



## HODNOTIACA SPRÁVA

o plnení aktivít vyplývajúcich z akčného plánu Národného programu rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike za kalendárny rok 2020 - úloha B.2. uznesenia vlády SR č. 671 zo dňa 09. 12. 2015, úloha č. B.2 uznesenia vlády SR č. 148 zo dňa 11. 04. 2018 a úloha č. B.2 uznesenia vlády SR č. 724 zo dňa 18. 11. 2020.  
(informatívny charakter)

Akčný plán (príloha č. 1) bol koncipovaný na báze 9 základných priorít. K jeho aktualizácii na rok 2020 došlo na podklade plnenia uznesenia vlády SR č. 671 zo dňa 09. 12. 2015. V roku 2020 sa podarilo vyčerpať z vyčlenených finančných prostriedkov zo štátneho rozpočtu Ministerstva zdravotníctva SR na plnenie akčného plánu:

**1. 15 000,00 EUR** - na pokrytie nákladov súvisiacich s plnením **úlohy č. 6.1** v znení:

Podpora registra dedičných, genetických a zriedkavých chorôb, ktorý je súčasťou Národného registra vrodených chýb a zapojenie ďalších expertíznych centier do hlásení do registra dedičných, genetických a zriedkavých chorôb (realizácia pilotného projektu v spolupráci s NCZI).

### Špecifikácia úlohy/projektu, zdôvodnenie:

Do projektu zriedkavých chorôb v roku 2020 (projekt ZCH\_2020) boli zapojené negenetické pracoviská, z ktorých väčšina je súčasťou národnej „siete“ expertíznych pracovísk. Cieľom projektu bolo pokračovanie najmä v retrospektívnom elektronickom hlásení pacientov s príslušnou ZCH v SR do Národného registra dedičných, genetických a zriedkavých chorôb v rámci Národného registra vrodených chýb. Dopĺňajú sa tým hlásenia pacientov so ZCH vyplývajúce zo zákona č. 153/2013 Z. z. o národnom zdravotníckom informačnom systéme a o zmene a doplnení niektorých zákonov a príslušnej vyhlášky č. 74/2014 Z. z., ktorou sa ustanovuje zoznam hlásení do národných zdravotných registrov, ich charakteristiky, podrobnosti o obsahu národných zdravotných registrov, postupe, metódach, okruhu spravodajských jednotiek a lehotách hlásení do národných zdravotných registrov. Postupné získavanie čo najvalidnejších počtov pacientov s príslušnou ZCH v SR do virtuálneho registra ZCH je pre manažment pacientov so ZCH prínosom.

V roku 2020 sa v rámci projektu podarilo prostredníctvom 12 zapojených externých dohodárov (11 lekárov, 1 „nelekár“) zo 7 slovenských nemocníc nahlásiť do predmetného registra ďalších **1 768** prípadov so ZCH. Ďalších 1412 prípadov so ZCH (najmä novodiagnostikovaných) pribudlo do registra na základe zákonnej povinnosti prostredníctvom genetikov (nezapojení v roku 2020 do projektu).

Na základe usmernenia pripraveného pred zahájením projektu, sa suma za 1 hlásenie prípadu ZCH externým dohodárom určila na 6 Eur brutto. Z celkovej sumy 15 000 Eur boli financované: hlásenky k ZCH (9744,00 EUR), odvody zamestnávateľa na zamestnanca (dohodára - 2866,50 EUR), náklady na prevádzku NCZI (podľa Kontraktu MZ SR a NCZI – 1500,00 EUR), suma za organizačno-metodické zabezpečenie (3 interní NCZI-dohodári – 579,49 EUR) a čiastka pre externého dohodára-analytika (310,00 EUR).

**2. 7 981,00 EUR** – na pokrytie nákladov súvisiacich s plnením **úlohy č. 9.2** v znení:

Podpora rozvíjajúcich sa aktivít pracovísk zapojených ako „affiliated partners“ do ERN a aktivít pracovísk prihlásených ako „full member“ do ERN, v zmysle napĺňania ich činnosti v SR, podľa ich požiadaviek a realizovateľných možností podpory zo strany MZSR, napríklad:

- finančná podpora zamestnanca nemocnice realizujúceho administratívne pokrytie pracoviska zapojeného do projektu ERN.

Vyššie uvedenou sumou bolo podporených 8 zamestnancov zo 4 slovenských zdravotníckych zariadení (NÚDCH, NÚSCH, UNB, FN Martin), ktorí administratívne zastrešovali slovenské pracoviská v projekte ERN v roku 2020.

