01-01)

o úhradách léčiv a potravin pro zvláštní lékařské účely. Jejich existence je primárně spojena s úhradovými mechanismy zdravotního pojištění a jejich postavení není systémově provázáno se statusem CVSP-VO ani s centry definovanými odbornými společnostmi (MZD 2025a).

**Centralizace odborné péče je vnímána jako nezbytný předpoklad pro zajištění kvality.** V roce 2025 mělo celkem 13 poskytovatelů zdravotních služeb jedno či více center se statutem CVSP-VO (viz Obr. 3). Rozložení CVSP-VO v ČR vykazuje **organizační a odbornou centralizaci**. Z celkového počtu 47 center jsou přibližně tři čtvrtiny soustředěny u poskytovatelů se sídlem v Čechách (v Praze), zatímco na Moravě působí menší počet center koncentrovaných převážně v Brně, 10 center (+ jedno v Olomouci). Tato struktura odpovídá dlouhodobému uspořádání vysoce specializované zdravotní péče, která je vázána na velká fakultní a specializovaná pracoviště disponující potřebným personálním, technickým a výzkumným zázemím (Tab. 4, Obr. 3).




***Obr. 3** Geografické rozložení poskytovatelů zdravotních služeb, kteří disponují CVSP-VO v ČR*

## Regionální dostupnost péče – projekt SYPOVO

Podle zjištění v projektu SYPOVO (MZD 2024) se v současné době dostává do péče CVSP-VO pouze asi 13 % všech pacientů s VO (MZD 2025a). Tento údaj poukazuje na význam dalšího rozvoje systematické centralizace a vytváření funkčních sítí specializovaných pracovišť jako klíčového nástroje pro zvyšování dostupnosti a kvality péče. K dostupnosti péče a regionálním rozdílům se v rámci projektu vyjadřovali pacienti s VO nebo zástupci PO zastupující konkrétní onemocnění/skupinu VO, celkem 86 % pacientů uvedlo rozdíly v:

- regionální dostupnosti sociálních služeb a posuzování žádostí,
- chybějící návaznosti mezi zdravotní a sociální péčí,
- nedostatku specializovaných služeb pro některé skupiny pacientů (např. pacienti s metabolickými chorobami nemají vhodné sociální služby).

**Posílení centralizace** specializované péče a vytváření sítí má dopad na všechny cílové skupiny. Pro pacienty a jejich rodiny znamená včasnější přístup k diagnóze, možnost mezinárodní konzultace, dostupnost moderních léčebných metod a lepší zajištění sociální podpory. Pro lékaře

a nelékaře přináší koncentraci odbornosti, prostor pro sdílení osvědčených postupů, vzdělávání a mezioborovou spolupráci. Tvůrcům politik a veřejné správě umožňuje centralizace efektivnější strategické řízení a rozvoj služeb, které jsou kvalitnější a lépe plánované.

V ČR dosud chybí jednotné standardy péče a systematicky vymezené postupy tzv. „cesty pacienta“, stejně jako data o diagnostickém zpoždění. **Obecný návrh standardu komplexní sdílené péče o pacienty s VO** (MZD 2025a)**,** který vznikl v rámci projektu SYPOVO, navrhuje posílit strukturu péče o pacienty s VO o Národní referenční sítě (NRN). Cílem je jasně vymezit síť specializovaných pracovišť pro jednotlivé skupiny VO, určit jejich roli a zajistit formální spolupráci mezi nimi.

## Diagnostická odysea pacientů

Podle studie RareBarometer “The diagnostic odyssey of people living with a rare disease” (EURORDIS 2024a), do něhož se zapojilo více než 10,5 tisíce respondentů napříč Evropou, zůstává významným problémem pacientů se vzácným onemocněním **zdlouhavá cesta k diagnóze.** Výsledky ukázaly, že 60 % pacientů bylo původně nesprávně diagnostikováno, čtvrtina musela absolvovat více než osm konzultací, než došlo k potvrzení diagnózy, a 40 % pacientů nebylo odesláno do specializovaného centra.

**Proces stanovení diagnózy u pacientů s VO** je dlouhodobý a zahrnuje několik etap (Obr. 4). První kontakt se zdravotní péčí nastává zpravidla po přibližně pěti měsících od nástupu příznaků, přičemž tato fáze probíhá v rámci rodiny a představuje zhruba 10 % celého diagnostického procesu. Zbývajících 90 % tzv. diagnostické cesty se odehrává již ve zdravotním systému. Z dostupných údajů vyplývá, že v průměru trvá 3,5 roku, než je u pacienta stanovena prvotní diagnóza. Zahájení symptomatické léčby obvykle nastává po 3,6 letech, následně po 3,8 letech bývá pacient předán do specializovaného centra. K úplnému potvrzení diagnózy pak dochází přibližně po 4,7 letech od počátku obtíží.

***Obr. 4*** *Diagnostická odysea pacienta se vzácným onemocněním*

Převzato z: EURORDIS 2024

Studie EURORDIS (2024) dále ukazuje, že cesta k diagnóze není u všech pacientů stejně dlouhá. Delší diagnostický proces je typický pro děti a adolescenty ve srovnání s mladými dospělými a dospělými. Podobně i ženy čekají na potvrzení diagnózy déle než muži. Významný vliv má rovněž včasné odeslání do specializovaného centra, které dobu k diagnóze zkracuje – pacienti odeslaní do centra byli diagnostikováni v průměru za 4,3 roku, zatímco bez tohoto kroku činila doba 5,4 roku.

**Žádoucím stavem** je funkční, centralizovaná a koordinovaná síť specializovaných center pro jednotlivé skupiny VO napojená na ERN. Součástí této struktury by měl být také mechanismus péče o pacienty s podezřením na vzácné onemocnění nebo s dosud nestanovenou diagnózou. Standardizovaná síť péče by měla propojit zdravotní a sociální oblast, reflektovat specifické potřeby různých diagnóz a zajistit jednotné komunikační kanály a sdílení dat.

## Přechodová péče mezi dětskými a dospělými centry CVSP-VO

V rámci českého zdravotního systému zatím **neexistuje** formálně závazný rámec, který by definoval postup předávání pacientů s VO z péče pediatrických pracovišť do péče specialistů pro dospělé pacienty. Jelikož dětská oddělení nemají hospitalizaci pacientů starších 18 let hrazenou, je tento přechod často řešen pouze ad hoc.

**Projekt SYPOVO** (MZD 2024) ukázal, že z 28 dětských či smíšených pracovišť má přechod dětských / adolescentních pacientů definovaný „podle předem daného algoritmu“ jen třetina a skutečně koordinovaný proces běží pouze u 11 % z nich. Většina týmů tak postupuje spíše nesystematicky, 58 % center pacienta odhlásí a pošle na kontrolu k dospělému specialistovi, zatímco 33 % volí delší, ale nestrukturované předávání.

**Dvě třetiny** oslovených lékařů jsou se stávajícím stavem nespokojeny, nejčastěji jim chybí:

- koordinátor (tzv. tranziční sestra),
- psychologická podpora,
- dostatek času,
- výkonové kódy na vykazování přechodové péče.

## Podpora pacientů bez diagnózy a s ultra-vzácnými onemocněními

Pacienti bez diagnózy a s ultra-vzácnými onemocněními tvoří specifickou skupinu pacientů, která vyžaduje centralizovaný a specializovaný přístup v rámci zdravotní i sociální péče. Ultra-vzácná onemocnění a nediagnostikované případy proto vyžadují soustředění odborných znalostí, výzkumných kapacit a podpůrných služeb, optimálně v návaznosti na příslušné ERN. Aktivity v této oblasti se zaměřují na podporu využívání moderních diagnostických technologií, mezioborový přístup a vytvoření prostoru pro sdílení informací mezi odborníky i pacienty.

### Národním koordinační centrum pro vzácná onemocnění (NKCVO)

V únoru roku 2021 vznikla při Národním koordinačním centru pro vzácná onemocnění (NKCVO; s mandátem Ministerstva zdravotnictví do roku 2030) ve FN Motol v Praze – Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy specializovaná ambulance pro ultra-vzácná a nediagnostikovaná onemocnění. Tato ambulance je navázána na platformu pro „Ultra-vzácní a nediagnostikovaní“, zřízená v rámci České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO 2025c). Tato platforma představuje prostor pro sdílení zkušeností a spolupráci pacientů v online prostředí prostřednictvím uzavřené komunikační skupiny a je doplněna o pravidelná roční

setkávání, která umožňují propojení pacientských zkušeností s odbornými poznatky lékařů a dalších specialistů. Tato platforma je rovněž navázána na společnou emailovou Helplinku.

Platforma napomáhá podpoře a rozvoji informovanosti a je zapojena do činnosti UDNI – Undiagnosed Diseases Network International, komunikuje s britskou organizací SWAN UK a EURORDIS – Rare Diseases Europe. Detailní informace o platformě byly zpracovány do letáku, který je k dispozici na všech genetických pracovištích v ČR. Měsíčně je v těchto specializovaných ambulancích NKCVO konzultováno kolem 100 rodin s ultra-vzácnými a nediagnostikovanými pacienty referovaných z celé ČR. Prioritou NKCVO je snaha maximálně pomáhat stanovit diagnózu u dosud nediagnostikovaných pacientů, a to jak na národní úrovni, tak i v rámci ERN nebo jednotlivých projektů jako například Solve RD.eu a nyní i ERDERA.org.

Pacientům, u nichž se diagnózu nepodaří stanovit ani pomocí pokročilých genomických metod, je zajištěno dlouhodobé sledování, koordinace péče a pravidelná re-analýza dat (ve dvouletém intervalu) s využitím digitální 3D facial gestalt fenotypizace obohacené o specifické HPO v NKCVO. V rámci projektu Solve-RD proběhla v roce 2023 reanalýza genetických dat u pacientů s VO. Konkrétně byla provedena reanalýza exomových dat u 60 pacientů a genomových dat u 2 pacientů. Sekundární analýza dat byla realizována pomocí lokální in-house pipeline MegSAP[22], přičemž interpretace identifikovaných variant probíhala prostřednictvím softwaru GSvar[23]. Na základě této reanalýzy byla jednoznačná kauzální varianta identifikována u 5 pacientů, což představuje přibližně 8 % analyzovaného souboru. U dalších 4 pacientů byly nalezeny varianty nejasného klinického význam, jejichž interpretace vyžaduje další analýzy.

### Ambulance pro dětské pacienty bez diagnózy

Ambulance byla zřízená v září 2023 na Pediatrické klinice Fakultní nemocnice Brno jako specializované pracoviště zaměřené na děti s podezřením na vzácná a ultra-vzácná genetická onemocnění (FN BRNO 2025a). Je učena pro dětské pacienty, u nichž přetrvává podezření na geneticky podmíněné onemocnění, avšak i přes provedení rozsáhlých molekulárně-genetických vyšetření, v mnoha případech včetně celoexomového sekvenování, zůstává etiologie jejich zdravotních obtíží neobjasněna a procházejí tzv. diagnostickou odyseou.

Na činnost ambulance navazuje **Multioborová komise pro dětské pacienty bez diagnózy FN Brno**, která se systematicky věnuje případům s dosud neobjasněnou etiologií zdravotních obtíží. Komise provádí komplexní mezioborové hodnocení zdravotního stavu pacienta, navrhuje cílená doplňující vyšetření, plán pravidelného sledování a případnou revizi klinicko-genetické hypotézy. Součástí diagnostického procesu je rovněž systematické shromažďování, revize a reinterpretace veškeré dostupné zdravotnické dokumentace a laboratorních nálezů, včetně dříve provedených genetických analýz, a sledování vývoje fenotypu pacienta v čase.

Od května 2024 je ambulance součástí **Centra precizní medicíny (CPM) FN Brno**, které propojuje klinickou péči s výzkumem a vývojem nových technologií, spolupracuje s akademickými institucemi i ERN (FN BRNO 2025b). Napojení ambulance na CPM umožnilo významně rozšířit aktivity, a to nejen z hlediska kapacit ale i spektra vyšetřovacích genomických metod. Využívá se celogenomové sekvenování (WGS), WGS s dlouhým čtením, analýza RNA a v indikovaných případech také methylomika. U pacientů s negativním či nejednoznačným molekulárním nálezem je diagnostický proces rozšířen o funkční ověřování variant nejasného významu (VUS), které se podílí až na 50 % záchytů u pacientů se vzácnými onemocněními. Funkční validace těchto variant probíhá ve spolupráci s CEITEC, MU a Biologickým ústavem LF MU. K podpoře interpretace

[22] IMGAG. *megSAP: Medical Genetics Sequence Analysis Pipeline* [online]. GitHub. [cit. 2026-03-09]. Dostupné z: https://github.com/imgag/megSAP

[23] IMGAG. *GSvar – documentation* [online]. In: *ngs-bits*. GitHub. [cit. 2026-03-09]. Dostupné z: https://github.com/imgag/ngs-bits/tree/master/doc/GSvar

variant a stanovení jejich možné klinické relevance se dále využívá RNA analýza, proteinové modelování a platformy pro vyhledávání genových korelací a případů s podobným fenotypem (např. GeneMatcher). U pacientů se závažným fenotypem a vysokou pravděpodobností genetické etiologie, avšak zcela negativním výsledkem genomické analýzy, jsou sekvenační data sdílena prostřednictvím mezinárodní platformy PhenomeCentral.

K 1. 6. 2025 bylo do péče ambulance zařazeno 263 pacientů. Přibližně 70 % z nich tvoří děti mladší pěti let. Většina pacientů je odesílána z pracovišť v rámci Moravy, pacienti z Čech v roce 2024 tvořily přibližně 8 % všech vyšetřených pacientů, v roce 2025 tento podíl vzrostl na 14 %.

**Pacienti jsou do ambulance odesíláni následovně:**

- přibližně v polovině případů dispenzarizujícími specialisty, nejčastěji neurology, endokrinology a gastroenterology.
- ve 30 % jsou děti vyšetřeny na žádost rodičů a
- **pouze ve 20 %** je odesílajícím lékař primární péče.

Od ledna 2025 ambulance navázala spolupráci s Centrem excelence CREATIC (Centre for Research and Development of Advanced Therapies), které je součástí mezinárodního projektu Horizon Europe Teaming for Excellence, koordinovaného Masarykovou univerzitou. CREATIC se zaměřuje na vývoj, hodnocení a implementaci pokročilých terapií, včetně buněčných a genových léčebných přístupů, určených pro pacienty se vzácnými onemocněními. Tato spolupráce umožňuje přímé zapojení dětských pacientů s nově diagnostikovaným vzácným onemocněním do translačních výzkumných projektů a klinických studií, které se soustředí na vývoj cílených terapeutických strategií. Zároveň přispívá k hlubší integraci klinické péče s inovativním výzkumem v oblasti precizní medicíny.

### Projekt Baby Fox

Od září 2024 FN Brno koordinuje národní studii Baby Fox, zaměřenou na rychlé celogenomové sekvenování v režimu trio (analýza DNA dítěte a rodičů) u novorozenců a dětí v intenzivní péči s podezřením na genetickou příčinu onemocnění. Cílem je stanovit diagnózu do 7 dnů od odběru DNA a umožnit tak informované rozhodování o léčbě, prognóze a případně také o ukončení péče. Doposud bylo v rámci projektu vyšetřeno celkem 30 dětí z celkových 60 plánovaných pacientů.

Průměrná doba od odběru po vydání výsledkového protokolu činí 5 dnů, aktuální diagnostická výtěžnost činí 44% (při započítání variant nejasného významu korelující s fenotypem přesahuje 58%), a ve většině případů (60%) vedla molekulární diagnóza k ovlivnění léčebného postupu. Projekt Baby Fox slouží, jako důkaz konceptu pro začlenění rychlé genomické diagnostiky do rutinní péče o rizikové novorozence a závažně nemocné děti a zároveň jako podklad pro tvorbu standardizovaných algoritmů využití WGS v perinatální a intenzivní péči (FN BRNO 2025c).

## Personální zabezpečení v Centrech vysoce specializované péče o pacienty se vzácným onemocněním (CVSP-VO) – projekt SYPOVO

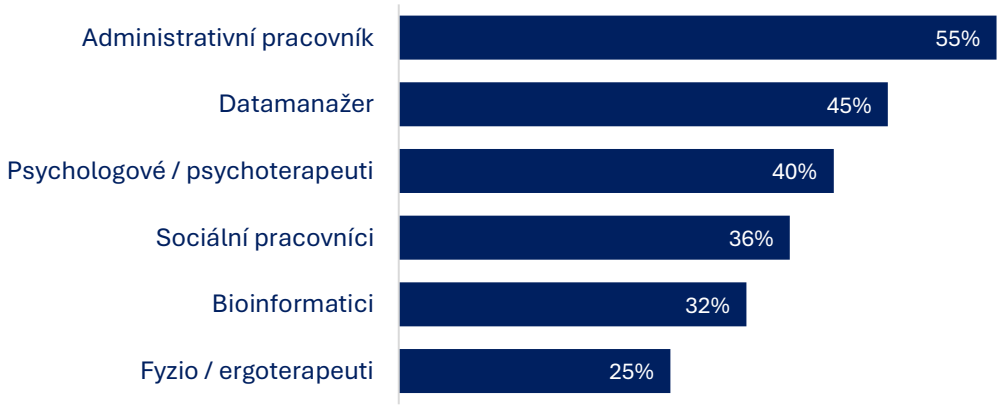
**Dostupnost** vysoce specializované péče o pacienty s VO úzce souvisí s personálním zabezpečením center. Evropská komise v rámci operačních kritérií definuje potřebu poskytování komplexní péče prostřednictvím multidisciplinárních týmů, jejichž složení je dále specifikováno jednotlivými ERN. Přesnější doporučení k personálnímu zabezpečení ERN center na evropské

úrovni **dosud neexistují**, jejich vytvoření je jedním z cílů pracovního balíčku 9 evropské iniciativy JARDIN[24], zaměřené na integraci ERN do národních zdravotních systémů.

Pro centra CVSP-VO (akreditována na základě evropského schvalovacího procesu) **nejsou dosud definovány** specifické personální požadavky, platí pro ně personální Vyhláška č. 99/2012 Sb., o požadavcích na minimální personální zabezpečení zdravotních služeb, ve znění pozdějších předpisů [25].

### Nedostatek nelékařského zdravotnického a nezdravotnického personálu v CVSP-VO - projekt SYPOVO

Více než polovina zapojených týmů v projektu SYPOVO (MZD 2024) uvádí **nedostatečnou kapacitu nejen lékařů-specialistů**, ale také dalších profesí nezbytných pro fungování moderního modelu sdílené péče („shared care“). Výsledky ukazují na významné rezervy v personálním zabezpečení multidisciplinárních týmů. Respondenti (vedoucí pracovišť) nejčastěji uváděli nedostatek administrativních pracovníků, odborných pracovníků správy zdravotnických informací (konkrétně se v průzkumu objevil pojem datamanažer) a psychologů či psychoterapeutů (**Graf 5**). Za nedostatkové profese považují respondenti rovněž sociální pracovníky a bioinformatiky. Nižší, avšak stále přítomný podíl center postrádá fyzioterapeuty či ergoterapeuty.




***Graf 5*** *Chybějící nelékařský zdravotnický personál a nezdravotnický personál v ERN týmech*

### Nedostatek lékařských specialistů v CVSP-VO – projekt SYPOVO

V rámci provedené analýzy v projektu SYPOVO (MZD 2024) uvádí více než polovina týmů (51 %) nedostatek lékařů pro klinickou práci. Dalších 45 % poukazuje na nedostatek odborníků zapojených do klinického výzkumu a interdisciplinárních konzultací, které jsou přitom zásadní pro rozvoj odborných znalostí i posilování mezioborové spolupráce. 16 % týmů uvádí nedostatek lékařů ve specializační přípravě (**Graf 6**). Data ukazují na potřebu strategického posílení lidských zdrojů v oblasti klinické péče a výzkumné činnosti v rámci ERN.

[24] JARDIN (https://jardin-ern.eu/)

[25] Vyhláška č. 99/2012 Sb., o požadavcích na minimální personální zabezpečení zdravotních služeb, ve znění pozdějších předpisů. Online. In: *Sbírka zákonů České republiky*. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: (https://www.e-sbirka.cz/sb/2012/99)

***Graf 6*** *Nedostatek lékařských specialistů v ERN týmech*

**Dopady personálních nedostatků popsané ERN týmy v projektu SYPOVO, zahrnují zejména:**

- dlouhé čekací lhůty na vyšetření a hospitalizaci,
- nedostatek času na vyšetření pacientů,
- přetížení lékařů a vysoký počet neplacených přesčasů,
- 81 % týmů uvedlo, že lékaři vykonávají administrativní úkoly místo odborné péče,
- nedostatečná kapacita interdisciplinárních konzultací,
- omezené zapojení do klinického výzkumu a vzdělávání.

## Složení multidisciplinárního týmu poskytujícího pravidelnou komplexní péči pacientům centra (CVSP-VO) - projekt SYPOVO

Z výsledků vyplývá, že přestože je multidisciplinární přístup v centrech rozšířen, jeho personální zajištění je mezi jednotlivými pracovišti významně rozdílné:

- Střední hodnota absolutního počtu kvalifikovaných lékařů center:
  v dětských centrech: 10 (rozmezí 3–26),
  v dospělých centrech: 9 (rozmezí 2–129).
- Medián počtu lékařů ve specializační přípravě:
  v dětských centrech: medián 2 (rozmezí 0–15),
  v dospělých centrech: medián 2 (rozmezí 0–28).

Dalším významným systémovým nedostatkem je nízká míra formalizace a institucionálního ukotvení koordinace péče. Celkem 59 % pracovišť nemá zavedený nebo dostatečně funkční systém koordinace, což podtrhuje potřebu koncepčního řešení. Funkce „koordinátor péče“ je v současnosti obsazena pouze na jednom pracovišti, zatímco jinde její roli suplují lékaři či sestry. Tato situace je zatěžuje nad rámec jejich odborných kompetencí, s dopadem na efektivitu poskytované péče i celkovou zkušenost pacientů a jejich rodin.

## Časová náročnost péče o pacienty s VO a personální kapacita v CVSP-VO – projekt SYPOVO

Pro hodnocení personálních kapacit v CVSP-VO byly sledovány vybrané ukazatele týkající se počtu pacientů připadajících na jednoho kvalifikovaného lékaře a střední hodnoty pracovních úvazků:

**Počet pacientů na jeden plný úvazek kvalifikovaného lékaře:**

- dětská centra: střední hodnota 351 (rozmezí 15–1221),
- dospělá a smíšená centra: střední hodnota 420 (rozmezí 47–4333).

**Střední hodnota pracovního úvazku**

Kvalifikovaní lékaři:

- dětská centra: 2,2 (rozmezí 0,7–5,8),
- dospělá centra: 1,1 (rozmezí 0,1–43,3).

Lékaři ve specializační přípravě:

- dětská centra: 0,2 (rozmezí 0–3),
- dospělá centra: 0,2 (rozmezí 0–8,4).

Výsledky analýzy ukazují na značnou nerovnoměrnost v pracovním vytížení lékařů a personálním zabezpečení CVSP-VO. Vysoká variabilita hodnot naznačuje rozdíly nejen v dostupnosti, ale i v kontinuitě poskytované péče. Některá pracoviště mohou být přetížená, což ohrožuje jejich dlouhodobou udržitelnost a efektivitu. Přestože je v centrech zajištěna interdisciplinární a multidisciplinární péče, **chybí systémové nastavení minimálních personálních standardů** ve vztahu k počtu pacientů, charakteru onemocnění a míře komplexity poskytované péče.

### 2.1.2 Klíčové trendy

1. **Centralizace a síťování péče**
   - důraz na koncentraci expertízy a vysoce specializované péče,
   - současná CVSP-VO nemohou v plné míře zajistit vysoce specializovanou péči o pacienty s VO
   - zvýšení dostupnosti specializované péče a zvyšování její kvality vytvářením koordinovaných sítí specializovaných pracovišť na základě analýzy datových podkladů a jejich napojení na ERN.
2. **Rozvoj mezinárodní spolupráce**
   - aktivní zapojení ČR do většiny ERN (22 z 24),
   - využívání mezinárodních konzultací a sdílení znalostí,
   - postupná integrace do evropských registrů a struktur (např. ERDRI).
3. **Dostupnosti péče**
   - jen cca 13 % pacientů s VO dostává péči v CVSP-VO,
   - rozdíly v návaznosti zdravotní a sociální péče a ve specializovaných službách.
4. **Diagnostická odysea a absence jednotných standardů**
   - dlouhá doba k určení diagnózy, vysoký podíl chybných diagnóz,
   - chybí jasně vymezené „cesty pacienta“ a jednotné standardy péče.
5. **Personální nedostatky a nerovnoměrné kapacity**
   - nedostatek lékařů (zejména pro klinickou práci, výzkum a konzultace),
   - nedostatek dalších profesí (psychologové, sociální pracovníci, odborný pracovníci správy zdravotnických informací, fyzioterapeuti aj.),
   - výrazná variabilita v pracovním vytížení mezi centry, absence systémového nastavení minimálních kapacit.
6. **Nedostatečná koordinace péče**
   - pozice koordinátora péče není systematicky zavedená, existuje jen pilotně,
   - koordinaci suplují lékaři a sestry – přetížení a snížení efektivity,
   - potřeba koncepčního ukotvení role koordinátora.
7. **Potřeba kvalitní datové základny**
   - chybí Národní registr vzácných onemocnění,
   - omezená účast center na evropských registrech kvůli absenci systémové podpory,
   - bez kvalitních dat není možné strategické plánování, monitoring ani plnohodnotná integrace do evropských struktur.

### 2.1.3 Nulová varianta

Pokud nedojde k dalšímu rozvoji centralizace prostřednictvím národních a mezinárodních sítí, zůstane potenciál pro koordinovanější a rovnoměrně dostupnou péči o pacienty se vzácnými onemocněními nevyužit. Bez jasně definované struktury, jednotných standardů a provázané koordinace mezi specializovanými pracovišti bude nadále docházet k rozdílům v kvalitě a dostupnosti péče i k prodlevám v diagnostice. Přístup ke specializovaným službám se tak může nadále lišit v závislosti na regionu či individuálních okolnostech. Absence systematické organizace a propojení center zároveň omezuje možnosti plného využití odborných kapacit a neumožňuje naplno rozvinout rovný přístup k péči napříč regiony. Nedostatečné datové zázemí snižuje možnosti pro efektivní plánování, monitorování a hodnocení kvality poskytované péče.

