

Zahajovací konference

Program CZ11 Public Health Initiatives Iniciativy v oblasti veřejného zdraví

Předdefinovaný projekt PA 27

**Národní centrum pro vzácná onemocnění ve Fakultní nemocnici
v Praze Motole**

Kontaktní osoba:

Prof. MUDr. Milan Macek ml, DrSc

Vzácná onemocnění

- Výskyt méně než 1 na 2000 jedinců (CE 141/2000)
- Jedná se o onemocnění se silnou genetickou komponentou
- (až 80% všech vzácných onemocnění)
- Nazývány také „**Mendelistická onemocnění**“
- Závažný socioekonomický problém
- Odhad 5000 onemocnění, cca 1200 pokud odhlédneme od kazuistik zahrnujících jednoho paciente
- Pouze 200 je uvedeno v MKN10
- Mezinárodní spolupráce je nezbytná (EU, USA, Čína)

Doporučení Rady ke vzácným onemocněním a EU2009.CZ



COUNCIL OF
THE EUROPEAN UNION

Brussels, 15 May 2009

9834/09

Interinstitutional File:
2008/0218 (CNS)

LIMITE

SAN 118
RECH 145
MI 201

NOTE

from: Working Party on Public Health
to: Permanent Representatives Committee (Part 1)
No. prev. doc.: 9010/09 SAN 85 RECH 113 MI 173 + COR 1
Subject: Preparation of the Council meeting (Employment, Social Policy, Health and Consumer Affairs) on 8 and 9 June 2009

Proposal for a COUNCIL RECOMMENDATION on a European action in the field of rare diseases

- Adoption

[Public debate, pursuant to Article 8(3) CRP (proposed by the Presidency)]

- (3) The Community Action Programme on Rare Diseases, including genetic diseases adopted for the period 1 January 1999 to 31 December 2003⁶. This program defined the prevalence for a rare disease as affecting no more than 5 per 10 EU. A more refined definition, taking into account both prevalence in the EU and/or national levels and a birth prevalence based on continuous scientific review, will be developed using the Community Health Programm
- (4) Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council 1999 on orphan medicinal products provides that a medicinal product shall be designated as an "orphan medicinal product" when intended for the diagnosis, prevention or treatment of a life-threatening or chronically debilitating condition affecting not more than 5 in 10 000 persons in the Community when the application is made.
- (5) Currently it is estimated that between 5 000 and 8 000 distinct rare diseases exist, affecting between 6 % and 8 % of the population in their lifetime. In other words, although rare diseases are characterized by low prevalence for each of them, the total number of people affected ranges between 27 and 36 million people in the EU. Most of them suffer from extremely rare diseases affecting one in 100 000 individuals or less. These patients and their families are particularly isolated and vulnerable.
- (6) Rare diseases fulfil criteria in severity and progression. Persons suffering from rare diseases have a significantly lower life expectancy. Many are chronic and complex, hereditary and chronically debilitating. Some others are compatible with normal life expectancy in times and advanced end or chronic prognosis. Several disabilities often co-exist with many functional consequences upon the affected. Such disabilities influence the learning process, cognitive functions in the permanent and reducing new educational, professional and social opportunities.
- (7) Because of their low prevalence, their specificity and the overall high number of people affected⁸, rare diseases call for a global approach based on special and combined efforts to prevent significant morbidity or avoidable premature mortality, and to improve the quality of

⁶ Decision No 1295/1999/EC of the European Parliament and of the Council of 29 April 1999 adopting a programme of Community action on rare diseases within the framework for action in the field of public health (1999 to 2003).

