

VOX

PEDIATRIAE

květen 2015
číslo 5 • ročník 15



téma čísla

Vzácná onemocnění



- Úvod do problematiky vzácných onemocnění
- Odlehčovací uretero-/vezikostomie a rekonstrukční operace močových cest u pacientů s megauretery
- Vzácná onemocnění mají mnoho společného, třeba problémy s diagnózou
- Příspěvek k výživě batolat
- Plénková dermatitida
- 9. kongres primární péče
- Metodický postup k vykazování pravidelného, nepovinného, zvláštního a mimořádného očkování od 1. 4. 2015



Pracujeme pro zdravější svět™

NUTRICIA
BABY NUTRITION



do more
feel better
live longer





Úvod do problematiky vzácných onemocnění

Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

Ústav biologie a lékařské genetiky – Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění,
2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole

■ 1. Definice vzácných onemocnění

Vzácná onemocnění (VO) jsou klinicky velmi různorodou skupinou klinických jednotek se silně geneticky podmíněnou patogenezí. Proto jsou nazývána také „mendelistická onemocnění“ podle objevitele zákonů dědičnosti, našeho slavného rodáka Gregora Mendela z augustiniánského kláštera v Brně, který je formuloval před 150 lety. Jejich společnou charakteristikou je jejich velmi nízká populační prevalence, která je Evropskou komisí arbitrárně stanovena na méně než 1 : 2000 v obecné populaci.

Naprostou většinu těchto onemocnění tvoří onemocnění chronická a progresivní, jedná se o multisystémové syndromy, které signifikantně zhoršují kvalitu života a sociální začlenění pacientů¹. VO jsou blíže charakterizována jako „život ohrožující nebo chronicky invalidizující“ nemoci. Zahrnují prakticky všechny oblasti medicíny, přičemž se především jedná o metabolické vady, neurologická, endokrinologická, hematologická, imunodeficientní, kardiologická, nefrologická, kožní onemocnění nebo o genetické syndromy (z oblasti klinické syndromologie). Naprostá většina dětských nádorů rovněž spadá do oblasti VO. Rovněž oblast onkologické problematiky dospělých kromě tzv. „velkých“ nádorů kolorekta, prsu, plic či prostaty patří do této domény.

Bohužel naprostá většina onemocnění je obtížně léčitelná nebo až nevléčitelná *ad integrum* (viz dále). V současné době se přibližně třetina pacientů s VO nedožije pěti let života. VO jsou rovněž zodpovědná za významnou část novorozenecké a kojenecké mortality. Proto je často jedinou pomocí rodinám s takto postiženým dítětem zajistit pomocí cílené prenatální nebo nyní již i preimplantační diagnostiky narození druhého zdravého dítěte v jejich rodině. Obojí je dosud plně hrazeno z prostředků veřejného zdravotního pojištění. „Sirotčí“ („orphan“) charakter VO je dán především skutečností, že až do doby poslední dekády byla mimo oblast hlavního zájmu klinické medicíny, s vý-

jimkou oborů lékařské genetiky a dědičných metabolických poruch, které se dlouhodobě zaměřují na jejich časnou diagnostiku².

Prevalence VO je dynamický epidemiologický údaj. Příkladem může být cystická fibróza (dále CF)³, jejíž incidence v posledním desetiletí klesá z důvodu přistěhovalectví a natality osob z neevropských oblastí, kde se toto VO prakticky nevyskytuje (např. Vietnam, Turecko, severní Afrika). Navíc díky široce prováděnému prenatálnímu screeningu CF v České republice a prekoncepčnímu genetickému screeningu partnerů na časté mutace v genu CF (CFTR) (v USA nebo severní Itálii) počet pacientů celkově klesá. Podobně některé hemoglobinopatie jsou daleko častější v tropických oblastech v důsledku selekčního tlaku malárie, přičemž s jejím vymýcením i jejich populační prevalence začíná postupně klesat.

