



Výzkum, léčba a status vzácných onemocnění v ČR: celkový kontext

Prof. MUDr. Milan Macek

**Ústav biologie a lékařské genetiky
UK 2. LF a FN v Motole**

Hotel Majestic, Praha, 17. června 2011

Definition of a rare disease

- A condition affecting less than one person in 2000
- The [European Commission on Public Health](#) defines rare diseases as "life-threatening or chronically debilitating diseases, which are of such low prevalence that special combined efforts are needed to address them (CE 141/2000).
 - Impairment of the vital prognosis in half of all cases, responsible for 35% death before age of 1 year old, 10% between 1 and 5 years old and 12% between age 5-15.

- It is estimated that between 5,000 and 8,000 distinct rare diseases exist today (about 80% of genetic origin)
- Due to the great number of rare diseases, their low prevalence and their extreme heterogeneity, rare diseases represent by definition an area of research that has to be developed at international level and that **needs a common language for communication between the multiple actors in this field, professionals and patients**

22.6.1999

EN

Official Journal of the European Communities

L 155/1

I

(Acts whose publication is obligatory)

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 frame-
work for action in the field of public health (1999 to 2003)

THE EUROPEAN PARLIAMENT AND THE COUNCIL
OF THE EUROPEAN UNION,

recognised as less than 5 per 10 000 in the
Community;

20.11.2007

EN

Official Journal of the European Union

L 301/3

DECISIONS ADOPTED JOINTLY BY THE EUROPEAN PARLIAMENT AND THE COUNCIL

DECISION No 1350/2007/EC OF THE EUROPEAN PARLIAMENT AND OF THE COUNCIL
of 23 October 2007

establishing a second programme of Community action in the field of health (2008-13)
(Text with EEA relevance)

THE EUROPEAN PARLIAMENT AND THE COUNCIL OF THE
EUROPEAN UNION,

Having regard to the Treaty establishing the European
Community, and in particular Article 152 thereof,

(2) The health sector is characterised on the one hand by its considerable potential for growth, innovation and dynamism, and on the other by the challenges it faces in terms of financial and social sustainability and efficiency of the health care systems due, among other things, to ageing of the population and to medical advances.

Základní evropské dokumenty



COMMISSION OF THE EUROPEAN COMMUNITIES

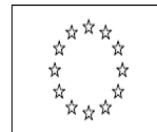
Brussels, 23.10.2007
COM(2007) 630 final

WHITE PAPER

Together for Health:
A Strategic Approach for the EU 2008-2013

(presented by the Commission)

{SEC(2007) 1374}
{SEC(2007) 1375}
{SEC(2007) 1376}



COMMISSION OF THE EUROPEAN COMMUNITIES

Brussels, 11.11.2008
COM(2008) 679 final

COMMUNICATION FROM THE COMMISSION TO THE EUROPEAN
PARLIAMENT, THE COUNCIL, THE EUROPEAN ECONOMIC AND SOCIAL
COMMITTEE AND THE COMMITTEE OF THE REGIONS

on Rare Diseases: Europe's challenges

{SEC(2008)2713}
{SEC(2008)2712}

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf
http://ec.europa.eu/health/ph_overview/Documents/strategy_wp_en.pdf

 EUROPEAN COMMISSION
HEALTH & CONSUMER PROTECTION DIRECTORATE-GENERAL
Directorate C - Public Health and Risk Assessment
C2 - Health information

PUBLIC CONSULTATION
RARE DISEASES: EUROPE'S CHALLENGES

This document does not represent an official position of the European Commission. It is a tool to explore the views of interested parties on a preliminary proposal. The suggestions contained in this document do not prejudge the existence, the form or the content of any future proposal by the European Commission.

Responses to this consultation do not need to be limited to the questions presented in this text.

Rare Diseases Task Force



About RDTF

About the Rare Disease Task Force

Rare diseases are life-threatening or chronically debilitating diseases which are of such low prevalence that special combined efforts are needed to address them. As a guide, the European Commission uses the prevalence of less than 5 per 10,000 persons in Europe to describe a diseases with a low prevalence.

In January 2004, the European Commission Public Health Directorate funded the RDTF whose aims are:

- to advise and assist the European Commission Public Health Directorate in promoting the optimal prevention, diagnosis and treatment of rare diseases in Europe, in recognition of the unique added value to be gained for rare diseases through European co-ordination;
- to provide a forum for discussion and exchange of views and experience on all issues related to rare diseases.

The RDTF is led by Dr Sérgolène Aymé, a medical geneticist and Director of the Orphanet database of rare diseases. The Deputy Leader is Professor Helen Dolk, Director of the Eurocat programme on congenital disorders.

It currently has 36 members comprising current and former project leaders of European research projects related to rare diseases, member state experts and representatives from relevant international organisations.

[Read the mandate of the Rare Diseases Task Force](#)

Log In for Task Force Members

Login OK

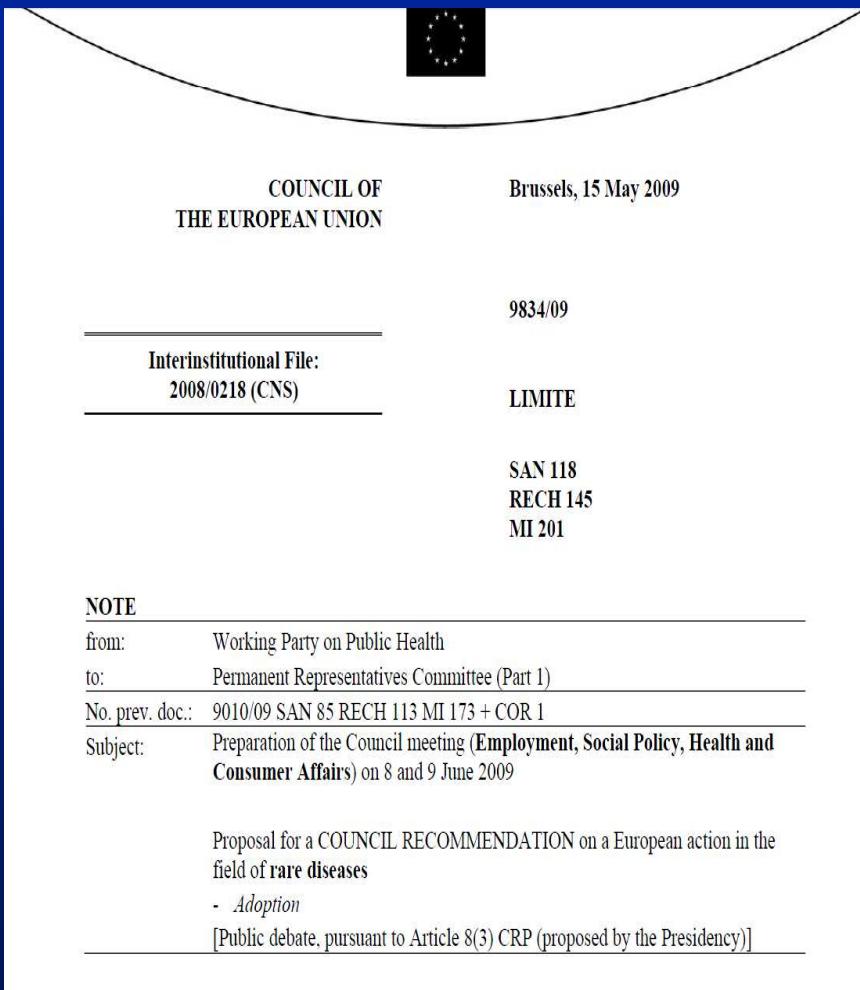
Password

[To Subscribe...](#)

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_draft.pdf
<http://www.rdtf.org>

Sektorová agenda – MZČR

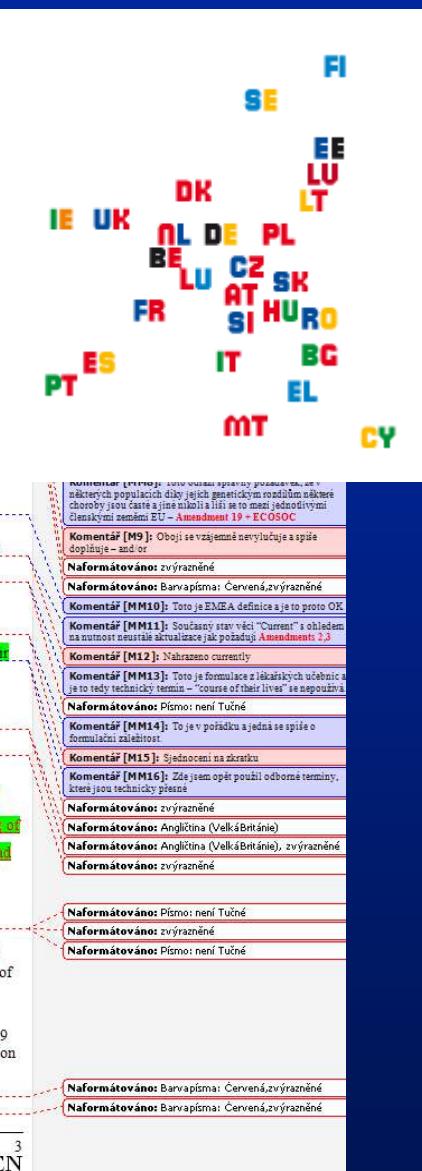
EU2009.CZ



- (3) The Community Action Programme on Rare Diseases, including genetic diseases, was adopted for the period 1 January 1999 to 31 December 2003⁶. This programme ~~defines~~ the prevalence for a rare disease as affecting no more than 5 per 10 000 persons in the EU. A more refined definition, taking into account both prevalence in the general population and or national levels, and further prevalence based on continuous dialogue, will be developed using the Community Health Programme resources.
- (4) Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products provides that a medicinal product shall be designated an "orphan medicinal product" when intended for the diagnosis, prevention or treatment 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 differ widely in severity and in expression. Persons suffering from rare diseases have a significantly lower life expectancy. Many such diseases are complex, degenerative and chronically debilitating, whilst others are compatible with normal life if diagnosed in time and managed and/or treated properly. Several disabilities often co-exist with many functional consequences upon the affected. Such disabilities enhance the feelings of isolation, possibly resulting in discrimination and reducing any 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 4
⁸ Amendment 5