## 2.2 Rozvoj zdravotní péče prostřednictvím implementace moderních postupů a technologií

Zdravotní péče o pacienty se vzácnými onemocněními prochází v posledních letech výraznou proměnou díky novým diagnostickým metodám, digitálním nástrojům a přesněji cílené léčbě. Významnou roli hrají technologie, které usnadňují sdílení informací, umožňují vzdálené konzultace nebo automatizují sběr a analýzu dat. Vývoj se tak neomezuje jen na nové léky, vyšetření nebo monitoraci zdravotního stavu, ale mění i způsob organizace a koordinace péče. Zavádění moderních postupů vede k větší provázanosti systému, lepší orientaci na potřeby pacienta a možnostem poskytovat péči včas, cíleně a efektivně.

Příkladem značné proměny je novorozenecký laboratorní screening, který se od 70. let postupně rozšiřoval a modernizoval – od záchytu jediné poruchy po současné sledování 20 onemocnění. Na evropské úrovni probíhá diskuse o harmonizaci screeningových programů, protože mezi státy existují výrazné rozdíly v rozsahu i organizaci screeningu. Vedle toho se rozvíjejí moderní diagnostické přístupy jako exomové a genomové sekvenování a zároveň digitální platformy jako CPMS, které umožňují mezinárodní odborné konzultace. Celkově tak vývoj směřuje k cílenější, dostupnější a přesněji koordinované péči o pacienty se vzácnými onemocněními.

### 2.2.1 Shrnutí dosavadního vývoje

V oblasti vzácných onemocnění dochází v posledních letech k významnému rozvoji moderních nástrojů a přístupů, které zlepšují diagnostiku, organizaci i dostupnost péče. Tyto inovace se týkají jak preventivních programů, tak využití genetických metod, digitalizace a nových forem poskytování péče:

- novorozenecký screening,
- genomické a exomové sekvenování,
- virtuální péče a telemedicína,
- Clinical Patient Management System (CPMS),
- domácí péče a vzdálený monitoring,
- standardizace elektronických zdravotnických záznamů (EHR),
- EZKarta a Národní zdravotnický informační portál (NZIP),
- Evropský prostor pro zdravotní údaje (EHDS).

#### Novorozenecký screening

Novorozenecký screening (NS) je zásadní preventivní program, který probíhá u všech dětí narozených v České republice. Jeho cílem je aktivní a celoplošné vyhledávání chorob v jejich časném stadiu tak, aby byly diagnostikovány a léčeny dříve, než se stačí projevit a způsobit dítěti nevratné poškození zdraví. Program novorozeneckého screeningu zahrnuje **čtyři typy vyšetření**: screening sluchu, vrozené katarakty, dysplazie kyčelního kloubu a novorozenecký laboratorní screening (NLS) (NS 2025a). NS zajišťuje rovný přístup ke kvalitní péči pro všechny novorozence a je koordinován Národním screeningovým centrem ÚZIS ČR (ÚZIS 2025).

#### Novorozenecký laboratorní screening

Novorozenecký laboratorní screening je prováděn ze suché kapky krve odebrané 48 – 72hodin po porodu. Včasná diagnóza a léčba umožňují předejít komplikacím, zlepšit prognózu a kvalitu života dítěte i rodiny. Rozsah NLS se postupně rozšiřoval. K významnému posunu došlo v roce 2016, kdy došlo k navýšení vyšetřovaných chorob z 13 na 18 (Věstník č. 6/2016 MZD). V letech 2022–2023 proběhl **Celostátní pilotní program** screeningu spinální svalové atrofie (SMA) a těžké kombinované imunodeficience (SCID).

Pilot potvrdil proveditelnost, klinický přínos i jednoznačný dopad v oblasti včasné diagnostiky těchto onemocnění. Na základě výsledků pilotu byly SMA a SCID od ledna roku 2024 zařazeny mezi standardně vyšetřované choroby v rámci NLS.

Pilot potvrdil proveditelnost, klinický přínos i jednoznačný dopad v oblasti včasné diagnostiky těchto onemocnění. Na základě výsledků pilotu byly SMA a SCID od ledna roku 2024 zařazeny mezi standardně vyšetřované choroby v rámci NLS. **Tab. 5** prezentuje výsledky celostátního pilotního programu pro screening SMA a SCID v České republice. Data jsou uvedena podle screeningových laboratoří.

***Tab. 5** Novorozenecký screening (SMA, SCID a další poruchy) – přehled dle laboratoře*

| Laboratoř | Počet screeningových vyšetření | Záchyt SMA | Záchyt markerů TREC/KREC | Konfirmováno |
|---|---|---|---|---|
| FN Praha | 115 374 | 18 | 81 | 17 SMA, 16 SCID + primární imunod |
| FN Brno | 69 981 | 5 | 19 | 5 SMA a 4 primární imunod. |

V současnosti (červen 2025) je v rámci NLS vyšetřováno celkem 20 onemocnění (celý seznam testovaných onemocnění dostupný stránkách MZD zde). Samotný screeningový program je průběžně vyhodnocován a optimalizován Komisí pro novorozenecký laboratorní screening. Od října 2025 je v provozu nový web věnovaný novorozeneckému screeningu a současně probíhají procesy optimalizace sběru dat a jejich publikace.

**Tab. 6** níže zahrnuje kumulativní výsledky novorozeneckého laboratorního screeningu za období 1. 1. 2010 – 31. 12. 2024, kdy se v ČR narodilo celkem 1 613 910 dětí. Tabulka uvádí počet diagnostikovaných případů jednotlivých onemocnění, jejich prevalenci v populaci a v některých případech i výskyt falešné negativity.

Z **Tab. 6** vyplývá, že: nejčastěji detekovaným onemocněním je kongenitální hypotyreóza (CH), následují metabolické poruchy, jako fenylketonurie (PKU/HPA) a biotinidázová deficience (BTD). Výskyt některých vzácných metabolických onemocnění je nízký (např. MSUD, LCHADD, ...), ale jejich včasná diagnostika má zásadní dopad na přežití a kvalitu života. U některých onemocnění je uvedena také míra falešné negativity (nezachycené případy), která u většiny diagnóz činí 0, ale např. u CAH a CF se vyskytla, což podporuje průběžnou optimalizaci screeningových metod.

Do tabulky jsou zahrnuty také nové diagnózy – SMA a SCID, které byly nejprve testovány v rámci pilotního programu od roku 2022. Od ledna roku 2024 jsou součástí populačního screeningu. Za sledované období bylo diagnostikováno 33 případů SCID a jiných vrozených defektů imunity (prevalence 1 : 2 555) a 11 případů SMA (prevalence 1 : 7 664).

***Tab. 6** Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningu*

| **1. 1. 2010 – 31. 12. 2024 (dle ČSÚ 1 613 910 živě narozených)** | | | |
|---|---|---|---|
| Onemocnění | Kumulativní počet | Prevalence | Falešná negativita |
| CH | 558 | 1 : 2 892 | |
| CAH | 136 | 1 : 11 867 | 41 |
| PKU/HPA | 327 | 1 : 4 936 | |
| MSUD | 17 | 1 : 94 936 | 2 |
| MCADD | 70 | 1 : 23 056 | |
| LCHADD | 15 | 1 : 107 594 | |
| VLCADD | 6 | 1 : 268 985 | |
| CPTD I | 0 | | |
| CPTD II / CACTD | 0 | | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| GAI I | 11 | 1 : 146 719 | |
| IVA | 8 | 1 : 201 739 | |
| ARG* | 0 | | |
| CIT* | 2 | 1 : 453 208 | |
| BTD* | 92 | 1 : 9 852 | |
| CBS* | 1 | 1 : 906 415 | |
| MTHFR* | 0 | | |
| CF | 259 | 1 : 6 231 | 20 |
| SCID a jiné vrozenené defekty imunity** | 33 | 1 : 2 555 | |
| SMA** | 11 | 1 : 7 664 | |
| **CELKEM** | **1513** | **1:668** | |

* Screening probíhá od roku 2016 ** Pilotní screening probíhá od roku 2022, populační screening probíhá od roku 2024

*Zdroj: Novorozenecký screening (NS 2025b)*

**Další rozvoj v oblasti NS** by měl směřovat k posílení datového toku. To zahrnuje:

- zavedení resortního identifikátoru (RID) pro děti bez rodného čísla,
- využívání QR kódů pro záznam informací o pacientech na screeningové kartičky a
- sjednocení datových standardů pro přenos informací do NISů.

### Novorozenecký laboratorní screening v EU

V rámci EU existují rozdíly v programech NLS – od screeningu několika onemocnění (např. Irsko 8, UK 11) po desítky (Itálie 49). Různé analýzy i zpětná vazba z praxe upozorňují na potřebu zmírnit rozdíly mezi screeningovými programy jednotlivých států a usilovat o větší harmonizaci přístupu napříč Evropou, aby všechny děti v EU měly rovné podmínky bez ohledu na místo narození.

Studie komunity osob s VO (EURORDIS 2024b) ukázaly , že komunita pacientů podporuje rozšíření screeningu (90 % by chtělo screening pro jakékoli vzácné onemocnění), ale část rodin (11 %) se obává stresu, stigmatizace či dopadů na pojištění. To vyžaduje politická opatření zaměřená na duševní zdraví a sociální rovnost. **EURORDIS** doporučuje jednotná kritéria, zapojení všech aktérů a vytvoření expertní skupiny. Publikoval 11 zásad pro harmonizaci screeningových programů, které mají snížit rozdíly mezi zeměmi a zajistit transparentní, rovný přístup k diagnostice a léčbě.

### Doporučení v oblasti harmonizace novorozeneckého screeningu

Navzdory technologickému pokroku přetrvávají v Evropě rozdíly v počtu sledovaných onemocnění i v dalších parametrech – čas odběru, informovaný souhlas, využití genetických testů, způsob podávání výsledků a řízení kvality. Iniciativa **Screen4Rare**[26] a další aktivity podporují sdílení praxe, posuzování nových metod a přípravu zdravotních systémů. Odborníci volají po centrální autoritě EU, která by koordinovala přínosy a rizika.

**Nové trendy**, které se v této oblasti prosazují, zahrnují např. využití necílené metabolomiky, genomického screeningu (konsensus na cca 50 onemocněních), druhostupňové genetické testování a řešení etických a právních aspektů těchto nových metod.

[26] Screen4Rare (https://s4r.testmonday.com/)

**Doporučení** zahrnují např.:

- transparentní a na důkazech založený výběr onemocnění,
- poskytování předtestových informací rodičům,
- provádění screeningu v akreditovaných laboratořích,
- definici pozitivních nálezů a postupů konfirmačních vyšetření,
- systematický sběr dat o dlouhodobém přínosu NLS,
- poskytování negativních výsledků do zdravotní dokumentace.

## Pokročilé metody genetické diagnostiky

Vzácná onemocnění jsou klinicky velmi heterogenní a převážně dědičně podmíněná, multisystémová onemocnění. Diagnostika a vhodná terapie pro pacienty s VO se opírá o pochopení genetických a molekulárně biologických mechanismů těchto onemocnění. Lidský genom obsahuje přibližně 3,2 miliardy párů bází, z nichž exom, tvořící asi 1% genomu, zahrnuje kolem 20 tisíc genů. Právě exom je klíčový pro kódování proteinů a ve většině případů (cca 85%) je zdrojem patogenních variant. Moderní genetické metody, jako je celoexomové (WES) a ev. v indikovaných případech celogenomové (WGS) sekvenování, představují základní nástroje pro diagnostiku VO.

S primárním využitím metody WES je celogenomové sekvenování (WGS) indikováno pouze ve vybraných případech, a to zejména při negativním výsledku WES nebo v situacích s podezřením na množstevní či chromozomální změny, které touto metodou nelze zachytit. Tento postup umožňuje efektivnější využití diagnostických kapacit a současně přispívá k hlubšímu porozumění i cílenější léčbě vzácných genetických onemocnění v dětském věku (Slabá et al. 2024).

## Distanční péče

### Telemedicína

zahrnuje vzdálené konzultace mezi pacienty a zdravotníky, monitoraci zdravotního stavu v domácím prostředí a digitální platformy pro kontinuální péči. Národní strategie elektronizace zdravotnictví 2025–2035 (NSEZ) (MZD 2025b) počítá s vytvořením metodického a regulačního rámce, certifikací a registrací telemedicínských řešení a jejich integrací do elektronických zdravotnických záznamů (EHR). Součástí je i podpora implementace telemedicínských řešení u poskytovatelů a vyhodnocování jejich dopadů na efektivitu a kvalitu poskytované péče.

### Telemedicína a úhradové mechanizmy

Právní ukotvení pro distanční služby přinesla vyhláška č. 30/2025 Sb[27]. o telemedicínských zdravotních službách, účinná od 14. února 2025. Ta stanovuje technické a bezpečnostní standardy, pravidla šifrování, prokazování identity i záznam souhlasu pacienta. Na straně úhrad se první položky objevily v Seznamu zdravotních výkonů od 1. ledna 2024, videokonzultace vykazují novým kódem 09821 namísto dřívějšího 09557, celkem je dnes v seznamu zhruba deset tele-výkonů (např. kontrola kardiostimulátoru, dialyzační konzultace) a další – včetně telemonitoringu srdečního selhání – čekají na doplnění (KOUBOVÁ 2025).

[27] Vyhláška č. 30/2025 Sb., o telemedicínských zdravotních službách. Online. In: *Sbírka zákonů České republiky*. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.e-sbirka.cz/sb/2025/30

### Virtuální konzilia a multidisciplinární spolupráce

Jsou využívána prostřednictvím systému Clinical Patient Management System (CPMS) v rámci jednotlivých ERN napříč EU. NSEZ počítá s rozvojem obdobných nástrojů na národní úrovni, aby bylo možné konzultovat složité případy napříč regiony a odborníky.

#### Clinical Patient Management System CPMS (CMPS)

Je IT platforma, která se od roku 2017 stala hlavním nástrojem pro přeshraniční on-line konzultace vzácných klinických případů v rámci ERN. V roce 2024 bylo CPMS upgradováno na CPMS 2.0. Tato platforma umožňuje konzultace komplikovaných případů na dálku, konzultace s národními či evropskými specialisty a urychlení stanovení diagnózy či léčebného plánu (EUROPEAN COMMISSION 2025d).

Výroční publikace EU 2025 uvádí k 31. 12. 2024 v CPMS zaznamenaných **4 029 virtuálních panelů** vedených 23 ERN (ERN ITHACA nehlásí stav). Na těchto panelech se podílelo **1 547 klinických pracovišť** ve 27 státech; průměrně připadá **2,6 panelu na jedno pracoviště**. Průměrný počet CPMS panelů na ERN je 175, medián pak 163 panelů.

**Nejvíce příspěvků CPMS mají:**

- ERN RARE-LIVER (526 příspěvků od 2017),
- ERN TRANSPLANT-CHILD (293 panelů od roku 2017),
- VASCERN (274 od 2017),
- ERN GENTURIS (285 panelů od 2017) a
- ERN-RND (323 panelů od roku 2017).

### Domácí péče a vzdálený monitoring

Strategie EZ (MZD, 2025b) předpokládá vytvoření národní digitální platformy pro domácí zdravotní péči, která umožní standardizované procesy, interoperabilitu monitorovacích zařízení a napojení na EHR i zdravotnické registry. Důležitým směrem rozvoje je integrace digitálních nástrojů pro poskytování zdravotní a sociální péče v domácím prostředí. Vzdálený monitoring zdravotního stavu pacientů má být propojen s telekonzultacemi a systémem triáže, což umožní lépe plánovat návštěvy v domácí péči a efektivněji využívat kapacity. Součástí plánu je pilotní zavádění těchto řešení a systematické měření jejich dopadů na organizaci a výsledky péče.

## Digitální infrastruktura a datové standardy

### Standardizace elektronických zdravotnických záznamů (EHR)

Jedním z hlavních směrů rozvoje digitalizace zdravotní péče je sjednocení obsahu elektronických zdravotnických záznamů (EHR). Národní strategie elektronizace zdravotnictví 2025–2035 (MZD 2025b) stanovuje, že základní dokumenty – například propouštěcí zprávy, laboratorní výsledky, zprávy ze zobrazovacích metod, ambulantní zprávy, dokumentace zdravotnické záchranné služby a pacientské souhrny – budou dostupné ve strukturované a standardizované podobě. Tento krok má umožnit rychlé sdílení mezi zdravotnickými zařízeními a národními registry, snížit duplicitu vyšetření a zkrátit diagnostický proces. Pro pacienty se vzácnými onemocněními je to zásadní přínos z hlediska zajištění koordinované péče a kontinuity informací napříč systémem.

#### Národní portál elektronického zdravotnictví a EZKarta

Národní portál elektronického zdravotnictví (MZD 2025b), představuje jednotné digitální rozhraní, které má občanům i zdravotnickým pracovníkům zpřístupnit klíčové informace a služby související se zdravotní péčí. Portál bude sloužit jako centrální vstupní brána k osobním zdravotním údajům, elektronickým zdravotním záznamům, eReceptům či digitálnímu zdravotnímu deníku a zároveň nabídne přehled poskytovatelů zdravotních služeb. **EZKarta**

(MZD 2025b), mobilní aplikace s přístupem ke zdravotním službám, představuje nástroj pro integraci více zdrojů dat do jednotného systému. Umožní propojení informací z eReceptu, lékového záznamu a očkování.

### Národní zdravotnický informační portál (NZIP)

Podobně významným prvkem je Národní zdravotnický informační portál (NZIP), který zpřístupňuje více než 60 agend a otevřená data. NZIP poskytuje odborné informace zdravotníkům i pacientům, a tím posiluje transparentnost, informovanost a aktivní zapojení pacientů do péče. Oba nástroje představují základní kameny budoucího systému, který umožní efektivnější využívání dat v klinické praxi i při strategickém plánování (MZD 2025b).

## Mezinárodní digitální propojení a EHDS

Česká republika se aktivně připravuje na implementaci Evropského prostoru pro zdravotní data (EHDS). Ten představuje právní a technický rámec pro sdílení zdravotnických dat v rámci EU. Jeho cílem je zajistit interoperabilitu a standardizaci systémů elektronických zdravotnických záznamů napříč členskými státy. **Strategie EZ** (NSEZ) předpokládá zřízení národního orgánu pro digitální zdravotnictví a kontaktního místa pro přístup ke zdravotním údajům, která budou napojena na infrastrukturu HealthData@EU. Pro pacienty se vzácnými onemocněními to otevírá možnost účasti v mezinárodních klinických studiích, sdílení dat a přenosu inovativních postupů do české praxe (MZD 2025b).

## HTA a optimalizace úhrad

Hodnocení medicínských technologií (HTA – Health Technology Assessment) (iHETA 2025) je mezinárodně uznávaná metoda používaná k posouzení nákladů a přínosů nových i stávajících technologií a postupů ve zdravotnictví. HTA představuje systematický proces, který zkoumá klinické účinky, bezpečnost, nákladovou efektivitu a širší dopady zdravotnických technologií na zdravotní systém a společnost.

**Evropské nařízení (EU) 2021/2282** (EUROPEAN COMMISSION 2025e) o hodnocení medicínských technologií vstoupilo v platnost v lednu 2022 a od 12. ledna 2025 je přímo použitelné ve všech členských státech. Společná klinická posuzování se se spuštěním regulace zatím vztahují na onkologické přípravky a pokročilé terapie. V lednu 2028 se agenda rozšíří na léčiva pro vzácná onemocnění a od roku 2030 na všechny nové léky a vybrané zdravotnické prostředky. Cílem nařízení je společné provádění klinického hodnocení zdravotnických technologií na úrovni EU, zejména posuzování relativní klinické účinnosti a bezpečnosti, s cílem omezit duplicity mezi členskými státy a zvýšit kvalitu, transparentnost a předvídatelnost klinických hodnocení. Hodnocení nákladové efektivity, rozpočtového dopadu a rozhodování o cenách a úhradách zdravotnických technologií zůstává plně v kompetenci jednotlivých členských států.

V České republice je nařízení implementováno novelou zákona č. 48/1997 Sb.[28], o veřejném zdravotním pojištění, která předpokládá zapojení Ministerstva zdravotnictví a Státního ústavu pro kontrolu léčiv do koordinační skupiny HTA a využití výstupů společných klinických hodnocení. Tyto výstupy budou sloužit jako jeden z podkladů pro národní HTA procesy, které dále zahrnují i posouzení nákladové efektivity a rozpočtového dopadu v souladu s vnitrostátními pravidly a kompetencemi.

[28] Zákon č. 338/2024 Sb., kterým se mění zákon č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění a o změně a doplnění některých souvisejících zákonů, ve znění pozdějších předpisů, zákon č. 592/1992 Sb., o pojistném na veřejné zdravotní pojištění, ve znění pozdějších předpisů, a zákon č. 378/2007 Sb., o léčivech a o změnách některých souvisejících zákonů (zákon o léčivech), ve znění pozdějších předpisů

## Zahraniční přístupy

**Politické závazky a strategické rámce**

- **WHA rezoluce 2025** (RARE DISEASES INTERNATIONAL 2025) – první globální usnesení WHO, které staví VO do hlavního proudu agendy veřejného zdraví a vyzývá k rovnému přístupu k diagnostice, léčbě a výzkumu.
- V EU sílí tlak na **Evropský akční plán do 2030** (EESC 2025) – EESC, Evropský parlament a PO požadují konkrétní SMART cíle (diagnóza do 1 roku, strategické financování, integrace ERN).

**Genomika & rozšíření novorozeneckého screeningu**

- **Generation Study (UK, 2023–2030)** (GENOMICS ENGLAND 2023): 200+ genetických vzácných onemocnění v celogenomovém screeningu novorozenců; testuje model pro NHS a translační výzkum.

**Digitální zdravotnictví a telemedicína**

- **Telekonzilia** v ERN – systematická review 2024 prokázala kratší čekací doby a vyšší adherenci (CHEN et al. 2024).
- EURORDIS prosazuje standardizaci EHR a evropský **Health Data Space** pro vzácné diagnózy (EURORDIS 2025b)

### 2.2.2 Klíčové trendy

- **Novorozenecký laboratorní screening** se postupně rozšířil na 20 onemocnění a je považován za jeden z nejvýznamnějších preventivních programů. Diskutuje se o jeho dalším rozšiřování i o harmonizaci v rámci EU.
- **Pokročilé metody genetického testování se** stále více uplatňují jako nástroj pro diagnostiku vzácných onemocnění.
- **Distanční péče, telemedicína a mezinárodní konzilia** usilují o lepší dostupnost a koordinaci péče. Patří sem vzdálené sledování zdravotního stavu v domácím prostředí i využívání platforem pro mezinárodní spolupráci, jako je systém CPMS.
- **Strategie EZ 2025–2035** počítá s metodickým a legislativním ukotvením nástrojů elektronického zdravotnictví a s jejich větším zapojením do národní praxe.
- **Digitální infrastruktura a datové propojení** se rozvíjejí zejména prostřednictvím standardizace elektronických zdravotnických záznamů (EHR), nástrojů jako Národní portál EZ nebo NZIP a příprav na implementaci Evropského prostoru pro zdravotní data (EHDS). Tyto aktivity směřují k efektivnějšímu sdílení a nakládání se zdravotními daty a jejich využívání ve prospěch pacientů.

### 2.2.3 Nulová varianta

V případě, že nedojde k systematickému rozvoji moderních postupů a technologií, bude zdravotní péče pokračovat převážně ve stávajícím nastavení a potenciál dostupných inovací nebude naplno využit. Novorozenecký screening by pokračoval v současném rozsahu, zatímco využívání genomického a exomového sekvenování by zůstalo omezeno na vybraná pracoviště. Digitální infrastruktura a datové propojení by se dále rozvíjelo, avšak bez jednotné celonárodní koordinace a širší integrace do reálné praxe. HTA bude implementováno v souladu s evropskými požadavky, ale bez navazujícího systémového řízení může jeho dopad na dostupnost inovací zůstat omezený. V případě absence systematického rozvoje moderních postupů a technologií by zdravotní péče nadále vycházela z dosavadních mechanismů bez podstatnějších inovací.

# 3 UPEVNĚNÍ ROLE KOORDINACE V SYSTÉMU PÉČE

Koordinace v systému péče představuje klíčový integrační prvek mezi zdravotními a sociálními službami. Jejím cílem je zajistit efektivní, kontinuální a na pacienta orientovaný přístup napříč všemi úrovněmi péče. Podstatou koordinace je systematické propojování zdravotních, sociálních a edukačních potřeb pacientů a spolupráce mezi jejich poskytovateli, která umožňuje komplexní a ucelenou podporu jednotlivce.

Implementace **role koordinátorů péče** v centrech vysoce specializované péče a nastavení efektivní spolupráce i na jiných, např. regionálních úrovních, umožňuje vytvářet funkční síť, která eliminuje fragmentaci služeb, podporuje mezioborovou spolupráci a přispívá ke snížení administrativní i organizační zátěže zdravotnických pracovníků. Tito koordinátoři se dále stávají klíčovými aktéry plynulé tranzice pacienta mezi jednotlivými fázemi péče, čímž napomáhají prevenci nežádoucích přerušení kontinuity služeb a minimalizaci jejich negativních dopadů na zdravotní i psychosociální stav pacientů. V důsledku toho se zvyšuje kvalita poskytované péče, optimalizuje využívání dostupných zdrojů a posiluje odolnost systému vůči vnějším zátěžím, včetně krizových situací.

V české praxi se v posledních letech objevují dva přirozeně vznikající „uzly“ koordinace (FN MOTOL 2025; PALLIUM 2025; ZDRAVOTNICKÝ DENÍK 2025)

(1) koordinátor péče při specializovaných/centrových pracovištích a
(2) komunitně/regionalizovaně ukotvené role s návazností na sociální oblast.

Obě úrovně se průběžně propojovaly v pilotních projektech a ve vybraných nemocnicích; v onkologii je navíc role koordinátora zasazena do sítě KOC/ROS (KOC = Komplexní onkologické centrum/ROS = Regionální onkologická síť), která slouží jako praktický precedens pro organizaci kontaktů a předávek mezi pracovišti (včetně inspirace z mapového portálu onkologické sítě).