⁷ Amendment 1
⁸ Amendment 2

Komentář [M7]: Add or - The legal phrase "and/or," indicating that you can either choose between two alternatives or choose both of them, has proved inacceptable in other contexts and is now widely acceptable - je to tedy lepší anglická formulace

Komentář [MM8]: Toto odráží správný požadavek, že v některých populacích díky jejich genetickým rozdílům některé choroby jsou časté a jiné zřídka. To se máz reflektovat českými zeměmi EU - Amendment 19 + ECOSOC

Komentář [M9]: Obojí se vzájemně doplňuje a spíše doplňuje - and/or

Naformátováno: zvyrazněné

Komentář [MM10]: Toto je EMA definice a je to proto OK

Naformátováno: Barva písmo: Červená, zvyrazněné

Komentář [MM11]: Současný stav věci "Current" s ohledem na existenci termínu "actual" (je požadován Amendment 2,3)

Komentář [M12]: Někdy jsou častější

Komentář [MM13]: Toto je formulace s lékařských učebnic a je to tedy technický termín - "course of their lives" je nevhodná

Naformátováno: Písmo: není tučné

Komentář [MM14]: To je v pořádku a jedná se spíše o formulaci zaležitost

Komentář [M15]: Sjednocení na zkratku

Komentář [MM16]: Zde jsem opět použil odborné termíny, které jsou technicky přesné

Naformátováno: zvyrazněné

Naformátováno: Angličtina (Velká Británie)

Naformátováno: Angličtina (Velká Británie), zvyrazněné

Naformátováno: zvyrazněné

Naformátováno: Písmo: není tučné

Naformátováno: zvyrazněné

Naformátováno: Písmo: není tučné

Naformátováno: Barva písmo: Červená, zvyrazněné

Naformátováno: Barva písmo: Červená, zvyrazněné

Národní Strategie / Plán – Usnesení vlády č.466 / 633

Tisková zpráva k materiálu pro jednání vlády ČR

„Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020“.

Vzácná onemocnění jsou komplexní, převážně dědičná (či vrozená) onemocnění s nízkým výskytem v populaci, která mají dopad na kvalitu života a sociální začlenění pacienta, popř. ohrožují jeho život. Přestože jsou jednotlivá onemocnění vzácná, ve svém souhrnu způsobují až 8% morbiditu a mortality v rámci EU. V případě většiny vzácných onemocnění neexistuje účinná kauzální léčba, nicméně vhodnou péčí je možné prodloužit délku života a zlepšit jeho kvalitu.

Současné nedostatky v oblasti vzácných onemocnění jsou zejména nedostatečná identifikace vzácných onemocnění v rámci systému Mezinárodní klasifikace nemocí, nedostatky v jejichčasné diagnostice a léčbě, nerovnost a nedostatečná kvalita poskytovaných služeb, nedostatky ve výzkumu, nedostatky ve sběru dat a neefektivnost péče o pacienty se vzácným onemocněním.

V ČR dosud neexistuje jednotná koncepce pro vzácná onemocnění. Návrh Národní strategie shrnuje problematiku vzácných onemocnění z hlediska EU i ČR a navrhuje hlavní cíle a opatření ke zlepšení situace v dané oblasti v ČR. Tyto cíle a opatření budou blíže specifikovány v rámci příslušného národního akčního plánu, který stanoví dílčí úkoly, nástroje, odpovědnost, termíny a indikátory plnění jednotlivých úkolů.

Cílem Národní strategie je zefektivnit diagnostiku a léčbu vzácných onemocnění a zajistit všem pacientům se vzácným onemocněním přístup k indikované a vysoce kvalitní zdravotní péči a následné sociální začlenění, a to na základě rovného zacházení a solidarity.

Cílem Národní strategie je rovněž využít odbornou spolupráci se zahraničím, umožnit účast našich pacientů na mezinárodních klinických studiích nových léků, včetně léčby v zahraničí v přísně indikovaných případech, kdy není možno zajistit adekvátní specializovanou péči v ČR.

Návrh Národní strategie je v souladu se „Sdělením Komise Evropskému parlamentu, Radě, Evropskému hospodářskému a sociálnímu výboru a Výboru regionů o vzácných onemocněních: výzvy pro Evropu“ a na toto sdělení navazujícím „Doporučením Rady o akci v oblasti vzácných onemocnění“ („Council Recommendation on an action in the field of rare diseases“), které bylo přijato Radou EU 9.6.2009 v průběhu předsednictví ČR v Radě EU.

