



## 29. února je Den vzácných onemocnění

Tisková zpráva

V Praze dne 25. 2. 2020

### Kvalita léčby vzácných onemocnění záleží na štěstí. A to by se mělo změnit

Jsou nemoci, na které se často přijde až po mnoha letech, někdy i náhodou. Jiné se daří diagnostikovat rychle. U některých chorob je vcelku jasná prognóza i pravděpodobný vývoj, u mnoha diagnóz ovšem není jasné, co pacienta čeká, jak se budou příznaky vyvíjet ani jak správně léčit. Pro několik nemocí existují specializovaná centra, kde se dostane části pacientů špičkové péče, jiní pacienti se stejnou diagnózou obcházejí lokální ambulance, kde jim lékaři nedokážou účinně pomoci. Pro většinu vzácných nemocí však žádná specializovaná centra neexistují. Liší se úroveň péče i její výsledky: kvalita života nebo věk, kterého se pacienti dožívají. A to by se mělo změnit.

„Jako vzácné se označuje onemocnění, které se vyskytuje u méně než 5 lidí z deseti tisíc. Jde tedy maximálně o pár stovek pacientů s jednou vzácnou diagnózou v celé ČR. Jenže to není marginální problém. Vzácných onemocnění jsou tisíce, takže celkem postihují asi 5 % obyvatel,“ říká Anna Arellanesová, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO).

Řešením, jak zvýšit kvalitu péče a zajistit její dostupnost pro všechny pacienty se všemi možnými vzácnými onemocněními, je zavedení sítě specializovaných center. „Komplexní péče ve specializovaných centrech je pro nás velmi důležitá, lékaři v běžných ambulancích nemohou mít s našimi nemocemi dostatek zkušeností, a to má samozřejmě veliký vliv na kvalitu péče i rychlost stanovení diagnózy. Navíc je zapotřebí zajistit návaznost mezi jednotlivými lékařskými specializacemi. Vzácná onemocnění obvykle postihují různé orgány, takže potřebujete třeba hlavně neurologa, ale k tomu i kardiologa a pneumologa. Také lékaři těchto navazujících specializací ovšem musejí být s vaší diagnózou dobře seznámeni. K tomu se přidává potřeba dalších služeb, psychologické podpory, fyzioterapie, paliativní péče... Něco takového prostě bez center nejde zvládnout, říká Anna Arellanesová. „O zavedení center usilujeme už velmi dlouho. Teď se snad už hýbeme z místa,“ dodává.

Ministerstvo zdravotnictví spustilo loni pilotní projekt, ve kterém na příkladu pěti oblastí vybraných vzácných onemocnění zjišťuje, jak by měla být péče zorganizována a kolik bude stát.

*„Co nás trápí je velká nerovnost v kvalitě péče a léčby. Kdo má štěstí, existuje pro něj specializované centrum a vysoce kvalitní péče. Když má dvakrát štěstí, centrum nejen existuje, ale má pro něj i místo. A když má štěstí i potřetí, zrovna pro něj existuje léčba. Myslím, že organizace zdravotnictví by měla tyto nerovnosti pomáhat překonávat, ne vytvářet.“*

Zásadním problémem ovšem je, že bude nutné pokrýt velké množství diagnóz i velké množství pacientů. A také zajistit systematickou spolupráci se zahraničními odborníky tak, aby se nově získávané zkušenosti a poznatky z léčby co nejrychleji dostávaly do praxe.

„V oblasti vzácných onemocnění nám velice pomáhá Evropská unie. Evropská komise v roce 2017 spustila projekt Evropských referenčních sítí (ERN). Tyto sítě propojují špičková pracoviště po celé Evropě podle diagnostických skupin. V jejich rámci mohou lékaři spolupracovat třeba při hledání diagnózy nebo při stanovování optimálního postupu léčby. Stejný model, tedy rozdělení jednotlivých vzácných onemocnění do diagnostických skupin, by měl sledovat i vznik sítě center v ČR. Cílem je, aby byla pokryta všechna onemocnění a nedocházelo k tomu, že pacienti bloudí systémem a nemohou najít odpovídající péči,“ vysvětluje Anna Arellanesová.

V současné době jsou česká pracoviště zapojena do 17 sítí ze 24. Loni ovšem Evropská komise otevřela novou výzvu a do ERN se přihlásila další pracoviště. Pokud úspěšně dokončí hodnocení a do sítí se skutečně zapojí, pokrytí vzácných diagnóz by se mohlo výrazně zvýšit.

Zásadní otázkou ovšem zůstává, jak zajistit péči všem pacientům se vzácným onemocněním a zvládnout množství pacientů, kteří by měli centry projít. „Bude třeba navýšit kapacity pověřených center, ale také bude zapotřebí vytvořit systém, ve kterém budou experti v centrech léčbu řídit a budou mít možnost koordinovat péči poskytovanou v regionech,“ uvádí René Břečtan, místopředseda ČAVO.

Podobný problém, jako s kvalitou péče, je ovšem také u léků. Pro vzácná onemocnění jich není mnoho. Jen pro pět procent ze všech popsanych diagnóz existuje lék. Ale ani u těch několika desítek diagnóz není situace jednoduchá. Některé léky jsou dostupné bez problémů, u jiných je se schvalování táhne roky. Přitom pacientům ubíhá čas rychleji než úředníkům, kteří celý proces řídí.

