ČAVO ZPRAVODAJ

2/20

S ANNOU ARELLANESOVOU O VÝVOJI VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

JAK FUNGUJE HELP LINKA ČAVO

K ČEMU POTŘEBUJEME NÁRODNÍ STRATEGII PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ?

DOSTANOU LÉKY NA VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ ZVLÁŠTNÍ STATUT?

PŘEDSTAVUJEME SPOLEK ALSA

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS RARE DISEASES EUROPE

EDITORIAL

Vážení čtenáři,

aktuálně se na úrovni ministerstva zdravotnictví, vlády i sněmovny projednává několik zásadních legislativních změn, ať už jde o léky pro vzácná onemocnění, síť specializovaných center nebo definici pacientských organizací. Proto jsme se rozhodli věnovat těmto změnám prostor prakticky celého zpravodaje.

Všechna tato témata sledujeme a kde je to možné, zapojujeme se do jejich přípravy: setkáváme se s těmi, co je tvoří, účastníme se na pracovních skupinách, píšeme připomínky. Zároveň vidíme, že práce na nich se s příchodem koronavirové krize dost zpomalila. Pokud se ovšem podaří změny dotáhnout a objeví se v příštím roce skutečně v zákonech, mohlo by to znamenat zlepšení situace pro celou oblast vzácných onemocnění. Uděláme pro to, co bude v našich silách.

Přejeme vám zajímavé čtení.

Anna Arellanesová, Kateřina Uhlíková, René Břečťan

SEZNAM ČLENŮ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

- **ALSA, z.s.**, monika@zsalsa.cz, www.zsalsa.cz
- **ANGELMAN CZ, spolek**, www.angelman.cz, angelman@email.cz
- **Asociace genové terapie, z.s.**, www.asgent.org, matejkova@asgent.org
- **Asociace muskulárních dystrofiků v ČR, z.s.**, www.amd-mda.cz, zdenek.janda@volny.cz
- **Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR, z.s.**, klub Be Treacher-Collins / Be TCS, hladove@centrum.cz
- **ATOS, z.s.**, www.atos-os.cz, pradova@seznam.cz
- **AVminority, z.s.**, www.avminority.cz, silvie.slivova@avminority.cz
- **DEBRA ČR, z.ú.**, www.debra-cz.org, alice.brychtova@debra-cz.org
- **Diagnóza MDS**, www.diagnoza-mds.cz, jezek.b@volny.cz
- **Diagnóza FH, z.s.**, www.diagnozafh.cz, cillikova@me.com
- **DIAGNÓZA NARKOLEPSIE z.s.**, www.narkolepsie.cz, diagnozanarkolepsie@gmail.com
- **Dystonie - rodina spolu, z.s.**, www.dystonia.cz, dystonia@dystonia.cz
- **End Duchenne z.s.**, www.endduchenne.cz, info@endduchenne.cz
- **HAE Junior z.s.**, haejunior@protonmail.cz, www.haejunior.cz
- **Klub nemocných cystickou fibrózou, z.s.**, www.cfklub.cz, zabranska@klubcf.cz
- **Klub pacientů mnohočetný myelom, z.s.**, www.mnohocetnymyelom.cz, koordinatorka@mnohocetnymyelom.cz
- **KOLPINGOVA RODINA SMEČNO**, www.dumrodin.cz, Jolana.Kopejskova@dumrodin.cz
- **Kongenévus CZ-SK, z.s.**, www.nevus.cz, info@nevus.cz
- **LYMFOM HELP, z.s.**, www.lymfomhelp.cz, lida.simackova@lymfomhelp.cz
- **META - spolek pacientů se střádavými onemocněními, o.s.**, www.sdruzenimeta.cz, katerina.uhlikova@seznam.cz
- **METODĚJ z.s.**, www.metodej.com, info@metodej.com
- **MYGRA-CZ, z.s.**, www.mygra.cz, bruhova@mygra.cz
- **Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s.**, www.nspku.cz, radek.puda@seznam.cz
- **NEFROHEMA, o.p.s.**, www.nefrohema.cz, jaroslav.vich@nefrohema.cz
- **Občanské sdružení Imunodeficitních pacientů HAE /AAE**, www.hae-imuno.cz, maselli@hae-imuno.cz
- **Občanské sdružení rodičů dětí a dospělých postižených Gaucherovou chorobou**, www.gaucherova-choroba.cz, janina.mickova@seznam.cz
- **Paleček - společnost lidí malého vzrůstu**, www.ospalecek.cz, kvitkova.k@seznam.cz
- **PARENT PROJECT, z.s.**, www.parentproject.cz, reineltova@parentproject.cz
- **PRADER-WILLI, z.s.**, www.prader-willi.cz, h.verichova@seznam.cz
- **Rett Community, z.s.**, www.rett-cz.com, lenka@rett-cz.com
- **Revma Liga Česká republika, z.s.**, www.revmaliga.cz, edita.mullerova@revmaliga.cz
- **Sdružení pacientů s plicní hypertenzí z.s.**, www.plicnihypertenze.cz, info@plicni-hypertenze.cz
- **SMÁci, z.s.**, www.smaczech.org, ondrejhlavica@gmail.com
- **Společnost C-M-T, z.s.**, www.c-m-t.cz, simunekm@seznam.cz
- **Společnost pro mukopolysacharidosu, z.s.**, www.mukopoly.cz, janmichalik@email.cz
- **Společnost Parkinson, z.s.**, www.spolecnost-parkinson.cz, freund@spolecnost-parkinson.cz
- **Spolek Ichtyóza**, www.ichtyoza.cz, hanka.kadlecova@icloud.com
- **Spolek pro Atypické parkinsonské syndromy (APS). z.s.**, www.aps.estranky.cz, spolekATS@seznam.cz
- **Willík - spolek pro Williamsův syndrom, z.s.**, www.spolek-willik.cz, info@spolek-willik.cz
- **Život bez střeva, z.s.**, www.zivotbezstreva.cz, svoboda.ales@zivotbezstreva.cz
- **Tarlovova cysta, z.s.**, potckachlova@seznam.cz

Členové bez organizace zastupují následující diagnózy

- Adrenoleukodystrofie (ALD)
- Agamaglobulinémie
- Amyloidóza
- Alportův syndrom
- Arnold-Chiari malformace
- Atrézie jícnu
- Autoimunitní polyendokrinní (polyglandulární) syndrom
- Barth syndrom
- Bartterův syndrom - typ 1
- Centronuclear myopathy
- CIDP - chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie
- Diabetes insipidus, nefrogenní forma
- Dysautonomie; IST
- Dystonia muscularum deformans
- Ehlersův-Danlosův syndrom
- Familiární středomořská horečka
- Fibrózní dysplázie
- Fraserův syndrom
- Genetické metabolické mitochondriální onemocnění
- Genetická vada SETD5
- Hereditární spastická paraparéza (HSP)
- Kabuki syndrom
- Klippelův-Trenaunayův syndrom
- Kongenitální svalová dystrofie
- Lambert-Eaton myastenický syndrom
- Loeys-Dietz syndrom
- Luis Bar Syndrom, resp. Ataxia teleagniectasia
- Lymfangioleiomyomatóza
- Lymfangiom
- Mayer-Rokitansky-Kustner-Hauseruv syndrom
- McCune-Albright syndrome
- Neurofibromatóza
- Neurofibromatóza 2 typu
- Neurofibromatóza NF1 (Recklinhausenova choroba)
- Parra-Romberg Syndrome
- Peutz-Jeghersův syndrom
- Phelan McDermid Syndrom
- Primární ciliární dyskineze
- Refsumova nemoc
- Relabující polychondritida (Relapsing Polychondritis)
- Sarkoidóza
- Sakroidóza II. stupně
- Sjorgrenův syndrom
- Spinocerebellární ataxie 21
- Sticklerův sydrom
- Suspektní mitochodriální myopatie
- Syndrom Ellis van Creveld
- Syndrom fragilního X chromosomu
- Syringomyelie
- Systémový lupus
- Tetrasomie 18p
- Tetrasomie X-chromosomu
- Trombotická trombocytopenická purpura
- Vitamino rezistentní rachitída
- Wilsonova nemoc

Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje ČAVO.