V roce 2010 vznikla při Ministerstvu zdravotnictví Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění (MZD 2012), která koordinovala plnění úkolů Národní strategie pro vzácná onemocnění 2010–2020 a navazujících akčních plánů. V roce 2012 bylo při 2. LF UK a FN Motol založeno Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění (NKCVO) (NKCVO 2025) s cílem zlepšit diagnostiku, léčbu a prevenci, zvýšit informovanost a propojit odborníky, státní správu a pacientské organizace. V roce 2020 byli prof. Pavla Doležalová a prof. Milan Macek jmenováni poradci náměstka ministra zdravotnictví pro oblast VO, čímž došlo k institucionalizaci řízení agendy na národní úrovni. Na tuto iniciativu navázalo zřízení Mezioborové komise pro vzácná onemocnění (MEKOVO) v roce 2021, která podporuje mezioborovou spolupráci a podílí se na tvorbě strategií a doporučení (MZD 2025c).

## 3.1 Zvýšení efektivity v systému péče prostřednictvím koordinace a plánování

V systému péče chybí jasně definovaná a systematicky zavedená role koordinátora péče pro pacienty s VO. Pacienti s VO tak mohou narážet na roztříštěnost a nedostatečné propojení mezi zdravotní a sociální složkou, což vede k prodlevám, duplicitám a neefektivnímu využívání kapacit. Přestože se v CVSP-VO, zdravotnických zařízeních i v regionech objevují první pozice zajišťující koordinaci, chybí **jasně definovaná role koordinátora péče** – osoby, která by provázela pacienta celým systémem, zajišťovala návaznost odborných výkonů, komunikaci mezi poskytovateli a napojení na sociální podporu. Systemizace této pozice, včetně vymezení kompetencí, kapacitního modelu, metodiky a financování, je nezbytná pro to, aby se stala stabilním pilířem péče a přinesla vyšší efektivitu a kvalitu života pacientů i jejich blízkých.

**Koordinátor péče** je kontaktní osobou pacienta pro praktické a organizační záležitosti a zajišťuje koordinaci výkonů dle diagnosticko-terapeutického plánu – domlouvá termíny kontrol, vyšetření a konzilií, připravuje podklady pro úhrady výkonů či pomůcek a zprostředkovává komunikaci mezi odborníky a současně propojuje pacienta se sociálním poradenstvím. Tuto činnost provádí pouze jako podpůrný pracovník, aniž by přebíral odpovědnost za diagnózu či terapii se zachováním autonomie a spolurozhodovací role pacienta.

Pro udržitelnost a skutečné ukotvení role koordinátora péče je nezbytné nastavit jasný model financování této pozice. Koordinátor musí být systemizovanou součástí CVSP-VO i regionální péče s vymezeným kapacitním rámcem – tedy počtem úvazků odpovídajícím počtu pacientů a povaze onemocnění. Financování by mělo být zajištěno stabilně, nikoli projektově, aby byla zaručena kontinuita služeb a dlouhodobá dostupnost koordinace. Součástí systému financování má být i pravidelná evaluace – sledování konkrétních indikátorů, jako je kontinuita návazných služeb, eliminace duplicit či zpětná vazba od pacientů a odborníků. Takto nastavený mechanismus zajistí, že investice do koordinátora se projeví nejen ve vyšší kvalitě péče, ale i v efektivnějším využívání odborných a finančních zdrojů celého systému.

### 3.1.1 Shrnutí dosavadního vývoje

#### Pilotní projekt INNOVCare a role koordinátora péče

EURORDIS se v rámci projektu INNOVCare (EURORDIS 2018) aktivně zapojil do prosazování implementace role koordinátora péče do národních plánů pro VO. V rámci INNOVCare byl realizován pilotní projekt v rumunském centru NoRo, které fungovalo jako model tzv. one-stop-shop pro pacienty s VO. Jeho cílem bylo otestovat roli koordinátora péče a ověřit, zda dokáže propojit zdravotní, sociální a vzdělávací služby do skutečně integrovaného systému.

Koordinátor zde působil jako průvodce pacientů a jejich rodin napříč složitým prostředím služeb – od zajištění lékařských vyšetření a rehabilitací, přes sociální podporu a asistenci při vyřizování administrativy, až po psychologickou a komunitní pomoc. Součástí pilotu byly i individuální plány péče, pravidelné hodnocení potřeb, domácí návštěvy, skupinové aktivity či letní integrační tábory. Výsledky ukázaly, že tento přístup významně zlepšil kvalitu života pacientů i jejich rodin, posílil jejich soběstačnost a snížil administrativní i psychickou zátěž. Zároveň došlo k posílení spolupráce mezi odborníky a poskytovateli služeb, kteří díky koordinátorovi pracovali systematičtěji a s lepší výměnou informací.

Tyto konkrétní výstupy se staly argumentem pro EURORDIS, aby prosazovala implementaci koordinátora péče do národních plánů a vyzývala k vytvoření evropsky platných standardů. Součástí těchto výstupů byla mimo jiné definice standardů na koordinátora péče (viz **Tab. 7**).

***Tab. 7** Základní standardy koordinátora péče podle dostupných dokumentů*

| Pilíř | Bod | Stručný popis |
|---|---|---|
| 1. Pacient a rodina v centru | • Stabilní kontaktní místo | Jeden hlavní kontakt, který zajišťuje kontinuitu a orientaci pacienta a rodiny v systému. |
| | • Holistický přístup | Péče zahrnuje všechny oblasti života – zdravotní, sociální, vzdělávací, pracovní i psychologické. |
| | • Posílení kompetencí a participace | Pacient a rodina jsou aktivními partnery, jejich preference a rozhodnutí jsou respektovány. |

| | | |
|---|---|---|
| | • Komunikace a podpora | Koordinátor naslouchá, vysvětluje složité informace srozumitelně a poskytuje i psychosociální podporu. |
| 2. Plánování a koordinace péče | • Individuální plán péče | Vytvoření a pravidelná aktualizace personalizovaného multidisciplinárního plánu. |
| | • Koordinace a prevence rizik | Propojování různých služeb a sektorů, předcházení duplicitám a mezerám v péči. |
| | • Monitoring potřeb | Pravidelné hodnocení měnících se potřeb pacienta a rodiny (zdravotních, sociálních, psychologických). |
| | • Kontinuita a dlouhodobost | Zajištění navazující a dlouhodobě dostupné péče, včetně krizových situací (např. pandemie). |
| 3. Profesní kompetence a nástroje | • Školení a specializace | Koordinátor je odborně připravený v oblasti vzácných onemocnění, komunikace, krizové intervence a koordinace. |
| | • Standardizované nástroje a protokoly | Používání metodik, protokolů a e-health nástrojů pro sdílení informací a interoperabilitu. |
| | • Profesionalizace profese | Uznání koordinátora péče jako oficiální profese v národních klasifikacích povolání. |
| 4. Dostupnost a systémové ukotvení | • Dostupnost služby | Každý pacient se vzácným onemocněním má mít přístup ke koordinátorovi péče či sociálnímu pracovníkovi. |
| | • Politická a systémová vazba | Koordinátor se podílí na naplňování národních plánů a propojuje praxi s politikou. |
| | • Networking a evropský rozměr | Aktivní využívání evropských referenčních sítí (ERN) a sdílení mezinárodní dobré praxe. |

V České republice se koordinace péče postupně dostává do popředí zájmu a stává se předmětem pilotních projektů i výzkumných aktivit. Inspirace přichází nejen z evropských iniciativ, jako je INNOVCare, ale i z narůstající potřeby efektivně propojit zdravotní a sociální služby v praxi. V posledních letech tak vznikají pilotní modely integrované péče, které testují možnosti zavedení koordinátora péče u vybraných skupin pacientů.

### Další Evropské projekty

**Projekt CONCORD (Coordinated Care of Rare Diseases)** (MORRIS et al. 2022), realizovaný týmem University College London, se zaměřil na hodnocení potřeb v oblasti koordinace péče u pacientů s VO ve Velké Británii. Výzkum vycházel z rozhovorů s pacienty, jejich rodinami i odborníky a přinesl ucelený pohled na klíčové překážky i faktory podporující efektivní koordinaci. Ukázal, že pacienti s VO často potřebují kombinaci zdravotních, sociálních a vzdělávacích služeb, přičemž absence koordinace vede k nadměrné zátěži rodin, duplicitám a časovým prodlevám.

Studie zdůraznila význam jasně určeného kontaktního místa, zapojení pacienta a rodiny do rozhodování, pravidelného hodnocení potřeb a sdílení informací mezi odborníky. Přínos projektu spočívá ve vytvoření praktických doporučení pro modely koordinované péče, které propojují různé sektory a usnadňují orientaci pacientů v komplexním systému služeb.

## Pilotní projekty koordinátora péče v ČR

### **Pilotní projekt Koordinátor péče** (KONCEPCE 2025)

Projekt vychází z Koncepce péče o děti a dospívající se závažnou život limitující diagnózou (2021). Od 1. 1. 2024 běží dvouletá pilotáž ve FN Motol, VFN Praha a dalších 4 zařízeních; je zapojeno 13 koordinátorů. Cílem je ověřit přínosy a nastavit metodiky pro zdravotnická, sociální i komunitní prostředí. Stav / období: 2024–2025 (pilotní testování).

- **Výstupy:** z předběžných dat vyplývá, že nejčastější službou je koordinace zdravotní péče, dále zajištění návazných služeb, sociální poradenství a pomoc s kompenzačními pomůckami. Vyšší počet klientů vykazují nemocniční koordinátoři, regionální tráví více času na jeden úkon.
- **Přínos pro pacienty:** snazší orientace v systému, úleva od administrativy, dostupnější sociální i zdravotní podpora.
- **Přínos pro zdravotníky:** odlehčení administrativy, lepší návaznost služeb, efektivnější komunikace napříč sektory.

### **Koordinátor péče v Neuromuskulárním centru FN Motol** (FN MOTOL 2025)

Specializovaná varianta pilotu pro dětské nervosvalové diagnózy (součást ERN-NMD). Garantuje provázení rodin celým care pathway. Stav / období: od 2024.

- **Výstupy:** vytvoření modelu koordinované péče pro úzkou diagnózovou skupinu, zajištění dlouhodobé návaznosti.
- **Přínos pro pacienty:** ucelené provázení rodin, rychlejší přístup k multidisciplinární péči, menší zátěž při hledání služeb.
- **Přínos pro zdravotníky**: jasně definovaný tok informací, odlehčení specialistům od organizačních úkolů.

### **Ambulance pro děti bez diagnózy a Multioborová komise** (FN BRNO 2025d)

Jednorázově shromažďuje veškeré nálezy, zajišťuje multidisciplinární board a koordinuje péči ještě před stanovením diagnózy. Stav / období: od 2023.

- **Výstupy:** fungující multidisciplinární board, urychlení diagnostického procesu a koordinace následné péče.
- **Přínos pro pacienty:** zkrácení diagnostické odysey, méně duplicitních vyšetření, lepší informovanost rodin.
- **Přínos pro zdravotníky**: snížení zátěže jednotlivých specialistů, zefektivnění diagnostického procesu.

### **Vysočina pečuje** (KRAJ VYSOČINA 2025)

Ověřoval funkci nemocničního a krajského koordinátora pomoci. Data ukazují přínosy role koordinátora — zajištění návaznosti péče, zprostředkování služeb, snížení zátěže rodin i zdravotníků. Stav / období: ukončený pilot, navazující projekt (2023–).

- **Výstupy:** po ukončení projektu byly tyto pozice zachovány a Kraj Vysočina navázal dalším projektem rozvíjejícím zdravotně-sociální pomezí (např. testování telemedicíny).
- **Přínos pro pacienty:** lepší návaznost péče, snížení zátěže, rychlejší dostupnost služeb.
- **Přínos pro zdravotníky:** koordinátor zprostředkovává služby, šetří čas zdravotníků, zlepšuje předávání informací.

### **Koordinátor péče v Komplexních onkologických centrech** (MEDICAL TRIBUNE 2025)

Součást nových akreditačních podmínek MZD. Od roku 2025 bude ve všech KOC povinně zřízena pozice koordinátora péče jako součást akreditace. Stav / období: od 2025 povinně ve všech KOC.

- **Výstupy:** zavedení koordinátora jako podmínky akreditace; role zahrnuje provázení pacienta celým diagnosticko-terapeutickým procesem a metodické vedení nižších onkologických pracovišť.
- **Přínos pro pacienty:** lepší orientace v procesu léčby, jistota kontinuity a návaznosti péče.
- **Přínos pro zdravotníky:** koordinátor zajišťuje metodické vedení menších pracovišť, snižuje administrativní a organizační zátěž specialistů.

V českém zdravotnictví proběhla v posledních letech řada pilotních projektů zaměřených na ověření role koordinátora péče v různých segmentech – od pediatrických a nervosvalových diagnóz, přes paliativní péči až po regionální model Vysočina pečuje. Všechny dosavadní zkušenosti potvrzují, že **přítomnost koordinátora významně zlepšuje kontinuitu a provázanost zdravotní a sociální péče**, usnadňuje orientaci pacientů a jejich rodin v systému a současně snižuje organizační a administrativní zátěž zdravotníků. V případech, kde byla tato role testována, byla tato pozice zachována i po ukončení pilotních projektů, jak dokládá příklad Kraje Vysočina. Klíčovým systémovým krokem je však rozhodnutí Ministerstva zdravotnictví, že od roku 2025 bude funkce koordinátora povinnou součástí všech **Komplexních onkologických center**[29] v rámci akreditačních podmínek, čímž se tato role poprvé stává pevně zakotveným standardem v českém zdravotnictví.

### Vzdělávací a kvalifikační zázemí

Vzdělávání pro koordinátory péče v ČR se již začalo pomalu formovat: IPVZ (IPVZ 2025a) otevřel kurz „Koordinátor zdravotní péče“, který je přístupný i pro nezdravotnické profese; obsah zahrnuje legislativu, organizaci systému, eHealth a komunikaci. V pracovních popisech a pilotních praxích je současně zohledněna možnost zapojení uchazečů i bez zdravotnického vzdělání. U odborně-metodických pozic je však zdůrazněna výhoda zdravotnické kvalifikace, která usnadňuje metodické vedení a práci s daty. Z nemocniční praxe (např. FN Bulovka) je popsán model, v němž je pro přístup k zdravotnické dokumentaci vyžadováno doplnění sanitářského minima.

**V Koncepci organizace onkologické péče**[30] je funkce koordinátora onkologické péče pojmenována a ukotvena minimálně na úrovni KOC (s popisem typických činností: objednávání indikované péče na základě písemných požadavků lékařů, prioritizace „fast-track“ diagnóz, průkazná dokumentace v NIS). Sledování „intervencí koordinátora“ je využíváno jako lokální indikátor v externím hodnocení kvality; vykazování se opírá o existenci výkonu 51887. Tyto prvky poskytují důkazní rámec, že koordinace a její efekty jsou v části systému již měřeny.

## Oblast sociálních služeb

V oblasti sociálních služeb v České republice existuje nástroj obdobný funkci koordinace péče – tzv. **case management (CM)**, tedy proces plánování, vyhledávání, prosazování a monitorování služeb z různých sociálních i zdravotních organizací. Tento přístup vychází ze standardů, které definuje například dokument NASW Standards for Social Work Case Management[31]. Role CM je legislativně ukotvena v rámci zákona č. 108/2006 Sb., § 92, odst. d O sociálních službách, který stanovuje obcím s rozšířenou působností (tzv. obce III. stupně) povinnost koordinovat poskytování sociálních služeb a realizovat sociální práci zaměřenou na řešení nepříznivé sociální situace a sociální začleňování osob. V praxi je case management většinou v gesci sociálních pracovníků na sociálních či sociálně-zdravotních odborech obecních úřadů.

[29] Věstník MZD ČR, 11/2025 (https://mzd.gov.cz/wp-content/uploads/2025/07/Vestnik-MZD_11-2025.pdf)
[30] Věstník MZD ČR, 07/2025 (https://mzd.gov.cz/wp-content/uploads/2025/07/Vestnik-MZD_11-2025.pdf)
[31] NASW Standards for Social Work Case Management (https://standards_socialwork_casemgt.htm/)

Navzdory existujícímu legislativnímu rámci a praxi však case management v Česku naráží na několik zásadních omezení. Podle analýzy *Možnosti a podmínky uplatňování Case managementu v sociální práci na obecních úřadech zaměřené na klienty v životních situacích dlouhodobé péče* je typické, že případy vhodné pro case management jsou zachyceny zejména na základě aktivity samotných klientů („lidé se nám hlásí sami“) (HUBÍKOVÁ 2018). Tímto způsobem dochází k omezenému pokrytí potřeb populace, protože část osob o možnosti podpory vůbec neví nebo neví, jak ji získat. Velmi významnými se proto stávají depistáže sociálních pracovníků i case managerů, které by měly v ideálním případě vycházet z úzké spolupráce s koordinátorem zdravotní péče. Propojení case managementu a zdravotnického systému přináší změnový zákon č. 38/2025 Sb. (Zákon o sociálně zdravotním pomezí), který nabyl účinnosti 1. 3. 2025 a který zavádí tzv. sociálně-zdravotní službu. Tato služba je koordinovanou kombinací sociální a zdravotní péče pro ambulantní i lůžkovou formu péče, umožňuje sdílení informací mezi zdravotníky a sociálními pracovníky a přihlíží také na efektivnější financování zdravotně-sociální péče.

Na potřebu posílení case managementu a jeho propojení se zdravotnictvím dále reaguje několik metodik a projektů. Mezi ně patří například:

- *Metodika case managementu* (SOFA 2020),
- *Case management na obcích – Informace o systémovém CM pro obce* (TUDYTAM 2020),
- projekt *Podpora implementace koordinovaného přístupu v systému poskytování sociální ochrany v ČR* (MPSV 2025a).

## Zahraniční přístupy

Vzácná onemocnění představují nejen medicínský, ale i sociálně-zdravotní problém, který zásadně ovlivňuje život pacientů i jejich rodin – ti často čelí stigmatizaci, izolaci, finanční zátěži a omezenému přístupu ke vzdělání či zaměstnání.

Rezoluce Světové zdravotnické organizace (WHO)[32] WHA78.11 proto vyzývá členské státy k:

(1) zavádění integrovaných modelů péče propojujících zdravotní, sociální a komunitní služby,
(2) rozvoji programů psychosociální podpory pro pacienty i jejich pečující,
(3) zajištění plnohodnotného začlenění osob se vzácnými onemocněními do společnosti.

Na tuto iniciativu navazuje EURORDIS[33], který identifikuje klíčové překážky – více než 65 % pacientů musí navštěvovat různé služby v krátkém období a 67 % pacientů uvádí nedostatečnou komunikaci mezi nimi – a prosazuje:

(1) integrovanou, holistickou a celoživotní péči zaměřenou na člověka,
(2) účast na reformách a sdílení osvědčených postupů,
(3) posilování a zapojení komunity pacientů do tvorby politik.

Klíčovým nástrojem je case management, tedy koordinace služeb prostřednictvím odborníka, který propojuje zdravotní a sociální péči, usnadňuje orientaci v systému a zajišťuje kontinuitu podpory; tento přístup se osvědčil např. v projektu INNOVCare.

Na globální úrovni rozvíjí stejnou logiku také iniciativa Collaborative Global Network for Rare Di-seases (CGN4RD) (RARE DISEASES INTERNATIONAL 2020), vzniklá ve spolupráci Rare Diseases International a WHO, která si stanovila konkrétní cíle:

(1) posílit kapacity zdravotních systémů,
(2) zkrátit tzv. diagnostickou odyseu na méně než rok od prvního kontaktu s lékařem,
(3) zajistit spravedlivý přístup k holistické péči zahrnující léčbu, prevenci souběžných onemocnění a podporu sociálních potřeb,

[32] WHO. Rezoluce Světové zdravotnické organizace (https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB156/B156_CONF2-en.pdf)
[33] EURORDIS (https://www.eurordis.org/))

(4) podporovat multidisciplinární přístup a propojování center excelence,
(5) využívat digitální nástroje pro virtuální konzultace, aby se odborná pomoc dostala k pacientovi,
(6) respektovat práva pacientů, posilovat jejich zapojení do rozhodování a začlenit sociální složku péče do zdravotních systémů pro dosažení univerzálního zdravotního krytí.

Společným jmenovatelem všech těchto iniciativ je tedy důraz na holistickou, multidisciplinární a spravedlivě dostupnou péči, která propojuje zdravotní a sociální složku, posiluje participaci pacientů a usiluje o jejich plnohodnotné začlenění do společnosti.

### 3.1.2 Klíčové trendy

- **Holistický přístup** – péče zahrnuje zdravotní, sociální, psychologické i vzdělávací aspekty života pacientů a jejich rodin.
- **Individualizace** – vytváření a pravidelná aktualizace osobních plánů péče podle měnících se potřeb.
- **Posílení participace pacientů** – zapojení pacientů a jejich rodin do rozhodování o péči.
- **Profesionalizace role** – důraz na odbornou přípravu koordinátorů a uznání této pozice jako oficiální profese.
- **Propojování sektorů** – systematická spolupráce mezi zdravotnictvím, sociální oblastí a vzděláváním, využívání Evropských referenčních sítí (ERN). Tyto trendy ukazují, že koordinátor péče se stává standardní součástí integrovaných modelů a jeho role je vnímána jako klíčová pro zajištění efektivity i kvality služeb.

### 3.1.3 Nulová varianta

Pokud by v českém systému nebyla zavedena role koordinátora péče, péče o pacienty se vzácným onemocněním by nadále probíhala v rámci stávající struktury zdravotních a sociálních služeb. Organizace péče by zůstala v kompetenci jednotlivých poskytovatelů, zatímco pacienti a jejich blízcí by sami museli zajišťovat propojení mezi zdravotní, sociální a dalšími formami podpory. Komunikace a návaznost služeb by byla řešena převážně prostřednictvím běžných mechanismů, jako jsou doporučení odborných lékařů, sociální poradenství či prvky case managementu realizované na úrovni obcí.

## 3.2 Propojení zdravotní a sociální péče pro komplexní podporu pacientů

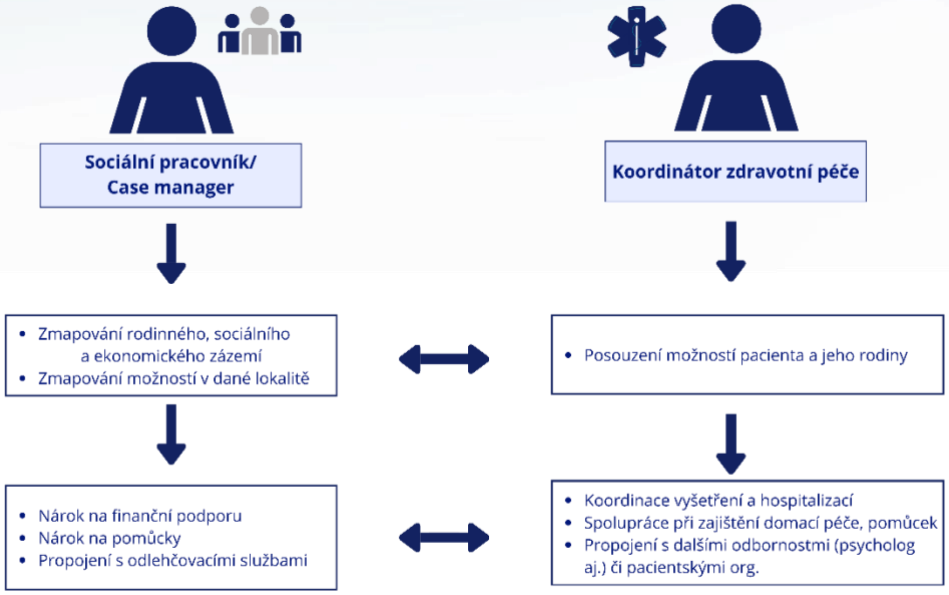
Absence koordinátora péče může v budoucnu představovat významné riziko pro udržitelnost a efektivitu zdravotní péče. V kontextu demografického vývoje, charakterizovaného stárnutím populace a rostoucím podílem osob s chronickými a kombinovanými potřebami, lze očekávat zvýšený tlak na zdravotnický systém. Pokud nedojde k zavedení systematické koordinace, hrozí, že se zvýší administrativní a organizační zátěž zdravotnických pracovníků, kteří budou nuceni suplovat roli koordinátorů bez odpovídajících kapacit.

V prostředí vysoce specializovaného a technologicky pokročilého zdravotnictví navíc existuje riziko, že se pacienti i jejich rodiny budou nadále obtížně orientovat v síti služeb, což může vést k prodlevám v péči, neefektivnímu využívání zdrojů a nerovnostem v přístupu k inovacím. Zavedení koordinátora péče se proto jeví jako důležitý nástroj, který může přispět k lepší integraci služeb, snížení administrativní zátěže zdravotníků a posílení udržitelnosti systému.

### 3.2.1 Shrnutí dosavadního vývoje

V oblasti sociální práce existuje case management, který však není systematicky provázán se zdravotnictvím. V rámci projektu SYPOVO (MZD 2024) proběhl průzkum mezi pacienty, který poukázána významné mezery v sociální oblasti – nedostatečná informovanost, administrativní složitost a regionální nerovnosti.

***Obr. 5** Provázanost rolí sociálního pracovníka a koordinátora zdravotní péče*




***Obrázek 5** názorně ukazuje rozdělení a provázanost rolí sociálního pracovníka (case managera) a koordinátora zdravotní péče. Sociální pracovník/Case manager se zaměřuje na mapování rodinného, sociálního a ekonomického zázemí pacienta a možností v jeho lokalitě. Následně zjišťuje nárok na finanční podporu či pomůcky a propojuje pacienta s dostupnými odlehčovacími službami. Koordinátor zdravotní péče posuzuje možnosti pacienta a jeho rodiny z hlediska zdravotní péče. Má na starosti koordinaci vyšetření a hospitalizací, spolupráci při zajištění domácí péče a pomůcek a také propojování s dalšími odborníky (např. psychologem) nebo pacientskými organizacemi. Obě role jsou navzájem propojené – zatímco sociální pracovník zajišťuje především sociální a ekonomické aspekty péče, koordinátor zdravotní péče se soustředí na klinické a organizační otázky zdravotní péče. Společně tak vytvářejí komplexní podporu pacienta a jeho rodiny.*

## Nástroje pro orientaci v systému zdravotních a sociálních služeb

Pacienti s VO mohou využívat online nástroje, které usnadňují orientaci v nabídce dostupné podpory, která v aktuálně co možná nejvyšší míře přehledně propojuje informace a umožňuje vyhledat odpovídající formu podpory podle potřeb pacienta i jeho rodiny.