Helena Holpuchová, Kristina Masala, Iva Truellová, Klaudie Faltysová, Lenka Kostelecká, Stanislava Pánová

**COUNCIL RECOMMENDATION
of 8 June 2009
on an action in the field of rare diseases
(2009/C 151/02)**

THE COUNCIL OF THE EUROPEAN UNION,

Having regard to the Treaty establishing the European Community, and in particular the second subparagraph of Article 152(4) thereof,

Having regard to the proposal from the Commission,

- (4) Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products⁽⁵⁾ 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.



HEREBY RECOMMENDS that Member States:

1. Plans and strategies in the field of rare diseases

establish and implement plans or strategies for rare diseases at the appropriate level, or explore appropriate measures for rare diseases in other public health strategies, in order to aim to ensure that patients with rare diseases have access to high quality care, including diagnostics, treatments, habilitation for those living with the disease and, if possible, effective orphan drugs, and in particular:

- (1) elaborate and adopt a plan or strategy as soon as possible, preferably by the end of 2013 at the latest, aimed at guiding and structuring relevant actions in the field of rare diseases within the framework of the Member States' health and social systems;
- (2) take action to integrate current and future initiatives at local, regional and national levels into their plans or strategies for a comprehensive approach;
- (3) define a limited number of priority actions within their plans or strategies, with objectives and follow-up mechanisms;

2. Adequate definition, codification and inventorying of rare diseases

- (1) use for the purposes of Community-level policy work a common definition of rare disease as a disease affecting no more than 5 per 10 000 persons;

9834/09
ANNEX

DG I

EE/ms 9
LIMITE EN

- (2) aim to ensure that rare diseases are adequately coded and traceable in all health information systems, encouraging an adequate recognition of the disease in the national healthcare and reimbursement systems based on the ICD while respecting national procedures;

3. Research on rare diseases

- (1) identify ongoing research and research resources in the national and Community frameworks in order to establish the state of the art, assess the research landscape in the area of rare diseases, and improve the coordination of Community, national and regional programmes for rare diseases research;
- (2) identify needs and priorities for basic, clinical, translational and social research in the field of rare diseases, modes of fostering them, and promote interdisciplinary cooperative approaches to be complementarily addressed through national and Community programmes;
- (3) foster the participation of national researchers in research projects on rare diseases funded at all appropriate levels, including the Community level;

4. Centres of expertise and European reference networks for rare diseases

- (1) identify appropriate centres of expertise throughout their national territory by the end of 2013, and consider supporting their creation;
- (2) foster the participation of centres of expertise into European reference networks respecting the national competences and rules in regard of their authorisation or recognition;
- (3) organise healthcare pathways for patients suffering from rare diseases through the establishment of cooperation with relevant experts and exchange of professionals and expertise within the country or from abroad when necessary;
- (4) support the use of information and communication technologies such as telemedicine where it is necessary to ensure distant access to the specific healthcare needed;

5. Gathering the expertise on rare diseases at European level

gather national expertise on rare diseases and support the pooling of that expertise with European counterparts in order to support:

- (1) sharing of best practices on diagnostic tools and medical care as well as education and social care in the field of rare diseases;
- (2) adequate teaching and training for all health professionals to make them aware of the existence of these diseases and of resources available for their care;

6. Empowerment of patient organisations

- (1) consult patients and patients' representatives on the policies in the field of rare diseases and facilitate patient access to updated information on rare diseases;
- (2) promote the activities performed by patient organisations, such as awareness-raising, capacity-building and training, exchange of information and best practices, networking and outreach to very isolated patients.

7. Sustainability

together with the European Commission, aim to ensure, through appropriate funding and cooperation mechanisms, the long-term sustainability of infrastructures developed in the field of information, research and healthcare for rare diseases.

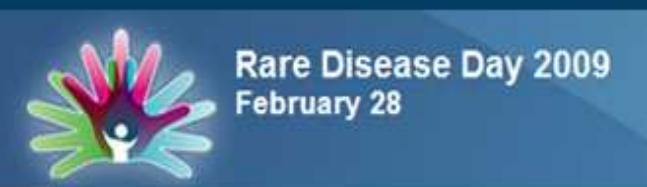
We should listen to patient support groups who have provided important data from their surveys

The presentation of the book was followed by speeches from Yann Le Cam, CEO of EURORDIS; Professor Thomas Wagner, leader of the [European Reference Network for Cystic Fibrosis](#), and Professor Milan Macek, Czech spokesperson for the EU Presidency.

"This book brings to the surface the real life experience and expectations of 12,000 patients living with rare diseases in Europe today. There is huge evidence of converging opinions across rare diseases and countries. People living with rare diseases are suffering from severe, debilitating, life-threatening diseases, often isolated or lost in the corridors of different healthcare systems, too often denied access to complex medical and social care, sometimes even rejected," said Yann Le Cam. "Because of rarity they are more vulnerable citizens than others. Rarity is the essence of the high EU community added value and social justice is the underlying value of all EU policies to address the needs of rare disease patients: society needs to do more for the ones who have less".



The event ended with the encouraging remarks of Professor Milan Macek, who said the [Czech EU Presidency](#) is committed to take forward an ambitious Council Recommendation and to have it adopted at the Council of Health Ministers in June 2009. "I can assure you that the Czech Presidency is fully committed to the rare disease agenda and we are doing our best to succeed in adopting the proposal for a Council Recommendation on European action in the field of rare diseases."



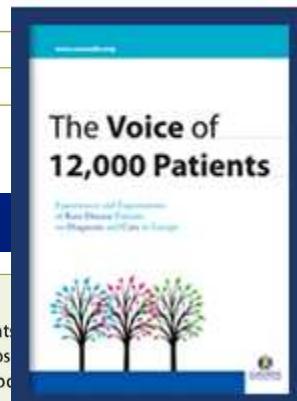
Support for RDs
from the
EU CZ PRES
at the March 3rd
Eurordis
presentation of the
book
*„The Voice of
12,000 Patients“*

40% of patients were misdiagnosed → suffering and often irreversible deterioration the disease

EurordisCare 2+3 Surveys

Source of information	Delay in diagnosis for 50% of patients	Delay in diagnosis for 75% of patients
CF	1.5 months	15 months
TS	4 months	3 years
DMD	12 months	3 years
CD	12 months	5.8 years
PWS	18 months	6.1 years
MFS	18 months	11.1 years
FRX	2.8 years	5.3 years
EDS	14 years	28 years

Table 1 Median time elapsed between the first symptoms and a correct diagnosis.



Disease	Delay in diagnosis for 50% of all respondents	Delay in diagnosis for 50% of respondents excluding those diagnosed during neonatal period
CF	1.5 months	9 months (63%)
PWS	1.5 years	4 years (66%)
TS	4 months	6 months (90%)
MFS	1.5 years	2 years (92%)
DMD	12 months	16 months (95%)
EDS	14 years	14 years (96%)
FRX	2.8 years	3 years (97%)
CD	12 months	12 months (100%)

Table 2 Median time elapsed between the first symptoms and correct diagnosis for all patients and for patients not diagnosed during or before the first three months of life.

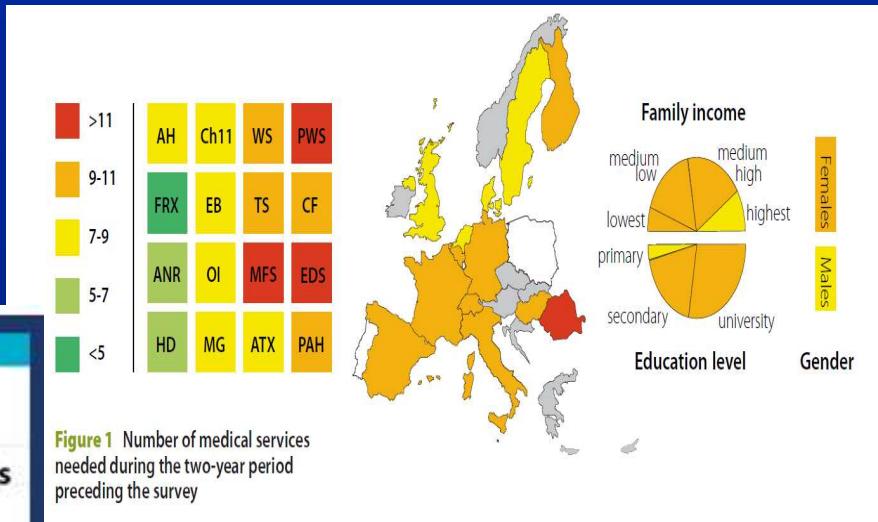


Figure 1 Number of medical services needed during the two-year period preceding the survey