NOVINKY

EVROPSKÁ KOMISE PŘIJALA NOVU FARMACEUTICKOU STRATEGII

V návaznosti na současný vývoj včetně dopadů koronavirové krize připravila Evropská komise farmaceutickou strategii. Jejím hlavním cílem je především zajistit fyzickou i cenovou dostupnost léčivých přípravků. Přijetí této strategie nemá žádné okamžité dopady do současné praxe nakládání s léčivými přípravky. K jejímu naplnění, které už reálné dopady mít bude, je zapotřebí přijetí řady legislativních změn. Jedním z prvních kroků této strategie je revize evropských předpisů, které se léků týkají. Ta by měla být dokončena do roku 2022.

Vedle opatření, která nemají přímý dopad na oblast vzácných onemocnění, jako je např. zřízení Úřadu EU pro reakci na mimořádné situace v oblasti zdraví, však obsahuje také opatření, která budou reagovat na právě probíhající revizi nařízení o léčivých přípravcích pro děti a vzácná onemocnění.

Další oblastí, které by se nová strategie měla dotknout, je spolupráce mezi národními orgány v oblasti politik stanovování cen a úhrad léčiv. Tato opatření budou mít za cíl zlepšení cenové dostupnosti, nákladové efektivity s ohledem na udržitelnost systému zdravotní péče.

Jednotlivé kroky strategie budeme sledovat a budeme vás o nich průběžně informovat.

CÍLE STRATEGIE:

- Pacienti v EU mají mít přístup k cenově dostupným lékům
- Léky mají být bezpečné a ekologičtější
- Farmaceutický průmysl má mít větší kapacitu pro inovace
- EU má být strategicky soběstačná
- Má mít silnější mechanismy pro případ krize

DAR PRO ČAVO

ČAVO obdrželo 3. prosince šek na 250 000 Kč od společnosti Pears Health Cyber, zřizovatele Lékárna.cz, která dlouhodobě pomáhá lidem se vzácnými onemocněními. Jejich sbírkový projekt Vzácně pro vzácné již podpořil několik organizací. Do sbírky přispívali zákazníci a zaměstnanci společnosti.

Na fotografii předává šek Vladimír Finsterle, majitel a zakladatel společnosti, Anně Arellanesové a Renému Břečťanovi z asociace. Darované peníze ČAVO použije na podporu vzdělávacích, advokačních a dalších aktivit.

Všem dárcům a společnosti Lékárna.cz mnohokrát děkujeme!

PROJEKT
VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ PŘINÁŠEJÍ SPOUSTU OTÁZEK, POMÁHÁME HLEDAT ODPOVĚDI
S MARTINOU MICHALOVOU O JEJÍ PRÁCI NA HELP LINCE

Je někde lékař, který by mi dokázal pomoci? Mohu se seznámit s někým, kdo žije se stejnou nemocí jako mám já? Existuje vyšetření nebo léčba, která mi může pomoci? Jedním z nejtypičtějších rysů vzácných onemocnění je nejistota a nedostatek informací. V mnoha životních situacích, v nichž se ocitají lidé se vzácným onemocněním a jejich rodiny, není vůbec zřejmé, kudy dál. Proto jsme před pěti lety zřídili konzultační mail, kde se snažíme pomáhat lidem na takové otázky odpovídat. Help linku má v našem týmu na starosti koordinátorka Martina Michalová. Přinášíme vám její pohled.

Koordinátorka Martina Michalová při pobytu s Willíky v Podmitrově

Help linka ČAVO funguje už pátým rokem, jak se za tu dobu změnila?
Změnila se opravdu hodně. Tehdy šlo o to, zajistit pomoc v situacích, kdy lékař v terénu, třeba praktik, narazil ve své ordinaci na pacienta, u kterého nebylo jasné, co mu je a kam ho odeslat. Nebo se mohli ptát i pacienti nebo jejich rodiče, ale primárně šlo o medicínské otázky. Tehdy se o linku staral MUDr. Marek Turnovec z Ústavu biologie a lékařské genetiky v Motole, resp. Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění. Jenže postupně se spektrum dotazů podstatně rozšířilo.

Přicházely otázky, které už zdaleka nebyly jen odborné. Lidé třeba hledali někoho, kdo žije s podobnou nemocí, přicházely dotazy ze sociální oblasti, z psychologie. Začaly se na nás obracet další lidé i organizace, třeba Centrum provázení. Bylo zapotřebí celou službu rozšířit a přeorganizovat. Tehdy, v roce 2017, jsem se o linku začala starat já. Moje původní představa, že to nebude složitý úkol, se tak docela nepotvrdila. Dotazy, které k nám chodí, jsou opravdu velice různorodé. Na některé z nich odpovídám sama, třeba jen předám spojení na konkrétní podpůrnou službu, nebo pomůžu navázat kontakt, pokud vím o někom s podobnou diagnózou. Ovšem s většinou dotazů potřebuji pomoct. Máme síť spolupracujících odborníků-lékařů různých specializací. Když řešíme nějaký složitější problém, mohou mi přijít odpovědi od dvou nebo tří z nich. Ty pak musím dát dohromady, najít doplňující informace a všechno to v nějaké srozumitelné a stručné podobě předat klientovi. Celý proces zabere několik dní nebo týden.

Co všechno umíte dnes zodpovědět?
Snažíme se odpovědět na všechno, co souvisí se vzácnými onemocněními. Tedy především co se týče diagnostiky a léčby. Máme mezi spolupracujícími odborníky také psycholožku, tak se snažíme odpovídat i dotazy z této oblasti. Umíme odpovídat na dotazy, které se týkají pacientských organizací, kontaktů mezi pacienty. Jenže na všechno samozřejmě odpovídat neumíme. Někdy se na nás obracejí lidé, kteří nenacházejí řešení svých problémů jinde. Mají třeba nějaké nespecifické potíže, nebo nějaké psychosomatické problémy. V takových případech neumíme pomoci.

> *Nejčastěji se lidé ptají na konkrétní vyšetření, případně hledají léčbu, nebo specialistu, který by jejich onemocnění rozuměl.*

Kolik se ozve lidí za rok? Jsou to spíš lékaři, pacienti nebo jejich rodiny?
Za rok 2020 jsem zatím zpracovala celkem 136 případů. Celkem to dělá 546 emailů. Jsou to převážně rodiče a pak pacienti samotní. Ten poměr je celkem vyvážený. A nakonec jsou to lékaři, i když právě pro ně byla linka původně zřízena.

