# ČAVO ZPRAVODAJ

2/14

## NÁRODNÍ PLÁN PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ NA OBDOBÍ 2015–2017

## REGIONÁLNÍ KONFERENCE O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH POD ZÁŠTITOU CHAFEA

## S MEDIKY NA 2. LF UK O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH

## ROZHOVOR S PROF. JOSEFEM VYMAZALEM

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS Rare Diseases Europe

# EDITORIAL

Vážení čtenáři,
v tomto čísle našeho zpravodaje se věnujeme především postavení vzácných onemocnění v systému českého zdravotnictví. Proběhlo totiž vyhodnocení Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění za léta 2012–2014. Navíc se finalizuje nový akční plán pro roky 2015–2017. Z hlediska změn v systému poskytování péče mají tyto dokumenty velký význam. Definují se v nich prioritní oblasti i konkrétní úkoly a odpovědnosti. ČAVO se jako člen Meziresortní pracovní skupiny pro vzácná onemocnění při MZ na přípravě obou dokumentů podílí. Přinášíme vám zprávu o tom, jak se situace vyvíjí.
O názory na problematiku vzácných onemocnění a roli pacientských organizací v systému zdravotnictví jsme v této souvislosti požádali náměstka ministra zdravotnictví prof. MUDr. Josefa Vymazala, DSc. Rozhovor s ním najdete také v tomto čísle. V rubrice Novinky přinášíme zprávy o regionální konferenci na téma vzácných onemocnění, na níž se sešli zástupci celého středo- a východoevropského regionu, o spolupráci s ÚBLG 2. LF UK při výuce věnované vzácným onemocněním, nebo o spolupráci se sdružením Amelie. Rubriku „Co znamená …? jsme tentokrát věnovali problematice klasifikace, resp. kódování, vzácných onemocnění.

Doufáme, že se vám toto vydání bude líbit, připomínky, názory a komentáře, prosíme, posílejte na adresu cavo@vzacna-onemocneni.cz.

Přejeme vám dobrý start do nového roku!

*Anna Arellanesová*
*Kateřina Uhlíková*
*René Břečťan*

# SEZNAM ČLENŮ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Angelman CZ, www.angelman.cz, angelman@email.cz
Asociace muskulárních dystrofiků, www.amd-mda.cz, info@amd-mda.cz
Atos, www.atos-os.cz, pradova@seznam.cz
AVMinority, www.avminority.cz, info@avminority.cz
DebRa ČR, www.debra-cz.org, alice.brychtova@debra-cz.org
Diagnóza narkolepsie, www.diagnozanarkolepsie.cz, diagnozanarkolepsie@gmail.com
Fragilní X, www.fragilnix.cz, fragilnix@fragilnix.cz
Klub nemocných cystickou fibrózou, www.cfklub.cz, info@cfklub.cz
Klub pacientů mnohočetný myelom, www.mnohocetnymyelom.cz, koordinatorka@mnohocetnymyelom.cz
Kolpingova rodina Smečno, www.dumrodin.cz, navstivte@dumrodin.cz
LYMFOM HELP, www.lymfomhelp.cz, info@lymfomhelp.cz
Národní sdružení PKU a jiných DMP, www.nspku.cz, radek.puda@seznam.cz
Nefrohema: www.nefrohema.cz, info@nefrohema.cz
Občanské sdružení imunodeficitních pacientů HAE/AAE, www.hae-imuno.cz, maselli@hae-imuno.cz
Občanské sdružení Metoděj, www.os-metodej.cz, os-metodej@seznam.cz
Občanské sdružení MYGRA-CZ, www.mygra.cz, bruhova@mygra.cz
Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom, www.prader-willi.cz, ospws@email.cz
OS rodičů a dětí postižených Gaucherovou chorobou, www.gaucherova-choroba.cz
Parent Project, www.parentproject.cz, parentproject@parentproject.cz
Parkinson-Help, www.parkinson-help.cz, asociace@parkinson-help.cz
Rett Community, www.rett-cz.com, info@rett-cz.com
Rodina spolu: www.rodinaspolu.estranky.cz, rdnspolu@gmail.com
Sdružení Diagnóza MDS, www.sdruzeni-mds.cz, Jezek.b@volny.cz
Sdružení META, www.sdruzenimeta.cz, info@sdruzenimeta.cz
Sdružení pacientů s plicní hypertenzí, www.plicnihypertenze.cz, pah@pah.cz
Společnost C-M-T, www.c-m-t.cz, simunekm@seznam.cz
Společnost Parkinson, www.spolecnost-parkinson.cz, kancelar@spolecnost-parkinson.cz
Společnost pro mukopolysacharidosu, www.mukopoly.cz, spmps@seznam.cz
Willík, www.willik.tym.cz, willik.tym@seznam.cz
Život bez střeva: www.zivotbezstreva.cz, info@zivotbezstreva.cz