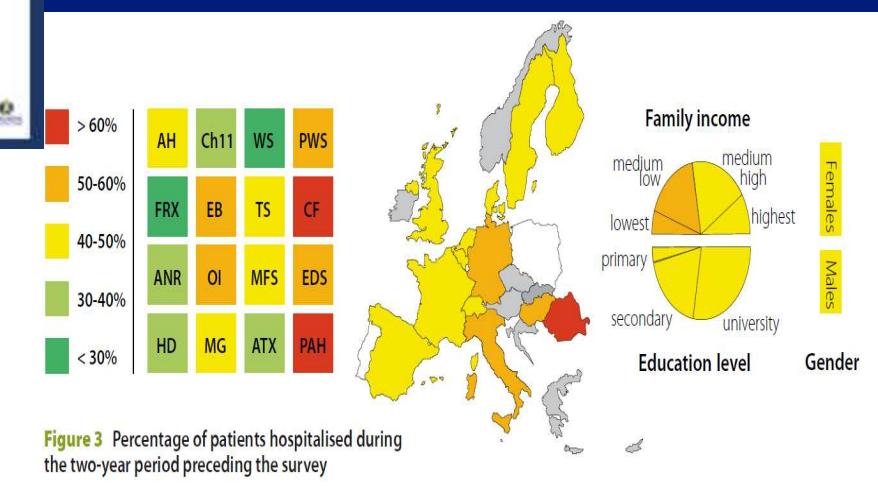


Figure 3 Percentage of patients hospitalised during the two-year period preceding the survey

Simple search: by disease name

Languages: Français | English | Español | Deutsch | Italiano | Português

orphanet The portal for rare diseases and orphan drugs

RARE DISEASES ORPHAN DRUGS CLINICS CLINICAL LABORATORIES RESEARCH AND TRIALS PATIENT ORGANISATION DIRECTORY OF RESOURCES EDUCATION

SIMPLE SEARCH

Rett > Alphabetical list of rare diseases

OTHER SEARCH OPTION(S)

- > Orphan drugs > Patient organisations
- > Research and trials > Clinics
- > Clinical laboratories > Directory of resources

ORPHANET TODAY

Diseases	3654
Clinics	5443
Laboratories	2234
Professionals	7222
Daily visitors	22558

Homepage Site map Help Contact us Accessibility

Improve the quality of medical care for Rare Diseases.

Provide adapted services to the rare diseases community

About Orphanet | Quality charter Register your activity | Support Orphanet

Services for professionals

- > Professional encyclopædia
- > Search by name
- > Emergency guidelines
- > Orphanet Journal Of Rare Diseases
- > Newsletters
- > Powerpoint

Services for patients

- > Patient encyclopædia
- > Information about a disease
- > Patient organisations
- > Clinics
- > Participate in clinical research
- > Contact other patients / families
- > Training sessions

NEWS

- Orphanet's 10th birthday Conference presentation highlights
- IC Rare Disease workshop
- French National Plan for Rare

'Review articles/Practical genetics'

Languages: Français | English | Español | Deutsch | Italiano | Português

orphanet The portal for rare diseases and orphan drugs

Homepage Site map Help Contact us Accessibility

RARE DISEASES ORPHAN DRUGS CLINICS CLINICAL LABORATORIES RESEARCH AND TRIALS PATIENT ORGANISATION DIRECTORY OF RESOURCES EDUCATION

Search Encyclopædia for patients Encyclopædia for professionals Emergency guidelines Search by sign

Homepage > Rare diseases > Search

SIMPLE SEARCH

Rett Disease name Gene name or symbol

OTHER SEARCH OPTION(S)

> Alphabetical list

Identity card of the disease

Rett syndrome

Synonyms:

Orpha number: ORPHA778
 Prevalence: 1-9/10 000
 Mode of inheritance: X-linked dominant
 Age of onset: Neonatal/Infancy
 ICD 10 codes: F84.2
 HMM number: 212750

SUMMARY

Rett syndrome (RTT) is a severe neurodevelopmental disorder affecting the central nervous system. Prevalence is estimated at 1/30,000. RTT primarily affects females, making it one of the most common genetic causes of severe intellectual deficiency in females. RTT is characterised by apparently normal development for the first 6-18 months of life followed by the loss of acquired fine and gross motor skills and the ability to engage in social interaction, and the development of stereotypic hand movements. Scoliosis is seen in about 87% of patients by the age of 25 years. There is a wide variability in the rate of progression and severity of the disease, and several atypical variants are recognised. In addition, a number of males with a phenotype comparable to females with classical or atypical RTT have been described, as well as rare males with a severe neonatal-onset encephalopathy and prominent breathing abnormalities. Despite the identification of mutations in the X-linked gene methyl CpG-binding protein 2 (MECP2) in the majority of RTT patients, the aetiology remains unclear. More recently mutations in two other genes, cyclin-dependent kinase like 5 (CDKL5) and Netrin G2B, have been identified in patients with a clinical phenotype that strongly overlaps with RTT. The diagnosis of RTT is clinical, based on established criteria (such as Treacher Collins diagnostic criteria, revised in 2001). As pathogenic MECP2 mutations in RTT patients are mostly de novo, the recurrence risk for future pregnancies is low, although gonadal mosaicism cannot be excluded. Prenatal screening should be discussed for families with a proband having a pathogenic mutation. Management is mainly symptomatic and individualised, focussing on optimising each patient's abilities. A dynamic multidisciplinary approach is most effective, with specialists input from dieticians, physiotherapists, occupational therapists, speech therapists and music therapists. Attention needs to be paid to scoliosis and the development of spasticity, as well as to the development of effective communication strategies. Psychological support for families is essential. Pharmacological approaches aim at improving sleep disturbances (melatonin), breathing disturbances, seizures, stereotypical movements and general well-being (L-carnitine). RTT patients have an increased risk of life threatening arrhythmias associated with a prolonged QT interval, and so avoidance of a number of drugs is recommended (prokinetic agents, antipsychotics, tricyclic antidepressants, antiarrhythmics, anaesthetic agents and antibiotics). The clinical picture evolves in stages over a number of years, culminating in motor deterioration and ultimate demise. *Authors: Dr S. L. Williamson and Prof. J. Chastellou (January 2006)*.

RELEVANT INFORMATION

additional information > website

health care resources > clinics (420) > clinical laboratories (76) > patients organisations (42) > orphan drugs (0)

research activities > research projects (35) > clinical trials (0) > registries/databases (0)

related services > glossary > prevalence

getting involved > register for the newsletter > contact other patients/families > participate in clinical research

New scientific facts (+)

Practical genetics Review article

English(2006.pdf)
English(2004)

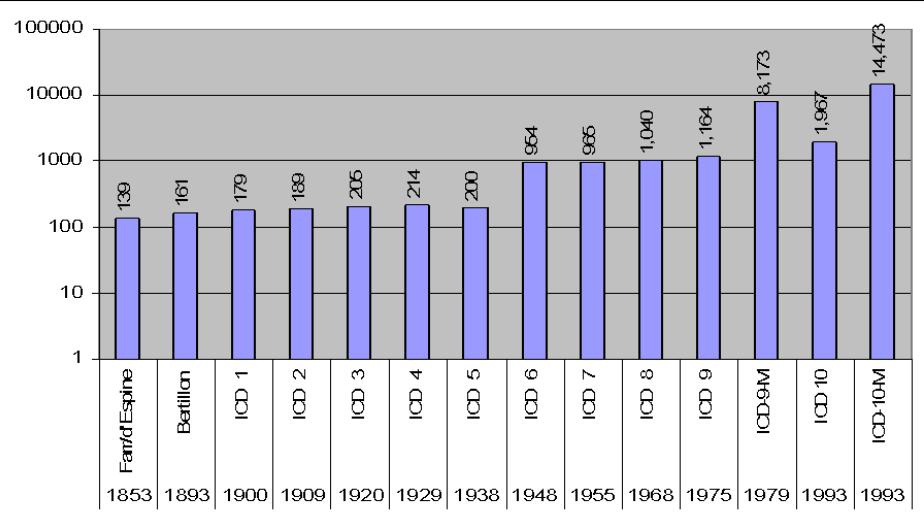
DETAILED INFORMATION

Data collection at Orphanet

- ◆ Free access website at www.orpha.net
- ◆ Relational database of 4,137 rare diseases
 - Encyclopedia in 6 languages: 2 500 diseases
 - Classifications: 4 137 diseases
 - Genes (Genatlas): 1 320 diseases
 - Proteins (SwissProt): 1 298 diseases
 - ICD10: 1 864 diseases
 - MIM (Mendelian Inheritance in Man): 2 571 diseases
 - MeSH : 1 803 diseases
 - Class of prevalence : 2 407 diseases
 - Mode of inheritance: 2 428 diseases
 - Age of onset: 2 431 diseases
 - Age of death: 2 431 diseases

ICD Revisions

International Classification of Diseases



With the courtesy of WHO

... BUILDING BLOCKS OF HEALTH INFORMATION ...

orphanet

Clinical trials

Languages : Français | English | Español | Deutsch | Italiano

Homepage Help Contact us

The portal for rare diseases and orphan drugs

orphanet

Rare diseases Orphan drugs Clinics Diagnostic tests Research and trials Patient organisations Directory resources Education and media