VO se nejčastěji projeví brzy po narození (často jsou přítomna i prenatálně, ale u většiny VO zatím nemáme adekvátní vyšetřovací metody) a postihují až 5 % novorozenců a kojenců, ale mohou se rozvinout i později, a to v průběhu dětství, či dokonce někdy až v dospělosti. Správná a rychlá diagnostika VO představuje jakýsi indikátor kvality prenatální, perinatální a postnatální zdravotní péče a diagnostiky, protože tato VO byla do nedávna „neznáma“ vzhledem k tomu, že při vyšší novorozenecké a kojenecké úmrtnosti pacienti „stonali/umírali“ pod jinými, převážně symptomaticky stanovenými diagnózami (např. chronický průjem či bronchitida u CF; slabost = hypotonie u neuromuskulárních chorob; záducha u hereditárních forem emfyzému). VO se tedy začínají dostávat do popředí i v rozvojovém světě s rychle klesající novorozeneckou úmrtností na infekční choroby, která „maskovala“ přítomnost VO. Ostatně Čína, Indie a Brazílie svou celkovou vysokou natalitou výrazně převyšují zbytek světa a většina dětí s VO se narodí v těchto zemích.

Více než desetiletý projekt Evropské komise *Orphanet* uvádí, že existuje okolo 7000 různých

typů VO, pokud odhlédneme od dosud nejasně charakterizovaných VO nalezených celosvětově u jednoho pacienta. Pokud stanovíme „laťku“ jako například minimální počet jednoznačně klinicky definovaných jednotek alespoň u tří nezávislých pacientů, jedná se o cca 1500–2000 VO. Tento údaj se bude neustále zpřesňovat s tím, jak se identifikují jednotlivé geny pro VO v rámci několika rozsáhlých mezinárodních projektů. Oblast VO je tedy podobná infekčnímu lékařství, kde existuje velké množství klinických jednotek, které i přes svou individuální nízkou prevalenci v souhrnu představují přibližně až 5 % veškerých nemocí. Z tohoto důvodu je počet pacientů s VO v EU odhadován na základě souhrnů zastřešujícího evropského patientského sdružení *Eurordis.org* na přibližně 20–30 miliónů osob. V souhrnu je však možno uvést, že nikdo z nás „není chráněn statistikou“.

■ 2. Dědičnost

Přibližně 80 % VO má jasně definované genetické příčiny (tj. známý gen s vysoce penetrantními mutacemi, tj. těmi, které se u většiny pacientů projeví), avšak u většiny pacientů dosud zůstává genetická charakteristika jejich onemocnění nejasná. Dědičnost VO lze obecně rozdělit podle zákonů standardní mendelistické dědičnosti na několik forem.

Autozomálně dominantní (AD) především v důsledku *de novo* mutace v rámci spermatogeneze u starších otců nad cca 45 let v rámci všech genových lokusů na 22 chromozomech, kromě chromozomu X či Y. Situace, kdy jeden z rodičů je nemocný, jsou v klinické praxi vzácnější, podobně homozygotní stav pro obě mutované AD alely je prenatálně letální. Z velké části se jedná o onemocnění, kdy již jedna mutovaná alela genu způsobí příslušné onemocnění nebo kde se již 50% snížení funkce genu klinicky projeví. Jedná se tedy o „strukturopatie“ jako např. chondrodystrofie, *osteogenesis imperfecta* nebo také neurologická onemocnění a kardiomyopatie.



Autozomálně recesivní (AR) dědičnost je především v důsledku genových mutací přítomných v naší populaci „od pradávna“, které mnohdy v minulosti poskytovaly svým nositelům selekční výhodu v rámci všech genových lokusů na 22 chromozomech, kromě chromozomů X či Y. Příbuzenské sňatky jsou v tomto kontextu u nás již vzácné. AR rodiče jsou zdravými přenašeči díky „protektivnímu“ efektu normální („standardní“) alely, ale jejich potomci mají 25% riziko onemocnění. Převážně se jedná o „enzymopatie“, jako jsou např. dědičné metabolické poruchy, cystická fibróza, fenylketonurie.

Z dědičností vázaných na pohlavní chromozomy (vzácně na chromozom Y) se v klinické praxi setkáváme především s dědičností vázanou na chromozom X. Pro vzácnější formy gonozomálně dominantní dědičnosti (XD) je typické, že jsou postiženy i matky, zatímco u gonozomálně recesivních forem dědičnosti (XR) jsou primárně postiženi chlapci, jako např. v případě hemofilie. Velmi vzácně jsou nemocné i ženy kvůli nerovnoměrné inaktivaci chromozomu X. V poslední době se popisuje i mitochondriální forma dědičnosti u některých metabolických onemocnění nebo vzácných forem epilepsií. V zásadě je možno charakterizovat dědičnost analýzou rodokmenu, ta však v našich podmínkách malých rodin a malého počtu dětí / sourozenců obvykle nemá dostatečnou vypovídací hodnotu. Kvalitní osobní a rodinná anamnéza může mnoho napovědět (např. postižení párových orgánů, mladší věk nemocných, nejasná úmrtí v rodině mohou svědčit pro genetická onemocnění). Setkáváme se však často s jediným „sporadickým případem“ v rodině, kdy je velmi obtížné rozhodnout, zda se jedná o AD *de novo* mutaci nebo výskyt AR onemocnění.