**Členové bez organizace zastupují následující diagnózy:**
Arnold-Chiari malformace
Agamaglobulinémie
Atrézie jícnu
CIDP – chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie,
Ehlersův-Danlosův syndrom
Familiární středomořská horečka
Fraserův syndrom
Hydrosyringomyelie
Klippel-Trenaunayův syndrom
McCune-Albrightův syndrom
Peutz-Jeghersův syndrom
Primární cyliární dyskineze
Sjögrenův syndrom
Syringomyelie
Systémový lupus
Relabující polychondritida
Tarlovova cysta
Tetrasomie X-chromosomu

*Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje ČAVO.*

# NOVINKY

## NÁRODNÍ PLÁN PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ NA OBDOBÍ 2015–2017

Národní akční plán pro vzácná onemocnění je základním programovým dokumentem, který ukazuje na to, jak by se mělo poskytování péče v oblasti vzácných onemocnění v ČR rozvíjet. Pojmenovává cíle a priority, které současná vedení resortů zdravotnictví a sociálních věcí vnímají jako nejdůležitější. Vyjmenovává konkrétní úkoly a odpovědnosti, které z nich pro jednotlivé subjekty plynou. Platnost současného národního plánu končí s koncem roku 2014. Jeho nová podoba na období 2015–2017 se aktuálně připravuje.

### JAK POKRAČUJE PŘÍPRAVA NOVÉHO NÁRODNÍHO PLÁNU?

V návaznosti na jednání Meziresortní a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění při MZ jednotliví členové komise (mezi nimi ČAVO) připravili připomínky jednak k hodnotící zprávě o plnění úkolů vyplývajících z Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění, jednak k návrhu nového plánu na období 2015–2017. Jakmile bude ukončeno vnitřní připomínkové řízení na MZ ČR, bude dokument rozeslán do vnějšího připomínkového řízení a poté ho projedná vláda. Podkladové materiály jsou tedy připraveny, ale cesta k hotovému plánu ještě není u konce.

### CO SE V NÁRODNÍM PLÁNU MĚNÍ?

Národní plán na období 2012–2014 obsahoval jedenáct oblastí (cílů), které byly rozděleny do jednotlivých úkolů, jimiž byli pověřeni konkrétní gestoři. Jde o následující oblasti:

1. Zlepšení informovanosti o RD (Rare Diseases)
2. Vzdělávání v oblasti RD
3. Prevence RD
4. Zlepšení screeningu a diagnostiky RD
5. Zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s RD
6. Zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob s RD
7. Podpora základního a aplikovaného výzkumu v oblasti RD
8. Sjednocení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků o RD
9. Podpora a posílení role organizací pacientů se vzácným onemocněním s RD
10. Meziresortní a mezioborová spolupráce
11. Zahraniční spolupráce v oblasti RD

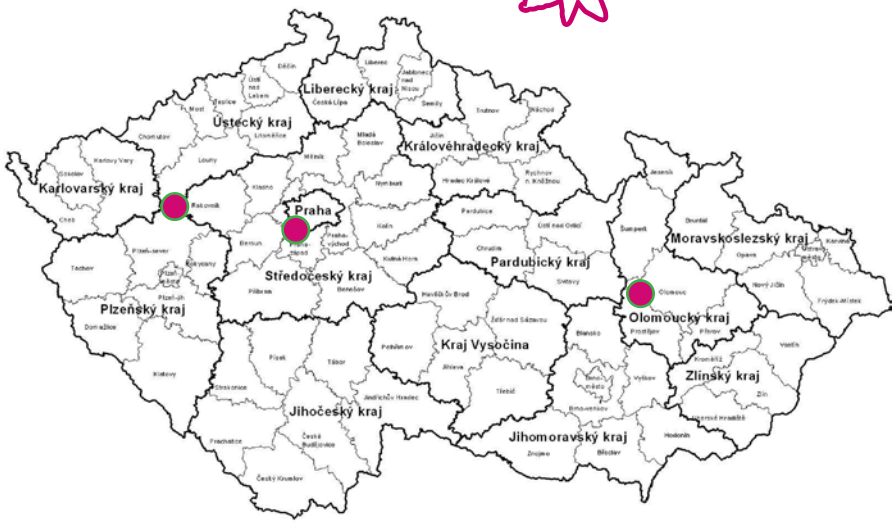
Tato základní struktura bude pravděpodobně zachována. Změny v plánu budou víceméně dílčí. Některé úkoly by měly být rozšířeny (rozšíření by se měla dočkat například kapitola vzdělávání, a to především v oblasti pregraduální a postgraduální výuky na lékařských fakultách). Další úkoly by měly pokračovat ve stejném směru jako v minulém programovacím období (např. by měla být ustavována další specializovaná centra pro vzácná onemocnění).
Národní plán ve finální podobě můžeme očekávat v prvních měsících nového roku. Budeme vás informovat o tom, co je nového.