**Rozcestník Nadace rodiny Vlčkových (NRV) (**NADACE RODINY VLČKOVÝCH 2024)

Je databáze ověřených služeb pro pečující o vážně nemocné děti. Rozcestník je bezplatný a shromažďuje **více než 1 000 prověřených poskytovatelů** nabízejících **55 typů zdravotních, sociálních, psychologických, vzdělávacích a volnočasových služeb** ve všech krajích ČR. Každý záznam – od specializovaných ambulancí, mobilních hospiců po sociální poradenství či respitní péči – je doložen kontaktem, popisem nabídky a uživatelskými recenzemi, které pravidelně kontrolují regionální koordinátoři. Databáze tak usnadňuje rodinám a odborníkům rychlé vyhledání komplexní podpory v místě bydliště, přemosťuje zdravotní a sociální segment péče a slouží jako praktický nástroj navigace od prvotní diagnózy až po dlouhodobou domácí péči či paliativu.

## Registr poskytovatelů sociálních služeb – státem garantovaná mapa sociální péče

Celostátní registr vedený Ministerstvem práce a sociálních věcí (zřízený zákonem č. 108/2006 Sb., v provozu od 1. 1. 2007) obsahuje denně aktualizovaný soupis všech poskytovatelů a jejich sociálních služeb – od terénní osobní asistence a respitní péče po specializované pobytové a hospicové kapacity. Veřejné vyhledávací rozhraní dovoluje filtrovat podle druhu služby, kraje či okresu; otevřená datová sada (publikovaná rovněž 1× denně) nabízí strukturované informace o kontaktech, kapacitách, formách úhrady a inspekčních zjištěních. Pro rodiny s VO registr představuje spolehlivý „telefonní seznam“ sociálních služeb, kterými mohou doplnit zdravotní péči – například zajistit osobní asistenci, odlehčovací službu nebo podporu samostatného bydlení v místě, kde pacient s VO žije (MPSV 2025b).

## Národní registr poskytovatelů zdravotních služeb – veřejný vyhledávač poskytovatelů

Národní registr poskytovatelů zdravotních služeb (NRPZS) provozovaný ÚZIS nabízí veřejně přístupné rozhraní, kde lze vyhledat každého poskytovatele zdravotnických služeb v ČR podle kraje, odbornosti či formy péče. Klíčovou funkcí pro oblast vzácných onemocnění je možnost zaškrtnout výběr **CVSP-VO** např. pro vzácné obličejové anomálie, VO kostí atd.), což umožní rodinám, lékařům i koordinátorům rychle identifikovat certifikovaná centra se státem uděleným statutem a ověřenou návazností na Evropské referenční sítě. Databáze se denně aktualizuje a ke každému poskytovateli uvádí kontakty, kapacity a rozsah hrazené péče.

## Sociální zabezpečení a dostupné dávky pro osoby se vzácným onemocněním

V oblasti sociálního zabezpečení nejsou v České republice pro osoby se vzácným onemocněním nastavena žádná specifická pravidla; vztahují se na ně obecné legislativní rámce platné pro osoby se zdravotním postižením či dlouhodobě nepříznivým zdravotním stavem. Tito pacienti mohou čerpat standardní dávky a podpory vyplývající zejména ze zákona č. 108/2006 Sb., o sociálních službách, a Zákona č. 329/2011 Sb., O poskytování dávek osobám se zdravotním postižením.

**Jedná se především o:**

- příspěvek na péči,
- příspěvek na mobilitu,
- příspěvek na zvláštní pomůcku,
- možnost přiznání průkazu osoby se zdravotním postižením (TP, ZTP, ZTP/P).

Výše a rozsah podpory se odvíjí od stupně závislosti a dalších zákonných kritérií, nikoli od konkrétní diagnózy. Dále mají osoby se vzácným onemocněním možnost čerpat další typy sociální podpory (za splnění příslušných podmínek), jako jsou např.:

- dávky pomoci v hmotné nouzi,
- příspěvek na bydlení,
- invalidní důchod.

Přístup k těmto dávkám je závislý na individuálním posouzení zdravotního a sociálního stavu žadatele, přičemž konkrétní diagnóza vzácného onemocnění není sama o sobě rozhodujícím kritériem.

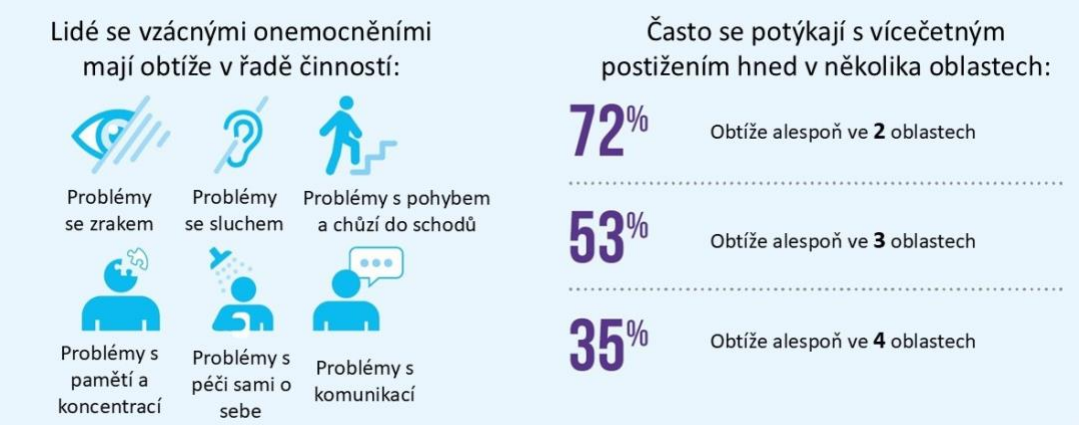
## Dopady vzácných onemocnění na soběstačnost a dostupnost podpory

### Dopad života s VO: překážky a faktory umožňující samostatný život a sociální začlenění

Studie RareBarometer (FAYE et al. 2025a), která se zaměřila na rozpoznání překážek, se kterými se jedinci s VO potýkají, se účastnilo 9591 respondentů z celé Evropské unie, včetně České republiky. Respondenti byli osoby žijící se vzácným nebo nediagnostikovaným onemocněním anebo lidé, kteří mají v rodině osobu se vzácným onemocněním. Zastoupeno bylo přes 1600 onemocnění.

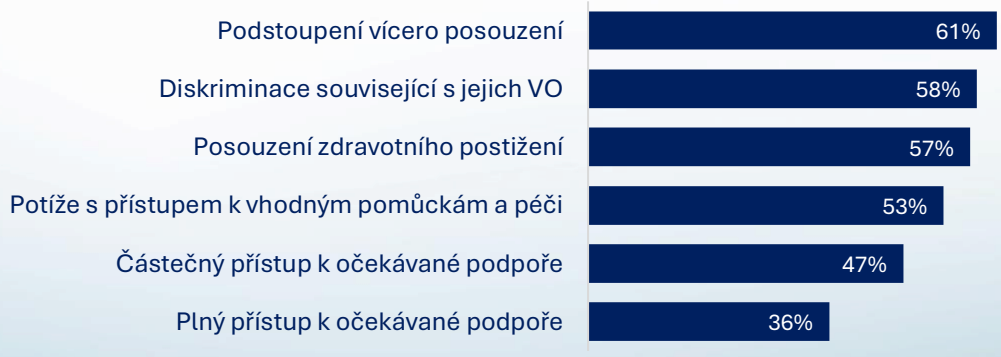
V rámci studie bylo zjištěno, že pacienti mají nejčastěji problémy se zrakem, sluchem, pohybem či chůzí do schodů, dále mají potíže s pamětí, koncentrací, péčí o sebe a komunikací. Většina pacientů přitom zažívá obtíže ve více oblastech zároveň – 72 % má potíže alespoň ve dvou oblastech, více než polovina (53 %) v nejméně třech a více než třetina (35 %) dokonce ve čtyřech oblastech současně. Schéma (**Obr. 6**) ukazuje na komplexnost dopadů vzácných onemocnění na každodenní život a soběstačnost pacientů.

***Obr. 6*** *Oblasti obtíží u lidí se vzácnými onemocněními a četnost jejich kombinací*




Přeloženo z anglického originálu: Faye et al. 2025b

**Graf 7** ukazuje, že lidé s VO často narážejí na bariéry při získávání podpory. Více než polovina respondentů uvedla problémy s posuzováním zdravotního postižení (57 %), diskriminací (58 %) či přístupem k pomůckám a péči (53 %). Až 61 % muselo podstoupit více posouzení, aby se dostali k podpoře. Jen 47 % má částečný a 36 % plný přístup k očekávané podpoře, což ukazuje na značnou administrativní náročnost a složitost systému.




***Graf 7*** *Dostupnost pomůcek a pomoci*

### Nezávislý život a přístup k podpoře

Výsledky mezinárodní studie RareBarometer (FAYE et al. 2025a) ukazují, že mnoho pacientů naráží na překážky při získávání potřebné podpory – ať už jde o finanční dávky, přístup k pomůckám, nebo osobní asistenci.

**Využívání dávek a podpory**

- 52 % respondentů nevyužívalo žádné dávky,
- 17 % využívalo ID,
- 17 % využívalo mobilní pomůcky, pomocné technologie nebo zařízení,
- 14 % čerpalo jiné peněžní dávky pro osoby se zdravotním postižením,
- pro 53 % respondentů bylo získání státní podpory např. na osobní péči, pomoc v domácnosti, finanční podporu nebo pomocné technologie velmi těžké až těžké,

**Osobní asistence**

- 12 % respondentů mělo osobního asistenta, který jim pomáhá žít samostatně,
- 20 % osob asistenci nemělo, ale potřebovalo by ji,
- 59 % osob asistenci nepotřebovalo.

**Rozsah poskytované asistence (u těch, kteří ji mají)**

- průměrně: 10,9 hodin denně (medián: 7 hodin),
- průměrně: 5,4 dne v týdnu (medián: 7 dní).

**Spokojenost s počtem hodin asistence**

- 57 % respondentů bylo s počtem hodin velmi spokojeno nebo spokojeno,
- 22 % respondentů bylo nespokojeno nebo velmi nespokojeno.

## Zahraniční přístupy

**Posun od čistě medicínského k holistickému přístupu**

V rámci EU se prosazuje koncepce „holistic, person-centred care“: doporučení EUCERD (2016) (COMMISSION EXPERT GROUP ON RARE DISEASES 2016) vyzývají členské státy, aby propojily zdravotní a sociální služby a zajistily podporu v běžném životě; EURORDIS na to navazuje strategickou vizí, že do roku 2030 má každý pacient s VO dostat koordinovanou péči pokrývající i sociální a psychologické potřeby.

**Case-management a role koordinátora péče**

EU projekty považují osobního koordinátora za klíčový nástroj integrace: RD-Action (RD-ACTION 2018) shrnuje praxi případového řízení v různých státech a doporučuje jeho plošné zavedení, zatímco projekt **INNOVCare** pilotně prokázal, že case-manager zkracuje čas strávený „běháním po úřadech“ o 42 % a snižuje finanční náklady rodin. Evropská pacientská aliance EURORDIS proto navrhuje, aby koordinátor byl standardem ve všech národních plánech.

**„One-stop“ resource centra**

Vedle individuálního case-managementu se rozvíjejí institucionální „one-stop-shop“ modely – INNOVCare testoval v Rumunsku Národní centrum zdrojů, které pod jednou střechou sdružuje zdravotní, sociální i edukační služby a digitální navigaci (EURORDIS 2018). Podobná centra jsou doporučována jako dobrá praxe pro ostatní státy, protože usnadňují orientaci v roztříštěném systému a snižují administrativní zátěž specialistů.

**Využití Evropských referenčních sítí (ERN) k propojení péče**

ERN propojují přes 1 200 evropských center excelence a už dnes sdílejí „virtual boards“ a pacientská data napříč státy. Nové společné akce EU (JARDIN 2025–2028[34]) mají ERN pevně

[34] JARDIN (https://jardin-ern.eu/)

začlenit do národních systémů a rozšířit jejich mandát i na sociální oblast. Díky tomu lze např. elektronicky doporučit pacienta z domácí péče přímo do příslušného centra a současně plánovat sociální podporu v místě bydliště.

**Standardizované „care pathways“ a pacientské cesty**
ERN vyvíjejí generické i diagnóza-specifické „patient journeys“, které popisují nejen medicínské kroky, ale i klíčové sociální milníky (školské a pracovní začlenění, nárokové dávky). Tyto vizuální cesty slouží, jako vzdělávací nástroj pro lékaře v terénu a jako praktický check-list pro rodiny (TUMIENE a GRAESSNER 2021).

### 3.2.2 Klíčové trendy

**Rostoucí potřeba stárnoucí populace**
- stárnutí populace a narůstající počet osob s chronickými a kombinovanými potřebami zvyšuje tlak na systém.

**Integrace zdravotní a sociální sféry**
- inspirace case managementem ze sociální práce,
- zavádění **koordinátorů s kompetencemi v obou oblastech**,
- propojení zdravotnických a sociálních služeb je vnímáno jako klíč k udržitelnosti a efektivitě péče.

**Podpora orientace pacientů a rodin v systému**
- rozvoj online nástrojů (Rozcestník NRV, Registr poskytovatelů služeb, NRPZS),
- tyto databáze slouží jako praktické rozhraní pro hledání služeb a usnadňují navigaci napříč zdravotní a sociální péčí.

**Obecný legislativní rámec sociální podpory**
- pro osoby s VO neexistují specifické dávky, využívají obecné nástroje pro osoby se zdravotním postižením (příspěvek na péči, mobilitu, zvláštní pomůcku, průkazy ZTP).

**Komplexní dopad vzácných onemocnění na soběstačnost**
- většina pacientů čelí obtížím ve více než pouze v jedné oblasti,
- překážky zahrnují diskriminaci, opakovaná posouzení a složitý přístup k dávkám či pomůckám.

### 3.2.3 Nulová varianta

Pokud by se v ČR dále **nerozvíjelo systematické propojení a koordinace mezi zdravotní a sociální oblastí**, poskytování služeb by probíhalo i nadále v rámci stávajících, na sebe navazujících, avšak slaběji provázaných subsystémů. Zdravotní péči by zajišťovala CVSP-VO spolu s regionálními poskytovateli v rozsahu jejich kompetencí, sociální podporu podle platné legislativy obce s rozšířenou působností a další poskytovatelé sociálních služeb. Samotné rozdělení rolí je v pořádku; rizika by se soustřeďovala zejména na rozhraních mezi subsystémy (předávání informací, plánování návazností, sdílení dat a vymezení odpovědností), kde by nadále hrozila proměnlivá kontinuita, prodlevy a regionální nerovnosti v dostupnosti navazujících služeb.

Pacienti a jejich rodiny by i nadále využívali obecně dostupné nástroje, jako je Registr poskytovatelů sociálních služeb nebo Národní registr poskytovatelů zdravotních služeb, stejně jako běžné formy poradenství. Ačkoliv je orientace v systému přirozenou součástí zvládání životní situace, bez koordinující či doprovodné role může být pro část rodin časově i kompetenčně náročná, zejména u komplexních a dlouhodobých potřeb. Současně by část praktických organizačních úkolů (objednávání, slaďování termínů, komunikace mezi pracovišti) nadále zatěžovala zdravotnický personál na úkor odborné činnosti.

# 4 VZDĚLÁVÁNÍ A OSVĚTA V OBLASTI VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

Vzdělávání a osvěta v tématice vzácných onemocnění představují jeden ze základních pilířů péče o pacienty s VO. Kvalitní diagnostika, léčba a dlouhodobá podpora osob se vzácným onemocněním vyžadují nejen vysoce specializované klinické znalosti, ale také mezioborovou spolupráci a neustálý přístup k aktuálním vědeckým poznatkům. Dostatečná informovanost zdravotníků, pacientů, jejich rodin i širší veřejnosti přispívá k včasnému rozpoznání příznaků, správnému nasměrování do specializované péče a efektivnímu využívání dostupných zdrojů.

Rozvoj vzdělávání v této oblasti zahrnuje pregraduální i postgraduální vzdělávání zdravotnických pracovníků, kontinuální odborné vzdělávání (celoživotní vzdělávání, CŽV), výměnu zkušeností mezi centry a aktivní zapojení pacientských organizací do tvorby a šíření informačních materiálů. Osvětové aktivity směřované k veřejnosti posilují povědomí o vzácných onemocněních, podporují destigmatizaci a přispívají k lepšímu porozumění potřebám pacientů.

### Priority Vzdělávání odborníků i pacientů v rámci NSVO 2010-2020

Národní strategie pro VO (2010-2020) (MZD 2010) řadila *„zlepšení vzdělání a informovanosti odborné i laické veřejnosti“* mezi hlavní cíle péče o pacienty s VO.

**K rychlejší diagnostice a lepší léčbě bylo dle NSVO 2010-2020 důležité:**

- začlenit VO do pregraduální a postgraduální výuky všech zdravotnických oborů,
- zaměřit se na praktické lékaře a další profesní skupiny,
- vytvořit kontinuální systém CŽV, včetně elearningu a odborných kurzů,
- spolupracovat s PO na tvorbě výukových materiálů.

**Národní akční plán 2012-2014 (MZD 2012)** převedl strategii do konkrétních kroků:

- vložit problematiku VO do kurikula lékařských fakult a IPVZ,
- prioritně proškolit praktické lékaře,
- pořádat semináře, konference, e-learningy a vypracovat standardní postupy,
- využívat zahraniční zdroje (Orphanet, Eurordis) a know-how pacientských spolků.

**Národní akční plán 2015-2017 (MZD 2015)** přidal další nástroje:

- koncepci CŽV a povinné moduly o VO,
- edici odborných publikací (např. Kubáčková, *Vzácné nádory v onkologii*, 2015),
- tematické bloky o VO na kongresech jednotlivých oborů,
- projekt **„Včasná diagnostika“** (MZD, 2018a) zaměřený na praktické lékaře pro děti a dorost a praktické lékaře pro dospělé – pilotně vyškolil lékaře prvního kontaktu k poznávání „red-flags“ VO a k indikaci genetického vyšetření.

### Důkazy, že se úkoly opravdu plnily (2012-2020):

- **VO v kurikulu** – hodnoticí zpráva NAP 2015-2017 (MZD 2018b) potvrzuje, že *„problematika VO se stala součástí pregraduálního a postgraduálního vzdělávání lékařů i nelékařských zdravotnických pracovníků“,*
- **síť kurzů a seminářů** – NKC Motol a specializovaná centra pořádala pravidelné workshopy, bloky na kongresech a e-learningy,
- **spolupráce s IPVZ** – vznikly akreditované kurzy pro nelékařské profese,
- **publikační výstupy** – vyšla monografie *Vzácná onemocnění v kostce* (Kubáčková, 2014), *Vzácné nádory v onkologii* (Kubáčková, 2015).

## 4.1 Posílení znalostí a dovednosti odborníků v oblasti vzácných onemocnění

Vzácná onemocnění představují tisíce různorodých diagnóz, s nimiž se většina zdravotníků setkává jen zřídka. Kvalita péče proto zásadně závisí na dostupnosti aktuálních informací, možnosti konzultací se specializovanými pracovišti a na průběžném rozvoji znalostí i dovedností napříč medicínskými obory.

Vzhledem k častému genetickému původu a časným projevům v dětství bývá pro pacienty typická tzv. diagnostická odysea. Správná diagnóza často přichází až po letech od prvního kontaktu s lékařem. K prodloužení diagnostické cesty přispívá nedostatek specializovaných odborníků, nízká informovanost praktických lékařů a pediatrů i omezený rozsah novorozeneckého screeningu. Tyto faktory zároveň zvyšují zátěž zdravotního systému (CREATIC 2025).

### 4.1.1 Shrnutí dosavadního vývoje

#### Vzdělávání zdravotníků v oblasti vzácných onemocnění

##### Vzdělávání odborníků

Diagnostika a léčba VO se neustále vyvíjejí, což vyžaduje průběžné vzdělávání zdravotnických pracovníků. Podle zjištění v projektu SYPOVO (MZD 2024) však zapojení některých center do klinického výzkumu a kontinuálního vzdělávání není dostatečné. Členové týmů často nemají kapacitu nebo možnosti účastnit se pravidelných školení a chybí systematické zapojení do mezinárodních vzdělávacích aktivit.

##### Vzácná onemocnění v magisterském oboru všeobecné lékařství

Na lékařských fakultách jsou informace o řadě konkrétních VO součástí programu výuky jednotlivých klinických předmětů. Systematické zařazení tématu VO a jejich obecných charakteristik v rámci oborů, jako je klinická genetika či pediatrie však **není zcela běžné**.

##### Vzdělávání studentů o vzácných onemocněních na školách – ČAVO

Jednou z aktivit ČAVO je vzdělávání studentů vysokých škol o vzácných onemocněních, v roce 2023 a 2024 proběhly následující přednášky ve fakultní nemocnici Motol (FN Motol) a na Technické univerzitě v Liberci (TUL).

***Tab. 8*** *Vzdělávání studentů o vzácných onemocněních na školách*

| Představené diagnózy | Za rok 2023 | | Za rok 2024 | |
|---|---|---|---|---|
| | FN Motol | TUL | FN Motol | TUL |
| Vzácná forma autismu | 6 | - | 5 | - |
| Williamsův syndrom | 5 | 2 | 4 | 4 |
| Dysmorfologie (Kabuki syndrom) | 5 | - | 5 | - |
| Svalová dystrofie (DMD/BMD) | 4 | - | 4 | - |
| **Představené diagnózy** | **Za rok 2023** | | **Za rok 2024** | |
| | **FN Motol** | **TUL** | **FN Motol** | **TUL** |
| Tourettův syndrom | 1 | - | 1 | - |
| SMA | - | - | 1 | - |
| FH | - | - | 1 | - |
| Sticklerův syndrom | - | - | 1 | 1 |
| Celkem přednášek | 21 | 2 | 22 | 5 |
| Celkem diagnóz | 5 | 1 | 8 | 2 |

Zdroj: Výroční zpráva za rok 2023 (ČAVO 2024), 2024 (ČAVO 2025d)

### Dostupnost strukturovaného postgraduálního vzdělávání

Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví (IPVZ) (IPVZ 2025b) má celkem 100 pedagogických pracovišť, z toho jedno **Výukové pracoviště pro vzácná onemocnění,** zřízené v roce 2023. V září 2025 je na portále IPVZ dostupných 19 vzdělávacích videí zaměřených na problematiku vybraných VO (IPVZ 2025c).

Sdružení praktických lékařů pro děti a dorost České republiky (SPLDD) ve spolupráci s Ústavem biologie a lékařské genetiky (UBLG) 1. LF UK a VFN v Praze vytvořilo sérii výukových videí na téma vzácná onemocnění v rámci CŽV (DĚTSKÝ LÉKAŘ 2025).

## Povědomí a znalosti lékařů o VO v primární péči – průzkum IPSOS

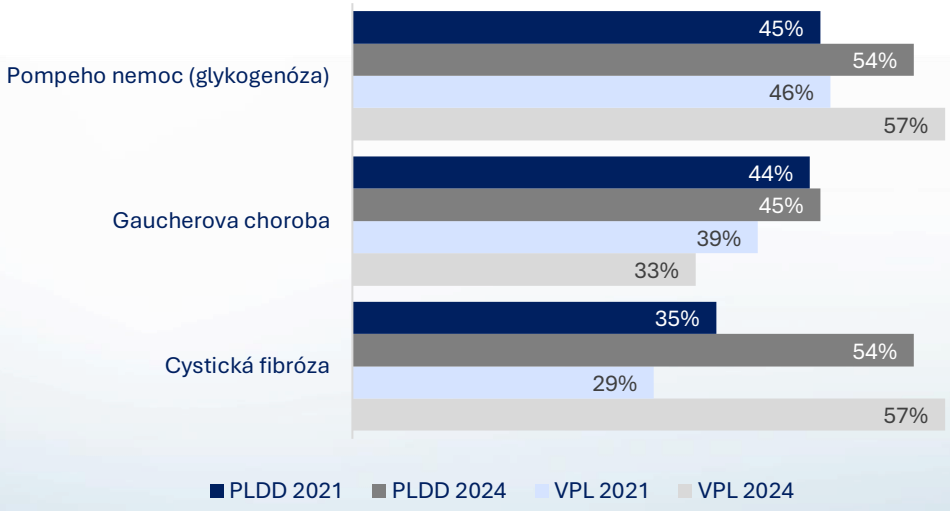
Zjišťování povědomí o vzácných onemocnění vychází z dvou vln kvantitativní studie *IPSOS Healthcare — „LÉKAŘI – PED & GP“* (IPSOS HEALTHCARE 2021), zaměřené na povědomí a informační potřeby praktických lékařů pro děti a dorost (PLDD) a všeobecných praktických lékařů (VPL) v České republice. Porovnání výsledků z let **2021** a **2024** umožňuje sledovat, jak se během posledních čtyř let proměnila úroveň znalostí, zkušeností i postojů lékařů k diagnostice, léčbě a systémové podpoře pacientů s VO.

V obou vlnách byl aplikován totožný metodologický rámec: telefonická rekrutace, strukturovaný výběr respondentů podle odbornosti, regionálního zastoupení všech krajů ČR a identická velikost vzorku (**150 PLDD a 80 VPL**).

### 1) Znalost definice VO a odhady počtu pacientů

Správnou definici VO: „Postihuje méně, než 1 osobu na 2000 obyvatel“ uvedlo v letech 2021 39 % pediatrů a 30% praktických lékařů, oproti tomu v roce 2024 správné uvedení definice u pediatrů kleslo na 37% a u praktických lékařů pro dospělé vzrostlo na 43%.

**Většina pediatrů i praktických lékařů** uvedla počet pacientů s VO v ČR do 100 tisíc (2021: 93 vs 91 %; 2024 64 vs 60 %), od roku 2021 ale došlo k výraznému nárůstu podílu lékařů, kteří již uvádějí vyšší počet pacientů v ČR. Průměrný odhad počtu pacientů s VO se výrazně zvýšil u obou specializací a je odhadován na 169 tisíc. V roce 2021 lékaři spontánně uvedli celkem 141 různých VO, v roce 2024 došlo k navýšení a lékaři uvedli 216 různých VO.