Přehled genetických pracovišť a laboratoří poskytujících DNA diagnostiku v České republice poskytují aktualizované přehledy Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP (SLG; www.slg.cz) a na evropské úrovni portál Orphanet (www.orpha.net).

Diagnostiku ultravzácných onemocnění v zahraničí zatím proplácet naše zdravotní pojišťovny na základě § 16 zákona č. 98/1997 Sb. po doporučení SLG a ve spolupráci s revizními lékaři.

3. Nedostatečné povědomí o VO a opoždění jejich diagnostiky

Hlavní příčinou pozdní diagnózy VO je skutečnost, že praktičtí lékaři se setkávají s jednotlivými vzácnými onemocněními ve

své praxi velmi zřídka. Na příkladu CF s novorozeneckou prevalencí 1:6500 při cca stovce tisíc narozených dětí ročně a s více než 1500 praktickými pediatry lze odvodit, že se praktik setká ve své ambulanci s CF průměrně asi jednou za dekádu. Tato doba se výrazně prodlužuje u ještě vzácnějších VO, přičemž některá onemocnění v průměru neuvidí ani jednou za svou profesní dráhu. Je tedy nezbytné zvýšit celkové povědomí o VO u našich lékařů (viz dále). Nelze se divit, že lékaři v terénu mají minimální zkušenosti s VO, a tak je často špatně nebo pozdě diagnostikují. V případě CF jsme objektivně prokázali trend ke zhoršování diagnostiky praktickými pediatry od poloviny devadesátých let.

Nedostatečné povědomí o VO rovněž demonstroval nedávný průzkum agentury STEM/MARK z ledna 2014. Prokázal, že přes 60 % našich spoluobčanů nezná pojem VO nebo si pod nimi představují „bizarní choroby“ (např. elefantiáza, hydrocefalus).

Z výše uvedených důvodů pacienti s VO prodou diagnostickou „Odysseou“, průběh jejich onemocnění se tak postupně zhoršuje, frustrace jejich rodiny se zvyšuje a náklady na diagnostiku a léčbu z prostředků veřejného zdravotního pojištění jsou neúčelně vynakládány. Stále se setkáváme s tím, že pacienti s CF přicházejí ve velmi zanedbaném stavu, nemají správně stanovenou diagnózu a často jsou léčeni pod zástupnými, nezřídka „opisnými“ diagnózami. V případě chybných a/nebo pozdních diagnóz, zejména pak u pacientů s VO, kde již existuje léčba, dochází k ireverzibilnímu poškození jejich zdraví s dlouhodobými důsledky. To vede nejen ke značné traumatizaci pacientů a jejich rodin, ale i k jejich celkové nedůvěře v kvalitu zdravotního systému. Je zřejmé, že s opožděnou diagnózou se také zvyšují náklady na léčbu. Problematika opožděné diagnózy je ještě více akcentována u extrémně vzácných VO (tj. méně než 1:50 000), což při současné porodnosti odpovídá čtyřem novým případům takových „ultra“ onemocnění ročně, jež jsou často negativně medializovány.

Ve spolupráci se zastřešující patientskou organizací (Českou asociací pro vzácná onemocnění; www.vzacna-onemocneni.cz) vydalo Národní koordinační centrum pro VO ve FN Motol plakáty, kde jsou uvedeny typické příznaky VO u dětí a dospělých, přičemž tyto plakáty jsou volně šiřitelné. Součástí je i „helpmail“ – help@vzacna-onemocneni.cz, kam lze zasílat dotazy ohledně nejasných

Stát si ze SÚKL vezme 1,7 miliardy na pokrytí výpadku příjmů z poplatků

Senátoři ve středu souhlasili s novelou zákona o léčivech, která státu umožní získat 1,7 miliardy korun ze Státního ústavu pro kontrolu léčiv (SÚKL). Měly by být využity na pokrytí výpadku příjmů po zrušených regulačních poplatcích. Novelu nyní dostane k podpisu prezident.