## PSYCHOSOCIÁLNÍ SLUŽBY SDRUŽENÍ AMELIE I PRO PACIENTY SE VZÁCNÝMI ONEMOCNĚNÍMI

ČAVO navázala spolupráci se sdružením Amelie, které poskytuje psychosociální služby onkologicky nemocným i jejich blízkým. Díky této spolupráci jsou zdarma k dispozici služby sdružení Amelie také pro všechny pacienty se vzácným onemocněním.
Tato spolupráce by měla pomoci především těm, jejichž sdružení nemá vlastní sociální pracovníky, resp. pro jejichž diagnózu žádné sdružení neexistuje.

**Jsme velice rádi, že nám sdružení Amelie tímto způsobem pomáhá. Děkujeme.**

amelie




Sdružení Amelie má centra v Praze, Rakovníku a Olomouci.
Linka Amelie je dostupná od 9.00 do 15.00 hodin na telefonním čísle +420 739 004 333 a na e-mailu poradna@amelie-os.cz

# V PRAZE SE POD ZÁŠTITOU CHAFEA USKUTEČNILA REGIONÁLNÍ KONFERENCE O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH

**Konference o vzácných onemocněních, kterou organizovala Výkonná agentura Evropské komise pro spotřebitele, zdraví a potraviny (Chafea) ve spolupráci s Ministerstvem zdravotnictví ČR a za podpory Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění, ÚBLG 2. LF UK a FN Motol, se konala v Praze ve dnech 2. a 3. 12. 2014. Fakt, že se tato konference uskutečnila právě v Praze, ukazuje na reputaci odborníků, kteří v této oblasti v ČR působí.**

Spolupráce na mezinárodní úrovni je vzhledem k omezeným zkušenostem s jednotlivými diagnózami velice užitečná. Příspěvky na konferenci ukazovaly výsledky projektů, které se v regionu střední a východní Evropy uskutečnily s přispěním Evropské unie.
Jednotlivá vystoupení konference byla zaměřena buď na konkrétní témata či projekty (například kódování vzácných onemocnění, použití HTA, genetice či dostupnosti léčby), nebo na souhrny zkušeností z jednotlivých zemích našeho regionu (ČR, Polsko, Slovensko, Maďarsko) i vzdálenějších zemí východoevropského regionu (Bulharsko, Rumunsko).

## ROZDÍLY MEZI ZEMĚMI JSOU VELIKÉ

Srovnání zkušeností z jednotlivých zemí ukazuje veliké rozdíly, které mezi nimi jsou. Tyto odlišnosti plynou jednak z rozdílů v ekonomické úrovni jednotlivých zemí, ale jsou dány také rozdíly na úrovni politického rozhodování, tedy především ve věci koordinace jednotlivých opatření a jejich efektivity. Rozdílná, a převážně nedostatečná, je také úroveň mezinárodní koordinace národních politik skrze národní plány pro vzácná onemocnění, které jsou navíc obvykle nedostatečně financované. Nedostatečnost financování se ukazuje například u výzkumu „Problémem je, že v oblasti výzkumu jsme se mohli v uplynulých letech spoléhat jedině na evropské výzkumné prostředky, které pro léta 2008 až 2013 činila asi 30 milionů euro," říká prof. MUDr. Milan Macek, DrSc., přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky FN Motol a člen výboru EUCERD.

Celkově vychází Česká republika z mezinárodního srovnání poměrně dobře. Vedle všudypřítomných obtíží s financováním je zde zapotřebí především postoupit v oblasti centralizace specializované péče a navazujících úhrad ze zdravotního pojištění, v oblasti legislativy (ukotvení pojmu „vzácné onemocnění" a „léčivý přípravek pro vzácná onemocnění" v české legislativě) a zkvalitňování diagnostiky tak, aby se pacienti dostávali ke správné diagnóze co nejrychleji.
Velký prostor byl na konferenci věnován roli pacientských organizací v celém systému péče o nemocné se vzácnými diagnózami. Jeden z workshopů konference byl také zaměřen na výměnu zkušeností mezi národními asociacemi pacientských organizací z regionu. Za Českou republiku na tomto fóru hovořil René Břečťan, místopředseda ČAVO.

„Obdiv si podle mého názoru zaslouží kolegové z Rumunska, kteří dokázali vybudovat fungující centrum pro vzácná onemocnění ve velmi složité situaci, stejně jako práce genetiků ze Slovinska, kteří se v diagnostice vzácných onemocnění opírají o široku mezinárodní spolupráci," shrnuje své dojmy René Břečťan. „Jsem také rád, že na tiskové konferenci k této akci vystoupil i náměstek ministra zdravotnictví, prof. MUDr. Josef Vymazal, DSc., který při rozhovoru s novináři jednoznačně podpořil důležitost působení pacientských organizací jako nezbytnou součást celého zdravotního systému," doplňuje.