Research projects Clinical trials Partnering/Licensing Sources of data/materials Technology/Know-how Participate in research Networks in research

Homepage >> Research and trials >> Clinical trials >> Search by categories

SEARCH BY CATEGORIES

Disease name Gene name or symbol OK

Country All countries

Category of trial All trials Phase III All

- Drug clinical trial
- Protocol clinical trial
- Gene therapy clinical trial
- Cell therapy clinical trial
- Vaccine clinical trial
- Medical device trial
- Post-marketing drug study/phase IV

2 new categories

International Congress RD and OD Rome, Oct 27th 2008

RDPlatform

EUROPEAN UNION
INTERREG IIIB PROGRAMME
INTERREG IIIB 2000-2006

European Union Committee of Experts on Rare Diseases



||Home Page||

menu

[Home Page](#)
[About EUCERD](#)
[Activities](#)
[Reports](#)
[RDTF Archives](#)
[Newsletter](#)
[Contact](#)
[Other websites](#)
[documents](#)
[Members' section](#)
[Partners' section](#)

INFO



[DG Sanco](#)

Latest News

New Eurordis survey depicts the real life situation of European rare disease patients when it comes to accessing orphan drugs

The European rare disease patient alliance [Eurordis](#) has made available the results of a survey involving ten European countries that attempts to capture the price and access of orphan drugs at the national level. Working with the national rare disease alliances of Belgium, Denmark, France, Greece, Hungary, Italy, the Netherlands, Romania, Spain, and Sweden, the Eurordis study demonstrates the complexity of the process through which approved orphan products are brought to market across Europe. The principal actors in facilitating orphan drug availability are identified (national competent authorities, national insurance systems, the biopharmaceutical industry, and the patient organisations and national alliances) and the report distinguishes between orphan drug marketing authorisation – largely a European-level process – and orphan drug access – largely a national-level process.

Trying to chart which products are available in what countries and at what price is a difficult task and stakeholders from many different strands of the rare disease community lament the lack of transparency in this area. To begin with, one must define what is meant by "available". A product can be on the market but not reimbursed by the national insurance scheme. Technically, such a product is available but if the patient cannot afford it, such a product is not accessible.

The survey reveals that while patient organisations can access information about the availability of the medicinal products used by their members, other data – particularly pricing information – remains inconclusive, as data on the official prices in individual countries as well as the actual prices paid by their healthcare system are not easily obtained. The information presented shows the diversity of product availability between countries, and identifies Denmark, France and the Netherlands amongst the countries enjoying wide access to orphan drugs, in contrast to Greece, Romania or Spain, which have a limited number of the 60 EU approved orphan drug products available.

www.eucerd.eu



11th Partnering for Rare Diseases Therapies Development

"Working together to define research, Regulation and Realities for the EU Rare Disease Community"

Under the auspices of the Minister of Health of the Czech Republic

Prague, Czech Republic
29&30 Nov. 2010

CONFERENCE REPORT

Organising Committee co-Chaired by

Ms. Lesley Greene
CLIMB- UK
Representing Patients

Prof. Milan Macek
Czech Society for Medical Genetics
Representing Science

Dr. Andrea Rappagliosi
GlaxoSmithKline
Representing Industry

The EU added-value: Sharing best measures for the development of rare diseases therapies

- *Wills Hughes-Wilson, Genzyme - Belgium*
- *Domenica Taruscio, Instituto Superiore di Sanita, Europlan Project Leader - Italy*

Panel:

- *Dorica Dan, Ronard - Romanian National Alliance for Rare Diseases - Romania*
- *Lucia D'Apote, EMA Committee for Advanced Therapies - United Kingdom*

Improving EU regulatory measures for the development of rare diseases therapies: lessons learnt and recommendations from two industry case studies

Case study 1: GSK / Prosensa alliance to fight Duchenne Muscular Dystrophy

- *Elisabeth Vroom, Duchenne Parent Project, The Netherlands*
- *Roelck Cuperus, Prosensa, The Netherlands*
- *Pierrick Rollet, GlaxoSmithKline - Belgium*

Case study 2: Carefully balanced and flexible approach to OD development/approval

- *Marie-Christine Fortun - Orphan Europe, France*

Panel:

- *Elisabeth Vroom, Duchenne Parent Project, The Netherlands*
- *Mirosław Zieliński, Polish National Forum for rare diseases therapy - Poland*
- *Domenica Taruscio, Instituto Superiore di Sanita, Europlan Project Leader - Italy*
- *Anna Arellanesová - Czech Cystic Fibrosis Association, Czech Republic*

Session 3 – Sustainable Access : The reality we face to improve access to and affordability of orphans

Session Moderators:

- *Andrea Rappagliosi, GlaxoSmithKline - Belgium/United Kingdom*
- *Kateřina Kubáčková, University Hospital Motol - Czech Republic*

Introduction

- *Andrea Rappagliosi, GlaxoSmithKline - Belgium/United Kingdom*

Access to OMPs for patients

Case Study 1: Access to OMPs in Czech Republic: Key lessons from a success story

- *Kateřina Kubáčková, University Hospital Motol - Czech Republic*

Case Study 2: Access to OMPs in Romania

- *Dorica Dan, RONARD - Romanian National Alliance for Rare Diseases - Romania*

Developing new tools for coordination between Member States: Clinical Added Value of Orphan Drugs (CAVOD), Benefit-Risk & Effectiveness Management Plan

- *Yann Le Cam, EURORDIS, France*
- *Hans-Georg Eichler, European Medicines Agency - United Kingdom*
- *François Meyer, Haute Autorité de Santé - France*

Database of Czech DNA testing laboratories I.



The screenshot shows the homepage of the ÚHKT DNA database. At the top left is the ÚHKT logo. The main content area has a red header bar with the text "Databáze cytogenetických a DNA laboratoří". Below this are several sections: "Databáze cytogenetických laboratoří", "Databáze DNA laboratoří", and "Mezinárodní databáze". On the left, there is a sidebar with a navigation menu including "O ústavu", "Věda a výzkum", "Léčebná péče", "Transfuze", "Národní referenční laboratoře", and "Výuka a vzdělávání". A large image at the top shows three researchers in a laboratory setting.

Vyšetřované nemoci		
MIM	Nemoc	Chromozom Lokus Hum/Nehum
107741	Defekt apolipoproteinu E	19q13.2 <i>APOE</i> Hum.
600436	Glutathion-S-transferáza T1	22q11.2 <i>GSTT1</i> Hum.
605573	poruchy vývoje pohlaví - beta hydroxysteroidní dehydrogenáza III	9q22 <i>HSD17B3</i> Hum.
601982	8-Oxoguanin DNA glycosylase, OGG1	3p26.2 <i>OGG1</i> Hum.
604290	Aceruloplasminemia	3q23-q24 <i>CP</i> Hum.
173910	AD polycystóza ledvin	4q <i>PKD2</i> Hum.
601313	AD polycystóza ledvin	16p13 <i>PKD1</i> Hum.
175100	Adenomatovitá polypóza tl. střeva	5q21-q22 <i>APC</i> Hum.
900019	adenoviry A-F	Nehum.
300100	Adrenoleukodistrofie X-vázaná	Xq28 <i>ABCD1</i> Hum.
100800	Achondroplazie	4p16.3 <i>ACH</i> Hum.
203450	Alexandrová nemoc	17q21, 11q13 <i>GFAP</i> Hum.
203500	Alkaptonurie	3q21-q23 <i>HGD</i> Hum.
301050	Alportův syndrome	Xq22.3 <i>COL4A5</i> Hum.
105590	Anaplastický velkobuněčný lymfóm	2p23 <i>ALK</i> Hum.
900013	Aneuploidie chromosomů 13, 18, 21, X a Y metodou QF PCR	13, 18, 21, X a Y <i>QF PCR</i> Hum.
106150	Angiotensin I (Hypertenze, Ischemická ch. srdeční)	1q42-q43 <i>AGT</i> Hum.
106180	Angiotensin konvertující enzym (Hypertenze, Alzheimerova ch.)	17q23 <i>ACE, DCP1</i> Hum.
106300	Ankylosující spondylitida	6p21.3 <i>HLA-B27</i> Hum.
243400	Arylamin-N-acetyltransferáza	8p23.1-p21.3 <i>NAT2, AAC2</i> Hum.
900014	Aspergillus	Nehum.
608456	Autozomálně recesivně dědičná	1p34.3-p32.1 <i>MYH</i>

<http://www.uhkt.cz/nrl/db>

Strádavá onemocnění



Sdružení META

Kontaktní info

Adresa:
Sdružení META – sdružení pacientů se strádavými onemocněními, o. s.
Sidlo: Bělehradská 10/79
120 00, Praha 2
info@sdruzenimeta.cz

Kontaktní osoby za připravný výbor:
Kateřina Uhliková
Jungmannova 1336
362 21, Nejdek
tel: 777 214 258
info@sdruzenimeta.cz

MUDr. Dagmar Bartošková
tel: 605 165 095
bartoškova@tiscali.cz

Gaucherova choroba **Fabryho choroba** **Pompeho choroba** **MPS** **Sdružení META**
Strádavá onemocnění
Vyhledávání

Zdravím Vás,
kteří jste vstoupili na web věnovaný pacientům se strádavým onemocněním, jejich blízkým a všem, kdo chtějí pomoci nebo se jen dozvědět další informace.