A na co se lékaři nejčastěji ptají?
Překvapivě se na nás neobracejí tolik v případech, kdy nevědí jak dál s pacientem. Daleko víc se ozývají ti, k nimž se dostane nějaký pacient s už stanovenou vzácnou diagnózou a řeší s nimi nějaké jiné obtíže.

Co ostatní lidé, co nejčastěji potřebují?
Nejčastěji se lidé ptají na konkrétní vyšetření, případně hledají léčbu, nebo specialistu, který by jejich onemocnění rozuměl. Někteří nemají ještě stanovenou diagnózu a snaží se jí dopátrat. Další hledají rodinu nebo pacienta se stejným nebo podobným onemocněním, aby se mohli poradit a sdílet své zkušenosti. Chodí nám i dotazy ze sociální oblasti, nebo na úhradu léčby. Někdy se nás také lidé ptají, na které pacientské organizace se mohou obrátit.

A když lidem něco poradíte, víte, jestli to opravdu pomohlo?
To právě vždycky nevíme. Nejdřív jsme zpětnou vazbu systematicky nezpracovávali. Jenže i teď, když se na klienty s prosbou o zpětnou vazbu obracíme ve všech případech, to tak jasné není. Třeba bychom moc rádi věděli, jestli se pacient, kterému jsme doporučili nějakého odborníka nebo pracoviště, nakonec dozvěděl svoji diagnózu. Jenže on se třeba objedná, dostane termín za měsíc nebo za tři a pak už naši prosbu o zpětnou vazbu zavane prach. Někteří klienti se k nám vrací, třeba když se nakonec dozvědí svou diagnózu. Někdy se stanou i našimi členy.

A jak to všechno zvládáte?
Pokud jde o provoz, je toho docela dost a jen se zápisníkem a excelem se to zvládnout nedá. Takže jsme si obstarali manažerský systém, který nám dotazy organizuje. Absolvovala jsem kurz, abych se s ním naučila pracovat a dnes nám dost pomáhá.

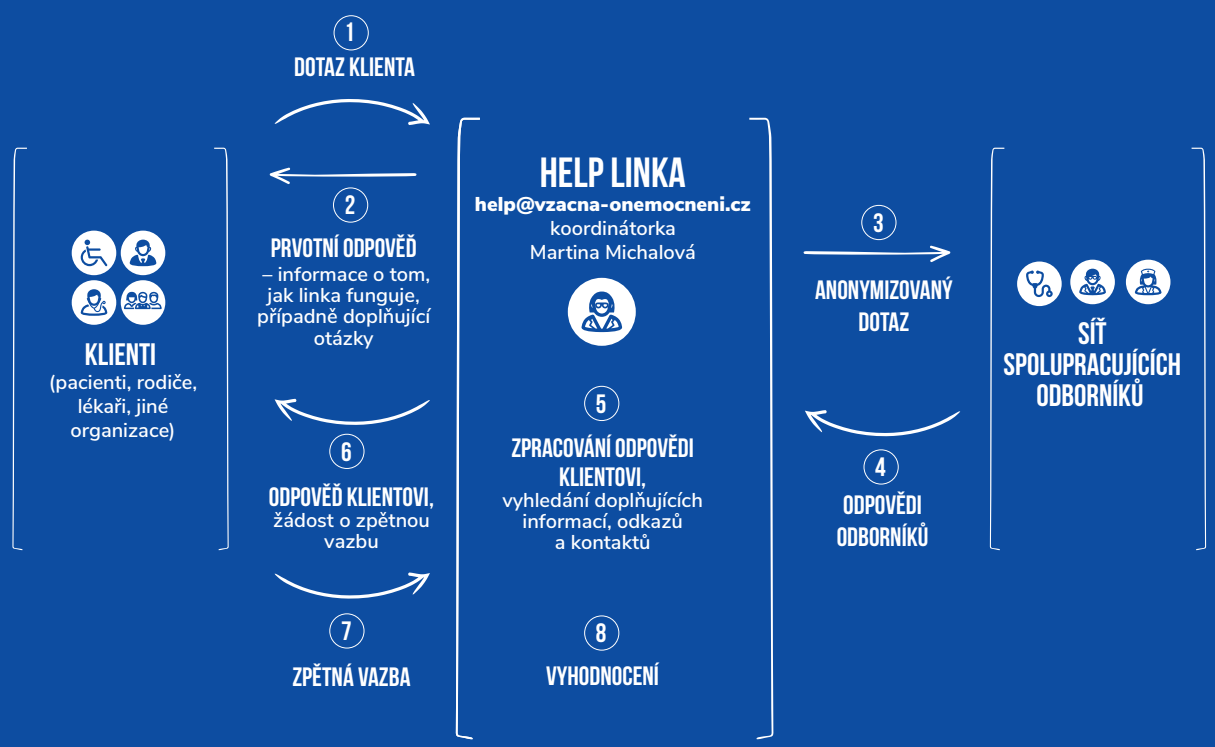
No a jak to zvládám já osobně? Musela jsem se ledacos naučit. Chodila jsem na kurzy krizové intervence, abych dokázala efektivně pomáhat. A také abych zvládala frustrace, se kterými se při své práci setkávám.

PANEL ODBORNÍKŮ

S dotazy, které na linku ČAVO docházejí, pomáhá síť odborníků. Dělají to pro nás dobrovolně bez nároku na honorář. Bez jejich pomoci bychom se neobešli a velmi jim za jejich práci děkujeme.

- Prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc.
- MUDr. Renata Gaillyová, PhD.
- MUDr. Jana Haberlová, PhD.
- MUDr. Markéta Havlovicová
- Mgr. Pavla Hodková
- Prof. MUDr. Tomáš Honzík, PhD.
- Doc. MUDr. RNDr. Pavel Ješina, Ph.D.
- MUDr. Kateřina Kopečková, PhD.
- Prof. MUDr. Viktor Kožich, CSc.
- Prof. MUDr. Milan Macek ml., DrSc., M.H.A.
- Prof. MUDr. Anna Šedivá, DSc.
- MUDr. Marek Turnovec

JAK FUNGUJE HELP LINKA



ROZHOVOR

ANNA ARELLANESOVÁ: JSEM RÁDA, ŽE VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ UŽ NEJSOU EXOTICKÝM POJMEM

Anna Arellanesová stojí v čele ČAVO už od jejího vzniku. Zeptali jsme se jí, kde vidí největší úskalí vzácných onemocnění a jak je asociace řeší. „Chce to velkou dávku trpělivosti a pozitivní přístup. Měníme zaběhané pořádky, a to se bez dlouhodobé perspektivy a soustavné práce udělat nedá," říká předsedkyně ČAVO.

Když se řekne ČAVO, co si mají lidé představit?
Lidi, kterým do života vstoupilo závažné onemocnění, o němž se většinou moc neví a pomoc se hledá těžko. Potýkají se s nejrůznějšími problémy. Snažíme se tyto problémy pojmenovat a nalézt pro ně nějaké řešení.