# Z ŘÍJNOVÉHO SETKÁNÍ ČAVO V PRAZE

Setkání členů České asociace pro vzácná onemocnění se uskutečnilo dne 11. 10. 2014 v Thomayerově nemocnici v Praze. Na programu bylo hodnocení stávajících aktivit asociace, mimo jiné projektu včasné diagnostiky vzácných onemocnění, i přednášky odborníků z různých oblastí zdravotnictví, jako je tvorba cen léčiv (MUDr. Slabý ze Státního ústavu pro kontrolu léčiv), nebo možnosti léčby v zahraničí (JUDr. Ander z Centra mezistátních úhrad). Dále se hovořilo o diskusní platformě RareConnect a jejím rozšiřování o nové vzácné diagnózy. Diskuse dále směřovala k hodnocení výsledků stávajícího Národního akčního plánu a k jeho budoucí podobě. Tomuto tématu se ovšem věnujeme v samostatném článku.

# PŘIPRAVUJE SE DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ 2015

Letošní zasedání členů CNA (Council of National Alliances), které se uskutečnilo 13 a 14. října v Paříži, bylo věnováno hlavně přípravě dalšího ročníku Dne vzácných onemocnění. Uskuteční se jako každý rok 28. 2., tentokrát s mottem „Den za dnem, ruku v ruce“ (Day-by-day, hand-in-hand). Odkazuje tak na každodenní život lidí, kteří se vzácným onemocněním žijí. Upozorňuje také na každodenní pomoc, kterou pacientům poskytují jejich rodiny, blízcí, přátelé i pacientské organizace, i na potřebu vzájemné spolupráce mezi pacienty napříč geografickými hranicemi. Pro materiály, které připravuje Eurordis na centrální úrovni, připravuje ČAVO české mutace. Ty budou k dispozici pro členy ČAVO během ledna. Aktuálně dostupné materiály, loga, bannery, informační balíček nebo třeba odpočítávání najdete na webu http://www.rarediseaseday.org. Den vzácných onemocnění v roce 2015 bude provázet televizní spot, který bude

ukazovat denní život skutečných pacientů a jejich nejbližších. Tento spot bude oficiálně k dispozici od půlky února.

*Počet zemí, které se na organizaci Dne vzácných onemocnění podílejí, se neustále rozrůstá. V roce 2014 se konalo 410 akcí v 84 zemích světa, z toho 9 nových, mezi nimi byly například Kuba, Ekvádor, Jordánsko nebo Keňa. Na koordinaci aktivit na úrovni jednotlivých států se podílejí národní asociace, jejichž seznam přinášíme níže.*

| **Národní asociace, které spoluorganizují Den vzácných onemocnění 2015** | | |
|---|---|---|
| Belgie | RaDiOrg | www.radiorg.be |
| Bulharsko | National Alliance of People with Rare Diseases (NAPRD) | www.rare-bg.com |
| Česká republika | Czech National Association for Rare Diseases (CAVO)* | www.vzacna-onemocneni.cz |
| Chorvatsko | Croatian Alliance for Rare Diseases | www.rijetke-bolesti.hr |
| Dánsko | Rare Disorders Denmark (Sjaeldne Diagnoser) | www.sjaeldnediagnoser.dk |
| Finsko | HARSO - Organisation for RD and Disabilities in Finland* | www.harsofinland.net |
| Francie | Alliance Maladies Rares | www.alliance-maladies-rares.org |
| Irsko | Genetic and Rare Disorders Organisation (GRDO) | www.grdo.ie |
| Itálie | UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare | www.uniamo.org |
| Kanada | CORD | www.raredisorders.ca |
| Kypr | Cyprus Alliance for RD | www.raredisorderscyprus.com |
| Lucembursko | ALAN | www.alan.lu |
| Maďarsko | Rare Diseases Hungary | www.rirosz.hu |
| Německo | ACHSE Allianz Chronischer seltener Erkrankungen e.V. | www.achse-online.de |
| Nizozemsko | Vereniging Samenwerkende Ouder en Patiëntenorganisaties | www.vsop.nl |
| Polsko | Polish National Forum on the Treatment of Orphan Diseases - ORPHAN | www.rzadkiechoroby.pl |
| Portugalsko | Aliança Portuguesa de Associaçiones das Doenças Raras, Federaçao Portuguesa de Doenças Raras FEDRA | www.aliancadoencasraras.org, www.fedra.pt |
| Rakousko | Pro Rare Austria | www.prorare-austria.org |
| Řecko | Greek Alliance for Rare Disease | www.pespa.gr |
| Rumunsko | Rare Diseases Romania | www.bolirareromania.ro |
| Rusko | National Association ”GENETICA, Russian Patients Union - RD Working group | www.nacgenetic.ru, www.rare-diseases.ru |
| Slovensko | Slovenská aliancia zriedkavých chorôb | www.sazch.sk |
| Španělsko | Federación Española de Enfermedades Raras | www.enfermedades-raras.org |
| Švédsko | The Swedish Association of Rare Disorders (Riksförbundet Sällsynta diagnoser) | www.sallsyntadiagnoser.se |
| Švýcarsko | Proraris | www.proraris.ch |
| USA | NORD | www.rarediseases.org |
| Velká Británie | Genetic Alliance (Rare Diseases UK) | www.raredisease.org.uk |