Výpadek příjmů z regulačních poplatků má letos činit asi 4,2 miliardy korun, z toho u ambulantí a lékáren to bude podle dřívějších propočtů asi 3,27 miliardy korun. Stokorunové platby v nemocnicích zrušil od loňského ledna Ústavní soud s tím, že pro řadu občanů činí nemocniční péči nedostupnou. Proti návratu k platbě 60 korun v nemocnicích soud nic nenamítal, koalice se ale rozhodla ji neobnovit.

Stát chce novelou pomoci také pražské Nemocnici Na Bulovce a brněnské Fakultní nemocnici u sv. Anny. Do obou nemocnic by mělo jít kvůli jejich špatné ekonomické situaci celkem 700 miliónů korun. Bez finanční injekce by byl ohrožen výkon stanoveného rozsahu zdravotní péče, píše se v důvodové zprávě. Brněnská nemocnice by prý musela poskytování péče úplně přerušit.

Senátoři diskutovali i o návratu poplatků

SÚKL má na zvláštním účtu přes dvě miliardy korun, připomenula senátorka a lékařka Alena Dernerová (za Severočechy.cz). Rezervy měl na nové projekty, jako jsou zavádění systému elektronických receptů a rozhodování o cenách a úhradách zdravotnických prostředků. Z těchto projektů zatím sešlo. Proti novele se postavil další lékař, místopředseda Senátu Přemysl Sobotka (ODS), podle něhož je SÚKL trestán za to, že dobře hospodařil. „SÚKL vydělal peníze, tak je mu vezmeme, aby se mohlo rozdávat,“ prohlásil Sobotka, který neúspěšně navrhoval zamítnutí novely.

Senátor Jiří Čunek z vládní KDU-ČSL dal na zvážení, zda neobnovit poplatky za pobyt v nemocnici. Proti tomu se ostře vymezil místopředseda Senátu Zdeněk Škromach (ČSSD), podle něhož se jsou poplatky nepřijatelnou „daní z nemoci“.

Zdroj: Novinky, ČTK, 18. 3. 2015



případů VO, které budou do 48 hodin zodpovězeny příslušnými experty.

Jedním z účinných opatření veřejného zdravotnictví, které umožní omezit pozdní symptomatickou diagnostiku u VO, je celoplošný novorozenecký screening (www.novorozenecky-screening.cz). Ten zajišťuje časnou, uniformní diagnostiku VO a vede dokonce ke snížení nákladů na péči díky prevenci odstranitelných komplikací; někdy v případě metabolických onemocnění (např. kongenitální adrenální hyperplazie) předejde i riziku časného úmrtí v důsledku akutního metabolického rozvratu. Časný záchyt kongenitální hypotyreózy je pro změnu prevencí rozvoje závažných forem mentálních retardací.

V současné době se ukazuje, že stávající podoba novorozeneckého screeningu u nás detekuje jedno z vyšetřovaných onemocnění přibližně u každého tisíceho novorozence. Nicméně praktičtí pediatři by neměli ani u screenovaných dětí zapomínat na riziko falešné negativity tohoto vyhledávacího vyšetření a v případě jasně definovaných příznaků nevyklouzat klinickou diagnózu daného onemocnění z aktuálního screenovacího panelu (viz výše uvedenou webovou stránku, kde je aktuální přehled VO, která se u nás při novorozeneckém screeningu detekují).

■ 4. Mezinárodní klasifikace nemocí

Zásadním problémem v oblasti VO je skutečnost, že pouze 200 z celkového počtu cca 7000 VO má svůj unikátní číselný kód v současné Mezinárodní klasifikaci nemocí (MKN-10), což znesnadňuje jejich kodifikaci, registraci a sledování v národních zdravotních registrech. Navíc mnoho VO má jména podle lékařů, kteří je poprvé popsali (např. von Recklinghausenova choroba, Duchennova-Beckerova svalová dystrofie). V různých zemích jsou navíc stejná VO nazývána různě – cystic fibrosis v anglosaských zemích, Mukoviszidose v Německu nebo Mukoviscidose ve Francii. V ČR se po úvodním používání německého termínu „mukoviscidóza“ ustálil od 90. let 20. století termín CF.

Proto se u VO do praxe zavádí klasifikace Orphanetu, který spolupracuje s WHO na reklasifikaci VO pro připravovanou MKN-11 pomocí tzv. „Orphacodes“ (www.orpha.net). U dědičných metabolických poruch se pro změnu prosazuje klasifikace mezinárodní odborné společnosti SSIEM. Tyto klasifikační

systémy umožní kodifikaci VO v MKN-11, která vstoupí v platnost v příštích letech.