Jsme tým lidí, kterým do života taková nemoc vstoupila. Dostali jsme se ve svých životech do různých situací a rozhodli jsme se zkusit problémy, se kterými jsme se setkávali, odstraňovat, aby je ti, co přijdou po nás, nemuseli řešit znovu a znovu. Snažíme se měnit naše zdravotnictví, aby vzácná onemocnění získala adekvátní prostor a pozornost, aby byla dostupná kvalitní péče pro všechny, aby nikdo, byť by byl se svou diagnózou v celé republice sám, nezůstal bez pomoci. To je náš dlouhodobý cíl.

Ovšem na začátku jsme jistě nebyli žádnými odborníky, učíme se za pochodu. Snažíme se také suplovat funkce, které zdravotnictví pro vzácná onemocnění zatím nedokáže poskytovat. Třeba pomoci pacientovi najít odpovídající péči, léčbu nebo diagnózu.

Jaká jsou podle vás největší úskalí, se kterými se pacienti s VO setkávají?
Těch problémů, kterým pacienti se vzácným onemocněním čelí, je mnoho. Vzácná onemocnění měla dlouho ve zdravotním systému okrajové postavení. Dokud jsme se koukali jen na jednotlivé diagnózy, se kterými žilo pár desítek nebo třeba stovka lidí v republice, mohlo se jevit jako neúměrné kvůli tak malé skupině nějak měnit celý systém. Jenže když se na vzácná onemocnění podíváme jako na celek, je to něco docela jiného. Takových nemocí je dnes popsáno skoro osm tisíc a odhaduje se, že lidí, kterým zasahují do života, je na půl milionu.

> *Snažíme se měnit naše zdravotnictví, aby vzácná onemocnění získala adekvátní prostor a pozornost, aby byla dostupná kvalitní péče pro všechny, aby nikdo, byť by byl se svou diagnózou v celé republice sám, nezůstal bez pomoci.*

Dlouhodobě usilujeme o to, aby se právě takto na nás dívali ti, kdo o zdravotnictví rozhodují. Proto se tak snažíme, aby byly přijaty jednotlivé Národní plány pro vzácná onemocnění nebo teď i druhá Národní strategie. Před deseti lety jsme neměli dohromady nic. Ani ČAVO, ani národní strategii, ani meziresortní pracovní skupinu na ministerstvu zdravotnictví, ani Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění. Dnes ministerstvo zdravotnictví vzácná onemocnění jako téma vnímá, dokonce nám ministr několikrát zaštítil Den vzácných onemocnění. Myslím, že postavení nás všech, kdybychom se každý dívali jen na svou diagnózu, by bylo daleko slabší a naše problémy by byly daleko méně vnímány.

Pokud bychom se dívali jen na jednotlivé diagnózy, také by tu vždycky byli ti, na které zdravotnický systém prostě nebude pamatovat. Když se dnes díváme na vzácná onemocnění jako celek, můžeme se snažit nastavit péči i pro ty, co jsou se svou nemocí třeba úplně sami.

O pocitu, že jsou lidé na svou nemoc sami se u vzácných onemocnění hovoří dlouho. Platí to i dnes?
Platí, i když se to už v mnoha ohledech také zlepšilo. Dá se říct, že situace je tím lepší, čím je konkrétní diagnóza známější. Vůbec nejlepší je, když pro konkrétní nemoc nebo skupinu nemocí funguje pacientská organizace. V ČAVO se sdružují jak organizace, tak jednotlivci. Vymysleli jsme to tak, aby se mohl zapojit každý, kdo pocítí takovou potřebu. Když je diagnóza tak vzácná, že s ní žijí třeba jen jednotky lidí v celé zemi, je těžké zakládat organizaci. Stává se, že se k nám přihlásí třeba jeden pacient, časem druhý nebo třetí se stejnou diagnózou. A když už je jich víc, snažíme se je podpořit, aby si založili svou organizaci. Ta je pak oporou pro další, kteří mohou přijít. Už se nám to párkrát podařilo.

Někdy se k nám dostanou lidé přes naši help linku. Ozvou se třeba s nějakým dotazem a my se jim snažíme pomoci. Některým z nich se naše činnost zalíbí a stanou se členy. Pak se třeba ozve další člověk, že by chtěl najít někoho, s kým by si mohl o své nemoci pohovořit. Domluvíme se s oběma, jestli chtějí sdílet své kontakty a pokud ano, dáme je dohromady. Oni si pak třeba založí facebookovou skupinu a vzájemně si pomáhají. A když se jim daří, může z toho být další organizace.

Vzájemná výpomoc je cestou, jak překonávat nedostatek informací, kterému často čelíme. O to, aby byla vzácná onemocnění známější, se ovšem snažíme i jinak. Hovoříme do médií, pořádáme každoročně den vzácných onemocnění. Chodíme na lékařské konference, kde mluvíme o vzácných onemocněních, participujeme na výuce mediků na lékařských fakultách. Věříme, že čím víc se bude o vzácných onemocněních vědět, tím méně se budou lidé cítit sami, izolovaní a nepochopení.

Jak vnímáte kvalitu léčby a péče, kterou dnes máme?
V některých případech je na světové úrovni. Jindy je to veliký problém. Záleží na konkrétní diagnóze a na štěstí. No, a to by samozřejmě nemělo být. Proto usilujeme o vznik národní sítě vysoce specializovaných center, která budou strukturována podle Evropských referenčních sítí (ERN). Pokud se nám to podaří a vznikající síť bude opravdu komplexní a budou fungovat mezinárodní návaznosti, budou pokryty všechny vzácné nemoci a také dojde ke zvýšení kvality péče.

Má to jeden veliký háček, který řešíme už od vzniku ERN před několika lety. Kompetence Evropské unie jsou v oblasti zdravotnictví omezené – prakticky může jen koordinovat aktivity, podporovat sdílení informací, vzdělávání a výzkum. Ovšem nemůže nijak zasahovat do poskytování péče ani do zdravotní politiky členských zemí, může jen doporučovat. A na těchto principech stojí ERN. K tomu, aby celý systém fungoval a skutečně se v praxi změnila situace, je ovšem zapotřebí, aby vznikla síť našich českých specializovaných center, která budou mít odpovídající kapacity a financování. Evropská unie vytváří nástroje a prostor pro spolupráci.

Zdravotní služby, které tento rámec využijí a naplní, jsou v kompetenci členských států – ty nemůže vytvořit ani financovat nikdo jiný. Vyzkoušeli jsme několik cest, jak by měla síť center vzniknout, jenže jsme se několikrát ocitli ve slepé uličce. Dnes jsme v této věci asi nejdál, co jsme kdy byli. Aktuálně je na ministerstvu zdravotnictví sepsán návrh novelizace zákona o zdravotních službách, který, pokud projde, umožní poměrně rychlé ustavení sítě národních specializovaných center pro vzácná onemocnění.

Dlouhodobým problémem jsou také léky na vzácná onemocnění.
Ano, tohle téma je tu s námi už také řadu let. O tom, že jsou léky na vzácná onemocnění specifické a že je nemůžeme házet do jednoho pytle s ostatními léky, už dnes asi nikoho nemusíme přesvědčovat. S tím jsme před lety začínali. Dnes je problém jiný. Je zapotřebí se shodnout na tom, jak s těmito léky pracovat. Naším zájmem je, aby byly dostupné co nejdříve a abychom měli jistotu, že když už se nějaký lék objeví, budeme ho moct brzy dostat.