# S MEDIKY NA 2. LF UK O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH

Jsme přesvědčeni, že pro postupné zlepšování péče o pacienty se vzácnými onemocněními je rovněž důležité spolupracovat v oblasti vzdělávání budoucích lékařů. Proto jsme se velice rádi zapojili do společného projektu s Ústavem biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Praze a FN Motol, který se výuce v této oblasti dlouhodobě věnuje.
Odborným garantem projektu je paní primářka MUDr. Markéta Havlovicová, která spolupracuje s vedoucím předmětu klinické genetiky pro 4. ročník medicíny doc. MUDr. Táňou Maříkovou, CSc. Jsme velice rádi, že můžeme spolupracovat s nadšeným týmem specialistů z tohoto pracoviště, které rovněž funguje jakožto Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění.
Smyslem tohoto projektu je osobní předávání zkušeností pacientů a jejich rodin studentům medicíny. Pacienti a jejich rodiče, kteří na stáže s mediky chodí, hovoří nejenom o příznacích dané choroby, ale i o problémech, se kterými se při zvládání svého onemocnění potýkají.

Do projektu se zatím zapojili členové ČAVO s těmito diagnózami:

- Muskulární dystrofie,
- Syndrom fragilního X,
- Prader-Willi syndrom,
- Gaucherova choroba,
- Rettův syndrom,
- Williamsův syndrom.

National Coordination Centre for Rare Diseases - FN MOTOL

[Ü]BLG ústav biologie a lékařské genetiky

norway grants

# VŠICHNI JSME GENIÁLNÍ

Jednu z nejúspěšnějších knih popularizujících genetiku v poslední době napasli nizozemští autoři Pascal Borry a Gert Matthijs a jmenuje se Iedereen GenIaal, tedy česky „Všichni jsme GENiální“. K vysvětlování komplikovaných genetických problémů si autoři vzali na pomoc kreslené vtipy. Na posledním setkání ČAVO v polovině prosince jsme na živém publiku otestovali ukázku z českého překladu a podle reakcí posluchačů si dovolujeme usoudit, že ani v Čechách by kniha neměla zapadnout. Nakladateli přejeme, aby kniha brzy vyšla, abychom si co nejdříve mohli mohli přečíst zbývající části.

# ROZHOVOR

# JOSEF VYMAZAL: PACIENTSKÉ ORGANIZACE MAJÍ VE ZDRAVOTNICTVÍ NEZASTUPITELNOU ROLI A U VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ TO PLATÍ DVOJNÁSOB

*Připravuje se nový akční plán pro vzácná onemocnění. O něm, o vzácných onemocněních jako celku i o postavení pacientských organizací v systému zdravotnictví jsme hovořili s prof. MUDr. Josefem Vymazalem, DSc.., náměstkem pro zdravotní péči na MZ ČR.*

**Platnost Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění končí s koncem roku. Nyní se připravuje nový. Jak postupuje práce?**
Nový národní plán je nyní po vnitřním připomínkovém řízení. Byly zapracovány připomínky, které přišly od členů meziresortní pracovní skupiny pro vzácná onemocnění. Nyní, ještě v prosinci, jde národní plán na poradu vedení ministerstva zdravotnictví. Takže ještě letos půjde do vnějšího připomínkového řízení.

***Působení pacientských organizací je v oblasti vzácných onemocnění ještě významnější než u nemocí, které se vyskytují často.***

**Jedním z důležitých bodů národního plánu je rozvoj sítě specializovaných center pro vzácná onemocnění. Některá byla vyhlášena už v roce 2012. Kdy předpokládáte, že budou ustavena další?**
V současné době znovu ustanovujeme podle zákona o zdravotních službách všechna centra vysoce specializované péče, onkologická, iktová a další. To zabere hodně času. Totéž se týká již ustavených center pro vzácná onemocnění, např. pro cystickou fibrózu. Pokud jde o vznik nových center, je na spadnutí ustavení centra pro vzácné choroby krvetvorby. U těch dalších to ještě nějaký čas potrvá – důležitá je shoda mezi příslušnými odborníky. Jenže ono formální ustavení centra stejně nemá dopad na úhrady ze zdravotního pojištění. Nakonec je tu ještě koordinační centrum pro vzácná onemocnění, které by mělo pomoci vyhledat péči v České republice i jinde, v těch případech, kdy si lékaři nebo pacienti nevědí rady.

**Jedním z úkolů národního plánu je rozvoj screeningu, vytipování nových nemocí a jejich zavedení do praxe. Kdy bude screening rozšířen a jak?**
V současné době je připraveno rozšíření novorozeneckého screeningu ze 13 na 18 nemocí. Je náležitě upraven seznam výkonů ve vyhlášce a chystá se metodický pokyn. Zároveň se upravuje vyhláška o zdravotnické dokumentaci, abychom do budoucna měli jasný statut screeningových kartiček.