■ 5. Evropská doporučení a přeshraniční péče

Problematiku VO je tedy možno shrnout do čtyř bodů („4P“), zahrnujících:

- a) nezbytnost na VO „Pomyslet“, a tak je časné odhalit díky primárnímu klinickému podezření v terénní praxi,
- b) následně VO „Poznat“ – tj. správně diagnostikovat ve specializovaných centrech, která by měla vznikat podle doporučení European Committee of Rare Disease Experts (EUCERD.eu) a evropské zastřešující organizace pro vzácná onemocnění (Eurordis.org),
- c) „Pomoci“ – tj. zajistit účinnou léčbu,
- d) tuto léčbu „Profinancovat“ – tj. připravit farmakoeconomické podklady pro zavádění finančně náročných léčivých přípravků VO (LPVO).

Na základě doporučení Rady k VO („Council recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases“, 2009/C 151/02), přijatého za českého předsednictví Evropské unie v roce 2009, a doporučení evropských patientských organizací lze snížení nákladů na léčbu a komplikací pozdě diagnostikovaných VO efektivně dosáhnout zejména centralizací péče o pacienty s VO. Centralizace péče umožňuje nastavit uvedení pacientů do „center vysoce specializované péče“, a tak zajistit jejich monitoring, „benchmarking“, kvalitní léčbu a její nákladovou efektivitu.

Podobně je vhodné koncentrovat preskripci nákladných LPVO v rámci center pro jednotlivá VO (např. CF) nebo pro jednotlivé diagnostické skupiny (např. dědičná metabolická onemocnění). Tato specializovaná pracoviště působící na národní úrovni jako European reference network (ERN) a na evropské jako Centres of Expertise (CoE) mají náležitou interdisciplinární kapacitu, zkušenosti s dlouhodobou terapií VO, jsou zárukou poskytování vysoce kvalitní a zároveň efektivní péče o pacienty s těmito onemocněními. Tato centra také vedou dlouhodobé registry a v rámci mezinárodní spolupráce vzájemně vyhodnocují a následně optimalizují kvalitu poskytované péče. Zřizování specializovaných center pro VO je v souladu s mezinárodními doporučeními Eurordis a poradního výboru Evropské unie – The European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD.eu).

Možnost svobodného využívání zdravotní péče v celé EU je logicky spojena s nezbytností zajistit kvalitu a bezpečnost pro občany členských zemí. Tento obecný princip je však nutné doplnit kvalitními informačními podklady, aby se sami pacienti (nejenom s VO) mohli informovat o tom,

- a) za jakých podmínek jim bude poskytnuta zdravotní péče v jiném členském státě EU,
- b) za jakých podmínek jim bude vyplacena náhrada nákladů v jejich domovské zemi.

Tyto principy kodifikuje směrnice Evropského parlamentu a Rady 2011/24/EU ze dne 9. března 2011 o uplatňování práv pacientů v přeshraniční zdravotní péči (PZP). V této směrnici VO získala speciální status.

Cílem této směrnice je zavést obecný rámec ohledně zpřehlednění práv pacientů z hlediska jejich přístupu k PZP, vyplácení náhrady nákladů; zajištění kvality a bezpečnosti péče, které se jim dostane v jiném státě EU, a podpory spolupráce mezi členskými státy v oblasti PZP. Je však nezbytné upozornit na skutečnost, že tato směrnice se netýká dlouhodobé péče u chronicky nemocných, transplantologie a národních vakcinačních programů. Každý členský stát EU má ve směrnici stanoveno vytvoření „kontaktních míst“ pro PZP, aby zde mohl v součinnosti se sdruženími pacientů, poskytovateli zdravotní péče a pojišťovnami zajistit tento typ zdravotních služeb. Potřebné informace pacientům poskytuje vnitrostátní kontaktní místo pro PZP, v němž je zdravotní péče poskytována.