VLÁDA ČESKÉ REPUBLIKY



USNESENÍ

VLÁDY ČESKÉ REPUBLIKY
ze dne 29. srpna 2012 č. 633

o Národním akčním plánu pro vzácná onemocnění
na léta 2012 - 2014

Vláda

- I. **s ch v a l u j e** Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2012-2014, obsažený v části III. materiálu č.j. 712/12 (dále jen Národní akční plán);
- II. **u k l á d á**
 1. ministři zdravotnictví
 - a) koordinovat plnění aktivit obsažených v Národním akčním plánu,
 - b) předložit vládě do 31. prosince 2014
 - ba) zprávu o plnění Národního akčního plánu,
 - bb) Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2015 – 2017,
 - c) koordinovat činnost Meziresortní a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění v souladu s aktivitami obsaženými v Národním akčním plánu,
 2. členům vlády realizovat v rámci své působnosti aktivity obsažené v Národním akčním plánu;

2010 → 2012

Věstník 4/ 2012 MZČR a spolupráce s patientskými sdruženími VO

ČÁSTKA 4 • VĚSTNÍK MZ ČR

5

ZÁKLADNÍ SÍŤ CENTER PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Ministerstvo zdravotnictví, jako správní orgán věcně příslušný podle § 112 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), informuje o tom, že dne 18. 4. 2012 vydalo rozhodnutí o udělení statutu:

„Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácným onemocněním“
na dobu do 30. 4. 2015:

- Fakultní nemocnici v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5 – Motol

„Centra vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s cystickou fibrózou“
na dobu do 30. 4. 2014:

- Fakultní nemocnici Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno
- Fakultní nemocnici Hradec Králové, Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové
- Fakultní nemocnici v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5 – Motol
- Fakultní nemocnici Olomouc, I. P. Pavlova 6, 775 20 Olomouc
- Fakultní nemocnici Plzeň, Dr. E. Beneše 13, 305 99 Plzeň – Bory

„Centra vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s dědičnými metabolickými poruchami“
na dobu do 30. 4. 2015:

- Všeobecná fakultní nemocnici v Praze, U nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2

„Centra vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s epidermolysis bullosa congenita“
na dobu do 30. 4. 2015:

- Fakultní nemocnici Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno

MUDr. Ferdinand Polák
náměstek ministra



česká
asociace
pro vzácná
onemocnění

orphanet

Zpravodaj ČAVO 2012/1



*Česká asociace pro vzácná
onemocnění je registrována!*

Zpráva ze setkání 24. února 2012

Národní koordinační centrum pro VO ve FN v Motole

(Improved access to quality of health services, including reproductive and preventive child health care, National initiatives for improvement of health systems, with focus on marginalised groups)




The screenshot shows the website for the Institute of Biology and Medical Genetics (Ústav biologie a lékařské genetiky) at the 2nd Faculty of Medicine in Motol. The page features a navigation menu with options like 'Úvod', 'Pacient', 'Student', 'Odborník', and 'O nás'. There are several news items, including 'OMEZENÍ PROVOZU CENTRA REPRODUKČNÍ GENETIKY' (Restriction of operation of the reproductive genetics center) and 'POSTGRADUÁLNÍ STUDIUM' (Postgraduate study). The website also lists various services and contact information.

- 1) Pilotní projekt genomové diagnostiky a reprodukce u VO (Univ. Bergen)
- 2) Rozvoj databází / registrů získaných variant a biobanking (NIPH Oslo)
- 3) Rozvoj dalších center VO v ČR (MZČR, pracovní skupina pro VO)
- 4) Fyzická dostupnost léčivých přípravků pro Vo v ČR (SUKL a EMA Londýn)
- 5) Rozšíření povědomí o VO a telefonická helplinka (MZČR, ČAVO + Frambu)
- 6) Spolupráce Frambu a ČAVO, přijetí harmonizace činnosti NGO
- 7) Farmakoeconomické analýzy na u modelových VO (NIPH, EMA, iheta)

Norští partneři


Education Research International News About UiB Library Contact

 University of Bergen

→ Gunnar Houge


SCIENTIST PROFILE

Gunnar Houge
Adjunct Professor
Department of Clinical Science



Profile Publications

Title: Adjunct Professor
E-mail: Gunnar.Houge@k2.uib.no
Visiting address: Haukeland universitetssykehus, L

 University of Bergen
Address: Postboks 7800, NO-5020 BERGEN
Phone: +47 55 38 00 00
Responsible: Director of Communications