S vědomím, že je u nás řada pacientů ať s Gaucherovou nebo jinou strádavou chorobou, kteří by potřebovali podporu a pomoc a kteří by měli mít možnost seznámit se s lidmi se stejným nebo podobným zdravotním problémem, jsme společně s dr. Bartoškovicou, pí. Krajzovou a pí. Jeslinskou založily občanské sdružení META – sdružení pacientů se strádavými onemocněními.

Kateřina Uhliková, členka výboru sdružení

Chtěli bychom se věnovat potřebám pacientů a jejich rodin, rádi bychom jim pomohli při řešení celé řady osobních problémů a přispět tak ke zlepšení kvality jejich života.

Chceme poskytovat příležitost k výměně zkušeností, sdílení pocitů i vzájemné psychologické podpoře; zejména budeme usilovat o to, aby došlo ke zdokonalení péče o nemocné.

Samozřejmě máme také zájem o navázání spolupráce s podobnými iniciativami jak v ČR, tak i v zahraničí.

Sdružení META rádo přivítá ve svých řadách všechny, kdo mají zájem o spolupráci, výměnu zkušeností a setkávání se stejně postiženými pacienty.

Dovolte mi, aby se krátce představila. Jsem pacientkou s Gaucherovou chorobou. Již 16 let žiji s vědomím, že jsem nemocná. Nemoc mi byla diagnostikována v pražské Fakultní nemocnici Motol. V té době bohužel nebyla léčba v ČR dostupná. Byla jsem ještě "dítě", a tak jsem si závažnost onemocnění ani taklik neuvědomovala.

Postupem času, zhruba po šesti letech, kdy se můj stav zhoršil a já se dostala do Národního centra pro léčbu Gaucherovy choroby, mi bylo sděleno, že pokud nedostanu vhodnou léčbu, budu muset podstoupit operaci, při které mi bude odstraněna slezina. V té chvíli jsem si začala uvědomovat, co vše muže následovat a jak výrazně to může ovlivnit můj život. V roce 1997 mi naštěstí pojistovna léčbu uhradila. Byla jsem jedním ze

Neurologická onemocnění



Společnost C-M-T
Charcot - Marie - Tooth

O SPOLEČNOSTI C-M-T

Společnost C-M-T je občanské sdružení založené v červnu 1999. Cílem společnosti je především:

- poskytovat pomoc a podporu CMT pacientům a jejich rodinám
- zlepšovat informovanost rodin, odborníků a veřejnosti o problematice CMT
- organizovat setkání a edukačně-rekondiční pobyt pacientů a jejich rodin
- vytvářit seznam lékařů a dalších zdravotnických odborníků seznámených s CMT problematikou
- vytvářit seznam výrobců a dodavatelů pomůcek vhodných pro CMT pacienty
- shromažďovat finanční prostředky pro organizování podpůrných programů a rovněž pro výzkum CMT
- zprostředkovávat komunikaci mezi pacienty a institucemi

>> [zvukové seznámení s problematikou CMT \(.mp3; 3,45 min.; 2,58 Mb\)](#)

AKTUALNÉ

Výbor Společnosti C-M-T informuje
Vážení členové a příznivci Společnosti C-M-T. Je naší nemilou povinností informovat Vás o kritické situaci naší Společnosti. Je smutné, že **právě v roce 10. výročí existence Společnosti** jsme se dostali do tak zásadních finančních problémů. > [celý článek](#) <
autor: [Mgr. Michal Šimůnek](#) (09. 04. 2009)

POSLEDNÍ PRÍSPĚVEK

Hereditární neuropatie
Článek byl převzat z časopisu Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie (www.csnn.eu). > [celý článek](#) <
autor: [As. MUDr. Mazanec Radim, Ph.D.](#) (10. 04. 2009)

DALŠÍ PRÍSPĚVKY

10. 04. 2009 - [C-M-T a těhotenství](#)
09. 04. 2009 - [Přehled činnosti Společnosti C-M-T za měsíc únor 2009](#)
02. 04. 2009 - [Živnostenský list, zaměstnání a plný invalidní důchod](#)
01. 04. 2009 - [Co smí a nesmí exekutor](#)
08. 03. 2009 - [Pozvánka na valnou hromadu Společnosti C-M-T 27. 3. 2009 v 16.30 h.](#)
08. 03. 2009 - [Poděkování RNDr. Janě I Isoňové](#)

<http://www.sdruzenimeta.cz/>

<http://www.c-m-t.cz/>

Gaucherova choroba

Welcome to

Klinika dětského a dorostového lékařství



O KDDL a DAK Spojení na KDDL Oddělení KDDL Lidé Výuka na KDDL Nadační fond Ke stažení Ambulance JIRP Oddělení pro kojence Oddělení větších dětí Převozová služba Stacionář Mitochondriální laboratoř

Stacionář

Zaměření poskytované péče:

Stacionář na KDDL funguje již 4 roky. Jeho součástí je Národní centrum pro léčbu Gaucherovy choroby v České republice, které zajišťuje enzymatickou substituční terapii pro dětské i dospělé pacienty s morbus Gaucher formou pravidelných infuz v dvoutýdenních intervalech.

Kromě péče o pacienty s metabolickým onemocněním je na Stacionáři zajišťováno ambulantní vyšetření pro děti s neprosíváním, psychomotorickou retardací či jinou komplexní problematikou, které dříve byly hospitalizovány na kojeneckém oddělení. Nyní je možno po dohodě s rodiči a po vyšetření dítěte stanovit vyšetřovací plán a dohodnout postup formou ambulantního sledování.

Součástí Stacionáře je sonografie, rehabilitace, pokoj pro infusní léčbu s polohovacími křesly a televizi, expaktační pokoj s třemi lůžky, 2 ambulance a 1 terapeutický pokoj, kde je možno kromě zavádění infuz provádět i drobné chirurgické zákroky (např. kožní biopsie). Kromě enzymatické substituční terapie, podávané pacientům se střádavými chorobami, jsou zde aplikovány dětem s revmatickými nemocemi pulsy kortikoidů, dětem s imunodeficiency infuse endobilinu, dětem s aplastickými anemiemi transfuse. Je zde možno provádět zářezové endokrinologické testy (clonidinový test, test s insulinovou hypoglykemií, LH-RH), expoziční potravinové testy, observovat děti po krátkodobých narkózách či po enterobiopsii.

<http://kddl.lf1.cuni.cz/oddeleni/stacionar.html>



Lidovky.cz > Zprávy > Domov > Článek

Jak léčit vzácnou nemoc? Těžko



- + zvětšit fotografii
- [Pošli e-mailem](#)
- [Verze pro tisk](#)
- [Diskuse](#)

Jednou z prvních pacientek, které byl lék podán, byla Maryz Schonefeld van der Linde
(Foto: Lidové noviny)

PRAHA 2. března 2009 | 7:36

Pompeho nemoc patří mezi vzácná onemocnění. V Česku je nyní diagnostikovaná u dvou pacientek. Těch ale zřejmě přibude. Lékaři ji totiž zatím neumějí příliš diagnostikovat.

Když bylo Holandské Maryz Schoneveld [van der Linde](#) osm let, lékaři u ní diagnostikovali Pompeho chorobu – vzácné onemocnění svalů. V té době však byla tato [nemoc](#) neléčitelná.

„Bylo to v roce 1978 a o nemoci se toho ještě moc nevědělo. Doktor mi jen řekl, že mám žít, jak nejlépe to jde,“ vzpomíná dnes devětatřicetiletá [žena](#), která se v Praze zúčastnila velké konference o genetických onemocněních.

Podobných nemocí – jako je Pompeho –, které se kvůli nízkému výskytu označují za vzácné, je zaznamenáno více než osm tisíc. I proto, aby se upozornilo na zhruba třicet milionů lidí v Evropě, kteří některou z forem těchto nemocí trpí, vznikl mezinárodní den vzácných onemocnění. Ten letos

<http://www.lidovky.cz>



Klub nemocných cystickou fibrózou, o.s.
Kudrnova 22/5
150 06 Praha 5

[Novinky](#) +

[Co je cystická fibróza?](#) +

[Léčba cystické fibrózy](#) +

[Vyšetření](#) +

[Standarty péče o nemocné cystickou fibrózou](#) +

[Klub CF](#) +

[Zpravodaj](#) +

[Dopisy Info](#) +

[CF literatura](#) +

[Poradna](#) +

[Jak můžete pomoci?](#) +

[Podpořili nás](#) +

[Odkazy](#) +

[Fotogalerie](#) +

[Kontakty](#) +

Novinky

Přijďte závodit na in-line bruslích a podporíte slané děti 19. 05. 2009

Rodinné a mateřské centrum Lhota pod Libčany bude v sobotu 13.6.09 pořádat závod na in-line bruslích (trasa Lhota pod Libčany – Urbance), jehož výťážek je určen pro nemocné CF. Sraz bude v 10 hod. u Obecního hostince ve Lhotě pod Libčany a startovné čini 50 Kč. Návštěvníci akce budou moci přispět i do pokladničky našeho sdružení. Podle organizátorů nejdě ani tak o závod jako spíše o příjemnou výjídku, která pomůže druhým. Vítěz se stává všichni zúčastníci. Oficiální pozvánku na akci si můžete prohlédnout [zde](#).

Víte, jak se natáčejí filmy? Ne?! 19. 05. 2009
Navštívte natáčení filmu Mě přinesl čáp.