***Graf 8*** *Spontánně uvedené VO lékaři v letech 2021 a 2024*

### 2) Vzdělávání lékařů na téma VO

Téměř všichni lékaři se o vzácných onemocněních vzdělávají (99 % pediatrů, 93 % praktických lékařů), nejčastěji prostřednictvím odborných časopisů, kongresů a informačních materiálů. V roce 2024 pediatři častěji, než praktičtí lékaři využívali odborné časopisy (4 z 5, vs. 3 z 5), kongresy (66 % vs. 53 %), informační materiály (55 % vs. 42 %), postgraduální vzdělávání zaměřené na VO (30 % vs. 18 %) a odborné portály (21 % vs. 8 %). Průměrně uváděli čtyři zdroje vzdělávání.

Ve studii z roku 2021 byl rozdíl podobný – PLDD se častěji vzdělávali na kongresech (68 % vs. 51 %), z informačních materiálů (63 % vs. 40 %) a z webových stránek s odbornými články (27 % vs. 10 %). Tehdy lékaři průměrně uváděli tři zdroje vzdělávání. Nejžádanějšími informacemi byly v letech 2021–2024 postupy diagnostiky vzácných onemocnění v ambulantní praxi. U PLDD vzrostl zájem o seznam místních specialistů (z 51 % na 61 %), zatímco u VPL zůstal stabilně vysoký (66–67 %). Zájem praktických lékařů o seznam specializovaných center naopak klesl (z 53 % na 42 %), u pediatrů mírně stoupl.

### 3) Povědomí o vzácných onemocněních

Povědomí o subjektech působících v oblasti vzácných onemocnění (ČAVO, NKCVO, ERN) v roce 2023 pokleslo, ale v roce 2024 znovu vzrostlo, zejména u ERN sítí. Přesto zůstává informovanost a spolupráce s ERN nízká – téměř polovina pediatrů a praktických lékařů neví, kde seznam center hledat, a 60–70 % nemá přehled o jejich dostupnosti v ČR. Většina lékařů do ERN centra nikdy pacienta neodeslala (70 % pediatrů, 85 % praktických lékařů) a zhruba 80 % od nich nikdy nezískalo zpětnou informaci.

### 4) Poskytování informací o vzácných onemocněních pacientům / rodičům

Většina lékařů poskytuje pacientům s VO a jejich rodinám alespoň základní informace, nejčastěji:

- kontakty na specialisty (62 % pediatrů, 56 % praktických lékařů),
- údaje o samotném onemocnění (48 % pediatrů, 53 % praktických lékařů).

**Pediatři častěji, než praktičtí lékaři informují o:**

- rehabilitaci (50 % vs. 26 %),
- každodenní péči (42 % vs. 30 %),
- finanční podpoře rodin (32 % vs. 7 %),
- kontaktech na nadace (26 % vs. 12 %).

### 5) Péče o pacienty s diagnostikovaným VO a informovanost o léčbě

Podle lékařů je přibližně 80 % pacientů s VO v odpovídající specializované péči na příslušném pracovišti, přičemž v meziročním srovnání tento podíl mírně poklesl. Péče v rámci evropských referenčních sítí (ERN) je podle jejich odhadu využívána spíše výjimečně, nicméně její podíl meziročně vzrostl na 6 %. Většina lékařů získává informace o průběhu onemocnění a probíhající léčbě od specialistů – buď přímo, nebo prostřednictvím samotného pacienta. Zatímco u pediatrů se tento způsob komunikace v čase významně nemění, u praktických lékařů se zvýšil podíl pacientů, u nichž mají informace přímo od specialisty.

### 6) Pacienti se vzácným onemocněním v klientele lékaře

V roce 2021 uvedlo zhruba 60 % pediatrů i praktických lékařů, že v uplynulých 2 letech pečovali o pacienta s podezřením na VO. Do roku 2024 tento podíl vzrostl na 76 % u pediatrů a téměř 60 % u praktických lékařů. Pacienti s podezřením na VO byli v roce 2024 nejčastěji odesíláni na neurologii (pediatry v 48 % případů, praktickými lékaři ve 33 %). Pediatři zároveň podstatně častěji než praktičtí lékaři, směřovali pacienty i k dalším odbornostem: endokrinologie

(20 % vs. 8 %), kardiologie (14 % vs. 5 %), oftalmologie (14 % vs. 5 %) a ortopedie (12 % vs. 3 %). Pro srovnání – v roce 2023 bylo neurologii uvedeno jako cílové pracoviště jen u 29 % pacientů pediatry a 21 % pacientů praktických lékařů, zatímco praktičtí lékaři tehdy častěji, než pediatři odesílali pacienty na revmatologii (17 % vs. 5 %).

U přibližně dvou pětin pacientů sledovaných v posledních dvou letech pediatry i praktickými lékaři bylo podezření na VO následně potvrzeno. Naopak u 17 % pacientů diagnóza stanovena dosud nebyla. Potvrzená diagnóza se přitom častěji týká pacientů v péči pediatrů. Tyto podíly zůstávají meziročně relativně stabilní. Téměř tři čtvrtiny lékařů (74 %) mají aktuálně ve své klientele pacienta s již diagnostikovaným VO, což je obdobný podíl jako v roce 2023 (72 %). U praktických lékařů zůstává situace stabilní, zatímco u pediatrů se podíl lékařů s pacienty s potvrzenou diagnózou meziročně zvýšil.

#### 7) Diagnózy vzácných onemocnění v klientele lékaře

Familiární hypercholesterolemie je nejčastěji zmiňovaným vzácným onemocněním, se kterým se lékaři setkávají ve své praxi – především praktičtí lékaři (28 % oproti 12 % u ostatních). Za ní následují cystická fibróza, fenylketonurie, hereditární angioedém a Hodgkinův lymfom. V roce 2021 uvádělo zkušenost s pacienty s familiární hypercholesterolemií 30 % praktických lékařů a 9 % pediatrů.

### 4.1.2 Klíčové trendy

- **Nedostatek odborníků v centrech ERN** – projekt SYPOVO ukázal, že více než polovina týmů postrádá klinické i podpůrné profese a 45 % nemá kapacitu na interdisciplinární konzultace; nedostatečné personální složení zůstává klíčovou bariérou.
- **Postupný růst zájmu lékařů o informace** – mezi lety 2021 a 2024 stoupl průměrný počet zdrojů, které pediatři a praktičtí lékaři využívají (z 3 na 4); nejžádanější zůstávají diagnostické postupy a seznamy specialistů.
- **Zvyšování povědomí o ERN, ale nízké využívání informací** – informovanost o existenci ERN po poklesu v roce 2023 opět roste, avšak téměř 70 % pediatrů a 85 % praktických lékařů své pacienty do ERN neodeslalo a spolupráce zůstává minimální.

### 4.1.3 Nulová varianta

Pokud se síť výukových pracovišť nerozšíří i mimo Prahu a nad rámec internistických oborů, zůstane další vzdělávání roztříštěné a personální nedostatky v centrech pro vzácná onemocnění přetrvají. Nízká informovanost lékařů o VO v primární péči prodlouží diagnostickou cestu, omezí využívání sítě ERN a sníží zapojení České republiky do mezinárodních výzkumných projektů.

## 4.2 Posílení mezinárodní spolupráce a spolupráce ve výzkumu

Vzácná onemocnění představují velmi heterogenní skupinu diagnóz s nízkým výskytem, což vede k roztříštěným zkušenostem i omezené dostupnosti dat. Sdílení informací prostřednictvím ERN, specializovaných databází a virtuálních konzilií umožňuje rychlejší diagnostiku, porovnávání výsledků i zapojení pacientů do klinických studií. Mezinárodní projekty a grantové programy současně podporují translační výzkum a vývoj metodických i IT nástrojů.

### 4.2.1 Shrnutí dosavadního vývoje

**Zapojení České republiky do evropského výzkumného partnerství ERDERA**

Od roku 2024 je ČR prostřednictvím MZD a Agentury pro zdravotnický výzkum zapojena do Evropské aliance pro výzkum vzácných onemocnění the European Rare Diseases Research Alliance; ERDERA[35]. Ta navazuje na iniciativu EJP RD Program (the European Joint Programme on Rare Diseases). Partnerství ERDERA je realizováno v rámci programu Horizont Evropa 2024-2031 (HORIZONT EVROPA 2025).

Ambicí partnerství je vytvořit z Evropy světového lídra ve výzkumu a inovacích v oblasti vzácných onemocnění a zlepšit zdraví a kvalitu života pacientů se vzácnými onemocněními prostřednictvím lepší prevence, diagnostiky a léčby vývojem nových diagnostických metod a postupů, vedením digitální transformační změny propojující péči, data o pacientech a výzkum a zároveň zajištěním silné shody strategií ve výzkumu vzácných onemocnění napříč zeměmi a regiony.

V roce 2025 byla vyhlášena společná výzva koordinovaná francouzským INSERM, s účastí 28 zemí. ČR je zastoupena MZD ČR a Agenturou pro zdravotnický výzkum, která zajišťuje financování českých výzkumných týmů zapojených do mezinárodních konsorcií. Výzva se zaměřuje na podporu inovativních projektů v oblasti vzácných onemocnění, zejména na využití dat, moderní diagnostické technologie a nové terapeutické přístupy (AZV 2025).

**JARDIN**

Projekt **JARDIN**[36] (Joint Action on Integration of European Reference Networks into National Healthcare Systems, 2024–2027) je iniciativou financovanou EU, jejímž cílem je podporovat integraci ERN pro vzácná a komplexní onemocnění do národních zdravotních systémů. Konsorcium sdružuje všechny členské státy EU, a Norsko. Cílem je převést přidanou hodnotu 24 ERN z mezistátní úrovně do rutinní péče jednotlivých zemí a zajistit dlouhodobou udržitelnost systému, zlepšit přístup ke specializované péči pro osoby s VO, zvýšit udržitelnost a viditelnost ERN, podporovat výměnu zkušeností a sdílení osvědčených postupů mezi členskými státy. Projekt je strukturovaný do celkem 9 Work packages (WP**)** – čtyři tzv. „transverzální“ (napříč projektem, WP1-WP4) a pět technických zaměřených na konkrétní oblasti integrace.

**WP 5 – Národní modely zajištění kvality**
Cílem tohoto WP je vypracovat návrhy modelů národního řízení (governance) a zajištění kvality pro poskytovatele péče v oblasti vzácných a komplexních onemocnění (HCP – Healthcare Providers) tak, aby plně interoperovaly s ERN. Klíčovými aktivitami jsou: mapování stávajících národních modelů řízení pro ERN-HCP, identifikace dobrých praxí, mezer a nedostatků v národních systémech, vývoj indikátorů pro monitoring integračních procesů ERN v národních systémech a rámce pro sběr dat (SANGIORGI 2024).

**WP6 – Národní care pathways a referenční systémy**
Cílem je vyvinout modely care pathways pro vzácná a komplexní onemocnění a efektivní směrovací/referral systémy k ERN.

**WP7 – Národní referenční sítě a programy pro nediagnostikovaná onemocnění**
Cílem je podporovat budování či posilování národních referenčních sítí (NRN) nebo ekvivalentních strategií pro vzácná a komplexní onemocnění, včetně programů pro nediagnostikovaná onemocnění, a jejich propojení s ERN.

[35] ERDERA. European Rare Diseases Research Alliance (https://erdera.org/)
[36] JARDIN (https://jardin-ern.eu/)

**WP8 – Data management**
Cílem je vypracovat doporučení a řešení pro interoperabilitu struktur dat na národní úrovni (regionální, národní) a na úrovni ERN. Klíčovými aktivitami jsou: identifikace bariér sdílení dat (technických, právních, organizačních); inventarizace existujících řešení; vývoj implementovatelných řešení v členských státech; podpora migrace k novým systémům (např. „CPMS 2.0“) a zapojení do rámce European Health Data Space (EHDS).

**WP 9 – Národní podpora ERN center**
Na WP 5 navazuje WP 9 (National support options for ERN-HCP). Cílem tohoto WP je vypracovat konkrétní doporučení a mechanismy pro podporu poskytovatelů zdravotní péče zapojených do ERN (HCP) na úrovni národní a jednotlivých ERN center (CVSP-VO) na úrovni poskytovatelů, včetně modelů úhrad pro platformu CPMS)

WP 9 analyzuje stávající finanční a organizační mechanismy podpory center:
- D9.1 – Report o existujících podpůrných mechanismech,
- D9.2 – Doporučení pro národní schémata podpory poskytovatelů ERN a vlastních ERN center
- D9.3 – Doporučení k možnostem úhrady mezinárodních virtuálních konzultací v platformě CPMS.

### Podpora výzkumu v oblasti VO

Vzhledem k velkému počtu vzácných onemocnění a často omezeným terapeutickým možnostem představuje výzkum klíčový nástroj pro zlepšování péče. Zapojení České republiky do mezinárodních iniciativ – například evropského projektu **Solve-RD** či klinických sítí v rámci **ERN** – by proto mělo být systematicky podporováno i na národní úrovni.

Podpora výzkumu úzce souvisí se vzděláváním: odborníci aktivně zapojení do výzkumných projektů přinášejí do klinické praxe nejnovější poznatky, čímž přímo zvyšují kvalitu péče o pacienty. Do konce roku 2026 iniciativa JARDIN poskytne návrh prvního celoevropského rámce pro personální a kvalitativní standardy center ERN v podobě nezávazných doporučení. Ty by měly být následně posouzeny a zhodnoceny členskými státy. Současně nabídne metodické doporučení, jak tyto požadavky začlenit do národních struktur financování i akreditačních procesů.

### Velké výzkumné infrastruktury

Velké výzkumné infrastruktury poskytují specializované technologie, data a služby pro biomedicínský a klinický výzkum. V ČR představují nástroj podpory výzkumu financovaný z veřejných prostředků, jehož koncepci a financování koordinuje MŠMT. V oblasti zdraví jich působí celkem 9, např. BBMRI.CZ, CZECRIN, EATRIS-CZ či ELIXIR.CZ; některé jsou zapojeny do evropských konsorcií (např. ERIC) a iniciativ v oblasti genomiky. Tyto infrastruktury vytvářejí zázemí pro spolupráci výzkumných institucí a zapojení českých týmů do mezinárodních projektů. Mohou také přispívat k rozvoji metod a sdílení dat využitelných ve výzkumu vzácných onemocnění.

## 4.2.2 Klíčové trendy

- Široké zapojení do ERN
- Nízké využívání nástrojů CPMS
- Existence velkých výzkumných infrastruktur
- Zapojení do nových evropských iniciativ – partnerství ERDERA, projekt JARDIN

### 4.2.3 Nulová varianta

Bez dalších změn si ČR udrží široké zapojení do ERN, avšak jejich nástroje zůstanou v praxi využívány omezeně a některé oblasti zůstanou bez plného zastoupení. Nedojde k plné integraci evropských standardů a administrativní podpora mezinárodní spolupráce nevyužije potenciál ke zlepšení.

## 4.3 Zlepšení informovanosti o problematice VO

Informovanost a osvěta představují důležitou součást péče o pacienty se vzácnými onemocněními. Podle projektu SYPOVO (MZD 2024) pacienti, jejich rodiny i odborná veřejnost často postrádají dostatek srozumitelných, ucelených a snadno dostupných informací o problematice VO, jejich diagnostice, možnostech léčby a související sociální podpoře.

### 4.3.1 Shrnutí dosavadního vývoje

**Web ČAVO**

Oficiální web **České asociace pro vzácná onemocnění** (www.vzacna-onemocneni.cz) nabízí:

- databázi členských organizací s kontakty na odborné garanty a peer-mentory,
- aktuality z legislativy, evropské politiky a výzkumu,
- poradnu pro zdravotní, sociální a psychologické otázky,
- kalendář akcí (Dny vzácných onemocnění, edukační workshopy),
- sekci „Ke stažení“ s příručkami pro cestování, školní integraci a komunikaci s pojišťovnami.

**Účast ČAVO na Rare Disease Day (Den vzácných onemocnění)**

ČAVO od roku 2010 funguje jako národní koordinátor mezinárodní kampaně Rare Disease Day[37]. Každý rok tak propojuje pacientské spolky, lékaře, výzkumníky i širokou veřejnost a veřejné instituce okolo společného termínu – **Den vzácných onemocnění**. V roce 2025 nesl heslo **„Aby nikdo nezůstal stranou“** (angl. *Leave no one behind*). Navazuje na globální výzvu EURORDIS a zdůrazňuje nutnost lepšího sladění zdravotních, sociálních i vzdělávacích služeb pro pacienty se vzácným onemocněním.

**Web Vzácní.cz**

Magazínový portál[38] vznikl jako společný projekt ČAVO a skupiny pacientských autorů. Přináší příběhy pacientů, rozhovory s odborníky a blogy o každodenním životě se vzácným onemocněním. Slouží k destigmatizaci a poskytuje sdílené zkušenosti.

### 4.3.2 Klíčové trendy a zahraniční přístupy

- **Význam pacientských organizací** – neziskové organizace (např. ČAVO, EURORDIS) a specializované weby hrají klíčovou roli při zprostředkování informací a služeb.
- **Zahraniční zkušenosti** – v řadě evropských zemí jsou rozvíjeny státní portály a edukační centra, která a přispívají ke zvýšení informovanosti.

### 4.3.3 Nulová varianta

Pokud by nedošlo k dalšímu rozvoji informačních a vzdělávacích iniciativ, zůstala by dostupnost ucelených a spolehlivých informací pro pacienty, jejich blízké i odbornou veřejnost omezená a nereflektovala by vývoj v oblasti VO.

[37] Rare Disease Day (https://www.rarediseaseday.org/countries/czech-republic/)
[38] Vzácní (https://vzacni.cz/)

# 5 DOSTUPNOST A VYUŽITÍ DAT O ZDRAVOTNÍ PÉČI V OBLASTI VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

V oblasti péče o pacienty se vzácnými onemocněními v současné době v České republice **neexistuje jednotný, centralizovaný a interoperabilní systém pro sběr, správu a sdílení dat**. Data o pacientech s VO jsou shromažďována v dílčích zdrojích, například v rámci rutinního sběru dat nemocničních informačních systému (NIS), mezinárodních registrů (např. ERN registrů), klinických registrů specifických diagnóz či národních registrech, která nejsou cílena na VO. Tyto zdroje dat nejsou propojeny, data v nich shromážděná nejsou standardizovaná a **nelze je efektivně využít pro celostátní plánování péče, sledování kvality nebo strategické řízení systému.**

## 5.1 Jednotná data o pacientech se vzácným onemocněním

### 5.1.1 Shrnutí dosavadního vývoje

#### Terminologie a kódování v oblasti VO

Pro jednotnou identifikaci VO se etablovaly specializované klasifikační systémy. ORPHAkódy (ORPHACODES 2025) (nomenklatura Orphanet) dnes představují uznávaný mezinárodní standard pro kódování VO. Každé známé vzácné onemocnění (v Orphanetu cca 6–7 tisíc položek) má unikátní ORPHAkód (EURORDIS 2025c). Orphanet průběžně spolupracuje s dalšími systémy na tom, aby ORPHAkódy byly provázány s klasifikacemi jako ICD-10, ICD-11, SNOMED CT, OMIM a také s MedDRA. Díky tomu bylo již v nové verzi mezinárodní klasifikace nemocí – ICD-11 obsaženo přes 5 400 vzácných chorob. Implementace ICD-11 v členských státech bude usnadněna právě vazbou na ORPHAkódy (ORPHANET 2015).

Vedle kódování diagnóz se uplatňují i standardy pro popis fenotypů. Human Phenotype Ontology (HPO) se od roku 2008 rozvinula v mezinárodní standardizovaný slovník pro klinické fenotypy. HPO umožňuje jednoznačně označit symptomy a projevy u pacienta a výrazně podporuje diagnostiku vzácných nemocí – v současnosti většina genetických diagnostických nástrojů globálně využívá HPO pro reprezentaci a vyhledávání pacientských znaků (GARGANO et al. 2023).

Specifickou oblast představují **vzácné nádory**, které spadají zároveň mezi vzácná onemocnění. V onkologii se tradičně využívá klasifikace **ICD-O** (International Classification of Diseases for Oncology) kódující morfologii a topografii nádorů.

#### Vznik a vývoj ORPHA kódů

První významnou aktivitou v Evropě bylo zřízení **Orphanetu** v roce 1997 ve Francii (od roku 1999 podpořeného EU) – online portálu poskytujícího informace o vzácných onemocněních a jediného systému klasifikace pomocí ORPHAkódů (EUROPEAN COMMISSION 2025b ).

Na úrovni EU následně vznikla odborná uskupení pro strategii vzácných onemocnění. V návaznosti na doporučení Rady EU z roku 2009 (které zdůraznilo potřebu klasifikace a kódování všech vzácných onemocnění pro jejich lepší viditelnost) vznikl v roce 2010 Evropský výbor expertů pro vzácná onemocnění (EUCERD). Po ukončení mandátu EUCERD převzala v letech 2014–2016 agendu Expertní skupina Evropské komise pro vzácná onemocnění (CEGRD), jež navázala na práci EUCERD. V listopadu 2014 CEGRD přijala doporučení ke zlepšení kódování vzácných onemocnění (RD-ACTION, 2025), které vyzvalo členské státy k zvážení zavedení ORPHAkódů do národních zdravotních informačních systémů a k začlenění tématu kódování do národních plánů

VO. CEGRD doporučila podporovat propojení ORPHAkódů s připravovanou klasifikací ICD-11, aby bylo možné přejít od ORPHA nomenklatury ke kódům ICD v budoucnu.

### Zavádění ORPHAkódů v ČR

Po úvodní pilotní fázi (2021-2023) zavádění ORPHAkódů v 5 CVSP-VO tří největších poskytovatelů vysoce specializované péče o pacienty s VO (FN Motol, VFN, FN Brno) je od začátku roku 2024 u všech **poskytovatelů CVSP-VO postupně zaváděno vykazování ORPHAkódů** dle publikované Metodiky[39] (Věstník MZD ČR 4/2024). To umožní objektivizaci počtu a charakteristik pacientů s VO sledovaných v jednotlivých CVSP-VO, která se stane podkladem pro upřesnění minimálního personálního zabezpečení. První vykázání ORPHAkódu je spojeno se stanovením diagnózy VO a je jednou ze základních kompetencí specializovaného centra. Propojení ORPHAkódu s identifikačním kódem pacienta v NZIS umožní mapování poskytované péče a její analýzu s cílem její další optimalizace. ORPHAkódy umožňují jednoznačně identifikovat konkrétní VO, včetně podtypů, a představují základní předpoklad pro tvorbu kvalitních registrů.

### Pokrytí vzácných onemocnění v kódovacích systémech

ICD-10 pokrývá vzácná onemocnění jen částečně (MAZZUCATO et al. 2023) oproti detailní nomenklatuře Orphanet (ORPHA kódy), která rozlišuje přes 6000 diagnóz. Proto WHO od roku 2009 spolupracuje s Orphanetem na integraci vzácných diagnóz, což vyústilo v ICD-11 s téměř 5500 vzácnými nemocemi – desetinásobně více než v ICD-10. Díky tomu se posílila interoperabilita mezi ORPHAkódy a systémem ICD.

## Stav dostupnosti dat o pacientech s VO

K 7/2025 jsou ORPHAkódy vykazovány a shromažďovány v rámci NZIS: jejich zadávání je umožněno v některých modulech již existujících Národních zdravotnických registrů:

- Národním registru reprodukčního zdraví – Modulu vrozených vad, a dále v
- Národním registru hrazených zdravotních služeb.

Dosud však **neexistuje jednotný Národní registr vzácných onemocnění** (NRVO), který by na povinném základě sbíral od všech definovaných center standardizovaný dataset o pacientech s VO. Dostupná data jsou rozptýlena v dílčích registrech NZIS s rozdílným rozsahem a strukturou, přičemž samotná ICD-10 neumožňuje přesnou identifikaci všech vzácných diagnóz bez podpory ORPHAkódů. **To vylučuje možnost spolehlivě stanovit národní počty pacientů** jak na úrovni jednotlivých diagnóz, tak diagnostických skupin. Navrhované řešení spočívá ve vytvoření Národního registru vzácných onemocnění (NRVO) s jednotným a interoperabilním datovým souborem, který bude vycházet z nově vznikajícího minimálního datasetu pro vzácná onemocnění. Tento dataset je vyvíjen na evropské úrovni v rámci projektu JARDIN, na úrovni národní pak projektem DOGOVO, a obsahuje položky převzaté z několika evropských a mezinárodních zdrojů, konkrétně:

- **French National Rare Diseases Minimum Data Set v1.12** – používaný v rámci Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)
- **The Rare Disease Items Required by Use Case for Unplanned and Planned Care** – výstup projektu X-eHealth (Deliverable 5.6)
- **Set of Common Data Elements for Rare Disease Registration** – vytvořený Joint Research Centre Evropské komise

[39] Ministerstvo zdravotnictví, Věstník MZD ČR 4/2024. Metodika pro kódování vzácných onemocnění prostřednictvím ORPHAkódů (https://mzd.gov.cz/vestnik/vestnik-4-2024/)

- **Clinical and Registry Entries (CARE-SM) Model** – zpracovaný v rámci European Joint Programme on Rare Diseases

Cílem je sjednotit strukturu dat o pacientech se vzácnými onemocněními tak, aby byla kompatibilní s evropskými registry a umožnila snazší výměnu a sdílení dat v rámci mezinárodní spolupráce.

**Celkový počet sledovaných pacientů a počet nových pacientů za rok** patří mezi indikátory odbornosti, které se používají při hodnocení center zapojených do ERN na základě hodnoticích kritérií vyplývajících z Prováděcího rozhodnutí Komise (EU) 2014/287/EU a souvisejících hodnoticích manuálů Evropské komise. Tyto indikátory jsou součástí pravidel hodnocení odbornosti center, která se v praxi uplatňují při posuzování splnění kritérií pro členství v dané síti. Počet nových pacientů je součástí každoročního monitoringu a celkový počet se ověřuje při komplexním auditu jednou za pět let. Tato data jednotlivá ERN centra pravidelně shromažďují a reportují přímo svým příslušným ERN koordinačním týmům, avšak **na národní úrovni se tyto informace nikde nesjednocují ani nevyhodnocují**. Každé centrum tedy předává data odděleně, bez existence jednotného národního přehledu o pacientech s VO.