Z hlediska mezistátních úhrad je důležité, že náhradu nákladů pojištěné osobě po poskytnutí péče má na starosti daný členský stát, v němž je pacient pojištěn. Nicméně podmínkou úhrad v rámci PZP je skutečnost, že čerpaná léčba je součástí zdravotní péče, na niž se podle domácích právních předpisů vztahuje náhrada zdravotních nákladů. Toto ustanovení může činit velké problémy u VO hlavně stran úhrad LPVO (v anglosaské literatuře také „orphan drugs“), které jsou například již hrazeny v Německu, ale ne u nás. Výše náhrady nákladů u PZP se rovná nákladům, které by byly nahrazeny ze zákonného zdravotního systému, a to tak, jako by byla péče poskytnuta v „původní“ zemi pacienta. Je rovněž stanoveno, že tato výše nesmí přesáhnout reálné náklady na poskytnutou zdravotní péči ve „vysílající“ zemi, což není mnohdy taxativně stanoveno. Musí rovněž



dojít k uznání platnosti lékařských předpisů vydaných v jiných členských státech EU, a to i v případě, že jsou vystaveny na léčivé přípravky, které jsou v daném státě registrovány. Je rovněž nutné přijmout opatření, která by usnadnila vzájemné uznávání a ověřování pravosti předpisů, aby se zamezilo podvodům nebo vydávání kopíí originálních léků. V souhrnu je tedy možno uvést, že PZP bude do budoucna významně ovlivňovat péči o VO u nás díky její transpozici do české legislativy v loňském roce.

■ 6. Národní strategie a Národní akční plány

V souladu s evropskými doporučeními (viz dále) byla v ČR následně vypracována Národní strategie pro VO na léta 2010–2020 (usnesení vlády ČR č. 466 z 14. 6. 2010; dále NS) a v návaznosti ní konkretizovaný první Národní akční plán na léta 2012–2014 a druhý Národní akční plán (usnesení vlády ČR č. 633 z 29. 8. 2012 a usnesení vlády č. 76 ze 4. 2. 2015; dále NAP), které shrnují problematiku VO z hlediska EU i ČR a navrhují hlavní cíle a opatření ke zlepšení situace v dané oblasti v ČR.

Mezi hlavní cíle českého NS a NAP proto patří včasná diagnostika a dostupnost adekvátní léčby VO, koordinace a centralizace efektivní péče o pacienty s VO, zlepšení vzdělání a informovanosti odborné i laické veřejnosti v dané oblasti a spolupráce na národní i mezinárodní úrovni se zapojením patientských organizací, včetně zlepšení identifikace VO v rámci systému Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN).

V návaznosti na NS a NAP a poté, co v dubnu roku 2012 vstoupil v platnost zákon č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách, který v § 112–113 definuje podmínky pro vznik center vysoce specializované péče, byla v květnu 2012 vyhlášena pilotní skupina multidisciplinárních center pro VO ze strany MZČR (Věstník 4/2012), splňujících rovněž kritéria EUCERD pro jejich designaci (tj. centra pro pacienty s cystickou fibrózou; centrum pro pacienty s dědičnými metabolickými poruchami; centrum pro pacienty s *epidermolysis bullosa congenita* a Národní koordinační centrum pro pacienty s VO ve FN Motol).

Léčba pacientů se vzácnými onemocněními by měla probíhat ve specializovaných centrech. Tato centra by měla soustřeďovat experty z různých oborů a být tak schopna pacientům poskytovat vysoce kvalitní péči při maximální efektivitě vynaložených

nákladů. Centralizace péče umožňuje koncentraci materiálních zdrojů i expertních kapacit. Koncentrace pacientů na těchto pracovištích dává expertním týmům možnost dále prohlubovat poznatky o jednotlivých diagnózách. Specializovaná centra by také měla být akceptována nejen odbornými společnostmi, ale i plátcí.

Nicméně je nezbytné v této souvislosti upozornit na skutečnost, že ustanovení „center“ ze strany ministerstva automaticky nenárokuje „centrové financování“ diagnostiky a léčby ze strany zdravotních pojišťoven. Z tohoto důvodu si „ministerská centra“ ještě musejí dodatečně vyjednat s jednotlivými zdravotními pojišťovnami statut center „se zvláštní smlouvou“, protože systém ročního paušálu uplatňovaný u fakultních nemocnic neumožňuje z důvodu ročního stropu plateb operativní zavádění vysoce inovativních LPVO do našeho systému zdravotní péče.