**Jedním z problémů, se kterým se vzácná, ale vlastně všechna chronická onemocnění potýkají, je rozhraní mezi sociálními a zdravotními službami. Jak se stavíte ke spolupráci mezi resorty práce a sociálních věcí a zdravotnictví?**
Spolupráci mezi MZ a MPSV chápu jako naprosto klíčovou. Je to například otázka dlouhodobé péče, paliativní péče. V této oblasti je velké množství nejasných věcí, vznikají nelogické nebo neřešitelné situace, které mají dopad na pacienty.
Řekl bych, že v současné době se spolupráce MZ a MPSV začíná rozvíjet daleko více než dříve. Třeba právě teď ve spolupráci s MPSV řešíme podněty ze strany pacientů k novelizaci zákona o zdravotních službách.

**Jaká by podle vás měla být role pacientských organizací v systému zdravotnictví?**
Když jsem kdysi přijel pracovat do Spojených států, tak jedním z velkých překvapení pro mě byla role, jakou hrají pacientské organizace v celém zdravotnickém procesu. Byla to pro mě inspirace a jsem rád, že za tu dlouhou dobu, která od této zkušenosti uplynula, jsme už někam dospěli.
Jinak působení pacientských organizací je v oblasti vzácných onemocnění ještě významnější než u nemocí, které se vyskytují často. Je zapotřebí, aby se zástupci těchto organizací obraceli se svými problémy na patřičná místa, třeba VZP nebo ministerstvo zdravotnictví. Onemocnění jsou vzácná a zkušenosti s nimi také. A problémy, které z toho vznikají, je třeba řešit.

**A jak by se podle vás mělo dál vyvíjet postavení pacientských organizací v ČR?**
Ve své praxi, ať už na ministerstvu, nebo v nemocnicích, se stále setkávám s lidmi, kteří podobnou zkušenost jako já nemají, a berou pacientské organizace jako záležitost okrajovou nebo formální. A není to ojedinělý postoj. Tady je určitě ještě co zlepšovat.

## prof. MUDr. Josef Vymazal, DSc.

- Vystudoval Fakultu všeobecného lékařství v Praze
- Působil na neurologické klinice Thomayerovy nemocnice
- Po stáži na počátku 90 let působil pět let v USA
- Stal se primářem Radiodiagnostického oddělení Nemocnice Na Homolce
- Od roku 2014 je náměstkem pro zdravotní péči Ministerstva zdravotnictví ČR

Na druhou stranu mě mrzí, když se objevuje rivalita mezi těmito organizacemi. Když fungují dvě, tři konkurenční pacientské organizace na jedno onemocnění, tak je to absolutně kontraproduktivní. A samozřejmě je to voda na mlýn těch, kteří roli pacientských organizací nepřipouštějí nebo bagatelizují.
Takže na tom musíme pracovat na obou stranách, jak na MZ nebo v nemocnicích, tak pacientské organizace samy mezi sebou.

> ***Vzácná onemocnění jsou specifickou skupinou, to je neoddiskutovatelné. Tato skupina onemocnění by se bez celkové podpory neobešla, nevznikly by ani léky.***

**Považujete za užitečné roli pacientských organizací do budoucna nějak**

**formalizovat, tak aby se jejich zástupci účastnili rozhodovacích procesů?**
To ano, ale je na delší diskusi jak přesně a v čem. Teď třeba budeme jmenovat zástupce pacientských organizací do etické rady ministerstva.

**Měl by například vzniknout nějaký orgán na ministerstvu, který by shromažďoval a zpracovával požadavky pacientských organizací?**
Já se spíš bojím, že když vytvoříme příliš mnoho komisí a pracovních skupin, řešení problémů to neprospěje. Zatím je lepší řešit jednotlivé požadavky, jak přicházejí, a k nějaké formalizaci přistoupit až ve chvíli, kdy to nepůjde zvládat běžným způsobem.

**A jak se díváte na postavení vzácných onemocnění jako celku?**
Vzácná onemocnění jsou specifickou skupinou, to je neoddiskutovatelné. Tato skupina onemocnění by se bez celkové podpory neobešla, nevznikly by ani léky. Je zapotřebí věnovat této oblasti pozornost a podporu.

# PROJEKT VČASNÁ DIAGNOSTIKA VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ POKRAČUJE

*Projekt Včasná diagnostika vzácných onemocnění představila ČAVO také na konferenci Efektivní nemocnice, která se konala v Praze na konci listopadu.*

Stanovení správné diagnózy včas není u vzácných onemocnění zdaleka samozřejmostí, v mnoha případech se na správnou diagnózu přijde pozdě. O zlepšení v této věci usilujeme ve společném projektu s Národním koordinačním centrem pro vzácná onemocnění a Ústavem biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy – konzultační linka, kam se mohou v nejasných případech obracet pediatři i rodiče, funguje zatím po e-mailu. Poté, co dojde ke shodě na evropské úrovni ohledně společného telefonního čísla, bude tato služba rozšířena i na telefonní konzultace. Prozatím usilujeme o šíření povědomí o této možnosti pomoci mezi pediatry a připravujeme rozšíření na praktické lékaře pro dospělé.