Tvůrčí amatérské filmové seskupení yFilm www.yfilm.cz naplňovalo na tento srpen natáčení filmu Mě přinesl čáp, jehož hlavní představitelkou je holčička s vysokou funkčním autismem a CF. Film je věnován dětem nemocným CF a veškeré výdělky tří měsíce po uvedení filmu půjdou ve prospěch Klubu. Kromě toho bude dne 22.6.09 uspořádána sbírka ve prospěch nemocných CF v Ústí nad Orlicí a ve Svitavách. Každý dárcem získá jednodenní vstupenku na den otevřených dveří na natáčení tohoto filmu, který se bude konat dne 12.8.09. Během tohoto dne se mohou zájemci podívat do interiérů natáčení a zahrát si jako kompar na výstavě fotografii. Dále si budou moci prohlédnout kresby nemocných CF a získat informace o cystické fibróze a autismu. Více najdete na oficiálních stránkách filmu meprineslcap.yfilm.cz

Běžci slaných dětí zářili i v televizi



Další si Pražské mezinárodní maraton všechny velkou podporu získal od těch, kteří se května běh věří dětem.

www.cfklub.cz

KOALICE PRO ZDRAVÍ

[Úvodní slovo](#)

- [Úvodní slovo](#)
- [O nás](#)
- [Partnerské organizace](#)
- [Aktuální informace](#)
- [Zeptali jsme se za Vás](#)
- [Plánované akce](#)
- [Proběhlé akce](#)
- [Programy a projekty](#)
- [Seznam pacientských organizací podle diagnózy](#)
- [Kategorizační komise](#)
- [Granty z EU](#)
- [Chat room](#)
- Kvalita péče**
- [Péče o zdraví](#)
- [Právo a legislativa](#)
- [Oznámení](#)
- [Stížnosti/Problémy](#)

PROGRAMOVÉ PROHLÁŠENÍ KOALICE PRO ZDRAVÍ

Většina pacientských organizací byla založena proto, aby sloužila svým členům, pacientům. Tyto nezávislé a nepolitické organizace poskytují pomoc všem, bez ohledu na jejich politickou nebo náboženskou příslušnost. Jsou důležitým zdrojem informací pro pacienty a jejich rodiny jak žít se svými nemocemi, lépe jim rozumět a současně se snaží vzdělávat veřejnost v prevenci a podpoře zdraví.

Zdraví občanů naší země je národním bohatstvím, a proto žádáme všechny politické strany, aby s ním zacházely odpovědně a věnovaly diskusi o zdravotnictví takovou pozornost, jakou si zaslouží.

Pacientské organizace jsou podstatnou částí systému péče o zdraví a jejich práce a přínos by měly být uznávány a oceňovány.

Žádáme o zodpovědnou diskusi ke zdravotní péči o pacientech, pro pacienty, ale ne bez pacientů. Potřebujeme racionální a citlivou alokaci zdrojů bez jejich plýtvání.

Chceme jednoduchá a jasná pravidla financování a náhrad, která zajistí službu procesu a vyloučí opakující se cykly nejistot v léčení pacientů. Žádáme o stanovení jednotných cen a doplatků se stropem pro sociálně slabé a chronicky nemocné pacienty.

<http://www.koaliceprozdravi.cz/>

V Paláci Arsenit Vás dálé čeká:

- autogramiáda patrona Klubu nemocných cystickou fibrózou herce Ivana Trojaná, bikertrialisty Josefa Dresslera a moderátora akce Martina Dejdará 14:30

- bubbleshow Matěje Kodeše 15:00 a 16:30
- bike trialová exhibice Josefa Dresslera 15:30 a 17:00
- tombola pro účastníky odpoledne 16:00
- vyhlášení výsledku dobročinného rekordu 17:00

PŘIJĎTE SI ROZTOČIT SVŮJ „VĚTRNÍK POMOCI“ PRO SLANÉ DĚTI

Vrozené vady

Informační portál o vrozených vadách a jejich výskytu v ČR

[Hlavní](#) [Autoři](#) [O stránkách](#) [Odkazy](#) [Spolupráce](#)



Vrozené vývojové vady

Odbornici Studenti Veřejnost

Vítejte na stránkách www.vrozene-vady.cz

We encourage all English-speaking visitors to proceed to the [English version](#) of our website.

Tyto stránky Vám mohou přinášet především aktuální informace (nejen) o výskytu vrozených vad v České republice. Naleznete zde aktuální informace o výskytu prenatálně a postnataálně diagnostikovaných případů vrozených vad, úspěšnosti prenatální diagnostiky, podílu vrozených vad na mítích úmrtnosti, vrozené vady jako takové a další související údaje. Další informace viz [Informace o stránkách](#).

Aktuálně

Nové prezentace
15. 5. 2009
Prenatální diagnostika vrozených chromozomálních aberací (Celostátní konference SSG ČR a ČGPS ČLS JEP)
V sekci [Prezentace z akcí roku 2009](#)

Studium
6. 3. 2009
Základy lékařské genetiky (3.LF UK)
V sekci [Výukové prezentace](#)

Poslední publikace
4. 3. 2009
Vrozené vady v České republice v období 1994 – 2007 (Česká gynekologie 1/2009)
Na webu [proLékaře.cz](#)

Prenatální diagnostika chromozomálních aberací Česká republika: 1994 – 2007 (Česká gynekologie 1/2009)
Na webu [proLékaře.cz](#)








VZACNA-ONEMOCNENI.CZ

[Úvod](#) [Informace o onemocněních](#) [Napsali o nás](#) [Odkazy](#) [Kontakt](#)

V Evropě je onemocnění definováno jako vzácné, pokud postihuje méně než 5 osob z každých 10 000. Třebaže se jedná o vzácné nemoci, počet pacientů, kteří jimi trpí, může být vysoký, neboť již bylo zaznamenáno více než 7 000 vzácných nemocí. Vzácná onemocnění jsou charakterizována velkým počtem a širokou rozmanitostí poruch a symptomů, které se liší nejenom mezi různými druhy onemocnění, nýbrž i v rámci jednoho onemocnění.

**MEZINÁRODNÍ KONFERENCE
LÉČBA VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ A LEGISLATIVA EU**

Pro všechny pacienty se vzácným onemocněním je důležité, že téma vzácných onemocnění, jejich diagnostiky a léčby, je v poslední době jednou z priorit evropské legislativy v oblasti zdravotnictví. Máme tak naději, že se nám, léčeným pacientům, bude nadále dostávat adekvátní léčbu. Cílem je, aby tato léčba byla dostupná i těm, kdo byli dosud spátně diagnostikováni. Rovněž doufáme, že bude možné brzy vyvinout léky i na ta vzácná onemocnění, která zatím léčitelná nejsou a jsou zdrojem velkého utrpení pro pacienty i jejich rodiny.

Je potřeba uvažovat, že v době českého předsedství EU je v Praze pořádána konference s mezinárodní účastí na téma Léčba vzácných onemocnění a legislativa EU. Konference, která se uskuteční 21. května 2009 v Poslaneckém sněmovně Parlamentu České republiky pod záštitou MUDr. Jozefa Kochana, místopředsedy Výboru pro zdravotnictví PSp ČR, je věnována diskusi o cílech EU v oblasti diagnostiky a léčby vzácných onemocnění a o úkolech vyplývajících pro jednotlivé členské země. Přednášející budou informovat o aktuálních závěrech diskusi na úrovni Rady EU a o probíhajících přípravách Národní strategie pro vzácná onemocnění 2009–19 v České republice. Bude se rovněž hovořit o postavení plátců v systému léčby vzácných onemocnění a o roli pacientských organizací při zlepšování dostupnosti léčby.

Na konferenci vystoupí zástupce Ministerstva zdravotnictví ČR, VZP ČR a Státního ústavu pro kontrolu léčiv, zahraniční hosté: předsedkyně výboru COMP v EMEA, koordinátorka celoúzemního projektu EuroPlan, předseda evropského sdružení pacientských organizací EURORDIS

**DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ
NADĚJE PRO 30 MILIONŮ EVROPAÑU**



NEWSLETTER 

Pro aktuální informace o vzácných onemocněních využijte informačního servisu české verze newsletteru EURORDIS. Newsletter odesíláme každý měsíc (kromě srpna a září.)

Přihlášení k odběru

Váš e-mail **Přihlásit**

ANKETA 

<http://www.vrozene-vady.cz>

<http://www.vzacna-onemocneni.cz>

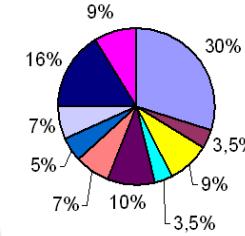
E-health

České stránky: od 1.10.2007



- **83 otázek (14.1.2009)**
(některé 2x, popř. se opakují, 1x poděkování za odpověď, ale také doplňující otázky či další dotaz od stejného tazatele;
45 % otázek ve slovenštině)

Témata otázek



- Diagnosis
- Genetics
- Respiratory
- Microbiology
- GIT
- Physio
- Social
- Medication
- Other
- Students

Počet českých expertů zapojených do projektu	12
Experti, kteří již odovídali	9
Průměrný čas zodpovězení dotazu (dny:hodiny) (českých i slovenských)	7:4
Počet (%) dotazů v češtině / slovenštině	46/37 (55/45)
Počet (%) dotazů od odborníků v oboru	7 (8)
Počet (%) dotazů od studentů	8 (10)

Otázka 1: Vážené dámy a pánové, mám na Vás otázku a doufám, že mi pomůžete. Moje malá dcera, Linea, oslavila 8. května 2007 první narozeniny a od 10. ledna 2007 víme, že trpí cystickou fibrózou. Dosud jsme ze všech stran, včetně doktorů, slyšeli, že Pseudomonády jsou obzvláště nebezpečné baktérie. Holčička začala více kašlat a proto jsme ji nechali udělat 23. března výtěr z krku. Ve výsledku vyšla mimo jiné *Pseudomonas stutzeri*. Lékař, který byl ve službě, řekl, že tato baktérie není nebezpečná a že není nutná žádná léčba. Omlouvám se, ale nevěřím v pravdivost této informace. Bylo by dobré získat co nejdříve nějaké informace o této baktérii, zvláště, pokud je pravda, že může přetrávat v plicích i bez léčby.
Děkuji mnohemkrát za Vaše rady a doufám, že mi budete schopni pomoci. S úctou, Vaše....