V důsledku velmi rozmanité prevalence jednotlivých skupin VO je počet pacientů sledovaných v jednotlivých ERN centrech v ČR různorodý, střední hodnota je na dětských pracovištích 451 (60-4150), na pracovištích pro dospělé 500 (45-5000) pacientů za rok (MZD 2024).

**V současnosti není možné s dostatečnou přesností sestavit** údaje o pacientech s VO tak, aby bylo možné spolehlivě hodnotit jejich prevalenci podle věku, pohlaví či geografického rozložení. Stejně tak chybí data o podílu hospitalizací či o úmrtnosti. Zdravotnické informační systémy, databáze ani registry v tuto chvíli neposkytují ucelené demografické ani klinické údaje, které by takové analýzy umožnily. Teprve po zavedení cíleného a systematického sběru dat bude možné získávat detailnější přehled – například o počtu ambulantních návštěv v centrech i mimo ně, počtu a délce hospitalizací, o počtu pacientů v centrové léčbě či léčbě schvalované dle §16, a dalších ukazatelích definovaných v národním datasetu VO. Tyto informace pak umožní kvalitnější monitorování péče, objektivnější vyhodnocení její nákladovosti a efektivity a přispějí ke zlepšení organizace a dostupnosti péče o pacienty se vzácnými onemocněními.

Informace o počtu pacientů s VO jak celkově, podle skupin, tak podle jednotlivých onemocnění a jejich subtypů jsou nezbytným předpokladem pro pochopení a řízení péče, vyhodnocování indikátorů kvality a pro mezinárodní srovnání a spolupráci. Případy VO nejsou jednoduše dohledatelné v administrativních centrálně sbíraných datech NZIS ani datech zdravotních pojišťoven. Jsou v malé míře dostupné v podobě fragmentovaných a časově nebo regionálně omezených klinických registrech, v textové podobě, která však není vytěžitelná a zpracovatelná. **Zavedení jednoznačné identifikace (kódování) a záznamu/reportování vzácných onemocnění umožní v budoucnu tyto limity a bariéry odstranit.**

## Standardizace dat, implementace národního datasetu do NISů

Standardizace dat je základní podmínkou pro systematický sběr, sdílení a využívání informací o pacientech VO. Národní dataset VO, vycházející ze vznikajícího evropského společného minimálního datasetu, je proto třeba implementovat do nemocničních informačních systémů (NIS), aby se odstranila roztříštěnost současných sběrů a zajistila návaznost na budoucí Národní registr pro VO a interoperabilita s dalšími registry.

**Tento cíl je v ČR naplňován prostřednictvím projektu DIGOVO**, který se zaměřuje na vytvoření datového standardu zdravotních a demografických informací o pacientech se vzácnými onemocněními (VO) a jeho praktické uplatnění v nemocničních informačních systémech (NIS).

Projekt definuje funkční specifikace Elektronické zdravotnické dokumentace (EHR) pro oblast vzácných onemocnění, stanovuje informační moduly NIS vycházející z mezinárodně doporučených datových položek, určuje aplikační a technické požadavky pro práci s integračními platformami a navrhuje datové struktury pro výměnu informací ve standardizovaných mezinárodních systémech, jako je například FHIR.

Součástí projektu je také příprava implementačních pokynů (guidelines) a pilotní ověření řešení ve vybraných nemocnicích – Všeobecné fakultní nemocnici v Praze a Fakultní nemocnici Olomouc. Pilotní testování má za cíl ověřit propojení dat v rámci jednoho i více poskytovatelů zdravotních služeb a připravit zdravotnická zařízení na budoucí plošnou interoperabilitu elektronické zdravotnické dokumentace o pacientech se vzácnými onemocněními.

## Národní dataset VO jako součást datových standardů elektronického zdravotnictví

V současnosti probíhá v rámci projektu **JARDIN** tvorba Minimálního evropského datasetu pro vzácná onemocnění a zároveň se v ČR připravuje jeho překlad a implementace, jakožto národního datového standardu pro VO. Cílem je, aby národní dataset VO byl plně kompatibilní s evropskými standardy a stal se nedílnou součástí zdravotnických informačních systémů, a to v souladu s principy interoperability (např. FHIR). Návrh datového standardu se postupně zpřesňuje a k srpnu 2025 má podobu pracovní verze, která zahrnuje následující datové položky (se zohledněním jejich doporučeného formátu). Tento návrh ještě není finální a bude dále revidován.

***Tab. 9*** *Doporučená datová sada pro pacienty se vzácnými onemocněními*

| Datový prvek | Doporučený datový standard |
|---|---|
| **Souhlas** | |
| Nesouhlas pacienta s opakovaným použitím dat | ANO / NE |
| **Informace o pacientovi** | |
| Národní anonymizovaný identifikátor pacienta | Řetězec (automaticky generovaný) |
| **Administrativní údaje** | |
| Pacient s VO | ANO / NE |
| Plod (v příslušných případech) | ANO / NE |
| **Osobní údaje** | |
| Rodné příjmení pacienta | Řetězec |
| Příjmení pacienta | Řetězec |
| Jméno pacienta | Řetězec |
| Datum narození pacienta | Datum (dd/mm/yyyy) |
| Pohlaví | Muž / Žena / Neurčeno |
| Země narození | Kód země |
| Místo narození | Kód města |
| **Demografická data** | |
| Země trvalého pobytu | Kód země |
| Místo trvalého pobytu | Kód města |
| **Diagnóza vzácného onemocnění** | |
| Diagnóza vzácného onemocnění | ORPHAkód |
| Aktuální stav diagnózy | Probíhající / Pravděpodobná / Potvrzená / Neznámá |

| | |
|---|---|
| Metoda potvrzení diagnózy | Klinická / Genetická / Biochemická / Biologická / Zobrazovací / Funkční / Jiné |
| Biologická metoda použitá v diagnostice | Chromozomální (karotyp, FISH) / Cílené sekvenování / Sekvenování nové generace / Jiné |
| Gen a mutace (pokud lze použít) | HGNC |
| Genová varianta (je-li relevantní) | HGVS (genotype) |
| Sporadické nebo familiární onemocnění | Sporadický / Familiární |
| Penetrance (je-li použitelná pro zdánlivě zdravého pacienta) | ANO / NE |
| **Anamnéza** | |
| Věk začátku potíží | Datum (dd/mm/yyyy) nebo věk v letech |
| Věk při diagnóze | Datum (dd/mm/yyyy) nebo věk v letech |
| Přehodnocení diagnosy při přijetí do centra Alternativa: Diagnóza odesílajícího lékaře, kód MKN-10 | Chybějící / Nesprávná / Správná |
| Dědičnost (je-li relevantní) | ANO / NE |
| Dodatečné nebo neobvyklé příznaky spojené s diagnozou vzácného onemocnění (hodnocené odborníkem centra) | HPO kód (fenotyp), SNOMED CT |
| Vyšetření | SNOMED CT |
| Postižení | MKF |
| **Prenatální/perinatální data (pokud relevantní)** | |
| Výskyt prenatální malformace | NE / Ojedinělá / Vícečetná |
| Lékařsky asistovaná reprodukce | ANO / NE |
| Termín porodu | Týdny |
| Porodní váha | Gramy |
| Porodní délka | Centimetry |
| Obvod hlavy při narození | Centimetry |
| Vícečetné těhotenství | ANO / NE |
| Foetopatologie | ANO / NE |
| **Rodinní předkové ve vztahu k VO** | |
| První zaznamenaný výskyt | ANO / NE |
| Identifikátor prvního zaznamenanému výskytu | ID kód / Číslo |
| Vztah k prvnímu zaznamenanému výskytu | ANO / NE / Řetězec |
| Pacient narozen z příbuzenského vztahu | ANO / NE / Neznámý |
| Jiný relevantní rodinný výskyt | ORPHAkód (pokud je relevantní)/ICD-10/ICD 11/SNOMED CT |
| **Stav života** | |
| Stav života | Živý / Zemřelý |
| Stav pacienta | ANO / NE |
| Datum úmrtí pacienta | Datum (dd/mm/yyyy) |
| Smrt v důsledku vzácného onemocnění | ANO / NE |
| Jestliže nebyla smrt spojená s vzácným onemocněním, jaký byl hlavní důvod smrti? | ORPHAkód pokud se jedná o VO/ICD-10/ICD 11/SNOMED CT |
| **Léčba** | |
| Probíhá specifická léčba vzácného onemocnění? | ANO / NE |
| Pokračující léčba vzácného onemocnění | Řetězec / ATC kód |
| Léčebný přípravek | Řetězec / ATC kód |
| Dávkování | Dávka (v jednotkách na dávku, s uvedením frekvence podání za den a způsobu aplikace) |
| **Jiné léčby nebo intervence** | |
| Léčevný přípravek nebo prostředek | Řetězec / ATC kód |

| | |
|---|---|
| Dávkování | Dávka (v jednotkách na dávku, s uvedením frekvence podání za den a způsobu aplikace) |
| Intervence (chirurgická, fyzioterapie apod.) | ICD-10 kód |
| **Cesta pacienta** | |
| Odesílající subjekt | Poskytovatel / Typ poskytovatele / Řetězec |
| Datum doporučení | Datum (dd/mm/yyyy) |
| Datum přijetí pacienta do specializovaného centra | Datum (dd/mm/yyyy) |
| Jména ošetřujících lékařů | Řetězec |
| Centrum pro vzácná onemocnění | Řetězec (jméno / kontakt) |
| Klinická služba | Řetězec |
| Je centrum součástí ERN | ANO / NE |
| Název ERN | Řetězec |
| Pacient zadán do registru ERN | ANO / NE |
| **Zdravotní péče** | |
| Datum ošetření | Datum (dd/mm/yyyy) |
| Rozsah provedené péče | Hospitalizace / Odborné ambulantní vyšetření / Multidisciplinární konzultace (RCP / CPMS/ jiné)/ Mezioborová konzultace / Jednodenní hospitalizace / Konzultace nad zdravotní dokumentací / Telemedicína / Ostatní |
| Pacient zařazen do CPMS | ANO / NE |
| Cíle poskytnuté péče | Stanovení diagnózy / Management onemocnění / Kontrolní vyšetření / Genetické poradenství / Prenatální diagnostika / Preimplantační diagnostika / Akutní ošetření / Lékařský zákrok / Výzkum / Edukace pacienta |
| Povolání pracovníků poskytujících péči | Sociální pracovník / Nutriční terapeut / Ergoterapeut / Fyzioterapeut / Psycholog / Genetický poradce / Sestra / Logoped / Speciální učitel / Lékař / Jiný odborník |
| Pracovník poskytující péči | Poskytovatel / Řetězec |
| Centrum pro vzácná onemocnění | Identifikátor centra pro vzácná onemocnění |
| Umístění centra | Kód země / města |
| **Výzkum** | |
| Účast pacienta na výzkumu | ANO / NE |
| Souhlas s kontaktováním v případě výzkumu | ANO / NE / Nepoužitelné / Neznámo |
| Předchozí poskytnutí biologického vzorku pacientem pro výzkum | ANO / NE |
| Předchozí poskytnutí biologického vzorku pacientem pro molekulární analýzu | ANO / NE |
| **Užitečné informace** | |
| Informace o onemocnění a doporučené postupy | url |
| Hlavní výstražná sdělení | |

## Technická a organizační opatření

Evropská komise vyzdvihuje nutnost lepší identifikace VO ve zdravotních datech a doporučuje využívat pro tento účel ORPHAkódy (nomenklaturu Orphanetu). Tato doporučení byla promítnuta i v ČR: Ministerstvo zdravotnictví ČR vydalo *"Metodiku pro kódování vzácných onemocnění prostřednictvím ORPHAkódů"* publikovanou ve Věstníku MZD 4/2024[40]. ORPHAkódy jsou již integrovány do některých českých nemocničních informačních systémů.

S postupným zaváděním kódování vzácných onemocnění souvisí také řada vzdělávacích aktivit. V rámci evropského projektu RD-CODE (s účastí ČR)[41] proběhlo několik seminářů pro zdravotníky a byly vypracovány výukové materiály k práci s ORPHAkódy. Na něj navazují projekty OD4RD/OD4RD2[42] (*Operationalising Diagnosis for Rare Diseases*), které zřídily síť přibližně 20 „nomenklaturních hubů" v evropských zemích pro podporu implementace ORPHAkódů. ČR v projektu OD4RD2 zastupuje Univerzita Karlova (CUNI). Shrnutím lze konstatovat, že ačkoliv neexistuje centrální registr nebo přesný souhrn všech proškolených pracovníků, existují oficiální metodické návody i probíhající vzdělávací aktivity (školení a helpdesky) na evropské i národní úrovni podporující práci zdravotníků s ORPHA kódy.

## Zahraniční přístupy

**JARDIN (Joint Action 2024–2027)** – Společná akce EU, jejímž cílem je příprava doporučení pro integraci Evropských referenčních sítí (ERN) s národními systémy. V rámci *WP8 (Data Management)* mapuje překážky sdílení dat a navrhuje společné datové prvky (CDE) pro jednotný sběr a interoperabilitu dat o VO mezi ERN a národními registry. Současně *WP5* vyvíjí rámce národních modelů řízení a zajišťování kvality pro centra, WP6 pak modely péče o VO. Projekt poskytne konkrétní doporučení a IT řešení (digitální platformy, SD, API) pro interoperabilní správu dat mezi lokálními, národními a evropskými úrovněmi.

**Vizualizační nástroje** – Příkladem je holandský dashboard *ORPHAviewer*, což je interní nástroj vyvinutý v Nizozemsku organizací Dutch Hospital Data (DHD) pro sledování a analýzu kódování vzácných onemocnění pomocí ORPHAkódů v nemocnicích. Slouží ke kontrole kvality dat a k přehledu o počtech pacientů se vzácnými diagnózami, nikoliv jako veřejná mapa nebo mezinárodní vizualizační platforma. Orphanet navíc nabízí veřejné API a Datavisualization nástroj (Orphanet DataViz) (ORPHACODES, 2025), umožňující vyhledávání a prohlížení struktury klasifikace VO. Tyto nástroje usnadňují pochopení a analýzu dat o VO.

**SE-ATLAS (Care Atlas for Rare Diseases)[43]** je interaktivní nástroj, který byl vyvinut v Německu a mapuje zdravotnická zařízení a specializovaná centra poskytující péči lidem s VO, představuje příklad efektivního digitálního nástroje, který zvyšuje viditelnost, dostupnost a koordinaci péče o pacienty s VO a může sloužit jako model pro podobné iniciativy v dalších zemích. Pacienti, jejich rodiny i zdravotničtí pracovníci mohou na webu vyhledat vhodná centra podle diagnózy, ORPHAkódu nebo geografické polohy. Data v systému vycházejí ze spolupráce s národní iniciativou pro vzácná onemocnění (NAMSE) a z databáze Orphanet Deutschland. Projekt je podporován německým ministerstvem zdravotnictví.

[40] Věstník MZD 4/2024 (https://mzd.gov.cz/vestnik/vestnik-4-2024/)
[41] Společnost lékařské genetiky a genomiky (https://slg.cz/vzacna-onemocneni/)
[42] OD4RD. Orphanet Data For Rare Diseases (https://od4rd.eu/)
[43] SE-ATLAS. Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (https://www.se-atlas.de/)

**Projekty RD-CODE a OD4RD (2020–dále)** (OD4RD 2025) – EU projekty zaměřené na rozšíření používání ORPHAkódů.

- ***RD-CODE (2019–2021)*** vytvořil standardní postupy, technické pokyny a elektronickou dokumentaci pro implementaci ORPHAkódů v národních zdravotních systémech rd-code.eurd-code.eu. K dispozici je online repozitář s návody, balíčky dat a studijními materiály, včetně helpdesku pro řešení dotazů.
- ***OD4RD (2022–2025)*** pokračuje v aktualizaci Orphanet nomenklatury a *WP4* zřizuje národní „nomenklaturní huby" – odborné týmy, které podporují nemocnice s ERN při zavádění ORPHAkódů. OD4RD také organizuje školení pro kodéry a pracovníky center VO a také prostřednictvím národních workshopů. Oba projekty tak budují zkušenosti a osvědčené postupy (vč. helpdesku na GitHubu) užitečné pro ČR.

### 5.1.2 Klíčové trendy

**Posun k jednotné identifikaci pacientů pomocí ORPHAkódů**

- ORPHA kódy se staly mezinárodním standardem, jsou postupně implementovány i v ČR,
- dochází k jejich propojení s ICD-11, SNOMED CT s dalšími klasifikačními systémy.

**Nedostatečná centralizace a interoperabilita dat v ČR**

- data jsou roztříštěná v dílčích registrech (klinické registry, NZIS, CVSP-VO),
- chybí Národní registr vzácných onemocnění, který by poskytoval ucelený přehled.

**Rozvoj podpůrné infrastruktury a vzdělávání**

- vznikají „nomenklaturní huby", helpdesky a školení pro zdravotníky (včetně českých institucí),
- zvyšuje se metodická a technická podpora pro práci s kódováním VO.

### 5.1.3 Nulová varianta

Nulová varianta znamená zachování současného stavu s roztříštěnými daty a bez jednotného systému. Bez implementace doporučených opatření (jednotný registr VO, ORPHA kódy a standardizovaný sběr dat) nadále chybí spolehlivé údaje o počtu pacientů s VO, jejich přesných diagnózách a nákladech na péči. Pacienti s VO zůstanou „neviditelní" v administrativních záznamech, přičemž se jejich výskyt stanoví jen na základě hrubých odhadů. Bez řádného vykazování ORPHAkódů nebude možné precizně identifikovat jednotlivá VO napříč systémy, což znemožní kvalitní epidemiologické analýzy a strategické plánování péče. Také kvalita řízení a financování péče zůstane nevyřešena – bez standardizovaných dat nelze objektivně sledovat kvalitu léčby ani nákladovost, což podpoří neefektivní využívání zdrojů a omezí zlepšení péče.

V praxi by nadále chyběla možnost spolehlivě vypočítat prevalenci či výskyt vzácných onemocnění podle věku, pohlaví nebo regionů, což komplikuje plánování a alokaci zdrojů. Bez jednotného kódování a vykazování zůstanou VO snadno „přehlédnutelná" – zdravotní systémy je nebudou umět vyhledat a sledovat, a to ani zpětně v uložených datech. Výsledkem bude, že centra pro vzácná onemocnění nebudou moci objektivně vyhodnocovat svoji výkonnost ani potřeby pacientů, nedosažené budou také cíle zlepšit diagnostiku či léčbu na základě získaných dat. Celkově by tedy bez těchto kroků zůstala nezměněná podpora pro pacienty s VO, omezený přístup k inovacím a pokračující nesoulad s evropskými standardy péče.

## 5.2 Data o pacientech s vzácnými onemocněními ve zdravotnických registrech

Jak již bylo v předchozí kapitole zmíněno, **v současnosti v České republice neexistuje centrální registr vzácných onemocnění**, který by umožňoval systematický sběr a sdílení dat napříč poskytovateli zdravotních služeb a institucemi.

### 5.2.1 Shrnutí dosavadního vývoje

#### Vybudování Národního registru vzácných onemocnění v rámci NZIS

Plánovaným krokem je legislativní ukotvení a zřízení **Národního registru vzácných onemocnění** (NRVO) v rámci NZIS. Registr bude koncipován jako centrální platforma umožňující systematické sledování ukazatelů prevalence, incidence a regionální distribuce pacientů, dále průběhu poskytované péče a efektivity léčebných postupů.

Součástí jeho funkce bude rovněž podpora plánování kapacit specializované péče a vyhodnocování průchodnosti pacienta systémem (care pathway). Data budou poskytovat podklady pro řízení a strategické plánování zdravotní péče na úrovni Ministerstva zdravotnictví, zdravotních pojišťoven, Ústavu zdravotnických informací a statistiky (ÚZIS) a dalších institucí veřejného zdravotnictví.

#### Napojení národního registru VO na mezinárodní sběry dat o VO

Dalším krokem, který by v dlouhodobém horizontu mohl přispět k harmonizaci sběru dat, by bylo umožnění předávání dat z národního registru do vybraných mezinárodních registrů, pokud to bude možné s ohledem na povahu a rozsah shromažďovaných údajů. Takové propojení je v současné fázi vnímáno jako dlouhodobý rozvojový cíl, který by mohl přispět ke snížení duplicitního zadávání totožných dat do více registrů a současně podpořit efektivnější mezinárodní spolupráci v oblasti vzácných onemocnění.

#### Registry, do kterých ERN centra zadávají data

Aktuální údaje z projektu SYPOVO jsou převážně odhadované (data aktuální k únoru roku 2024, dostupné zde: https://mzd.gov.cz/zverejneni-vystupu-prvni-klicove-aktivity-projektu-sypovo/. Většina v projektu zapojených ERN disponuje daty z registrů či interních databází, které však pokrývají pouze pacienty registrované v přispívajících centrech.

***Tab. 10*** *Registry, do kterých ERN centra zadávají data*

| ERN | Registr | Typ registru | Počet pacientů | Onemocnění |
|---|---|---|---|---|
| **BOND** | EuRRECa /EuRR-Bone | ERN | 0 | vzácné endokrinní/kostní vady (OI aj.) |
| | CrescNet | Mezinárodní | 0 | vzácné endokrinní/kostní vady (OI aj.) |
| **Endo** | REPAR | Národní | 3 500 | deficit GH, ISS, TS, SGA |
| | ČENDA | Mezinárodní | 4 500 | DM1, MODY, monogenní DM |
| **EpiCARE** | EpiCARE Registry | ERN | 3 000 | Dravet, West, Lennox-Gastaut |
| | CVSP NNH | Institucionální | 500 | tytéž vzácné epilepsie |
| | CVSP ÚVN | Institucionální | 700 | tytéž vzácné epilepsie |
| | CVSP FTN | Institucionální | 800 | tytéž vzácné epilepsie |
| **ERKNet** | Registr ERKNet | ERN | 25 | aHUS + jiné TMA |
| | PODONET | Mezinárodní | 10 | SRNS/FSGS |
| | ARPKD Registry | Mezinárodní | 5 | ARPKD |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | ČR registr nativních biopsií | Národní | 20 000 | různé vzácné nefropatie |
| **ERN-EYE** | REDgistry | ERN | 0 | RP, LCA, Stargardt |
| | ERN-EYE databáze | Evropský | cca 2400 | KCN, aniridie |
| **ERNICA** | Registr ČPCHS | Národní | 1 800 | EA, NEC, OM, GS, CDH, HSCR, AT |
| **EURACAN** | STARTER | ERN | neuvedeno | sarkomy (STS, OS) |
| | TRacKING | ERN | neuvedeno | GEP-NET |
| | NOR ČR | Národní | neuvedeno | TGCT, penilní Ca, vzácné uro-/solidní Ca |
| **EuroBlood Net** | ČNHP | Národní | 1 920 | hemofilie A/B, VWD |
| | EUHASS | ERN | 18 400 | hemofilie A/B s inhibitorem |
| | RaDeep | ERN | 12 600 | SCD, talasémie, PK-deficit |
| **eUROGEN** | NOR – uro-nádory | ERN | | TGCT, penilní Ca, sarkom MM |
| **EURO-NMD** | Registr svalových dystrofií | Národní | 1 800 | svalové dystrofie |
| | Myasthenia Gravis reg. | Národní | 2 800 | MG |
| | SMA/dystrofie reg. | Národní | 360 | SMA, LGMD |
| | ReStand | Národní | 1 800 | Autoimunitní onem. neuropatie |
| **GENTURIS** | ERN Genturis Registry | ERN | neuvedeno | široké GTS |
| **GUARD-Heart** | KIS DKC Motol | Institucionální, národní | 51 502 | CHD, CMP, ARY, AOR |
| | ECHSA Congenital | Mezinárodní | 3 980 | CHD (operace) |
| | OSCA-PED | Mezinárodní | 299 | ARY (ablace) |
| | Invazivní arytmologie ČR | Národní | 1 218 | ARY (PM/ICD, ablace) |
| | CPVT Registry | ERN | 19 | CPVT |
| | LQTS Registry | ERN | 12 | LQTS |
| | Pediatric CPVT | Mezinárodní | 7 | CPVT |
| | IKEM CDCC DB | Národní | 4 000 | CMP, ARY |
| **LUNG** | EMPIRE | Mezinárodní | 1 650 | IPF |
| | CF registr ČR | Národní | 711 | CF, CF-SPID, CF-RD |
| | REPLY | Národní | 1 460 | PAH |
| | CTEPH databáze | Národní | 880 | CTEPH |
| | PCD Registry | ERN | 180 | PCD |
| **Metab ERN** | MPS I Reg. | Firemní | 12 | MPS I |
| | HOS (MPS II) | Firemní | 7 | MPS II |
| | FOS (Fabry) | Firemní | 150 | Fabry |
| | Gaucher Reg. | Firemní | 40 | Gaucher |
| | Pompe Reg. | Firemní | 25 | Pompe |
| | LAL-D Reg. | Firemní | 10 | LAL-D |
| | E-HOD | Grant | 45 | homocystinurie |
| | U-IMD | ERN | 600 | různé IMD |
| | SPARKLE | Firemní | 6 | α-mannosidóza |
| | INPDR | Firemní | 20 | Niemann-Pick |
| | PMM2-CDG NH | Firemní | 17 | PMM2-CDG |
| **PaedCan** | NOR ČR | Národní | | všechna nádorová onemocnění |
| | Institucionální DB | Národní | | Všechna onemocnění v rámci ERN |
| | Registry akademických studií | Národní | | Leukémie, solidní nádory |
| | Registry firemních studií | Firemní | | Konkrétní jednotlivé diagnózy |
| **Rare-Liver** | EBAR | ERN | 13 | biliární atrézie |
| | AILD | ERN | 33 | AIH, ASC, PBC, PSC, PCLD |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| **ReCONNET** | EUSTAR | Mezinárodní | 335 | Systémové sklerodermie |
| | ATTRA-SLE | Mezinárodní | 169 | Systémový lupus erythematodes |
| | MYONET | Mezinárodní | 590 | Idiopatické zánětlivé myopatie |
| **RITA** | ESID-PID | Mezinárodní | tisíce | primární imunodeficience |
| | EUROFEVER | Mezinárodní | 235 | autoinflamatorní onemocnění |
| | ATTRA reg. | Národní | 1400 JIA | JIA, RA, část autoinflamatorních onemocnění |
| | Národní PID reg. | Národní | 1285 | primární imunodeficience |
| | Interní registr PID ve FNM | Institucionální | 605 | primární imunodeficience |
| | CZ AAV reg. | Národní | 1150 | ANCA vaskulitidy |
| **RND** | Registr ERN-RND FNUSA | ERN | 360 | chorea, dystonie, frontotemporální demence, atypická parkinsonismus |
| | MEDEAY-nemocniční informační systém | Institucionální | 368 | chorea, dystonie, frontotemporální demence, NBIA, atypická parkinsonismus |
| | Registr Centra hereditárních ataxií FN Motol | Institucionální | 295 | degenerativní ataxie, hereditární spastické paraparézy |
| | ERN RDN registr | ERN | 72 | leukodystrofie |
| | ERN registr | ERN | 150 | frontotemporální demence |
| | Czech Brain Aging Study – Motol | Institucionální | 30 | frontotemporální demence |
| **Skin** | EB registr | - | 360 | Epidermolysis bullosa congenita |
| | Registr hidradenitis suppurativa | Institucionální | 5000 | Hidradenitis suppurativa |
| | IRTEN | ERN | 0 | ToxiTEN – SJS/TEN |
| | ERRAS Reg. | ERN | 0 | VO onemocnění ERN |
| | CELESTE | Národní | 78 | ToxiTEN – SJS/TEN |