 **FRAMBU** Sentor for sjeldne funksjonshemninger

Diagnoser Tema Kurs og foreninger Frambuaktiviteter Forskning Publikasjoner Nyheter Lenker Skjemaer Om Frambu

Finn diagnose
Under hver diagnose finnes det relaterte kurs, informasjon og nyheter

Kurs

26. august - 30. august: Neuroforløpstype 1 - hva er del og hvordan leve med det?
28. august: Neuroforløpstype 1 - mer enn feil på huden?
3. september - 4. september: Barnegagners medføddis på barn med en gjeldn diagnose
5. september - 6. september: Samtaler med barn - barn med diagnose, lesten og medelever.
11. september: Hvordan medikere til at ungdom og voksne personer med Prader-Willi er et godt livs eget barn
23. september - 27. september: Anvlig stasi- hva er del og hvordan leve med det?
30. september - 4. oktober: Dystrofi myotonia type 1 eller type 2 - hva er del og hvordan leve med det som voksen?
7. oktober - 11. oktober: Svært sjeldne trombosonavik med utviklingshemning
14. oktober - 18. oktober: Småamener
21. oktober - 25. oktober: Unge voksne - ungdomskurs

Stor interesse for kurset "Samtaler med barn"
Kursat arrangeres 5. og 6. september, og det blir rekordetterskrevet. Det er 97 deltakere på Frambu, og flere hundre blir med som deltakere i 27 videokonferansestudier. (14.08.2013) Les mer

Utviklingshemning uten kjent årsak
Fra 28. oktober til 1. november 2013 arrangerer Frambu kurs for personer med utviklingshemning uten kjent årsak grunnskolealder, samt deres familie og tenesteytere. Satsadskilt er 29. august. (12.08.2013) Les mer

Søndag: Avreise!
Dagen for anreise er kommet. (11.08.2013) Les mer

Lørdag: Avslutning og minner for livet
Sir John gjør sin siste oppreden for han legger opp. Grenit sender av utendørsaktivitetskonferansen og får skrive så det sprer. Det er lørdag og avslutningsdag for lær 4. (11.08.2013) Les mer

Fretdag: Frambumagil
Hva er det egentlig? Jo, nå skal du høre her! (10.08.2013) Les mer

Torsdag: La meg ta deg med til Oslo!
Som et vass tip-top orkester som griper dagen, ville vi i dag ta med alle til Oslo. (08.08.2013) Les mer

08.08.2013: Onsdag: Alle gode ting er tre!
07.08.2013: Tirsdag: Lek, dame, potter og sang!
06.08.2013: Mandag: Anvilt!
02.08.2013: Fredag: Anvilt for lær 3
02.08.2013: Torsdag: Slutt!
01.08.2013: Onsdag: Siste vanlige dag på lær 3
31.07.2013: Tirsdag: Gå, helsehjelp!
30.07.2013: Mandag: Tusenlyd!
29.07.2013: Søndag: Kulturkaffe!
28.07.2013: Lørdag: Oslo-hvitt!
27.07.2013: Fredag: Ekstremt bra dag
26.07.2013: Torsdag: X-Games!
25.07.2013: Onsdag: Fante "vanlige" dag på lær!
24.07.2013: Tirsdag: Første dag på lær 3!
20.07.2013: Smørelinjing hos barn med OLS
19.07.2013: Avslutning og Oscarfeid
18.07.2013: Onsdag: Siste vanlige dag på lær!
17.07.2013: Tirsdag: En viktig dag

Abonner på nyheter!

Abonner på RSS de siste nyhetene

Frambu - Sterk på sjelden kunnskap

Nettstedskart
English
Other languages

Frambu på Issuu
Frambu på YouTube
Frambu på Facebook
Frambu på Twitter



 Norwegian Institute of Public Health

TOPICS STUDIES RESEARCH & DATA REGISTRIES & STATISTICS INTL PUBLIC HEALTH

www.fhi.no - Knowledge for better public health

The Norwegian Institute of Public Health is placed directly under the Ministry of Health and Care Services. The NIPH is a driving force in improving the population's health and quality of life and preventing illness and injury. The NIPH also assists the prosecuting authorities and the judiciary in resolving criminal and civil cases. The NIPH bases its advice and services on research and health surveillance.