■ Poděkování

Podpořeno Norway grants (NF-CZ11-PDP-3-003-2014) – Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve Fakultní nemocnici v Motole

Milan.macek.jr@lfmotol.cuni.cz

- 1 Melnikova I. Rare diseases and orphan drugs. *Nat Rev Drug Discov.* 2012 Mar 30;11(4):267–268
- 2 Forman J, Taruscio D, Llera VA, Barrera LA, Coté TR, Edfjäll C, Gavhed D, Haffner ME, Nishimura Y, Posada M, Tambuyzer E, Groft SC, Henter JI; on behalf of the International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD). The need for worldwide policy and action plans for rare diseases. *Acta Paediatr.* 2012 Apr 20. doi: 10.1111/j.1651-2227.2012.02705.x. [Epub ahead of print]
- 3 Balascaková M, Holubová A, Skalická V, Zemková D, Kracmar P, Gonsorcíková L, Camajová J, Piskácková T, Lebl J, Drevínek P, Gregor V, Vávrová V, Votava F, Macek M Jr. Pilot newborn screening project for cystic fibrosis in the Czech Republic: defining role of the delay in its symptomatic diagnosis and influence of ultrasound-based prenatal diagnosis on the incidence of the disease. *J Cyst Fibros.* 2009 May;8(3):224–227
- 4 American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics. ACOG Committee Opinion No. 486: Update on carrier screening for cystic fibrosis. *Obstet Gynecol.* 2011 Apr;117(4):1028–1031

■ Nezaplatis, neošetřím tě, přiznal slovenský lékař

Pokud pacient nezplatí, má smůlu a ošetření se nedočká. Tak to chodí v ordinaci známého slovenského lékaře Petera Liptáka. Ten v rozhovoru pro televizi Markíza tvrdí, že mu nic jiného nezbývá, protože zdravotnictví na Slovensku funguje neefektivně a pojišťovny lékařům posílají málo peněz. Finanční dary od pacientů potřebuje podle svých slov na dofinancování své ambulance.

„Ročně dostanu na darech asi 5000 eur (zhruba 140 tisíc korun). Život nás tlačí k tomu, že musíme přijmout od pacientů jakoukoli pomoc, hlavně finanční,“ přiznal Lipták. Připustil, že nejčastěji mu platí lidé, kteří nepatří do vysocepríjmové skupiny. Na otázku, zda mu není nepříjemné brát si peníze od lidí s nízkými příjmy, odpověděl: „Není mi to vůbec nepříjemné, protože já ty peníze potřebuji.“ Na argumentaci, že lidé už jednou zaplatili ve formě odvodů na zdravotní pojištění, Lipták uvedl: „V tomto případě je to v pořádku. Oni sice zaplatili, ale peníze k lékaři nedorazily.“ Lékař je přesvědčen, že pokud sami pacienti nezačnou kontrolovat toky peněz, zdravotnictví nebude nikdy fungovat. Platby nejsou žádným úplatkem, toto označení odmítá. „Já bych to nenazýval úplatkem. Je to platba na financování. Když na to někdo nemá, má smůlu,“ dodal.

Zdroj: novinky.cz, ivi, Právo, 12. 2. 2015

■ Kdo chce provozovat praxi ve vašem regionu?

Všeobecná zdravotní pojišťovna začíná zveřejňovat nové žádosti o uzavření smlouvy. VZP informovala, že od dubna zveřejňuje žádosti lékařů a zdravotnických zařízení, kteří s ní chtějí uzavřít smlouvu. Tato žádost se do pěti dnů od podání objeví na webu, a do 30 dnů pak bude zveřejněn i rozbor žádosti a následně rozhodnutí o tom, jestli bude smlouva uzavřena. Každý tedy bude moci vidět, kolik žádostí o uzavření smlouvy je v příslušném místě podáno a na jaké specializace, srovnat, kdo smlouvu dostal a kdo ne, apod. Databázi, která se už začíná plnit, můžete najít na webu VZP: <http://www.vzpsmlouvy.cz/rubrika/zadosti>.

Zdroj: doktorvlach.cz, 14. 4. 2015



Vzácná onemocnění mají mnoho společného, třeba problémy s diagnózou

Bc. Anna Arellanesová

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)

Skupina vzácných onemocnění je velice různorodá a zahrnuje více než šest tisíc onemocnění spadajících do všech odborností. Velká většina z nich má genetický základ a většinou se projevují už u dětí.

V Evropě je uznávanou hranicí pro zařazení onemocnění mezi vzácná jeho výskyt nižší než pět případů na deset tisíc obyvatel. Mnohá onemocnění jsou však ještě méně častá, v některých případech jde jen o několik lidí nebo jednotlivce v celé ČR.