Chcete se přes internet poradit s odborníkem na CF?
Evropský program ECORN Vám pomůže.

31. 10.
2007



Chtěli byste se přes internet poradit s odborníkem na CF, ale neumíte cizí jazyk? Díky projektu ECORN to není žádný problém.

Evropský program ECORN vznikl v roce 2007 a v současné době na něm spolupracuje 8 evropských zemí včetně ČR. Za ČR se na projektu podílí odborníci z CF týmu při FN Motol a naš Klub. Právě členové CF týmu FN Motol budou na webových stránkách poskytovat odborné poradenství pacientům a členům lékařských týmů. Na Vaše dotazy budou odpovídat lékaři, antropolog, genetici, psycholog a sociální pracovník. Jak již bylo řečeno poradenství bude poskytováno i lékařům, kteří nemají s CF zatím mnoho zkušeností. Pokud tedy chcete položit dotaz nebo si jen prohlédnout stránky ECORNU, klikněte na tento odkaz cz.cfklub.ecorn-cf.eu.

Co je CF centrum

- ▶ Tým zkušených odborníků, kteří se plně nebo velkou částí svého úvazku věnují CF
- ▶ CF centrum je schopno léčit všechny komplikace nemoci
- ▶ Musí být proto integrováno do fakultní nemocnice s dostupností specializovaných pracovišť
- ▶ Zajišťuje:
 - péči o nemocné,
 - spolupráci s pracovišti poskytujícími sdílenou péči
 - pre- i postgraduální výuku
 - výzkum



CF Centrum



VLÁDA ČESKÉ REPUBLIKY



USNESENÍ

VLÁDY ČESKÉ REPUBLIKY
ze dne 14. června 2010 č. 466

o Národní strategii pro vzácná onemocnění
na léta 2010-2020

Vláda

I. schvaluje Národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020, obsaženou v části III materiálu č.j. 593/10 (dále jen „Národní strategie“);

II. ukládá

1. členům vlády plnit Národní strategii,

2. ministryni zdravotnictví ustavit meziresortní a mezioborovou pracovní skupinu, která připraví Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2011-2013 a která bude koordinovat aktivity v oblasti vzácných onemocnění,

3. ministryni zdravotnictví ve spolupráci s ostatními členy vlády předložit vládě do 30. června 2011 Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2011-2013;

III. doporučuje hejtmanům ve spolupráci s orgány místní samosprávy a nevládními organizacemi do krajských rozvojových plánů zohlednit řešení problematiky vzácných onemocnění.

Provedou:

členové vlády

Na vědomí:

hejtmáni,
primátor hlavního města Prahy

Předseda vlády

Ing. Jan Fischer, CSc., v. r.

III.

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

OBSAH:

1. Úvod
2. Obecná charakteristika vzácných onemocnění
3. EU a vzácná onemocnění
4. ČR a vzácná onemocnění
 - 4.1. Finanční náklady a vzácná onemocnění
 - 4.2. „Orphan drugs“ - léčivé přípravky pro vzácná onemocnění
 - 4.3. Mezinárodní projekty
 - 4.4. Novorozenec screening vzácných onemocnění (NS)
 - 4.5. Specializovaná pracoviště pro vzácná onemocnění
 - 4.6. Prognóza dalšího vývoje
5. Cíle a navrhovaná opatření
 - 5.1. Cíle
 - 5.2. Navrhovaná opatření
 - 5.2.1. Zlepšení informovanosti o vzácných onemocněních
 - 5.2.2. Vzdělávání v oblasti vzácných onemocnění
 - 5.2.3. Zlepšení diagnostiky vzácných onemocnění a screening vzácných onemocnění
 - 5.2.4. Zlepšení léčby a kvality péče
 - 5.2.5. Zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob se vzácným onemocněním
 - 5.2.6. Podpora vědy a výzkumu v oblasti vzácných onemocnění
 - 5.2.7. Sjednocení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků o vzácných onemocněních
 - 5.2.8. Rozvoj zahraniční spolupráce v oblasti vzácných onemocnění
 - 5.2.9. Spolupráce se Světovou zdravotnickou organizací (WHO)
 - 5.2.10. Podpora a posílení role organizací pacientů se vzácným onemocněním
 - 5.2.11. Posílení účasti pacientů se vzácným onemocněním z ČR v klinických zkouškách nových léčivých přípravků na evropské úrovni
 - 5.2.12. Spolupráce s projektem Evropské Komise – EuroPlan
 - 5.2.13. Udržitelnost činností v oblasti vzácných onemocnění
 - 5.2.14. Ustavení Meziresortní pracovní skupiny pro vzácná onemocnění
 6. Závěry

4.2. „Orphan drugs“ - léčivé přípravky pro vzácná onemocnění

Léčivé přípravky pro vzácná onemocnění, které jsou nazývány také jako tzv. „orphan drugs“, jsou často velmi drahé. Situace v této oblasti se v posledních letech výrazně zlepšila, tyto léčivé přípravky jsou v souladu s medicínským pokrokem postupně objevovány a následně zaváděny do léčebné praxe. Tento proces je koordinován ze strany Státního ústavu pro kontrolu léčiv - Praha (SÚKL; www.sukl.cz) ve spolupráci s European Medicines Agency (EMEA; www.ema.europa.eu/) a s jeho specializovaným výborem - Committee for Orphan Medicinal Products (www.ema.europa.eu/htms/general/contacts/COMP/COMP.html).

Dostupnost těchto léčivých přípravků v ČR je jednou z nejvyšších v rámci EU. Z 62 „orphan drugs“ registrovaných v EU tzv. centralizovanou procedurou je v ČR v současné době kategorizovaných 27 těchto léčivých přípravků. V ČR je snaha

zajistit úhradu většiny registrovaných „orphan drugs“ z veřejného zdravotního pojištění. Při stanovení ceny a úhrady léčivých přípravků se v ČR přistupuje k „orphan drugs“ stejně jako k jiným léčivým přípravkům.

Zákon umožňuje zvýhodnit tzv. vysoce inovativní léčivé přípravky. Statut vysoce inovativních léčivých přípravků mohou získat jak klasické léčivé přípravky, tak i „orphan drugs“, pokud splňují podmínky stanovené vyhláškou č. 92/2008 Sb., o stanovení seznamu zemí referenčního koše, způsobu hodnocení výše, podmínek a formy úhrady léčivých přípravků a potravin pro zvláštní lékařské účely a náležitostech žádosti o stanovení výše úhrady. Většina „orphan drugs“ hrazených z prostředků veřejného zdravotního pojištění má stanovenou úhradu pod úrovní maximální ceny pro konečného spotřebitele.

V případě úhrady nových léčivých přípravků „orphan drugs“ z prostředků veřejného zdravotního pojištění bude nutné dbát na zajištění fiskální (rozpočtové) rovnováhy systému veřejného zdravotního pojištění. K tomuto bude nezbytné vytvořit nástroje, které zajistí očekávanou finanční stabilitu v proporcionalitě k výše deklarovaným principům dostupnosti léčby. Podrobnější rozpracování této tématiky bude předmětem Národního akčního plánu.

mezinárodní doporučení v této oblasti.

5.2.4. Zlepšení léčby a kvality péče

- Centralizace péče o pacienty se vzácným onemocněním:
 - Analýza stávajících pracovišť, návrh sítě pracovišť, stanovení kritérií pro zařazení do sítě pracovišť a definice podmínek pro poskytování péče.
 - Ustavení Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění, jehož posláním bude odborná garance a koordinace aktivit z oblasti vzácných onemocnění. Popř. ustavení národních referenčních center pro jednotlivá onemocnění nebo jejich klinické / diagnostické skupiny. Tato centra by měla vznikat buďto institucionálně (v rámci existujících nebo navrhovaných center obvykle při fakultních nemocnicích) nebo „virtuálně“ (tj. funkční centra daná institucionalizovanou spoluprací různých pracovišť)
- Doporučené postupy v diagnostice a léčbě (včetně postupů v ošetřovatelství) – analýza stávajících, návrh potřebných standardů a jejich postupné zpracování s pravidelným vyhodnocováním efektu léčby
- Sekundární prevence u pacientů se vzácnými onemocněními – vypracování odborného doporučení pro dispenzarizaci vybraných skupin vzácných onemocnění
- Spolupráce všech zainteresovaných stran (odborníci – lékaři, zdravotní pojišťovny, SÚKL, MZ) na zajištění účelné farmakoterapie v návaznosti na mezinárodně uznávané standarty
- Problematika „orphan drugs“ ve smyslu zlepšení dostupnosti a efektivity péče, evidence spotřeby léčiv, monitoring efektivity léčby a sledování nákladů na léčbu.
- Katalogizace ostatních léčiv, která pacienti se vzácným onemocněním potřebují a která nejsou hrazena z veřejného zdravotního pojištění.