Latest news

Travel advice for pilgrims to Mecca (Hajj) in 2013
If you intend to make the pilgrimage to Mecca (Hajj), allow sufficient time for vaccination before you travel. Take precautions with food, water and hygiene to reduce the risk of becoming ill on the journey. In 2013, you should also follow the advice concerning the outbreak of the new coronavirus, MERS-CoV.
[Read more](#) [01.08.2013]

Recommendations
Meningococcal disease and men who have sex with men
Several European countries are now reporting cases of invasive meningococcal disease serogroup C among sexually active men who have sex with men (MSM). Similar cases have previously been reported in the United States. MSM in Norway should be aware of the risk of developing the disease. An effective vaccine is available, and MSM who engage in casual sex and intimate contact with many partners in Norway or abroad should consider being vaccinated.
[Read more](#) [09.07.2013]

(24.10.2011)
BioSHaRE-EU
BioSHaRE-EU is a consortium of biobanks and international researchers aiming to improve the availability of common research data. The five-year project began in 2011 and brings together 16 leading research organisations from Europe and Canada. The Norwegian Institute of Public Health is one of the project partners.

(05.02.2009)
PHOEBE - Promoting Harmonisation of Epidemiological Biobanks in Europe
"Promoting Harmonisation of Epidemiological Biobanks in Europe" (PHOEBE) was a Coordination Action under the EU FP6 programme which began in March 2006 and ended in August 2009. The project included 18 partners from 13 countries and was coordinated by Dr. Jennifer Harris at the Norwegian Institute of Public Health in Oslo.

ENGAGE
ENGAGE (European Network for Genetic and Genomic Epidemiology) is a trans-national collaborative research project funded with 12 million euros by the European Commission under the 7th Framework Programme-Health Theme.

Pilotní projekt genomové diagnostiky VO v ČR

Spolupráce s ČAVO „awareness“

Spolupráce v oblasti registrů a biobank

Výstupy projektu

- 1) Pilotní projekt genomové diagnostiky pomocí zavedení centralizované exomové diagnostiky VO – zkrácení doby diagnostiky, charakterizace neznámých případů, navržení forem reprodukce v rodinách s VO v souladu s evropskými trendy (www.eucerd.eu, www.eshg.org)
- 2) Rozvoj národních databází / registrů získaných variant v rámci výstupu 1) a biobanking těchto případů pro následnou diagnostiku a návaznost na další EU projekty (Engage, Bioshare, RD Connect)
- 3) Ustanovení „de iure“ dalších center pro VO, které již nyní operují „de facto“ na základě mezinárodních kritérií (www.eucerd.eu, www.eurordis.org)
- 4) Rozšíření fyzické dostupnosti léčivých přípravků pro VO a provedení modelových farmakoekonomických analýz pro jejich zavádění do systému veřejného zdravotního pojištění
- 5) Rozšíření povědomí o VO a ustanovení telefonické helplinky

Děkuji za pozornost a těším se na vaše dotazy

Milan.Macek.Jr@Lfmotol.Cuni.CZ



The screenshot shows the homepage of the Rare Disease Day 2013 website. The header features the 'RARE DISEASE DAY' logo with a colorful flower icon and the date '28 FEBRUARY 2013'. A navigation menu includes links for Home, About the Day, Get Involved, Countries and Regions, Media Center, Downloads, Tell Your Story, and News. A language selector 'Vyberte jazyk' is in the top right. The main content area is dominated by a large video player titled 'View & Share the Official Video' with a play button icon. Below the video are links for 'Official Video', 'Rare Disorders without Borders', 'What is Rare Disease Day?', and 'What is a Rare Disease?'. To the right, a social media widget shows '25,647 people like this' and a list of 'Key Rare Disease Day Events' from various countries including Italy, Brazil, Japan, Uruguay, and Taiwan. At the bottom, there are three sections: 'Friends of Rare Disease Day' with a description and a photo of people, 'Joining hands' with a description and a photo of a group holding hands, and 'Join the community' with social media icons for YouTube, Facebook, Flickr, and Twitter, and a 'Latest tweets' link.