## Včasná diagnostika vzácných onemocnění

**Vzácná onemocnění se z genetického hlediska týkají přibližně 5% populace, ale přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou".**

**Kdy bychom měli pomýšlet na vzácné onemocnění?**
V případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u dětí, které:

- dlouhodobě a bez zjevné příčiny neprospívají na váze, mají poruchu růstu nebo jsou často nemocné;
- mají zpomalený či zastavující se psychomotorický vývoj (například opožděný vývoj lezení, vzpřimování, chůze nebo porucha vývoje řeči a porozumění);
- netypicky vnímají okolní svět, nenavazují oční kontakt, nereagují na úsměv nebo mají sklon k stereotypnímu chování;
- mají svalovou slabost, nadměrnou únavu nebo fyzicky nestačí svým vrstevníkům;
- se pohybují netypicky vzhledem k věku nebo mají svalové záškuby či opakované křeče;
- mají opakující se respirační infekty s netypickým průběhem;
- mají nápadné křehkou a snadno zranitelnou kůži připomínající motýlí křídla nebo naopak hrubou a šupící se kůži nebo u kterých se v průběhu dětství objevují na kůži různé zbarvená ložiska;
- trpí poruchou vývoje zubů, vlasů nebo nehtů;
- mají zvláštní vzhled obličeje s hrubými rysy (například výrazně vpáčený kořen nosu, nápadně vystouplé nadočnicové oblouky nebo nepoměr mezi velikostí hlavy a těla);
- mají pot, moč nebo stolici netypické barvy nebo zápachu (pokud ji rodiče zaznamenají).

**Příliš mnoho vyšetření dítě stresuje.**
**Shromažděte si nejprve co nejvíce informací.**

**Bližší informace o vzácných onemocněních najdete na:** www.vzacnemoci.cz, www.vzacna-onemocneni.cz, www.orpha.net

**Pro pediatry i rodiče je k dispozici informační / konzultační e-mail:** help@vzacna-onemocneni.cz

**Odborný garant projektu:**
Národní Koordinační centrum pro pacienty se vzácnými onemocněními - Ústav biologie a lékařské genetiky, Univerzity Karlovy v Praze a FN Motol.

[U]BSLG

Česká aliance pro vzácná onemocnění

**KONZULTAČNÍ E-MAIL PRO VČASNOU DIAGNOSTIKU VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ**

V případě nejasností při stanovení diagnózy mohou praktičtí lékaři i rodiče požádat o konzultaci na e-mailu **help@vzacna-onemocneni.cz**.

# SERIÁL

## CO JE TO MKN-11 A CO ORPHA CODES? DOJDE K ZAVEDENÍ MEZINÁRODNÍHO KÓDOVACÍHO SYSTÉMU KONSORCIA ORPHANET V ČR?

Pro statistické zpracování údajů týkajících se nemocí se obvykle používá Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN, anglicky ICD, International Classification of Diseases). V současnosti je platná desátá revize, tzv. MKN-10. Potíž je, že současná verze MKN zahrnuje některé diagnózy do větších skupin a velké množství vzácných onemocnění nedokáže jednotlivě identifikovat. Zpracování informací o vzácných onemocněních pomocí této klasifikace je tedy obtížné.
Mezinárodní konsorcium Orphanet vytvořilo vlastní způsob kódování vzácných onemocnění pomocí tzv. Orpha Codes či Orpha Numbers. Databáze Orphanet se kontinuálně aktualizuje a umožňuje jednoznačnou klasifikaci vzácných onemocnění.

Pro zavedení Orpha Codes v České republice je nyní zapotřebí nejprve spojit s jednotlivými kódy jednoznačné české ekvivalenty včetně různých alternativních názvů nemoci. Druhým a zřejmě náročnějším krokem bude zavedení tohoto systému do každodenní praxe, buď jako doplňkové identifikace vedle standardní MKN, nebo v jejím rámci. Nová revize Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN-11) by měla v budoucnu Orpha Codes jako detailní kódovací systém pro vzácná onemocnění zahrnovat. MKN-11 bude v České republice k dispozici pravděpodobně až po roce 2020.

*S přispěním MUDr. Miroslava Zvolského z Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR.*

### K ČEMU JE DOBRÉ KÓDOVÁNÍ NEMOCÍ?

Pro jedno konkrétní onemocnění může existovat více názvů i v rámci jediné země, jediného jazyka, o mezinárodním srovnání ani nemluvě. Zpracování statistických údajů a jejich využití např. pro registry, ovšem vyžaduje jednoznačnost. Systém kódování, samozřejmě s určitou mírou zobecnění, umožňuje zavedení jednoznačného označení onemocnění.
Přesné označení nemocí skrze kódování umožňuje sdílení dat mezi klinickými pracovišti i výzkumnými centry, umožňuje získávat přesné informace o výskytu onemocnění. Kódování je zvlášť užitečné v případě onemocnění, která se vyskytují vzácně, a pokud jsou pacienti geograficky rozptýleni.