Splnené aktivity akčného plánu bez finančnej podpory za rok 2020 v rámci úloh č.:

**1.3** Priebežné informácie o výsledkoch hlásení pacientov so ZCH do registrov NCZI (register dedičných genetických a zriedkavých chorôb, hlásenia z expertíznych centier)

Za rok 2020 sa dohlásilo takmer 3200 prípadov ďalších osôb so ZCH. V rámci financovaného projektu – Projekt ZCH 2020 išlo o 1768 osôb hlásených z expertíznych pracovísk (hlásenka\_ZCH II); 1 412 osôb bolo hlásených od genetikov (tí v roku 2020 hlásili iba podľa zákona na inej samostatnej hlásenke, čiže bez platby). Obe hlásenky tvoria základné 2 zdroje zberu údajov o osobách so ZCH (spolu s ďalším, a to najmä registrom neuromuskulárnych chorôb, v ktorom sa v roku 2021 intenzívne zadávajú retrospektívne prípady iných ZCH/myastenia gravis), aby sa údaje o ZCH kompletizovali z viacerých zdrojov do tzv. Virtuálneho registra ZCH.

**2.1** 9. Programová konferencia „Zriedkavé choroby v SR – vzdelávanie“ – online formou

**2.2** Analýza vzdelávania v problematike ZCH a návrhy na jeho rozšírenie

Zvedenie voliteľných predmetov „Patológia ZCH a Farmakológia ZCH“ včlenených do výučby v akademickom roku 2020/2021 na Farmaceutickej fakulte UK Bratislava

**3.2** Priebežné analýzy dostupnosti najnovšej liečby pre pacientov so ZCH

V roku 2020 bolo v EU registrovaných Európskou liekovou agentúrou 22 liekov zo štatútom orphan - OMP. Do slovenského úhradového systému sa podarilo vstúpiť štyrom, všetky tieto boli registrované zo strany EMA v rokoch (2012 - 2018). Polovica týchto liekov patrí do ATC skupiny L (L04AX08 - ALofisel, L01XX50 Ninlaro). Ostatné dva lieky sú určené na liečbu hemofílie a malabsorbcie pri syndróme krátkeho čreva (B02BD04 - Idelvion, A16AX08 - Revestive). Pretrváva tak aktuálny stav, kedy na slovenskom trhu je dostupná menej ako polovica OMP. Niektoré OMP sa na slovenský trh dostávajú až potom, čo svoj orphan štatút stratia. V roku 2020 vstúpil do úhradového systému aj liek Orkambi, ktorý bol oficiálne

registrovaný v EÚ v roku 2015 ako OMP. Aktuálne však už existujú nové lieky na cystickú fibrózu, ktoré preukázali signifikantný benefit voči Orkambi. Orkambi už OMP nie je.

**4.1 Aktualizácia Odporúčania pre lekársku genetiku k indikovaniu prenatálnych genetických testov na podklade výsledkov prenatálneho skríningu vroděných vývojových chýb s potenciálom prenatálnej liečby**

Ak sa prenatálna liečba aplikuje, tak v individuálnych prípadoch a je viazaná na prenatálnu diagnostiku takéhoto stavu individuálne.

**4.2 Analýza stavu realizovaného novorodeneckého skríningu v roku 2019 formou písomnej informácie zo SCN SR**

Výročná správa za rok 2019 je dostupná na webovej stránke SCN:

[http://www.detskanemocnica.sk/Data/Sites/1/userfiles/7/scn-sr/sprava2019\\_1s.pdf](http://www.detskanemocnica.sk/Data/Sites/1/userfiles/7/scn-sr/sprava2019_1s.pdf)

**5.1 Analýza plánov výskumu MZ SR v oblasti ZCH**

V plánoch výskumu podporovaného MZ SR sa otázka zriedkavých chorôb nerealizuje samostatne, ale problematika je parciálne súčasťou iných úloh (výskumných projektov).

**8.1 Implementácia európskych odporúčaní v oblasti ZCH**

Realizované v rámci koncepcie NP 2030 a AP 2021-2022 z európskej aktivity RARE 2030 a pokračuje po získaní definitívnych odporúčaní v roku 2021.