V loňském roce ministerstvo zdravotnictví připravilo novelu zákona o veřejném zdravotním pojištění (zákon 48/1997 Sb.), ve které se mimo jiné upravují pravidla pro vstup na trh u léků na vzácná onemocnění.



29. ÚNOR 2020

„Jsme velice rádi že vzniká způsob, jak k nám budou moci přicházet nové léky na vzácná onemocnění. V současné době funguje nepřehledný systém výjimek přes takzvaný §16. Když se nový lék objeví, vůbec není jasné, jestli a kdy bude dostupný. To se snad v dohledné budoucnosti díky novele změní.

Jsme také rádi, že k tomuto tématu ministerstvo vytvořilo pracovní skupinu, kde tento návrh loni vznikl. V rámci této skupiny jsme mohli spolu s odborníky vznášet připomínky také my, zástupci patientských organizací. Teď jen doufám, že se neobjeví nějaký zásadní problém, zákon bude ve Sněmovně přijat a léky na vzácná onemocnění se tak dostanou z nejasné situace permanentních výjimek,“ uzavírá Anna Arellanesová.

## Vzácná onemocnění

Jako vzácná označujeme taková onemocnění, která se vyskytují v méně než pěti případech z 10 tisíc. Vzácnost onemocnění je pro pacienty handicapem. Většinou se jedná o málo známé a málo probádané nemoci. Vzácných diagnóz je popsáno mezi 6 a 8 tisíci. Každý rok je popsáno několik stovek nových diagnóz.

Účinná kauzální léčba je dostupná jen pro několik desítek z nich. Velkým problémem je stanovení správné diagnózy: lékaři se s těmito nemocemi setkávají jen málokdy a stanovení diagnózy může trvat roky. Tím se ovšem snižuje šance na efektivní využití dostupných způsobů léčby.

## Den vzácných onemocnění



Den vzácných onemocnění se koná každoročně poslední únorový den. Smyslem této akce je ukázat široké veřejnosti i těm, kdo se podílejí na rozhodování o otázkách zdravotní a sociální péče, co vzácná onemocnění jsou a co znamenají pro život pacientů.

Tuto akci koordinuje na mezinárodní úrovni EURORDIS. V jednotlivých zemích se na ní podílejí jednotlivá patientská sdružení i jejich národní asociace.

První Den vzácných onemocnění se konal v roce 2008. Od té doby se konalo více než tisíc akcí v 80 zemích celého světa.

[www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)

## Konzultační mail: když se diagnóza nedaří

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) provozuje konzultační mail

[help@vzacna-onemocneni.cz](mailto:help@vzacna-onemocneni.cz). Sem se mohou obracet ve složitých případech lékaři i samotní pacienti. Smyslem této služby, kterou odborně zaštiťuje Národní koordinační centrum pro



DĚŇ VZÁCNÝCH  
ONEMOCNĚNÍ

29. ÚNOR 2020

vzácná onemocnění ve FN v Motole, je nasměřovat pacienty na odpovídající specialisty, kteří jim budou schopni pomoci.

## Vzacni.cz – příběhy ze života

S neznalostí vzácných onemocnění se často pojí nepochopení okolí, nezájem, obavy. Mezi lidmi vznikají bariéry, a ty je třeba odstiňovat. Web [vzacni.cz](http://vzacni.cz) připomíná vzácná onemocnění jedno po druhém. Jednotliví lidé vyprávějí, co pro ně život se vzácným onemocněním znamená, jak ho zvládají a co jim pomáhá. U každého příspěvku je i odborný text o nemoci a odkazy na další zdroje informací pro pacienty, lékaře i veřejnost.

## O ČAVO



česká  
asociace  
pro vzácná  
onemocnění

Česká asociace pro vzácná onemocnění, z. s. (ČAVO) sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty, zastupuje a prosazuje jejich zájmy a usiluje o zvyšování povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a u laické veřejnosti. V současné době sdružuje 39 patientských organizací a více jak 80 diagnóz vzácných onemocnění. Na mezinárodní úrovni je členem EURORDIS.

[www.vzacna-onemocneni.cz](http://www.vzacna-onemocneni.cz)

[www.vzacni.cz](http://www.vzacni.cz)

[www.facebook.com/CAVO.vzacna.onemocneni](https://www.facebook.com/CAVO.vzacna.onemocneni)

## EURORDIS – Evropská organizace pro vzácná onemocnění



European Organisation for Rare Diseases je evropská asociace, která sdružuje patientské organizace i jednotlivce angažující se v oblasti vzácných onemocnění. Vznikla z iniciativy pacientů a jejím posláním je zlepšovat kvalitu života všech lidí se vzácným onemocněním žijících v Evropě. EURORDIS sdružuje 837 organizací pacientů se vzácným onemocněním ze 70 zemí světa, které pokrývají více než 4000 jednotlivých diagnóz. Je tak hlasem 30 milionů pacientů, kteří po celé Evropě se vzácnými onemocněními žijí.

[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

[www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)

[www.orphanet.cz](http://www.orphanet.cz)