Teď je na stole, tedy přesněji řečeno v Poslanecké sněmovně, hotová novela zákona o zdravotním pojištění, která tento problém řeší. O jejím obsahu se jedná někdy od roku 2017. Nakonec se na něm shodli prakticky všichni, kterých se týká, od ministerstva, přes pojišťovny po odborníky. My jsme byli také přizváni do pracovní skupiny ministerstva, která na návrhu pracovala. To, že nás ministerstvo vnímá jako partnery a umožňuje nám participaci na jednáních, vnímám jako významný posun. Jenže všechno zase trvalo strašně dlouho. Teď je návrh konečně ve sněmovně a my píšeme na všechny strany, aby poslanci nenechali věc stranou. Hrozí totiž, že pokud se novela neprojedná do konce volebního období, spadne pod stůl a po volbách budeme začínat znovu.

Přístup ministerstva zdravotnictví k pacientským organizacím se postupně mění. Jak tento posun vnímáte?
Jedním z cílů, který jsme si hned při vzniku ČAVO stanovili, bylo posilování postavení pacientů a pacientských organizací v systému zdravotnictví. Tedy jsme rádi, že se situace hýbe a ministerstvo nám dává prostor vyjadřovat se k chystaným změnám. Vznikla také Pacientská rada ministra zdravotnictví, ve které se účastníme. Má to samozřejmě i druhou stránku. Když se chceme na rozhodování podílet, musíme na to mít kapacity a musíme to umět. Jednotlivým návrhům potřebujeme věnovat čas a potřebujeme také odbornou podporu – právníky a další odborníky, kteří pro nás analyzují dopady připravovaných změn a pomohou nám také formulovat naše připomínky. Potřebujeme se tedy v této oblasti profesionalizovat. Na tom pracujeme teď.

PACIENTSKÉ ORGANIZACE BUDOU DEFINOVÁNY ZÁKONEM

Na ministerstvu zdravotnictví je po ukončení připomínkového řízení připravena k dalšímu projednávání novela zákona č. 372/2011 Sb. o zdravotních službách. Vedle jiných témat nese tato novelizace také novinku, která se bezprostředně dotýká našeho fungování – definici pacientských organizací.

V současnosti pojem pacientské organizace není nikde v zákoně ukotven. Jeho používání je dáno jen zvykem. Vzhledem k tomu, že se pacientské organizace čím dál více zapojují do rozhodování, přistoupilo ministerstvo zdravotnictví k jejich definici. Do zákonem definovaných pravomocí (např. do rozhodování o vstupu na trh pro léčivé přípravky na vzácná onemocnění) se budou moci velmi pravděpodobně zapojovat jen ty organizace, které splní nově definovaná kritéria.

Zároveň není vůbec jasné, kdy zmiňovaná novela přijde na řadu a bude vládou předložena do sněmovny. Pokud by se termín odkládal, může se stát, že se projednání novely nepodaří stihnout do konce volebního období a je možné, že nová vláda zákon znovu nepředloží.

Jsme si vědomi toho, že předložená definice pacientské organizace je omezující a někteří z nás ji nebudou moct splnit, například proto, že nebudou mít charakter spolku. V rámci připomínkového řízení jsme se snažili na tento problém upozornit, nicméně převážil argument, že vzhledem k roli pacientské organizace v systému zdravotnictví je zásadní, aby šlo o organizace reprezentující zájmy členů vedené volenými orgány.

PACIENTSKÁ ORGANIZACE PODLE ZÁKONA

V § 113Q NAVRHOVANÉ NOVELY

1. Pacientskou organizací se rozumí spolek, jehož hlavní činnost spočívá v pomoci pacientům a ochraně jejich práv a zájmů a jehož členy jsou zpravidla osoby s určitým onemocněním nebo zdravotním postižením, jejich osoby blízké nebo jejich zástupci podle občanského zákoníku, přičemž tyto osoby mají rozhodující vliv na jeho řízení. Pacientskou organizací se rozumí též spolek, jehož členy jsou spolky, které splňují podmínky podle věty první a které volí členy jeho statutárního orgánu.

2. Pacientské organizace, které jsou zapsány v seznamu pacientských organizací podle odstavce 3, mohou zastupovat za podmínek stanovených tímto zákonem v řízeních a procesech pacientskou veřejnost, pokud tak stanoví zákon nebo pokud je orgán veřejné moci, který vede řízení, přizve. Pacientskou veřejností se rozumí osoby, které mohou být v rámci daného řízení nebo procesu dotčeny ve svých právech nebo povinnostech souvisejících s jejich zdravotním stavem nebo poskytováním zdravotních služeb.

3. Ministerstvo zapíše pacientskou organizaci do seznamu pacientských organizací na její písemnou žádost, jestliže
   a) splňuje podmínky uvedené v odstavci 1,
   b) členové statutárního a nejvyššího orgánu, není-li tento orgán členskou schůzí, jsou voleni členy spolku, kterými jsou zpravidla osoby s určitým onemocněním nebo zdravotním postižením, jejich osoby blízké nebo jejich zástupci podle občanského zákoníku, anebo spolky podle odstavce 1 věty druhé,
   c) zveřejňuje na svých internetových stránkách svou účetní závěrku a zdroje financování a
   d) provozuje činnost v oblasti pomoci pacientské veřejnosti a ochrany jejich práv a zájmů po dobu nejméně 12 měsíců bezprostředně předcházejících datu podání žádosti.

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ MÁ PORADCE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ. CO SE ZMĚNÍ?

České zdravotnictví není nastaveno tak, aby dokázalo efektivně pracovat s problematikou vzácných onemocnění. ČAVO dlouhodobě usiluje o mnoho změn, ať už jde o organizaci péče, diagnostiku, nebo léčbu. Všechny tyto změny ovšem nejdříve musí projednat a formalizovat do podoby předpisů či norem ministerstvo zdravotnictví. Nezáleží přitom jen na osobě samotného ministra, ale jde také o to, aby aparát ministerstva měl prostor a schopnost potřebné dokumenty vytvořit. Dosud na ministerstvu nebyl nikdo, kdo by měl vzácná onemocnění výhradně na starosti. To se v letošním roce změnilo. Vzhledem k turbulentním personálním změnám na ministerstvu sice není jisté, jestli změny vydrží, zatím se však jeví, že by agenda vzácných onemocnění mohla mít na ministerstvu větší prostor.

Problematika vzácných onemocnění spadá na ministerstvu převážně do sekce zdravotní péče, v jejímž čele je náměstek pro zdravotní péči. Jeho hlavním poradním orgánem v této věci je meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění. Dosavadní uspořádání bylo poměrně těžkopádné, svolávání i řízení pracovní skupiny bylo čistě na úřednících ministerstva. Ti však byli zahrnuti také mnoha jinými úkoly a často se nedařilo svolat jednání pracovní skupiny nebo posouvat realizaci dohodnutých změn. Na ministerstvu totiž nebyl nikdo, kdo by se věnoval výhradně vzácným onemocněním.

To by se nyní mělo změnit. Před začátkem léta tehdejší náměstek a později také na krátký čas ministr prof. MUDr. Roman Prymula, CSc., Ph.D. jmenoval poradce pro vzácná onemocnění. Stali se jimi prof. MUDr. Milan Macek Jr., DrSc., MHA a prof. MUDr. Pavla Doležalová CSc. O tuto změnu usilovalo ČAVO dlouhodobě. Reálný dopad této změny zatím není příliš zřejmý, protože koronavirová krize i bouřlivé personální změny na ministerstvu prakticky zastavily většinu agendy.