**Príloha č. 1** - Akčný plán na rok 2020 Národného programu rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike na obdobie rokov 2016-2020

**Akčný plán na rok 2020 Národného programu rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike na obdobie rokov 2016 – 2020 podľa 9 základných priorít:**

- **Rozvíjanie informovanosti verejnosti o problematike zriedkavých chorôb**
- **Rozširovať vzdelávanie odbornej verejnosti o problematike zriedkavých chorôb**
- **Rozširovať a zvyšovať kvalitu diagnostiky, liečby a starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami**
  - **Podpora skríningu zriedkavých chorôb a prevencie zriedkavých chorôb**
    - **Podpora vedy a výskumu v oblasti zriedkavých chorôb**
  - **Zber údajov o pacientoch so zriedkavými chorobami a podpora registra zriedkavých chorôb**
  - **Starostlivosť o kvalitu života sociálne začlenenie pacientov so zriedkavou chorobou**
- **Medzirezortná spolupráca v oblasti zriedkavých chorôb a činnosť Komisie Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky pre zriedkavé choroby**
  - **Zahraničná spolupráca v oblasti zriedkavých chorôb**

Aktualizácia akčného plánu Národného programu rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v Slovenskej republike na obdobie rokov 2016 – 2020 na rok 2020 vyplýva z praktického plnenia Národného programu.

Priorita	Úloha	Výstupy/ indikátory	Gestor/ organizátor	Spolupracujúce subjekty	Financovanie/ predpoklad	Predpokladané finančné krytie (v EUR)
						rok 2020
1. Rozvíjať informovanosť verejnosti o problematike ZCH	1.1. Informovanie odbornej a laickej verejnosti o ZCH	médiá, kampane, zbierky a aukcie, diskusné fóra, semináre, prednášky, letáky	MZ SR	Komisia MZ SR pre ZCH, ÚDZS, SAZCH	MZ SR	<p style="text-align: center;"><b>3 000</b></p> <p>Propagácia ERN:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- výroba a distribúcia propagačného materiálu o ERN (letáky, brožúry,...) prostredníctvom MZ SR v spolupráci s komisiou MZ SR pre ZCH na všetky pracoviská v Národnom zozname pracovísk pre zriedkavé choroby a do odborných spoločností súvisiacich s odbornými pracoviskami v Národnom zozname</li> <li>- propagácia informácií o ERN prostredníctvom iných foriem (prednášky, diskusné fóra, semináre,...)</li> <li>- Aktualizácia informácií o ERN na webovej stránke MZ SR, ÚDZS, SAZCH,...</li> </ul>
	1.2. Internetová stránka SAZCH	Internetové stránky	SAZCH	EURORDIS, Komisia MZ SR pre ZCH	MZ SR	<p style="text-align: center;">0</p> <p>Podpora prevádzky internetovej stránky SAZCH od MZ SR</p>

	1.3. Internetová stránka NCZI	Internetové stránky, informácie k ZCH,	Komisia MZ SR pre ZCH/NCZI	Komisia MZ SR pre ZCH/NCZI	MZ SR	0  Priebežné informácie o výsledkoch hlásení pacientov so ZCH do registrov NCZI ( register dedičných genetických a zriedkavých chorôb, hlásenia z expertíznych centier)
	1.4. Orphanet Slovakia	aktualizácia slovenskej verzie stránky, masmediálna prezentácia, podpora používania stránky, zapojenie sa do hlavných aktivít Orphanet-u,...	Komisia MZ SR pre ZCH MZ SR NÚDCH BA	Komisia MZ SR pre ZCH	MZ SR	0  Podpora aktualizácie a prevádzky slovenskej verzie internetovej stránky, masmediálna prezentácia, zapojenie sa do hlavných aktivít Orphanet-u,...
	1.5. Informačné zdroje pre verejnosť k novorodeneckému a selektívnemu skríningu v SR	Informačné zdroje	SCN SR	SCN SR	MZ SR	