DIRECTIVES

**DIRECTIVE 2011/24/EU OF THE EUROPEAN PARLIAMENT AND OF THE COUNCIL
of 9 March 2011
on the application of patients' rights in cross-border healthcare**

THE EUROPEAN PARLIAMENT AND THE COUNCIL OF THE EUROPEAN UNION,

Having regard to the Treaty on the Functioning of the European Union, and in particular Articles 114 and 168 thereof,

- (3) The health systems in the Union are a central component of the Union's high levels of social protection, and contribute to social cohesion and social justice as well as to sustainable development. They are also part of the wider framework of services of general interest.

Having regard to the proposal from the Commission,

Having regard to the opinion of the European Economic and Social Committee (1),

Having regard to the opinion of the Committee of the Regions (2),

Acting in accordance with the ordinary legislative procedure (3),

Whereas:

- (1) According to Article 168(1) of the Treaty on the Functioning of the European Union (TFEU), a high level of human health protection is to be ensured in the definition and implementation of all Union policies and activities. This implies that a high level of human health protection is to be ensured also when the Union adopts acts under other Treaty provisions.

- (2) Article 114 TFEU is the appropriate legal basis since the majority of the provisions of this Directive aim to improve the functioning of the internal market and the free movement of goods, persons and services. Given that the conditions for recourse to Article 114 TFEU as a legal basis are fulfilled, Union legislation has to rely on this legal basis even when public health protection is a decisive factor in the choices made. In this respect,

Article 114(3) TFEU explicitly requires that, in achieving harmonisation, a high level of protection of human health is to be guaranteed taking account in particular of any new development based on scientific facts.

- (4) Notwithstanding the possibility for patients to receive cross-border healthcare under this Directive, Member States retain responsibility for providing safe, high quality, efficient and quantitatively adequate healthcare to citizens on their territory. Furthermore, the transposition of this Directive into national legislation and its application should not result in patients being encouraged to receive treatment outside their Member State of affiliation.

- (5) As recognised by the Council in its Conclusions of 1-2 June 2006 on Common values and principles in European Union Health Systems (4) (hereinafter the 'Council Conclusions') there is a set of operating principles that are shared by health systems throughout the Union. Those operating principles are necessary to ensure patients' trust in cross-border healthcare, which is necessary for achieving patient mobility as well as a high level of health protection. In the same statement, the Council recognised that the practical ways in which these values and principles become a reality vary significantly between Member States. In particular, decisions about the basket of healthcare to which citizens are entitled and the mechanisms used to finance and deliver that healthcare, such as the extent to which it is appropriate to rely on market mechanisms and competitive pressures to manage health systems, must be taken in the national context.

any reason relating to professional qualifications. This Directive should be without prejudice to Directive 2005/16/EC.

- (51) The Commission should encourage cooperation between Member States in the areas set out in Chapter IV of this Directive and may, in accordance with Article 168(2) TFEU, take, in close contact with the Member States, any useful initiative to facilitate and promote such cooperation. In that context, the Commission should encourage cooperation in cross-border healthcare provision at regional and local level, particularly by identifying major obstacles to collaboration between healthcare providers in border regions, and by making recommendations and disseminating information and best practices on how to overcome such obstacles.

- (52) The Member State of affiliation may need to receive confirmation that the cross-border healthcare will be, or has been, delivered by a legally practising health professional. It is therefore appropriate to ensure that information on the right to practise contained in the national or local registers of health professionals, if established in the Member State of treatment, are, upon request, made available to the authorities of the Member State of affiliation.

- (53) Where medicinal products are authorised within a Member State and have been prescribed in that Member State by a member of a regulated health profession within the meaning of Directive 2005/16/EC for an individual named patient, it should, in principle, be possible for such prescriptions to be medically recognised and for the medicinal products to be dispensed in another Member State in which the medicinal products are authorised. The removal of regulatory and administrative barriers to such recognition should be without prejudice to the need for appropriate agreement of the patient's treating physician or pharmacist in every individual case, if this is warranted by protection of human health and is necessary and proportionate to that objective. The recognition of prescriptions from other Member States should not affect any professional or ethical duty that would require pharmacists to refuse to dispense the prescription. Such medical recognition should also be without prejudice to the decision of the Member State of affiliation regarding the inclusion of such medicinal products among the benefits covered by the social security system of affiliation. It should further be noted that the reimbursement of medicinal products is not affected by the rules on mutual recognition of prescriptions, but covered by the general rules on reimbursement of cross-border healthcare in Chapter III of this Directive. The implementation of the principle of recognition should be facilitated by the adoption of measures necessary for safeguarding the safety of a patient, and avoiding the misuse or confusion of medicinal products. These measures should include the adoption of a non-exhaustive list of elements to be

prescriptions, as long as this does not prevent prescriptions from other Member States that contain the common list of elements from being recognised. The recognition of prescriptions should also apply for medical devices that are legally placed on the market in the Member State where the device will be dispensed.

- (54) The Commission should support the continued development of European reference networks between healthcare providers and centres of expertise in the Member States. European reference networks can improve the access to diagnosis and the provision of high-quality healthcare to all patients who have conditions requiring a particular concentration of resources or expertise, and could also be focal points for medical training and research, information dissemination and evaluation, especially for rare diseases. This Directive should therefore give incentives to Member States to reinforce the continued development of European reference networks. European reference networks are based on the voluntary participation of their members, but the Commission should develop criteria and conditions that the networks should be required to fulfil in order to receive support from the Commission.

- (55) Rare diseases are those that meet a prevalence threshold of not more than five affected persons per 10 000, in line with Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products (5), and they are all serious, chronic and often life threatening. Some patients affected by rare diseases face difficulties in their quest for a diagnosis and treatment to improve their quality of life and to increase their life expectancy, difficulties which were also recognised by the Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (6).

- (56) Technological developments in cross-border provision of healthcare through the use of ICTs may result in the exercise of supervisory responsibilities by Member States being unclear, and can thus hinder the free movement of healthcare and give rise to possible additional risks to health protection. Widely different and incompatible formats and standards are used for provision of healthcare using ICTs throughout the Union, creating both obstacles to this mode of cross-border healthcare provision and possible risks to health protection. It is therefore necessary for Member States to aim at interoperability of ICT systems. The deployment of health ICT systems, however, is entirely a national competence. This Directive therefore should recognise the importance of the work on interoperability and respect the division of competences by providing for the Commission and Member States to work together on developing measures which are not legally binding but provide additional tools that are available to Member States to facilitate greater interoperability of

www.eurordis.org



Inventory of Access and Prices of Orphan Drugs across Europe:

**A Collaborative Work between
National Alliances on Rare Diseases & Eurordis**

Yann Le Cam
Chief Executive Officer, EURORDIS

Vice Chair, EU Committee of Experts on Rare Diseases (EU CERD)
Past-Vice-Chair, Committee Orphan Medicinal Products (COMP), EMA

Access to care in the current context

- Each European country faces economic difficulties
- There is a temptation to stop and even reduce the improvements obtained for patients with rare diseases

Orphan Drugs are the ideal scape goat:

- Some Orphan Drugs are individually expensive - true
- Some Orphan Drugs are actually profitable - good but also
 - “Pharma Industries are bad boys”
 - “RD Patient Organisations are communitarian lobbyists”
- Some unethical positions expressed by few policy makers and academic leaders

Protecting Orphan Drugs

- We must defend this innovative process of drug development
 - From a ‘Justice’ point of view
 - As a pilot for innovation & access to innovation
- We must struggle against misconceptions about ODs
 - “The most profitable sector in pharma”
 - “The tsunami of ODs” – refer to EURORDIS’s counter analysis
 - “The “Glivec” precedent as the “orphan blockbuster”
 - “OD are not accurately evaluated”.....

**Inventory of the real-life situation of European
Patients with respect to ODs**

**Discuss strategies to improve overall access for
European Patients to ODs**

Děkuji vám za pozornost !



Milan.Macek.Jr@LFmotol.cuni.cz



European Commission Research & Innovation - Health

European Commission > Research > Health > Events



Home What's new ? Policy issues Ongoing EU research projects Previous framework programmes e-Library Calls for Proposals

Events



European Perspectives in Personalised Medicine Sessions & Speakers

Square-Brussels Meeting Centre, Brussels, Mont des Arts,
1000 Brussels, Belgium 12-13 May 2011

Thursday 12 May

09:00-10:30 - Official conference opening and keynote session



11:00-13:00 - Session 1: R&D - the basics

14:30-16:00 - Session 2: Biomarkers in personalised medicine

16:30-18:00 - Session 3: The tests in human - clinical aspects and clinical research

Friday 13 May

08:30-10:00 - Keynote session

10:30-12:00 - Session 4: Towards the market and patients - approval process

13:00-14:30 - Session 5: Uptake in healthcare - post approval process

14:45-16:00 - Session 6: In the clinic – practitioner and patient perspectives

16:00-16:30 - Closing Session



http://ec.europa.eu/research/health/events-06-session-speakers_en.html