OBOU PORADCŮ JSME SE ZEPTALI, JAK VNÍMAJÍ SVÉ POSTAVENÍ.

Co pro vás znamená nová role poradců na ministerstvu zdravotnictví?
Považujeme ji, na základě jednání s bývalým náměstkem sekce zdravotní péče i s bývalým panem ministrem, za formální potvrzení vůle ministerstva podílet se na přípravě a prosazování tolik potřebných změn v organizaci péče o pacienty s vzácnými onemocněními. Touto činností jsme se zabývali řadu let z vlastní iniciativy a bez jakékoli reálné podpory ze strany ministerstva proto, že je to prostě práce, kterou je třeba udělat. Bohužel samotná nominace je zatím pouze kusem papíru, obsah této role a s ní spojené kompetence bude muset nové vedení ministerstva teprve upřesnit.

Jak vnímáte dopady současné koronavirové krize na oblast vzácných onemocnění?
Pandemie dopadá vesměs negativně na řadu oblastí života včetně zdravotní péče. Jde především o to, že plánovaná systematická péče o chronicky nemocné má menší prostor. Pandemie je také velmi dobrým a prakticky nevyvratitelným argumentem pro vysvětlení pomalého nebo žádného pokroku v řešení „necovidových“ problémů našeho zdravotnictví.

Co vidíte jako nejdůležitější úkol ministerstva zdravotnictví ve věci vzácných onemocnění?
Ministerstvo zdravotnictví by mělo především akceptovat problematiku vzácných onemocnění jako významnou oblast vyžadující systematické, komplexní a dlouhodobé řešení. Takové řešení vyžaduje spolupráci různých sekcí a odborů ministerstva, odborníků i zástupců pacientů, a to v kontextu mezinárodních doporučení a běžících aktivit. Neobejde se to bez významné myšlenkové, ale i materiální podpory ze strany ministerstva, zdravotních pojišťoven i zákonodárců.

PROF. MUDR. PAVLA DOLEŽALOVÁ CSC.

- pracuje v Centru dětské revmatologie a autoinflamatorních onemocnění, Klinika dětského a dorostového lékařství 1. lékařské fakulty UK a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze
- zástupkyně České republiky v Radě členských států pro Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění (ERN)
- zástupkyně českého specializovaného pracoviště při ERN-RITA

PROF. MUDR. MILAN MACEK JR., DRSC., MHA

- přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN v Motole
- předseda Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP
- vedoucí Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění při FN Motol
- odborný garant ČAVO

TÉMA
NEKONEČNÝ PŘÍBĚH LÉKŮ PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

O tom, že je zapotřebí zásadně upravit způsob, jakým k nám přicházejí léčivé přípravky pro vzácná onemocnění, už roky nikdo nepochybuje. Systém nastavený pro léky na častá onemocnění pro tuto specifickou kategorii nefunguje: nové vzácné léky mnohdy nemají k dispozici stejné množství průkazných dat o účinnosti. Je to dáno tím, že jsou testovány na malém množství pacientů a zároveň je zapotřebí je co nejrychleji dostat k pacientům, kteří nemají jinou možnost léčby – tedy nemají ani dostatek času. Navíc bývá cena těchto léků obvykle velmi vysoká. Přesto je zapotřebí, aby k nám přicházely rychle. Na 95 % vzácných onemocnění žádný lék není a ty, které přicházejí, jsou obvykle jedinou nadějí na léčbu pro vybranou skupinu pacientů.

Léky na vzácná onemocnění jsou v ČR vesměs dostupné. Potíž je v tom, že prakticky všechny se k pacientům dostávají v režimu výjimky, tedy skrze mechanismus popsaný v §16 zákona o veřejném zdravotním pojištění (č. 48/1997 Sb.). To má mnoho různých nevýhod. Tou nejpodstatnější z nich je nejistota. Pokud je nový lék schválen pro použití v Evropské unii, a tedy i v ČR, je teoreticky možné ho pacientům předepsat. Ovšem o tom, jestli bude uhrazen, rozhoduje zdravotní pojišťovna v individuálním řízení. Pacienti tedy neví, jestli lék dostanou, lékaři neví, jestli jím budou moct léčit a pojišťovna neví, kolik zaplatí, kolik bude mít pacientů apod.

Vzhledem k tomu, že v této velice nejasné situaci výjimek žijeme už dlouho, objevily se různé mechanismy, jak do celé věci vnést trochu pravidel. Například VZP pro nové léky na vzácná onemocnění vytvořila vlastní metodiku, podle které uzavírá společná stanoviska s příslušnými odbornými společnostmi. V nich se stanovují indikační kritéria, počty pacientů i objem finančních prostředků, které pojišťovna na léčbu vyčlení. Je to sice způsob, jak omezit nejistotu, ale systémové řešení nenahradí.

Zavést nová pravidla pro vstup léčiv na vzácná onemocnění do úhrad v ČR se po volbách v roce 2017 rozhodlo ministerstvo zdravotnictví pod vedením Adama Vojtěcha. Vzhledem ke složitosti tématu vytvořilo v březnu 2018 pracovní skupinu pod vedením tehdejšího náměstka Filipa Vrubela. V ní se setkali nejen zástupci různých odborů a sekcí ministerstva, Státního ústavu pro kontrolu léčiv, Ústavu zdravotnických informací a analýz či zdravotních pojišťoven, ale také asociace výrobců léčiv (AIFP i ČAFF), České lékárnické komory, České lékařské společnosti JEP. K jednání byli přizváni také pacienti: konkrétně za ČAVO jeho předsedkyně. Cílem jednání pracovní skupiny, které pokračovalo prakticky po celý rok 2018, bylo najít konsensus mezi všemi zainteresovanými stranami na tom, jak by nový systém měl vypadat.

Ke konci roku 2018 se zdálo, že bylo konsensu dosaženo a je možné zahájit legislativní proces. Ovšem cesta od konsensu pracovní skupiny k paragrafovému znění novelizace příslušného zákona byla ještě dlouhá. Trvala prakticky dva roky. Nejprve velice dlouho trvalo samotné vytvoření paragrafového znění na ministerstvu zdravotnictví. Pak připomínková řízení a jejich vypořádání. Nakonec celou agendu odsunula do pozadí pandemie COVID-19 a následně personální turbulence na ministerstvu zdravotnictví. Nyní je zákon konečně ve sněmovně a začíná jeho projednávání. Je ovšem nejvyšší čas. Čtyřletý mandát současné vlády se chýlí ke konci a je pravděpodobné, že po volbách, které přijdou na podzim příštího roku, by celý proces začínal znovu.

JAK BUDE VYPADAT ROZHODOVÁNÍ O STANOVENÍ CENY A ÚHRADY LÉČIVÝCH PŘÍPRAVKŮ PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ PODLE NAVRHOVANÉ NOVELY

Níže jsou uvedeny výňatky ze znění navrhované novelizace.