	1.6. Helpline ZCH podľa smernice EÚ o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti, rozvoj cezhraničnej starostlivosti	Helpline ZCH	ÚDZS, MZ SR	OS, SAZCH		0	Analýza implementácie Smernice EÚ z roku 2011 smernice EÚ o uplatňovaní práv pacientov pri cezhraničnej zdravotnej starostlivosti, rozvoj cezhraničnej starostlivosti
<b>2. Rozširovať vzdelávanie odbornej verejnosti o ZCH</b>	2.1. Programová konferencia „Zriedkavé choroby v SR – vzdelávanie“	Slovenská konferencia o zriedkavých chorobách, hodnotiaca aktuálne výsledky v SR	Komisia MZ SR pre ZCH, OS	SLS, SSLG, SLK, NCZI, LF	MZ SR	0	Podpora realizácie Slovenskej konferencie o zriedkavých chorobách vrátane podpory prezentácie výsledkov expertíznych pracovísk na 9. konferencii v Bratislave
	2.2. Podpora implementácie vzdelávania v oblasti ZCH v rámci špecializačného štúdia v príslušných špecializačných	Analýza vzdelávania o ZCH	Komisia MZ SR pre ZCH	Vzdelávacie ustanovizne, ktoré uskutočňujú príslušné akreditované špecializačné študijné programy		0	Analýza vzdelávania v problematike ZCH a návrhy na jeho rozšírenie

	h študijných programoch					
<b>3. Rozširovať a skvalitňovať diagnostiku, liečbu a starostlivosť o pacientov so ZCH</b>	3.1. Podpora a rozvoj zdravotnej starostlivosti – vývoj expertíznych pracovísk pre ZCH v SR	1 – 2 plnohodnotné národné expertízne pracoviská pre ZCH v SR	MZSR/ poskytovateľ zdravotnej starostlivosti	Komisia MZ SR, OS, ZP, SLK, LF, SAZCH, ÚDZS	MZ SR na základe verejnej výzvy za účelom poskytnutia dotácie podľa § 2 ods. 1 písm. d) zákona č. 525/2010 Z. z. o poskytovaní dotácií v pôsobnosti Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky v znení neskorších predpisov na podporu realizácie jednotlivých aktivít v rámci schválených národných programov	0  Zlepšenie materiálo-technického vybavenia pracovísk zaoberajúcich sa zriedkavými chorobami



	3.2. Dostupnosť kvalitnej liečby pre pacientov so ZCH	Priebežná aktualizácia zoznamu dostupných liekov pre ZCH a spolupráca na vypracovaní odborného usmernenia pre liečbu pacientov so ZCH	MZ SR	ŠUKL, ÚDZS, ZP, FaFUK, Asociácie výrobcov/dodá vateľov liekov pre zriedkavé choroby („Orphandrugs “) a zdravotníckych pomôcok		0  Priebežné analýzy dostupnosti najnovšej liečby pre pacientov so ZCH
<b>4. Skrining a prevencia ZCH</b>	4.1. Prenatálny skrining a prenatálna diagnostika ZCH	Návrhy na aktualizáciu odborného usmernenia	MZ SR	SLS, SSLG, SGPS, ZP		0  Aktualizácia Odporúčania pre lekársku genetiku k indikovaniu prenatálnych genetických testov na podklade výsledkov prenatálneho skriningu vrodených vývojových chýb s potenciálom prenatálnej liečby

<p>4.2. Rozšírenie a skvalitnenie selektívneho skrínungu v SR (napr.: o DMP)</p>	<p>V súvislosti so splnením tejto úlohy v roku 2017 sa sústreďíme na rozvoj sekundárneho skrínungu a organizáciu diagnostiky a liečby DMP</p>	<p>MZ SR</p>	<p>SCN SR, OS, ZP</p>	<p>MZ SR na základe verejnej výzvy za účelom poskytnutia dotácie v zmysle § 2 ods. 1 písm. d) zákona č. 525/2010 Z. z. o poskytovaní dotácií v pôsobnosti Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky na podporu realizácie jednotlivých aktivít v rámci schválených národných programov</p>	<p>0</p> <p>Analýza stavu realizovaného novorodeneckého skrínungu v roku 2019 formou písomnej informácie zo SCN SR</p>
<p>4.3. Prepojenie SCN SR s laboratóriom DMP v DFN</p>	<p>Nákup a doplnenie vybavenia na zriadenie laboratória DMP v DFN</p>	<p>SCN SR</p>	<p>MZ SR, OS, ZP</p>	<p>MZ SR na základe Verejnej výzvy za účelom poskytnutia dotácie v</p>	