*Seznam zkratek náležící k Tab. 10*

**ACH** Achondroplazie **AIH** Autoimunitní hepatitida **AAV** ANCA-asociovaná vaskulitida **ARPKD** Aut. recesivní polycystóza ledvin **AOR** Aortopatie **BMD** Beckerova muskulární dystrofie **CAPS** Cryopyrin-associated periodic syndrome **CDH** Kongenitální brániční hernie **CF** Cystická fibróza **CF-RD** CF-related diabetes **CF-SPID** CF screen positive inconclusive diagnosis **CHD** Vrozená srdeční vada **CMP** Kardiomyopatie **CPVT** Catecholaminergic polymorphic VT **CTEPH** Chronic thrombo-embolic pulmonary hypertension **DIPG** Difúzní intrinsický pontinní gliom **DM1** Diabetes mellitus 1. typu **DMD** Duchennova muskulární dystrofie **EB** Epidermolysis bullosa **EA** Atrézie jícnu **FD/MAS** Fibrous dysplasia / McCune-Albright syndrom **FMF** Familiární středomořská horečka **FOP** Fibrodysplasia ossificans progressiva **FSGS** Fokální segmentální glomeruloskleróza **GEP-NET** Gastro-enteropankreatický NET **HD** Huntingtonova choroba **HSCR** Hirschsprungova choroba **HPP** Hypofosfatázie **IIM** Idiopatická zánětlivá myopatie **IPF** Idiopatická plicní fibróza **ISS** Idiopatický malý vzrůst **KCN** Keratokonus **LI/CIE** Lamelární / kongenitální ichtyóza **LGMD** – Limb-girdle muscular dystrophy **LQTS** Long QT syndrome **LS** Lynchův syndrom **MG** Myasthenia gravis **MOLA hydat.** Mola hydatidosa **MO** Multiplexní exostózy **MODY** Maturity-onset diabetes of the young **NBIA/PKAN** Neurodegenerace s akumulací Fe / pantothenate-kinázová **NEC** Nekrotizující enterokolitida **OI** Osteogenesis imperfekta **OS (osteosarkom)** **PAH** Pulmonální arteriální hypertenze **PCD** Primary ciliary dyskinesia **PK-deficit** Pyruvát-kinázový deficit **PCLD** Polycystické onemocnění jater **PNS** Primární nefrotický syndrom **PSC** Primární sklerozující cholangitida **PHP** Pseudohypoparathyroidism **RP** Retinitis pigmentosa **SBS/IF** Short-bowel syndrome / střevní insuficience **SCD** Srpkovitá anémie **STS** Sarkomy měkkých tkání **SLE** Systémový lupus erythematodes **SGA** Small for Gestational Age (nízká porodní hmotnost vzhledem ke gestačnímu věku) **SSc** Systémová sklerodermie **SRNS** Steroid-refrakterní nefrotický syndrom **TGCT** Testikulární germinální nádory **TRAPS** TNF-receptor associated periodic syndrome **VWD** Von Willebrandova choroba

## Současný stav a provázanost registrů vzácných onemocnění v evropském kontextu

Kromě v **Tab. 10** zmíněných registrů, do nichž podle výsledků přispívají či přispívali CVSP-VO účastnící se projektu SYPOVO, existuje řada registrů, které se mnohdy svou cílovou skupinou diagnóz překrývají, přičemž mezi nimi **není systematicky dobře nastavené datové propojení** (dataflow) a hierarchie těchto registrů mnohdy zůstává nedostatečně definována. V současnosti sice v řadě zemí EU existují národní plány pro vzácná onemocnění a počet specializovaných registrů roste, nicméně jejich pokrytí a efektivita se mezi státy výrazně liší.

Postupně se formují dva základní způsoby organizace sběru dat:

- vertikální, kdy data putují od poskytovatelů zdravotní péče do národních registrů (pokud existují),
- a horizontální, který probíhá napříč jednotlivými ERN prostřednictvím jejich specializovaných registrů.

Vedle těchto registrů existují také specializovanější databáze zaměřené na užší skupiny onemocnění, které na ně v praxi často navazují, aniž by mezi nimi byla formálně stanovena hierarchie.

## European Health Data Space – EHDS

Evropský prostor pro zdravotní údaje (European Health Data Space – EHDS) (NCEZ 2025a,b) představuje první specializovaný datový rámec pro sdílení zdravotních údajů napříč členskými státy EU. Jeho hlavním cílem je zajistit bezpečné, standardizované a důvěryhodné sdílení zdravotních dat mezi poskytovateli zdravotních služeb, výzkumníky, regulátory i pacienty, a to jak pro primární využití (např. přímá zdravotní péče), tak sekundární využití (např. výzkum, inovace, plánování politik a úhrad).

V kontextu vzácných onemocnění přináší Evropský prostor pro zdravotní data významnou příležitost k harmonizaci a propojování datových struktur napříč členskými státy. Registrům vzácných onemocnění může EHDS poskytnout jednotný rámec pro bezpečné sdílení a sekundární využívání dat, a to zejména v oblasti výzkumu, veřejného zdraví a tvorby politik. Postupné napojování národních registrů vzácných onemocnění na evropské systémy sdílení zdravotních údajů by v budoucnu mohlo umožnit přenos agregovaných či pseudonymizovaných dat do mezinárodních registrů, čímž by se zvýšila dostupnost kvalitních a srovnatelných informací na evropské úrovni.

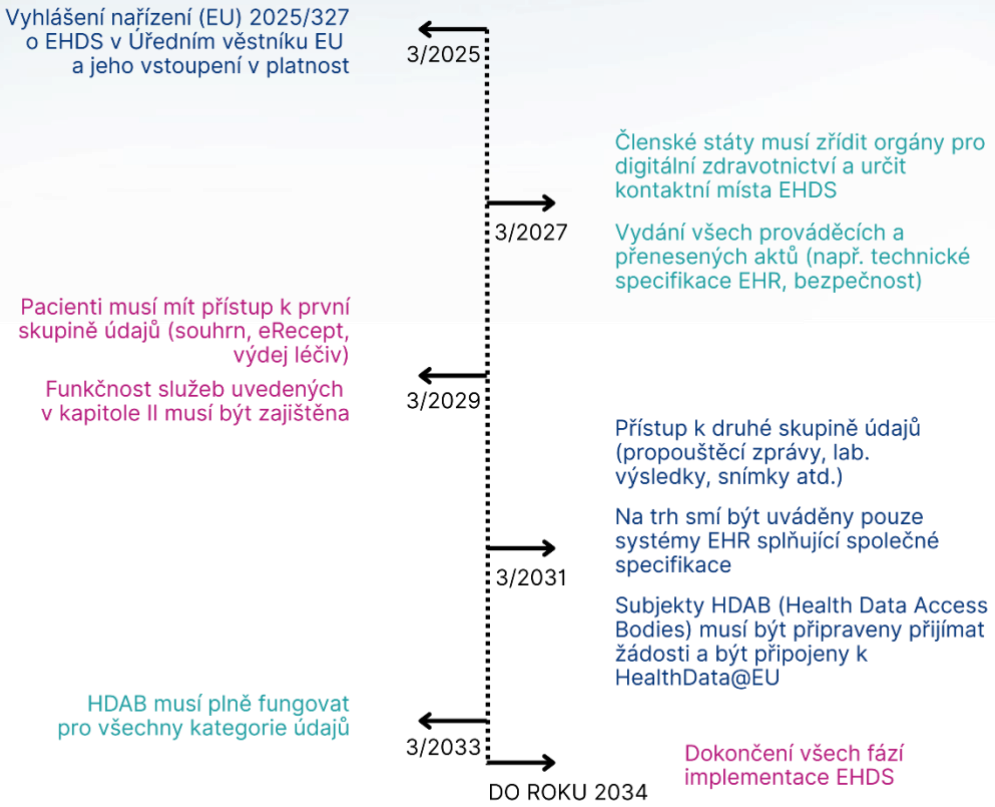
Nařízení Evropského parlamentu a Rady (EU) 2025/327 (EVROPSKÁ UNIE 2025) o EHDS bylo vyhlášeno v Úředním věstníku EU dne 5. března 2025 a vstoupilo v platnost 25. března 2025. Tímto krokem se završila legislativní příprava, která započala v květnu 2023, a začíná běžet harmonogram implementace naplánovaný až do roku 2034. Nařízení zavádí právní a technický rámec pro interoperabilitu systémů Elektronických zdravotních záznamů (EHR), včetně specifikací pro jejich harmonizované součásti. Zavádí také povinnost členských států zřídit orgány pro digitální zdravotnictví a určit **Národní kontaktní místa** nejpozději do 26. března 2027. Do roku 2029 musí být funkční služby uvedené v kapitole II, zahrnující mj. právo pacientů na přístup k prioritním kategoriím zdravotních údajů (např. pacientský souhrn, eRecept, výdej léčiv). Zbylé kategorie (např. propouštěcí zprávy, laboratorní výsledky) musí být zpřístupněny nejpozději do 26. března 2031.

V oblasti sekundárního využití dat budou členské státy povinny zřídit tzv. subjekty pro přístup ke zdravotním údajům (Health Data Access Body – HDAB), které musí být připraveny přijímat žádosti a napojeny na infrastrukturu HealthData@EU nejpozději do roku 2031. Do roku 2033 musí být schopny plnit svou roli napříč všemi kategoriemi zdravotních údajů. Podrobné technické a organizační požadavky budou specifikovány prostřednictvím prováděcích a přenesených aktů.

Česká republika zohledňuje principy EHDS v rámci **Národní strategie elektronizace zdravotnictví**. Aktualizace strategie pro období 2025–2035 (MZD 2025b) zařazuje EHDS mezi klíčové priority

***Obr. 7*** *Časový harmonogram implementace nařízení o EHDS (2025–2034)*

spolu s oblastmi, jako je kybernetická bezpečnost či využití umělé inteligence. Dokument počítá s implementací principů EHDS do architektury českého e-zdravotnictví, zejména se zajištěním sdílení primárních i sekundárních dat. Zohledněna je rovněž potřeba vytvořit legislativní a organizační rámec, který umožní nejen propojení s evropskými systémy, ale i efektivní komunikaci s odbornou a laickou veřejností o nových pravidlech přístupu k datům.




Zdroj: Národní centrum elektronizace zdravotnictví (NCEZ, 2025a,b)

## Zahraniční přístupy

V evropském prostoru lze pozorovat několik hlavních trendů při organizaci sběru a sdílení dat o VO. Stěžejní je propojování národních systémů s ERN registry a vytváření registrů, které umožňují efektivní využití dat jak pro klinickou péči, tak pro výzkum a plánování zdravotních politik. Řada zemí buduje centrální registry VO, které shromažďují data napříč poskytovateli. Převažuje model, kdy jsou data ponechána v nemocničních systémech a centrálně jsou k dispozici prostřednictvím interaktivních nástrojů a přehledů. V obou případech je cílem snížit administrativní zátěž zdravotníků a zajistit systematickou dostupnost dat pro sekundární využití.

Významným trendem je také harmonizace právních a etických rámců. Některé systémy uplatňují *opt-out* modely, jiné vyžadují explicitní souhlasy pacientů, často však stále v papírové podobě, což omezuje sekundární využití. Evropský rámec EHDS proto zavádí národní orgány pro přístup k datům, které mají zajistit jednotný postup při zpracování žádostí a dohled nad pseudonymizací a etickým posouzením. Celkově lze říci, že evropské přístupy směřují k sjednocování standardů, zvyšování míry automatizace a digitalizace procesů a k právní harmonizaci. Tyto principy vytvářejí prostředí, v němž je možné efektivně využívat data o vzácných onemocněních jak pro individuální péči, tak pro populační řízení a výzkum.

### 5.2.2 Klíčové trendy

**Plánované vybudování Národního registru vzácných onemocnění (NRVO)**

- Registr má být legislativně ukotven v rámci NZIS, sloužit ke sledování prevalence, incidence, regionální distribuce a efektivity péče.
- Má podporovat plánování kapacit a sledování průchodnosti pacienta systémem.

**Napojení na mezinárodní sběry dat a EHDS**

- NRVO má být propojen s evropskými a mezinárodními registry.
- Zdůrazněna je potřeba jednotného rámce pro ochranu osobních údajů, etické posuzování a procesy informovaného souhlasu.

**Rozmanitost existujících registrů a jejich fragmentace**

- Existuje velké množství specifických registrů, často se překrývají a chybí mezi nimi systematické datové propojení a hierarchie.
- Data jsou mnohdy pouze odhadovaná, neúplná nebo omezená na určité poskytovatele.

**Evropské trendy**

- V řadě zemí vznikají centrální registry VO; převažuje model s uchováním dat v NIS a centrálním zpřístupněním přes interaktivní nástroje.
- Silný důraz na standardizaci dat (ORPHAkódy, min. evropský dataset, interoperabilita systémů).
- Postupný růst míry automatizace při předávání dat, využívání katalogů a vyhledávacích nástrojů v souladu s principy FAIR (Findable, Accessible, Interoperable, Reusable).

**Harmonizace právních a etických rámců**

- Zajištění jednotných pravidel pro pseudonymizaci, etické posuzování a nakládání s daty.
- V některých zemích se prosazuje opt-out model, jinde povinný souhlas pacientů; EHDS zavádí jednotný rámec prostřednictvím národních orgánů.

### 5.2.3 Nulová varianta

Pokud by v České republice nedocházelo k systematickému rozvoji a integraci registrů vzácných onemocnění, zůstal by současný stav roztříštěného a nepropojeného sběru dat zachován. To by znamenalo, že údaje o pacientech by nadále existovaly pouze v jednotlivých centrech či specializovaných mezinárodních databázích bez jednotného standardu a vzájemné interoperability. Takový stav by zásadně omezoval možnosti Ministerstva zdravotnictví i zdravotních pojišťoven efektivně plánovat kapacity vysoce specializované péče a sledovat kvalitu poskytovaných služeb.

Česká republika by rovněž zůstala pozadu v zapojení do některých dosud nevyužívaných mezinárodních registrů, což by mohlo vést k omezení účasti na mezinárodních výzkumech a klinických studiích. Pro pacienty by nulová varianta znamenala vyšší riziko nerovného přístupu k péči, prodloužené diagnostické procesy a menší dostupnost inovativních diagnostických a léčebných postupů. Z hlediska dlouhodobého rozvoje by se dále prohlubovalo riziko izolace českých center a ztráta jejich schopností ve srovnání s centry zemí, které centralizované registry a datové toky již úspěšně implementují.

## 5.3 Sekundární využití dat o vzácných onemocněních

Pro sekundární využití dat o vzácných onemocněních neexistuje v ČR jednotně nastavený rámec. Data o pacientech s VO jsou shromažďována v různých zdrojích, včetně zdravotnických registrů, nemocničních informačních systémů a mezinárodních registrech, chybí procesy pro jejich pravidelnou analýzu, sdílení **a využití pro plánování péče, hodnocení její kvality nebo pro výzkumné účely.**

### 5.3.1 Shrnutí dosavadního vývoje

#### Data pro plánování péče

Monitorace a plánování dostupnosti péče o pacienty se VO vyžaduje kvalitní a systematicky sbíraná data o jejich geografické distribuci a současně o kapacitách poskytovatelů nejen specializované péče. V současnosti však v ČR nejsou k dispozici ucelené a plošně využitelné údaje, které by umožnily komplexní analýzu v této oblasti.

**Projekt SYPOVO** (MZD 2024) přinesl dílčí vhled do fungování specializovaných center a poskytl některé informace o počtu pacientů a kapacitách CVSP-VO (zejména lidských zdrojů). Tyto údaje však byly získány na základě dobrovolného sběru a byly primárně určeny k jiným účelům – sledovaly především aspekty organizace a fungování multidisciplinární péče, nikoli detailní mapování pacientské populace. Z toho důvodu mají data z projektu SYPOVO pro účely systematického plánování zdravotní péče omezenou využitelnost.

Limitem těchto údajů je zejména:

- **absence informací o regionálním rozložení pacientů**, které by umožnily zhodnotit nerovnosti v dostupnosti péče v jednotlivých krajích,
- **nedostatek přesných údajů o počtech pacientů mimo CVSP-VO**, neboť často šlo o odhady, nikoli o standardizovaný sběr dat na národní úrovni.

Z hlediska přípravy Národní strategie je proto zřejmé, že dosavadní dílčí zdroje informací nelze považovat za dostatečné. Pro účely plánování péče je nutné vybudovat již dříve zmíněný **Národní registr pacientů se vzácnými onemocněními**, který bude shromažďovat standardizovaná a strukturovaná data včetně kódování diagnóz (ORPHAkódy aj.) a umožní sledování regionální distribuce pacientů v návaznosti na kapacity specializovaných center. Pouze takto získaná data mohou sloužit jako podklad pro řízení péče, optimalizaci kapacit a spravedlivé alokace zdrojů.

#### Data pro měření efektivity a kvality poskytované péče

Pro hodnocení efektivity a kvality péče o pacienty s VO je nezbytné systematické využívání standardizovaných indikátorů. Tyto indikátory umožňují objektivní posouzení, zda specializovaná centra skutečně zajišťují péči odpovídající mezinárodním standardům a zda dochází k naplňování principů koordinované a sdílené péče. Zajištění vysoké kvality péče o pacienty s VO vyžaduje vytvoření jednotného rámce pro hodnocení efektivity a výsledků poskytované péče, jedním z východisek je návrh obecných indikátorů kvality vypracovaný v rámci projektu **SYPOVO** (MZD 2024). Indikátory jsou navrženy k hodnocení:

- kvality a bezpečnosti poskytované péče,
- organizace a řízení činností,
- výzkumné a vzdělávací činnost,
- zapojení pacientů a spolupráce s pacientskými organizacemi,
- sdílení odborných znalostí a využívání nástrojů eHealth,
- kompetencí a zkušenosti odborného personálu,
- dosažených výsledků péče.

Projekt **SYPOVO** na tento rámec navazuje tím, že pro podmínky ČR stanovuje **Obecné indikátory kvality** vycházející z principů koordinované, multidisciplinární a sdílené péče. Tyto indikátory se zaměřují na strukturu a organizaci péče, odbornou způsobilost pracovišť, dostupnost a kontinuitu péče, výzkumnou aktivitu, spolupráci s pacientskými organizacemi a sledování výsledků péče.

Závěry projektu SYPOVO představují důležitý podklad pro budoucí systém **pravidelného sledování kvality a efektivity CVSP-VO**. V rámci implementace strategie bude nezbytné tyto indikátory dále metodicky rozpracovat, standardizovat a provázat s NISy, aby bylo možné zajistit jednotný, měřitelný a dlouhodobě udržitelný rámec hodnocení kvality péče o pacienty se vzácnými onemocněními.

## Data pro výzkumné aktivity národní a mezinárodní

Výzkumné aktivity v oblasti vzácných onemocnění jsou v současné době v ČR založeny zejména na individuálních projektech jednotlivých center a jejich zapojení do mezinárodních spoluprací, obvykle v rámci dlouhodobě nastavených vědeckovýzkumných partnerství. Dostupnost standardizovaných dat o pacientech s VO včetně jejich diagnóz a průběhu onemocnění je klíčová pro účast českých subjektů na klinických studiích, které vedou k rozvoji nových diagnostických a léčebných postupů. Data uložená v registrech ERN a dalších specifických registrech poskytují podklady pro výzkumné otázky související s hodnocením účinnosti a bezpečnosti léčby, sledováním dlouhodobého vývoje onemocnění či identifikací nenaplněných potřeb v oblasti péče.

### 5.3.2 Klíčové trendy

**Nedostatek jednotného rámce**

- V ČR chybí systémově nastavené procesy pro sběr, sdílení a sekundární využití dat o VO.
- Data jsou fragmentovaná a neslouží ke plánování péče, hodnocení kvality ani výzkumu.

**Plánování péče**

- Neexistují ucelená data o geografické distribuci pacientů a regionálních nerovnostech v dostupnosti specializované péče.
- Dosavadní informace z projektu SYPOVO poskytují dílčí vhled.
- Pro účely strategie je nutné zavedení Národního registru pacientů s VO.

**Měření efektivity a kvality péče**

- Projekt SYPOVO přinesl návrh indikátorů kvality a efektivity.
- Indikátory představují inspiraci, ale je třeba je metodicky rozpracovat, standardizovat a navázat na pravidelný sběr.

**Výzkumné aktivity**

- Výzkum je založen převážně na individuálních projektech center a na jejich zapojení do mezinárodních registrů (ERN, specifické registry).
- Pro rozvoj účasti ČR na klinických studiích je nezbytné, aby byla dostupná standardizovaná a interoperabilní data, která umožní sledování průběhu onemocnění, efektivity, bezpečnosti léčby a socioekonomických dopadů.

### 5.3.3 Nulová varianta

Pokud nebude vytvořen jednotný rámec pro systematické sekundární využívání dat o vzácných onemocněních, zůstanou data nadále roztříštěná v různých zdrojích (zdravotnické registry, nemocniční informační systémy, mezinárodní databáze) bez provázanosti a pravidelné analýzy. Nebude tak možné plně využít jejich potenciál pro plánování péče, sledování kvality ani výzkumné účely. Chybějící národní registr pacientů s VO znemožní získání ucelených informací o geografické distribuci pacientů, kapacitách specializovaných center i regionálních rozdílech v dostupnosti péče. Podobně nebude možné zavést systematické sledování standardizovaných indikátorů kvality a efektivity, což omezí objektivní hodnocení systému. Ve výzkumné oblasti zůstanou hlavním zdrojem individuální projekty center.

# ZDROJE


**AGENTURA PRO ZDRAVOTNICKÝ VÝZKUM ČESKÉ REPUBLIKY (AZV ČR), 2025.** *Zveřejnění první nadnárodní výzvy partnerství ERDERA (European Rare Diseases Research Alliance): „Pre-clinical therapy studies for rare diseases using small molecules and biologicals – development and validation“.* Online. [Citováno 2025-04-6]. Dostupné z: https://www.azvcr.cz/vyzva-2025/

**AKADEMIE VĚD ČESKÉ REPUBLIKY, 2024.** Průvodce právy pacientů. Online. [Citováno 2025-04-18]. Dostupné z: https://www.pacientskyhub.cz/aktuality/629

**CARINI, E.; VILLANI, L.; PEZZULLO, A. M.; GENTILI, A.; BARBARA, A.; RICCIARDI, W. a BOCCIA, S., 2021.** The Impact of Digital Patient Portals on Health Outcomes, System Efficiency, and Patient Attitudes: Updated Systematic Literature Review. *Journal of Medical Internet Research*, 23(9). Online. [Citováno 2025-04-22].