Žádost na Ústav (Státní ústav pro kontrolu léčiv) podává výrobce nebo zdravotní pojišťovna

Účastníkem řízení jsou:

- zdravotní pojišťovny
- držitel rozhodnutí o registraci léčivého přípravku (výrobce)
- příslušná odborná společnost
- příslušná pacientská organizace (definovaná jako právnická osoba zapsaná do veřejného rejstříku … pokud je její hlavní činností uspokojování a ochrana práv a zájmů pacientů na území České republiky, vznikla nejméně 12 měsíců přede dnem zahájení řízení a sdružuje pacienty s onemocněním, jejichž léčba může být posuzovaným přípravkem ovlivněna[1])

Účastníci mohou navrhovat důkazy a činit jiné návrhy ve lhůtě 30 dnů ode dne zahájení řízení.

Co se v řízení o stanovení výše a podmínek úhrady u léčivého přípravku posuzuje:

- jeho terapeutická účinnost a bezpečnost,
- závažnost onemocnění, k jehož léčbě je určen,
- jeho nahraditelnost jinými léčebnými postupy hrazenými z prostředků zdravotního pojištění,
- celospolečenský význam možnosti terapeutického ovlivnění onemocnění, k jehož léčbě je určen, a dopady léčby na systém zdravotního pojištění a sociálního zabezpečení,
- jeho prokazatelný přínos na zlepšení kvality života pacienta,
- reálné možnosti pro zajištění poskytování úspěšné a efektivní léčby v síti poskytovatelů zdravotních služeb,
- doporučené postupy odborných institucí a příslušných odborných společností,
- podmínky jeho úhrady z prostředků zdravotního pojištění navržené v žádosti…
- analýza nákladové efektivity, avšak bez zohlednění jejího výsledku v podobě poměru inkrementálních nákladů a přínosů
- předpokládaný dopad do rozpočtu zohledňující veřejný zájem…[2]

Ústav do 110 dnů ode dne zahájení řízení vydá hodnotící zprávu.

Účastníci řízení mají právo vyjádřit se k hodnotící zprávě ve lhůtě 15 dnů ode dne jejího doručení.

Ústav může na základě vyjádření účastníků řízení hodnotící zprávu upravit a poté ji spolu se souhrnem vyjádření účastníků řízení postoupí Ministerstvu zdravotnictví k vydání závazného stanoviska.

Ministerstvo zdravotnictví za účelem vytvoření odůvodněného podkladu pro závazné stanovisko… zřídí poradní orgán…, který posoudí žádost a hodnotící zprávu…

Členy poradního orgánu jmenuje a odvolává ministr zdravotnictví na návrh Ministerstva zdravotnictví, zdravotních pojišťoven, odborných lékařských společností a pacientské veřejnosti tak, aby jejich zastoupení bylo stejné.

Funkční období člena poradního orgánu je tříleté. Funkci člena poradního orgánu je možno vykonávat opakovaně. Člen poradního orgánu (platí pro zástupce pacientské veřejnosti a zástupce odborných lékařských společností) se nemůže zúčastnit rozhodování…, pokud by mohlo dojít ke střetu se zájmy osobními nebo profesními.

K projednání žádosti nařídí Ministerstvo zdravotnictví ústní jednání… Na základě projednání věci před poradním orgánem vydá Ministerstvo zdravotnictví závazné stanovisko…, (které) spolu s hodnotící zprávou postoupí… zpět Ústavu.

ÚČAST PACIENTŮ V ROZHODOVACÍM PROCESU

Pacienti, respektive pacientské organizace, budou mít zcela unikátní možnost účastnit se rozhodovacího procesu, a to ve dvou úrovních. Jednak mohou být účastníky správního řízení. Pak budou moct ve lhůtě 30 dnů od zahájení řízení podávat důkazy o přínosech posuzované léčby pro pacienty v České republice. Mohou to být například analýzy, studie, dotazníky nebo průzkumy. Bude se jednat především o vyjádření k celospolečenskému významu (§39da, odst. 3, pís. d) a k prokazatelným přínosům na zlepšení kvality života pacienta (§39da, odst. 3, pís. e). Druhou úrovní participace je pak účast a zastoupení v poradním orgánu MZ.

ČAVO PŘIPRAVUJE PODPORU, KTERÁ ČLENŮM USNADNÍ ZAPOJENÍ

V současné době spolupracujeme s ostatními stakeholdery na tvorbě příslušných dokumentů. Budeme se také podílet na tvorbě metodiky a budeme ji připomínkovat. Počítáme s tím, že v roce 2021 uděláme pro naše členy školení a budeme je seznamovat s postupem, který bude ministerstvem zdravotnictví doporučen a schválen.

Závazným stanoviskem Ministerstvo zdravotnictví:

- vysloví souhlas se stanovením úhrady z prostředků zdravotního pojištění ve výši a za podmínek navržených v hodnotící zprávě,
- stanoví úhradu z prostředků zdravotního pojištění v jiné výši nebo za jiných podmínek než jsou uvedeny v hodnotící zprávě, které uvede, nebo
- vysloví nesouhlas se stanovením úhrady z prostředků zdravotního pojištění.

[1] § 39da odst. 2

[2] Tamtéž odst. 3

PROČ POTŘEBUJEME NÁRODNÍ STRATEGII PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ?

V roce 2010 přijala vláda Jana Fišera první desetiletou Národní strategii pro vzácná onemocnění. Začala tím zcela novou kapitolu zdravotní politiky. Do té doby nikdo na úrovni vedení resortu vzácná onemocnění jako celek nevnímal. Problém na politické úrovni neexistoval. Z hlediska ministerstva existovaly jen jednotlivé diagnózy, které se ovšem týkaly jen malého množství lidí, nebo lékařské specializace, v jejichž rámci šlo o okrajová témata. Strategie pojmenovávala společné problémy vzácných onemocnění a navrhovala pro ně řešení. Zároveň jako vládou přijatý dokument poukazovala na význam celé oblasti. S rokem 2020 platnost této první národní strategie končí.

RENÉ BŘEČŤAN

Dlouhodobým cílem ČAVO je zajištění vysoce kvalitní a dostupné zdravotní péče všem pacientům se vzácným onemocněním tak, aby nikdo nezůstal bez pomoci, byť by byl v celé republice se svou diagnózou jediný. Na podobném principu stojí i strategie RARE 2030, kterou na evropské úrovni řídí EURORDIS a na níž se ČAVO také podílí. Nyní jde o to, aby ke stejnému cíli byla zaměřena také naše národní strategie. Pokud se nám podaří dobře nastavit strategii, bude následně možné rozpracovávat jednotlivé krátkodobé plány (národní plány pro VO jsou obvykle na tři roky). V rámci těchto plánů je pak možné prosazovat jednotlivé projekty, které budou mít hmatatelné výstupy.

Naše vize, která by se měla ve strategii odrazit, je následující: měl by vzniknout komplexní systém, do kterého pacient vstoupí okamžikem zjištění diagnózy a tento systém pacienta povede a pomůže mu nastavit co nejlepší péči. Zároveň je zapotřebí zlepšovat diagnostiku tak, aby se lidé do tohoto systému dostávali včas.

Současná situace v celé oblasti zdravotnictví je poměrně složitá a kapacity na ministerstvu zdravotnictví jsou vytížené. Věříme ovšem, že práce na národní strategii bude dokončena a strategie bude přijata ještě v prvním čtvrtletí příštího roku.