	Banská Bystrica	Banská Bystrica			zmysle § 2 ods. 1 písm. d) zákona č. 525/2010 Z. z. o poskytovaní dotácií v pôsobnosti Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky na podporu realizácie jednotlivých aktivít v rámci schválených národných programov	
	4.4. Organizácia zdravotnej starostlivosti, nadväzujúca na novorodenecký skrining	Workshopy k spracovaniu záväzných pravidiel komplexnej starostlivosti o pacientov, vybraných novorodeneckým skriningom – vypracovanie	MZ SR	SCN SR, OS, ZP		

		odborného usmernenia pre všetky druhy skrúningov ZCH				
	4.5. Archív vzoriek suchej kvapky krvi v SCN SR	Archív vzoriek suchej kvapky krvi v SCN SR	SCN SR		MZ SR	
<b>5. Podpora vedy a výskumu v oblasti ZCH</b>	5.1. Rezortný výskum v oblasti ZCH – implementácii a nových technológií (napr.: technológie arrayCGH a NGS) do klinickej praxe diagnostiky ZCH	Podpora aplikovaného výskumu v rámci grantovej schémy na rezortnej úrovni, t.j. podpora výskumných projektov, zameraných na problematiku ZCH	MZ SR	Komisia MZ SR pre ZCH, Vedecká rada MZ SR, SLS, OS	MZ SR na základe Verejnej výzvy za účelom poskytnutia dotácie v zmysle § 2 ods. 1 písm. a) zákona č. 525/2010 Z. z. o poskytovaní dotácií v pôsobnosti Ministerstva zdravotníctva Slovenskej	0  Analýza plánov výskumu MZ SR v oblasti ZCH

					republiky na podporu výskumu a vývoja v oblasti zdravotníctva	
5.2. Rezortný výskum v oblasti ZCH onkologických chorôb – implementáci a nových technológií (napr.: technológie arrayCGH a NGS) do klinickej praxe diagnostiky ZCH	Podpora aplikovaného výskumu v rámci grantovej schémy na rezortnej úrovni, t.j. podpora výskumných projektov, zameraných na problematiku ZCH vo vzťahu k onkologickým chorobám	MZ SR	Komisia MZ SR, Vedecká rada MZ SR, SLS, OS, onkogenetické pracoviská	MZ SR na základe Verejnej výzvy za účelom poskytnutia dotácie v zmysle § 2 ods. 1 písm. a) zákona č. 525/2010 Z. z. o poskytovaní dotácií v pôsobnosti Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky na podporu výskumu a	0	Analýza plánov výskumu MZ SR v oblasti onkologických ZCH

					vývoja v oblasti zdravotníctva	
	5.3. Národná podpora vedy a výskumu v oblasti ZCH	Podpora zapojenia SR do výskumných projektov pre ZCH v EÚ	MZ SR	Komisia MZSR pre ZCH, výskumné agentúry, APVV, VEGA, SAV	MZ SR	0 Analyzovať plány výskumu ZCH v SR a zapojenie do európskych projektov
<b>6. Zber údajov o pacientoch so ZCH a podpora registra dedičných, genetických a zriedkavých chorôb</b>	6.1. Projekt virtuálneho národného registra dedičných, genetických a zriedkavých chorôb vypracovaný na základe spolupráce NCZI a OS	Realizácia pilotného projektu	MZ SR/ NCZI	OS, SLS	MZ SR	<b>15 000</b>  Podpora registra dedičných, genetických a zriedkavých chorôb, ktorý je súčasťou Národného registra vrozených chýb a najmä zapojenie ďalších expertíznych centier do hlásení do registra dedičných, genetických a zriedkavých chorôb
<b>7. Starostlivosť o kvalitu života a sociálne začlenenie pacientov so ZCH</b>	7.1. Podpora činnosti PO na lokálnej a národnej úrovni, zvyšovanie povedomia	Internetové portály, Médiá (elektronické i printové), Semináre, Prednášky, Občasníky,	SAZCH, PO	Komisia MZ SR, OS		0  Podpora činnosti PO v oblasti prepojenia zdravotných a sociálnych služieb pre pacientov so ZCH

<b>(podpora a posilnenie PO pre ZCH v SR)</b>	laickej a aj odbornej verejnosti	Letáky, Rekondičné pobyty spojené so vzdelávaním, Workshopy (príklady dobrej praxe)				
	7.2. Podpora činnosti na medzinárodnej úrovni, medzinárodná spolupráca	Účasť SAZCH v Komisii MZ SR pre ZCH	SAZCH	PO, Komisia MZ SR, EURORDIS, OS, LF, FaFUK		
<b>8. Medzirezortná spolupráca v problematike ZCH a rezortná komisia</b>	8.1. Koordinácia plnenia aktivít v rámci rezortných akčných plánov na obdobie rokov 2016 – 2020	Činnosť Komisie MZ SR v nadväznosti na zasadnutia európskych organizácií pre ZCH	MZ SR	Komisia MZ SR		0  Implementácia európskych odporúčaní v oblasti ZCH