Nemocní, kteří vzácnými onemocněními trpí, se sdružují podobně jako u častých onemocnění. Jen jejich sdružení jsou malá a jejich práce stojí obvykle na aktivitě jednoho člověka nebo malé skupiny lidí. Pro mnohé diagnózy ani žádná organizace neexistuje a není tak nikdo, kdo by pacientům pomáhal na neformální úrovni, radou nebo sdílením zkušeností ze života s nemocí. Přitom právě u vzácných onemocnění pociťují pacienti nedostatek informací velmi intenzivně, ať už o možnostech léčby, nebo o zkušenostech z každodenního života.

Česká asociace pro vzácná onemocnění sdružuje třicetku takových organizací a další desítky lidí, pro které vhodná organizace neexistuje. Jejím cílem je řešení problémů, které jsou všem vzácným onemocněním, nebo alespoň velké části z nich, společné. Snaží se o postupné zlepšování kvality života pacientů se vzácnými onemocněními. Na úrovni organizace zdravotní péče prosazuje například další rozvoj sítě specializovaných center pro jednotlivé diagnózy nebo jejich skupiny nebo zavedení podrobnějšího kódování nemocí tak, aby se vzácná onemocnění neocitala převážně v kolonce „ostatní onemocnění“. V oblasti informací usiluje o zvyšování povědomí o vzácných onemocněních mezi laiky i odborníky. Vydává časopis, který se věnuje aktuálním problémům v této specifické oblasti, provozuje weby zaměřené na vzácná onemocnění.

■ **Pomoc při stanovení diagnózy:** **help@vzacna-onemocneni.cz**

Jedním z problémů, který se dotýká většiny vzácných onemocnění, je včasné stanovení správné diagnózy. Pacienti s těmito nemocemi často putují bez úspěchu od vyšetření k vyšetření, a jak ubíhá čas, zmenšují se i možnosti účinné terapeutické pomoci. Taková situace je pro pacienty velice obtížná i psychicky – provází je nejistota ohledně vlastního zdravotního stavu i časté nepochopení okolí.

Důvody takového stavu jsou nicméně zřejmé: kvůli nízké prevalenci nemají lékaři v první linii mnoho příležitostí se s takto nemocnými v praxi setkat, a odhalení nemoci tak může vážnout. Příznaky takových onemocnění jsou navíc obvykle nespecifické, což situaci dále ztěžuje.

Velmi účinným nástrojem včasné diagnostiky je novorozenecký screening. Necelé dvě desítky nemocí, které jsou v současné době testovány, jsou sice velice důležité, z pohledu celku vzácných onemocnění jde však jen o zlomek. Hlavní zátěž v procesu stanovení správné diagnózy leží stále na praktických lékařích, kteří v každodenní praxi rozhodují o tom, jak vyhodnotit konkrétní příznaky konkrétních pacientů a zda nemocného odeslat na specializované vyšetření a kam.

Díky postupujícímu výzkumu v oblasti molekulární biologie navíc stále narůstá množství nových poznatků o příčinách a projevech vzácných onemocnění a lze předpokládat, že už tak složitá situace se bude dále komplikovat. Nové poznatky je ovšem třeba přenášet

co nejrychleji do praxe tak, aby se odpovídající péče dostalo co nejvíce pacientům.

Z těchto důvodů Česká asociace pro vzácná onemocnění ve spolupráci s Národním koordinacním centrem pro vzácná onemocnění při Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN Motol zřídila konzultační mail help@vzacna-onemocneni.cz, kam se se svými dotazy mohou obracet jak lékaři, tak i rodiče nebo pacienti samotní. Součástí společného projektu za podpory Sdružení praktických lékařů pro děti a dorost ČR (SPLDD) a Odborné společnosti praktických dětských lékařů (OSPDL) ČLS JEP jsou i informační materiály, které na vzácná onemocnění upozorňují a shrnují jejich typické časné příznaky.

■ **Závěr**

Pokud je prevalence určitého onemocnění nižší než 5 : 10 000, říkáme, že jde o onemocnění vzácné. Takových nemocí je v současnosti známo více než šest tisíc. Absolutní většinu z nich nedokáže dnešní medicína vyléčit. Pro pacienty je však velmi důležité, aby u nich byla diagnóza stanovena co nejdříve. Pokud existuje symptomatická léčba, je možné zabránit postupnému zhoršování zdravotního stavu. V případech, kde léčba dosud neexistuje, je možné alespoň zmírnit příznaky onemocnění. Pokud není možné ani to, nemocní alespoň zjistí, co s nimi je, a i to je pro mnohé z nich velkou psychickou úlevou.