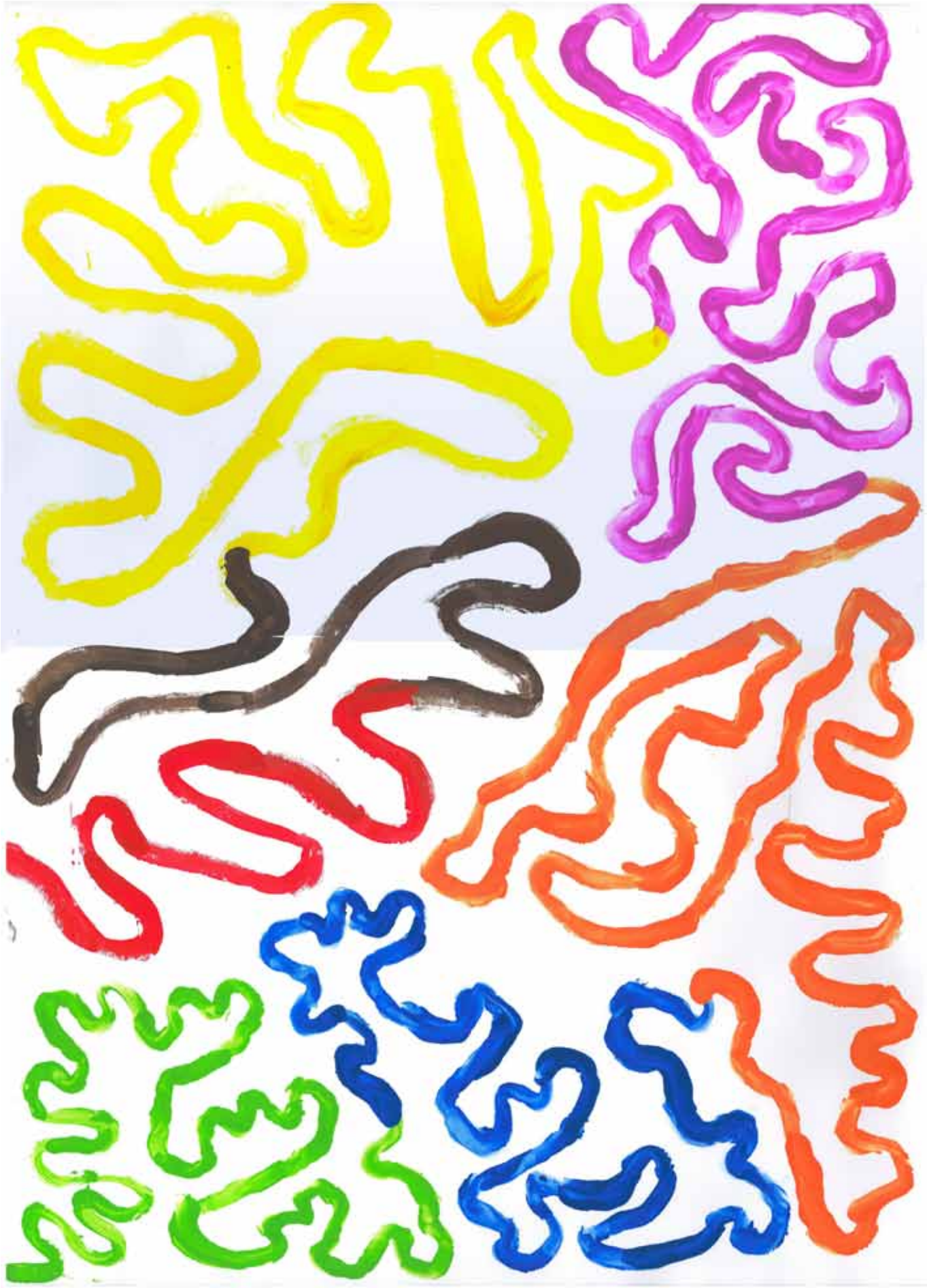
## ROK 2019 EVROPSKÝM ROKEM VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ?

V roce 2019 uplyne 20 let od přijetí Nařízení o přípravcích pro vzácná onemocnění a 10 let od přijetí Doporučení Rady o akci v oblasti vzácných onemocnění. Smyslem vyhlášení evropského roku je zvýšit povědomí veřejnosti i politiků o problematice vzácných onemocnění a upozornit na to, že v úhrnu se tato onemocnění týkají 30 milionů Evropanů.
Kampaň, jejímž cílem je právě vyhlášení roku 2019 evropským rokem vzácných onemocnění, připravila na podzim evropská asociace pro vzácná onemocnění Eurordis.

### MŮŽETE SE PŘIPOJIT!

Kampaň za vyhlášení Evropského roku vzácných onemocnění můžete podpořit svým hlasem na webových stránkách Eurordis:
**www.eurordis.org**

**Obrázek na zadní straně obálky namaloval Jirka Jiříček, dětský pacient s Duchenneovou svalovou dystrofií, člen PO Parent Project >>**



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY

Zpravodaj ČAVO
Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění s podporou Ministerstva zdravotnictví ČR.
Sídlo a korespondenční adresa: Bělohorská 19, 169 00 Praha 6 – Břevnov
Telefon: 774 151 290, e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz
www.vzacna-onemocneni.cz