<p><b>9. Zahraničná spolupráca v oblasti ZCH</b></p>	<p>9.1. Podpora medzinárodnej spolupráce v oblasti ZCH</p>	<p>Účasť členov Komisie MZ SR, príp. aj iných špecialistov na rozhodujúcich medzinárodných aktivitách</p>	<p>Komisia MZ SR pre ZCH</p>	<p>Komisia MZ SR, OS, SAZCH, NCZI, WHO</p>	<p>MZ SR</p>	<p>0</p> <p>Podpora komisie MZ SR pre zriedkavé choroby a organizácií v oblasti ZCH v rámci realizácie pracovných aktivít v oblasti ZCH (napríklad: zapojenie expertíznych pracovísk do ERN, významné európske workshopy, európske aktivity v oblasti ZCH, podľa aktualizácie aktivít, medzinárodné konferencie,...)</p>
	<p>9.2 Podpora pracovísk pre ZCH za účelom zapojenia do ERN alebo podpory činnosti pracovísk zapojených do ERN</p>	<p>zapojenie Slovenských pracovísk do ERN, financovanie parciálnych aktivít pracovísk zapojených v ERN</p>	<p>MZ SR, Komisia MZ SR</p>	<p>Komisia MZ SR</p>	<p>MZ SR</p>	<p><b>8 000</b></p> <p>Podpora rozvíjajúcich sa aktivít pracovísk zapojených ako „affiliated partners“ do ERN a aktivít pracovísk prihlásených ako „full member“ do ERN, v zmysle naplňania ich činnosti v SR, podľa ich požiadaviek a realizovateľných možností podpory zo strany MZSR, napríklad:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- finančná podpora zamestnanca nemocnice realizujúceho administratívne pokrytie pracoviska zapojeného do projektu ERN</li> <li>- finančná podpora pre účasť zástupcov zapojených pracovísk v ERN na školeniach, mítingoch, workshopoch v rámci príslušnej ERN</li> </ul>



						<p>Predpokladané finančné prostriedky potrebné na plnenie aktivít vyplývajúcich z akčného plánu na rok 2020</p> <p><b>26.000,00 EUR</b></p>

**Vysvetlivky k uvedeným skratkám:**

**ArrayCGH** Array komparatívna genómová hybridizácia

**APVV** Agentúra na podporu výskumu a vývoja

**CEG RD** Commission Expert Group on Rare Diseases (Expertná pracovná skupina Komisie pre zriedkavé choroby)

**NÚDCH BA** Národný Ústav detských chorôb Bratislava, II. detská klinika

**DMP** Dedičné metabolické poruchy

**EURORDIS** European Organisation for Rare Diseases (Európska mimovládna aliancia patientských organizácií a jednotlivcov so zriedkavými chorobami)

**ERN** European Reference Networks (Európske referenčné siete)

**FaFUK** Farmaceutická fakulta Univerzity Komenského v Bratislave

**FNsP FDR BB** Fakultná nemocnica s poliklinikou F. D. Roosevelta Banská Bystrica

**Komisia MZ SR** Komisia Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky pre zriedkavé choroby (Rare Diseases – RD)

**LF** Lekárske fakulty

**MZ SR** Ministerstvo zdravotníctva Slovenskej republiky

**NCZI** Národné centrum zdravotníckych informácií

**NGS** Next generation sequencing

**ORPHANET** The reference portal for information on rare diseases and orphan drugs (Európsky informačný portál o zriedkavých chorobách a liekoch pre zriedkavé choroby)

**OS** Odborné spoločnosti  
**POP** Pacientské organizácie  
**SAV** Slovenská akadémia vied  
**SAZCH** Slovenská aliancia zriedkavých chorôb  
**SCN SR** Skriningové centrum novorodencov v Slovenskej republike  
**SGPS** Slovenská gynekologicko-pôrodnická spoločnosť  
**SLK** Slovenská lekárska komora  
**SLS** Slovenská lekárska spoločnosť  
**SSLG** Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky  
**ŠUKL** Štátny ústav pre kontrolu liečiv  
**ÚDZS** Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou  
**VEGA** je vedecká grantová agentúra Ministerstva školstva, vedy, výskumu a športu Slovenskej republiky (MŠVVaŠ SR) a Slovenskej akadémie vied (SAV)  
**ZCH** RareDiseases (Zriedkavé choroby)  
**ZP** Zdravotné poisťovne