**COMMISSION EXPERT GROUP ON RARE DISEASES, 2016.** *Recommendations to support the incorporation of rare diseases into social services and policies.* Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://health.ec.europa.eu/system/files/2016-11/recommendations_socialservices_policies_en_0.pdf

**COUNCIL OF EUROPE – COMMITTEE OF MINISTERS, 2000.** Recommendation Rec(2000)5 on the development of structures for citizen and patient participation in the decision-making process affecting health care. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://search.coe.int/cm?i=09000016804bbc51

**CREATIC – CENTRUM PRO VÝZKUM V OBLASTI VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ, MASARYKOVA UNIVERZITA, 2025**. Rare Disease Day – The Importance of Awareness and Connecting Experts with Patients: Leaving No One Behind. Online. [Citováno 2025-04-13]. Dostupné z: https://creatic.muni.cz/creatic/news/rare-disease-day-the-importance-of-awareness-and-connecting-experts-with-patients-leaving-no-one-behind

**ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ (ČAVO), 2024.** *Výroční zpráva za rok 2023.* Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://vzacna-onemocneni.cz/wp-content/uploads/2024/09/CAVO_Vyrocni_zprava_2023_finalni.pdf

**ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ (ČAVO), 2025a.** Edukační pobyty ČAVO pro pacienty se vzácnými onemocněními. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://vzacna-onemocneni.cz/edukacni-pobyty/

**ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ (ČAVO), 2025b.** Helplinka ČAVO. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://vzacna-onemocneni.cz/projekty/#helplinka

**ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ (ČAVO), 2025c.** *Platforma pro ultra-vzácné a nediagnostikované*. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://vzacna-onemocneni.cz/projekty/#ultravzacni

**ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ (ČAVO), 2025d.** *Výroční zpráva za rok 2024.* Online. [Citováno 2025-04-17]. Dostupné z: https://vzacna-onemocneni.cz/wp-content/uploads/2025/08/CAVO_Vyrocni_zprava_2024_FINAL.pdf

**ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ a KANCELÁŘ ZDRAVOTNÍHO POJIŠTĚNÍ (ČAVO a KZP), 2024.** Informace pro pacienty se vzácným onemocněním cestující za zdravotní péčí do zahraničí. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://mzd.gov.cz/wp-content/uploads/2024/05/Informace-pro-pacienty-se-vzacnym-onemocnenim-cestujici-za-zdravotni-peci-do-zahranici.pdf

**DĚTSKÝ LÉKAŘ, 2025.** *Série výukových videí – vzácná onemocnění.* Online. [Citováno 2025-03-8]. Dostupné z: https://www.detskylekar.cz/prednasky-z-oboru-genetiky

**ERN TRANSPLANTCHILD – EUROPEAN REFERENCE NETWORK ON TRANSPLANTATION IN CHILDREN, 2025.** About TransplantCHILD. Online. [Citováno 2025-04-18]. Dostupné z: https://transplantchild.eu/about-transplantchild/

**EUROPEAN COMMISSION – DIRECTORATE-GENERAL FOR HEALTH AND FOOD SAFETY, 2024**. *Independent evaluation of European Reference Networks (ERNs) and of Healthcare Providers (HCPs): Final Report.* Online. [Citováno 2025-02-15]. Dostupné z: https://health.ec.europa.eu/document/download/b502aabe-1cda-4bf2-9ca6-9050ed4f50d1_en?filename=ern_2024_evaluation_report_en.pdf

**EUROPEAN COMMISSION, 2025a.** Rare diseases and European Reference Networks. Online. [Citováno 2025-03-17]. Dostupné z: https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_en

**EUROPEAN COMMISSION, 2025b.** Rare diseases and European Reference Networks. Online. [Citováno 2025-06-15]. Dostupné z: https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_en

**EUROPEAN COMMISSION, 2025c. European Reference Networks.** Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_en

**EUROPEAN COMMISSION, 2025d.** Work of the ERNs. Online. [Citováno 2025-04-19]. Dostupné z: https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks/work-erns_en

**EUROPEAN COMMISSION, 2025e.** *Regulation (EU) 2021/2282 on health technology assessment (HTA): implementation and overview.* Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://health.ec.europa.eu/health-technology-assessment/implementation-regulation-health-technology-assessment_cs

**EUROPEAN ECONOMIC AND SOCIAL COMMITTEE (EESC), 2025.** *#RareDiseases – The EU Action Plan must step up European-national cooperation*. Press release, Reference no. 17/2025. Online. [Citováno 2025-02-15]. Dostupné z: https://www.eesc.europa.eu/en/news-media/press-releases/rarediseases-eu-action-plan-must-step-european-national-cooperation

**EURORDIS, 2021.** Rare 2030 Recommendations. Recommendations from the rare 2030 foresight study. Online. [Citováno 2025-08-15]. Dostupné z: https://download2.eurordis.org/rare2030/Rare2030_recommendations.pdf

**EURORDIS-RARE DISEASES EUROPE, 2018.** *INNOVCare Project results demonstrate need for integrated care for rare disease patients*. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.eurordis.org/innovcare-project-results-demonstrate-need-for-integrated-care-for-rare-disease-patients/

**EURORDIS-RARE DISEASES EUROPE, 2019.** *Position paper: Achieving holistic person-centred care to leave no one behind*. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.eurordis.org/publications/position-paper-achieving-holistic-person-centred-care (eurordis.org)

**EURORDIS-RARE DISEASES EUROPE, 2024a.** *The diagnosis odyssey of people living with a rare disease.* Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.eurordis.org/publications/rb-diagnosis-odyssey/

**EURORDIS-RARE DISEASES EUROPE, 2024b.** *Voices on newborn screening: the opinion of people living with a rare disease.* Online. [Citováno 2025-07-19]. Dostupné z: https://www.eurordis.org/publications/voices-on-newborn-screening-rb-report/

**EURORDIS-Rare Diseases Europe, 2025a.** *Recognising disabilities and barriers! Key findings from a Rare Barometer survey on the impact of living with a rare disease.* Online. [Citováno 2025-04-16]. Dostupné z: http://tiny.cc/RB_DailyLife_Results

**EURORDIS-RARE DISEASES EUROPE, 2025b.** *Optimising the use of data and digital health*. Online. [Citováno 2025-07-13]. Dostupné z: https://www.eurordis.org/our-priorities/data-and-digital-health/

**EURORDIS-RARE DISEASES EUROPE, 2025c.** *Does Your Rare Disease Have a Code?* Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.eurordis.org/does-your-rare-disease-have-a-code/

**EVROPSKÁ UNIE, 2025.** Nařízení Evropského parlamentu a Rady (EU) 2025/327 ze dne 11. února 2025 o evropském prostoru pro zdravotní údaje. *Úřední věstník Evropské unie*. L 327, 2025. Online. [Citováno 2025-08-15]. Dostupné z: https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=OJ:L_202500327

***EVROPSKÝ PARLAMENT A RADA EVROPSKÉ UNIE, 2011.*** *Směrnice Evropského parlamentu a Rady 2011/24/EU ze dne 9. března 2011 o uplatňování práv pacientů v přeshraniční zdravotní péči.* Online. In: *Úřední věstník Evropské unie* L 88, 4. 4. 2011. [Citováno 2025-04-16]. Dostupné z: https://www.zakonyprolidi.cz/pravoeu/dokument?celex=32011L0024

**FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO (FN BRNO), 2025a.** Ambulance pro dětské pacienty bez diagnózy. Online. [Citováno 2025-02-15]. Dostupné z: https://www.fnbrno.cz/detska-nemocnice/pediatricka-klinika/ambulance-pro-detske-pacienty-bez-diagnozy/t7743

**FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO, 2025b.** Centrum precizní medicíny. Online. [Citováno 2025-06-22]. Dostupné z: https://www.fnbrno.cz/centrum-precizni-mediciny/t7823 (fnbrno.cz)

**FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO, 2025c.** Studie BabyFox ověří, jak ultrarychlé celogenomové sekvenování ovlivňuje péči o novorozence a děti hospitalizované na JIP. Online. [Citováno 2025-02-15]. Dostupné z: https://www.fnbrno.cz/studie-babyfox-overi-jak-ultrarychle-celogenomove-sekvenovani-ovlivnuje-peci-o-novorozence-a-deti-hospitalizovane-na-jip/t7963

**FAYE, F.; CASTRO, R.; DUBIEF, J., 2025a.** *The impact of living with a rare disease: barriers and enablers of independent living and social participation. Dashboard with detailed results of the Rare Barometer survey.* Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: http://tiny.cc/RB_DailyLife_Results

**FAYE, F.; CASTRO, R.; DUBIEF, J., 2025b.** *Recognising disabilities and barriers! Key findings from a Rare Barometer survey on the impact of living with a rare disease.* Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.eurordis.org/publications/rb-dailylife-results/

**FN BRNO, 2025d.** Precizní medicína u vzácných onemocnění / Dětští pacienti bez diagnózy. Online. [Citováno 2025-07-15]. Dostupné z: https://www.fnbrno.cz/precizni-medicina-u-vzacnych-onemocneni-detsti-pacienti-bez-diagnozy/t7833

**FN MOTOL, 2025.** Projekt Koordinátor péče v Neuromuskulárním centru. Online. [Citováno 2025-04-24]. Dostupné z: https://www.fnmotol.cz/clanky/projekt-koordinator-pece-v-neuromuskularnim-centru/

**GARGANO, M.; MATENTZOGLU, N.; COLEMAN, B. et al., 2023.** The Human Phenotype Ontology in 2024: phenotypes around the world. *Nucleic Acids Research*, 52(D1). Online. [Citováno 2025-04-2]. Dostupné z: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10767975/

**GENOMICS ENGLAND, 2023.** Genomics England announces list of rare conditions to be included in world-leading research study. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.genomicsengland.co.uk/news/genomics-england-announces-list-of-rare-conditions-to-be-included-in-world-leading-research-study

**HLÁVKA, J. a NAVRÁTIL, M., 2025.** Data jako zdroj bohatství a jak jej vytěžit. Online. Praha: Iniciativa pro efektivní zdravotnictví. [Citováno 2025-02-18]. Dostupné z: https://www.efektivnizdravotnictvi.cz/post/studie-2025-data-jako-zdroj-bohatstvi-a-jak-jej-vytezit

**HLÁVKA, J.; KLIMKOVÁ, V.; BRYCHOVÁ, M.; SELINGER, E.; PŘECECHTĚL, Š.; MILOŠIČ, A.; CHADIMOVÁ, K.; DECKER, B.; NAVRÁTIL, M.; VANIŠ, K. a KUČERA, M., 2025.** Zdravotnictví pro budoucnost: co trápí české zdravotnictví a jak mu pomoci? Online. Praha: Iniciativa pro efektivní zdravotnictví. [Citováno 2025-02-16]. Dostupné z: https://www.efektivnizdravotnictvi.cz/post/zdravotnictvi-pro-budoucnost-klicova-doporuceni-v-nove-studii-iez

**HORIZONT EVROPA, 2025.** *Partnerství Rare Disease.* Online. [Citováno 2025-04-6]. Dostupné z: https://www.horizontevropa.cz/cs/struktura-programu-he/evropska-partnerstvi/zdravi/rare-diseases/informace

**HUBÍKOVÁ, O., 2018.** *Možnosti a podmínky uplatňování Case managementu v sociální práci na obecních úřadech zaměřené na klienty v životních situacích dlouhodobé péče.* Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.mpsv.cz/cms/documents/5719e298-067e-2f59-5ca9-f967999707c2/Projekt_VUPSV-S2-5_Hlavni_vystup.pdf

**CHEN, F. H.; HARTMAN, A. L.; LETINTURIER, M. C. V.; (...) a PARISI, M. A., 2024.** Telehealth for rare disease care, research, and education across the globe: A review of the literature by the IRDiRC telehealth task force. *European Journal of Medical Genetics*, 72, 104977. Online. [Citováno 2025-04-9].

**INSTITUT POSTGRADUÁLNÍHO VZDĚLÁVÁNÍ VE ZDRAVOTNICTVÍ (IPVZ), 2025a.** *Kurz – Koordinátor zdravotní péče.* Online. [Citováno 2025-05-15]. Dostupné z: https://www.ipvz.cz/vzdelavaci-akce/64701-kurz-koordinator-zdravotni-pece/

**INSTITUT POSTGRADUÁLNÍHO VZDĚLÁVÁNÍ VE ZDRAVOTNICTVÍ (IPVZ), 2025b.** *Výukové pracoviště pro vzácná onemocnění.* Online. [Citováno 2025-05-15]. Dostupné z: https://www.ipvz.cz/o-ipvz/kontakty/pedagogicka-pracoviste/vzacna-onemocneni/kontakty-pracoviste

**INSTITUT POSTGRADUÁLNÍHO VZDĚLÁVÁNÍ VE ZDRAVOTNICTVÍ (IPVZ), 2025c.** *Výukové pracoviště pro vzácná onemocnění – Vzdělávací videa zaměřená na problematiku vybraných vzácných onemocnění.* Online. [Citováno 2025-04-13]. Dostupné z: https://www.ipvz.cz/o-ipvz/kontakty/pedagogicka-pracoviste/vzacna-onemocneni/kontakty-pracoviste

**INSTITUT PRO ZDRAVOTNÍ EKONOMIKU A TECHNOLOGY ASSESSMENT (iHETA), 2025.** *Hodnocení medicínských technologií v ČR.* Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: http://www.iheta.org/hodnoceni-medicinskych-technologii-v-cr

**IPSOS HEALTHCARE, 2021.** *Povědomí o vzácných onemocněních. Závěrečná zpráva z průzkumu trhu LÉKAŘI – PED & GP.* Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.vzacna-onemocneni.cz/images/dokumenty/Prezentace/Povedomi_o_vzacnych_onemocnenich_2020_pruzkum_CAVO_IPSOS__PedGP.pdf

**KONCEPCE.INFO, 2025.** *Koordinátor péče.* Online. [Citováno 2025-05-15]. Dostupné z: https://www.koncepce.info/koordinator-pece/

**KONCEPCE.INFO, 2025.** *Pilotní projekt Koordinátora péče pro děti se závažnou život limitující či ohrožující diagnózu.* Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.koncepce.info/koordinator-pece/#uvod (koncepce.info)

**KOUBOVÁ, M., 2025.** Konec výmluvám! Česko musí naskočit na vlnu telemedicíny. *Zdravotnický deník*. Online. [Citováno 2025-04-22]. Dostupné z: https://www.zdravotnickydenik.cz/2025/04/konec-vymluvam-cesko-musi-naskocit-na-vlnu-telemediciny/

**KRAJ VYSOČINA, 2025.** *Vysočina pečuje.* Online. [Citováno 2025-04-13]. Dostupné z: https://www.vysocinapecuje.cz/

**MAZZUCATO, M.; VISONÀ DALLA POZZA, L.; FACCHIN, P. et al., 2023.** ORPHAcodes use for the coding of rare diseases: comparison of the accuracy and cross country comparability. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18(302). Online. [Citováno 2025-04-6]. Dostupné z: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10476382/

**MEDICAL TRIBUNE, 2025.** Onkologie hledá novou rovnováhu. Řeší se koordinátoři i reakreditace center. *Medical Tribune*. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.tribune.cz/vsechny-clanky/onkologie-hleda-novou-rovnovahu-resi-se-koordinatori-i-reakreditace-center/

**MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ ČESKÉ REPUBLIKY, 2025a.** *Podpora implementace koordinovaného přístupu v systému poskytování sociální ochrany v ČR.* Online. [Citováno 2025-04-8]. Dostupné z: https://www.mpsv.cz/podpora-implementace-koordinovaneho-pristupu-v-systemu-poskytovani-socialni-ochrany-v-cr

**MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ ČESKÉ REPUBLIKY, 2025b.** *Registr poskytovatelů sociálních služeb (RPSS)*. Online. [Citováno 2025-05-15]. Dostupné z: https://data.mpsv.cz/web/data/rpss

**MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ (MZD), 2010.** Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010–2020. Online. Praha: MZ ČR. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.databaze-strategie.cz/cz/mzd/strategie/narodni-strategie-pro-vzacna-onemocneni-2010-2020?typ=o

**MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ (MZD), 2012.** Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2012–2014. Online. [Citováno 2025-04-16]. Dostupné z: https://vzacna-onemocneni.cz/3_czech-republic_rd-action-plan_2012-2014_czech/

**MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ (MZD), 2015.** Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2015–2017. Online. [Citováno 2025-08-15]. Dostupné z: https://vzacna-onemocneni.cz/5_czech-republic_rd-action-plan_2015-2017_czech/

**MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ (MZD), 2018a.** Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2018–2020. Online. [Citováno 2025-04-9]. Dostupné z: https://vzacna-onemocneni.cz/zpravanaprd2018_2020_solo/

**MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ (MZD), 2018b.** Zpráva o plnění úkolů vyplývajících z Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na léta 2015–2017. Online. [Citováno 2025-04-9]. Dostupné z: https://vzacna-onemocneni.cz/zpravanaprd_2015_2017_solo/

**MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ (MZD), 2023.** Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními – SYPOVO. Online. Praha: MZD ČR. [Citováno 2025-02-3]. Dostupné z: https://mzd.gov.cz/category/evropske-fondy/projekty-ministerstva-zdravotnictvi-v-letech-2021-2027/navrh-systemu-komplexni-sdilene-zdravotne-socialni-pece-o-pacienty-se-vzacnymi-onemocnenimi-sypovo/

**MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ (MZD), 2024.** Zveřejnění výstupů první klíčové aktivity projektu SYPOVO – Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními. Online. Praha: MZD ČR. [Citováno 2025-08-3]. Dostupné z: https://mzd.gov.cz/zverejneni-vystupu-prvni-klicove-aktivity-projektu-sypovo/

**MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY (MZD), 2025c.** *Mezioborová komise pro vzácná onemocnění*. Online. [Citováno 2025-02-15]. Dostupné z: https://ppo.mzcr.cz/workGroup/159

**MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY, 2020.** *Rádce pacienta*. Online. [Citováno 2025-06-18]. Dostupné z: https://mzd.gov.cz/wp-content/uploads/2020/04/Radce-pacienta_CZ_2020_FINAL.pdf

**MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY, 2025b.** *Národní strategie elektronického zdravotnictví ČR 2025–2035*. Online. [Citováno 2025-04-22]. Dostupné z: https://mzd.gov.cz/wp-content/uploads/2025/10/MZ_strategie_EZ_2025-2035.pdf

**MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ, 2025a.** Obecný návrh standardu komplexní sdílené péče. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://mzd.gov.cz/zverejneni-vystupu-druhe-klicove-aktivity-projektu-sypovo/

**MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ, 2025c.** Seznam pacientských organizací podle § 113f zákona o zdravotních službách. Online. [Citováno 2025-08-15]. Dostupné z: https://pacientskeorganizace.mzd.gov.cz/cs/pacientske-organizace/seznam-pacientskych-organizaci/

**MORRIS, S.; HUDSON, E.; BLOOM, L. et al., 2022.** *Co-ordinated care for people affected by rare diseases: the CONCORD mixed-methods study.* Southampton (UK): NIHR Journals Library. Online. [Citováno 2025-05-24]. Dostupné z: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581868/

**NADACE DOBRÝ ANDĚL, 2020.** Péče o dítě s vážným onemocněním. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.dobryandel.cz/vazne-onemocneni/

**NADACE RODINY VLČKOVÝCH, 2024.** *Rozcestník*. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://rozcestnik.nrv.org/

**NÁRODNÍ ASOCIACE PACIENTSKÝCH ORGANIZACÍ (NAPO), 2024.** *Jak úspěšně požádat o příspěvek na péči. Praktický rádce pro pečující*. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://silapacientu.cz/wp-content/uploads/2024/07/PnP-prirucka_cervenec2024.pdf

**NÁRODNÍ CENTRUM ELEKTRONICKÉHO ZDRAVOTNICTVÍ (NCEZ), 2023a.** Národní kontaktní místo pro elektronické zdravotnictví. Online. [Citováno 2025-04-9]. Dostupné z: https://ncez.mzcr.cz/cs/narodni-kontaktni-misto-elektronickeho-zdravotnictvi/narodni-kontaktni-misto-pro-elektronicke (ncez.mzcr.cz)

**NÁRODNÍ CENTRUM ELEKTRONICKÉHO ZDRAVOTNICTVÍ (NCEZ), 2023b.** Zavedení přeshraničních služeb eHealth v České republice. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.nixzd.cz/ (přesměrováno na NCEZ – základní informace o projektu)

**NÁRODNÍ CENTRUM ELEKTRONICKÉHO ZDRAVOTNICTVÍ, 2025a.** *Nařízení o evropském prostoru pro zdravotní údaje (EHDS) – bylo vyhlášeno ve Věstníku EU.* Online. [Citováno 2025-04-27]. Dostupné z: https://ncez.mzcr.cz/cs/aktuality/ehds-je-zde-narizeni-o-evropskem-prostoru-pro-zdravotni-udaje-ehds-bylo-vyhlaseno-v

**NÁRODNÍ CENTRUM ELEKTRONICKÉHO ZDRAVOTNICTVÍ, 2025b.** *Nařízení Evropského parlamentu a Rady (EU) 2025/327 ze dne 11. února 2025 o evropském prostoru pro zdravotní údaje (EHDS).* Online. [Citováno 2025-04-2]. Dostupné z: https://ncez.mzcr.cz/cs/aktuality-konference/evropsky-prostor-pro-zdravotni-data-ehds-budoucnost-zdravotnictvi-v-evropske

**NÁRODNÍ KOORDINAČNÍ CENTRUM PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ (NKCVO), 2025.** *O projektu.* Online. [Citováno 2025-04-13]. Dostupné z: https://nkcvo.cz/o-projektu/

**NÁRODNÍ ZDRAVOTNICKÝ INFORMAČNÍ PORTÁL (NZIP), 2025.** NZIP v roce 2024 očima čtenářů (infografika). Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.nzip.cz/data/2344-infografika-nzip-v-roce-2024-ocima-ctenaru

**NOVOROZENECKÝ SCREENING – PORTÁL O NOVOROZENECKÉM SCREENINGU, 2025b.** *Výsledky novorozeneckého screeningu (metodické pokyny).* Online. [Citováno 2025-04-19]. Dostupné z: https://novorozeneckyscreening.cz/cs/pro-lekare/metodicke-pokyny

**NOVOROZENECKÝ SCREENING (NS) – PORTÁL O NOVOROZENECKÉM SCREENINGU, 2025a**. *Co je novorozenecký screening.* Online. [Citováno 2025-04-18]. Dostupné z: https://www.novorozeneckyscreening.cz/ov-co-je-novorozenecky-screening

**OD4RD – ORPHANET DATA FOR RARE DISEASES, 2025.** *Deliverable 4.3 OD4RD Lessons learned.* Online. [Citováno 2025-08-15]. Dostupné z: https://od4rd.eu/user/pages/04.03-deliverables/D4.3_OD4RD_Lessons-learned_final-woFAQ.pdf

**ORPHACODES, 2025.** *ORPHAcodes Dataviz – Orphanet Nomenclature Pack (July 2025).* Online. [Citováno 2025-04-27]. Dostupné z: https://dataviz.orphacode.org/

**ORPHACODES, 2025.** *Orphanet Nomenclature of Rare Diseases.* Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.orphacode.org/

**ORPHANET – THE PORTAL FOR RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS, 2025.** Helplines, Knowledge on rare diseases and orphan drugs. Online. [Citováno 2025-06-15]. Dostupné z: https://www.orpha.net/en/patient-organisations/helplines

**ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, 2015.** Rare diseases in ICD-11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 10(35). Online. [Citováno 2025-04-17]. Dostupné z: https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-015-0251-8

**PALLIUM, 2025.** Dětská paliativní péče, Pilotní projekt Koordinátora péče pro děti se závažným život limitujícím či ohrožujícím onemocněním a jejich rodiny. Online. [Citováno 2025-02-15]. Dostupné z: https://pallium.cz/aktuality/pilotni-projekt-koordinatora-pece-pro-detise-zavaznym-zivot-limitujicim-ci-ohrozujicim-onemocnenim-a-jejich-rodiny/

**PORTÁL VEŘEJNÉ SPRÁVY, 2025.** Kancelář zdravotního pojištění – kontaktní místo pro přeshraniční péči. Online. [Citováno 2025-08-15]. Dostupné z: https://portal.gov.cz/asistencni-sluzby/kancelar-zdravotniho-pojisteni--kontaktni-misto-pro-preshranicni-peci-ASL-5

**RARE DISEASES INTERNATIONAL, 2020.** *WHO Collaborative Global Network 4 Rare Diseases.* Online. [Citováno 2025-04-17]. Dostupné z: https://www.rarediseasesinternational.org/wp-content/uploads/2020/04/RDI-Members-Webinar-WHOCGN4RD-27.04.2020-Final.pdf

**RARE DISEASES INTERNATIONAL, 2025.** *World Health Assembly Resolution on Rare Diseases.* Online. [Citováno 2025-04-24]. Dostupné z: https://www.rarediseasesinternational.org/wha-resolution/

**RD-ACTION, 2018.** *"INTEGRATED CARE".* Online. [Citováno 2025-05-8]. Dostupné z: https://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2018/09/INTEGRATED-CARE.pdf

**RD-ACTION, 2025.** *Promoting implementation of recommendations on policy, information and data for RD Joint Action.* Online. [Citováno 2025-03-15]. Dostupné z: https://www.rd-action.eu/about-us/ (rd-action.eu)

**SANGIORGI, Luca, 2024.** *JARDIN & ERN Research: ERN-Bond/JARDIN.* Online. [Citováno 2025-03-15]. Dostupné z: https://erica-rd.eu/wp-content/uploads/2024/12/32_0900_was-1005_JARDIN-ERN-Research_Luca-Sangiorgi.pdf

**SLABÁ, K.; POKORNÁ, P.; JUGAS, R.; PÁLOVÁ, H.; (...) a SLABÝ, O., 2024.** Diagnostic efficacy and clinical utility of whole-exome sequencing in Czech pediatric patients with rare and undiagnosed diseases. *Scientific Reports*, 14(28780). Online. [Citováno 2025-02-15]. Dostupné z: https://www.nature.com/articles/s41598-024-79872-4

**SOFA – SOCIETY FOR ALL, 2020.** *Case management jako nástroj podpory rodiny.* Online. [Citováno 2025-07-15]. Dostupné z: https://www.societyforall.cz/file/0aa5ea296c2c965fa6a0897082b558cbc5eb2f47.pdf?name=Metodika%20Case%20Managementu

**TUDYTAM – VZDĚLÁVÁNÍ PRO SOCIÁLNÍ PRÁCI, 2020.** *Case management na obcích. Informace o systémovém case managementu pro obce.* Online. [Citováno 2025-05-13]. Dostupné z: https://tudytam-vzdelavani.cz/wp-content/uploads/2020/05/Case-management-na-obci%CC%81ch_Informace-o-syste%CC%81move%CC%81m-CM-pro-obce.pdf (tudytam-vzdelavani.cz

**TUMIENE, B. a GRAESSNER, H., 2021.** Rare disease care pathways in the EU: from odysseys and labyrinths towards highways. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(392). Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC8141079

**UCB, 2024.** Aspire4Rare Global Report 2024. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://www.ucb.com/sites/default/files/2024-05/UCB_Aspire4rare%20GlobalReport_2024_May27th.pdf

**ÚSTAV ZDRAVOTNICKÝCH INFORMACÍ A STATISTIKY ČR (ÚZIS), 2025.** Národní screeningové centrum. Online. [Citováno 2025-04-15]. Dostupné z: https://nsc.uzis.cz/

**ÚZIS – Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky, 2021.** Vzácná onemocnění mluví česky. Online. [Citováno 2025-03-15]. Dostupné z: https://www.uzis.cz/index.php?pg=aktuality&aid=8510

**VASCERN – EUROPEAN REFERENCE NETWORK ON RARE MULTISYSTEMIC VASCULAR DISEASES, 2025.** Developing partners. Online. [Citováno 2025-06-15]. Dostupné z: https://vascern.eu/network/experts/developing-partners/

**VŠEOBECNÁ ZDRAVOTNÍ POJIŠŤOVNA ČR (VZP), 2022.** Druhý názor. Online. [Citováno 2025-08-15]. Dostupné z: https://www.vzp.cz/o-nas/tiskove-centrum/otazky-tydne/druhy-nazor

**ZDRAVOTNICKÝ DENÍK, 2025.** Aby pacient nezůstal sám: Vysočina bourá bariéry a propojuje zdravotní a sociální péči. Online. [Citováno 2025-07-15]. Dostupné z: https://www.zdravotnickydenik.cz/2025/09/vysocina-propojuje-peci-napric-systemy/