NAVRHOVANÉ PRIORITY PRO NÁRODNÍ STRATEGII NA LÉTA 2021–2030

- Vytvoření systému standardizovaného sběru dat o zdravotním stavu pacientů s VO v rámci Národního zdravotnického informačního systému na základě jejich přesné identifikace v elektronické zdravotnické dokumentaci
- Vytvoření koncepce a zavedení jednotného systému komplexní sdílené péče o pacienty s VO odpovídající evropským standardům včetně integrace pracovišť Evropských referenčních sítí do českého zdravotnictví a systémového nastavení jejich financování
- Zajištění programu časného záchytu v prekoncepční, preimplantační a novorozenecké fázi vývoje, včetně zlepšení časné interdisciplinární diagnostiky VO
- Zajištění dalšího rozvoje novorozeneckého screeningu VO
- Zajištění programu diagnostiky VO pomocí celogenomových analýz
- Umožnění včasného přístupu k systému komplexní sdílené péče pro každého pacienta s VO a zajištění péče o tyto pacienty ve specializovaných centrech nebo pod jejich patronací, zajištění přechodu z dětské do dospělé péče
- Koncepční zajištění včasného a efektivního přístupu k novým možnostem léčby VO v souladu s přístupem v ostatních vyspělých zemích EU, včetně zajištění adekvátního legislativního rámce
- Vytvoření jednotné koncepce systému ucelené sociální péče o pacienty s VO
- Podpora a rozvoj edukace a vzdělávání v oblasti VO na všech úrovních vzdělávání lékařů, zdravotnického personálu i nelékařských zdravotnických pracovníků;
- Zlepšení povědomí a informovanosti o vzácných onemocněních u laické veřejnosti
- Podpora mezinárodního a domácího výzkumu dedikovaného vzácným onemocněním
- Harmonizace mezinárodní a mezirezortní spolupráce
- Podpora spolupráce pacientů, pacientských organizací a odborné veřejnosti

NÁRODNÍ STRATEGIE NA LÉTA 2010–2020: CO SE PODAŘILO?

První národní strategie měla řadu cílů a mnohé z nich zůstávají nedořešené. Především stále nemáme síť komplexních center pro vzácná onemocnění. Zároveň je ovšem zřejmé, že některé významné změny se podařily. Snad největším úspěchem je, že se podařilo ukázat oblast vzácných onemocnění jako významnou součást zdravotní péče, že se nejedná jen o neviditelný problém. Že jsou vzácná onemocnění více vnímána, je vidět jak na úrovni vedení resortu zdravotnictví, ale je to patrné i jinde, například i na znalostech a zájmu mezi lékaři prvního kontaktu.

Podstatně se také zlepšila diagnostika. Rozšířil se novorozenecký screening a díky technickému vývoji se také rozvinulo sekvenování genomu.

V oblasti péče vzniklo několik velmi kvalitních center pro vzácná onemocnění, která jsou respektována v EU a zapojila se do Evropských referenčních sítí. Těm ovšem stále chybí uznání na národní úrovni.

Nakonec se také výrazně posílilo postavení pacientů v celé oblasti. Daleko více lidí se rozhodlo zasazovat se o své zájmy a vzniklo tak mnoho nových pacientských organizací. Díky vyšší aktivitě a kvalifikaci se pacientské organizace zapojují stále více do jednání o systémových změnách, a to jak samostatně, tak společně skrze ČAVO, které zájmy svých členů spojuje a dále prosazuje.

Tato změna se odrazila také na vzniku Pacientské rady ministra zdravotnictví a vzniku společných pracovních skupin. Stále častěji se pacientské organizace zapojují také do odborných skupin na evropské úrovni.

PLÁNY A STRATEGIE

Dokumenty, které popisují, jakým směrem by se měla ubírat zdravotní politika v oblasti vzácných onemocnění, máme dvojího druhu. Strategie mají ukazovat základní směr dlouhodobých změn. Plány stanovují konkrétní cíle, kroky, které k nim vedou, a instituce, které tyto kroky mají provádět.

První národní strategie pro vzácná onemocnění z roku 2010 byla vytvořena návaznosti na Sdělení Komise Evropskému parlamentu a Radě o vzácných onemocněních. Následně přijala Rada EU, v průběhu předsednictví ČR, Doporučení o akci v oblasti vzácných onemocnění. Na obsahu těchto dokumentů se podílela pracovní skupina Evropské komise Rare Disease Task Force, zástupci projektu Orphanet i představitelé Eurordis. Na formulaci evropských i českých dokumentů se významnou měrou podílel také prof. MUDr. Milan Macek Jr. DrSc.

Národní akční plány pro vzácná onemocnění jsme měli zatím tři (2012-2014, 2015-2017, 2018-2020). Plány a strategie jsou ovšem dokumenty politické, deklaratorní. Ukazují, jak a kam se má politika ubírat. Jestli se v nich navržená opatření uskuteční, nebo ne, záleží na vůli jednotlivých vlád a ministrů. A také na tom, jak často a silně jim my, jako pacientské organizace, tyto závazky připomínáme.

PŘEDSTAVUJEME SPOLEK ALSA

EVA BEZUCHOVÁ: SNAŽÍME SE RODINÁM POSKYTNOUT OPORU V JEJICH TĚŽKÉ SITUACI

Pacientský tým ALSA

Spolek Alsa funguje už sedm let a má za sebou velmi úspěšnou dráhu. Jeho multidisciplinární tým pomáhá pacientům s amyotrofickou laterální sklerózou přímo u nich doma. Spolek také provozuje poradnu, půjčovnu pomůcek a organizuje i rekondiční pobyty. „Nejdůležitějším bodem pro nás od začátku bylo, aby se lidé s ALS měli kam obrátit a aby měli dostupnější pomoc," říká jeho ředitelka Eva Bezuchová.

Kdy váš spolek vznikl a proč?
Spolek ALSA založila v roce 2013 Mgr. Lenka Šlachtová, která měla osobní zkušenost s nemocí v rodině. Poté ovšem odešla pracovně do USA a potřebovala se spolkem pomoci. O to jsme se s kolegy z Neurologické kliniky VFN v Praze v roce 2015 pokusili. V té době jsme už dobrovolně s kolegyněmi z kliniky jezdily za našimi pacienty do jejich domovů. Za námi na kliniku chodit nemohli, jelikož pro ně byl pohyb náročný. Na klinice jsme vytvořili multidisciplinární tým, který se o nemocné staral a ze zkušeností s touto péči jsme pak vycházeli při tvoření náplně spolku ALSA. Nejdůležitějším bodem pro nás na začátku bylo, aby se lidé s ALS měli kam obrátit a aby měli dostupnější pomoc a pomůcky, na které se často velmi dlouho čeká.

Co pro pacienty a jejich okolí diagnóza ALS znamená?
Amyotrofická laterální skleróza (ALS) je neurologické, nervosvalové onemocnění. Dochází při něm k degeneraci motoneuronů, které umožňují člověku pohyb. Nemocní úplně přicházejí o fungování svalů. Přestanou chodit, ztrácejí jemnou motoriku, řeč i polykání.

Z benefičního koncertu v Pražské křižovatce

Z pacientského závodu Prague City Swim 2020 v září na Střeleckém ostrově

O ALS

Amyotrofická laterální skleróza (ALS) je progresivní nervosvalové onemocnění, které postihuje motorické nervové buňky (tzv.motoneurony) v mozku a míše. Pokud tyto motoneurony nefungují nebo odumřou, mozek nedokáže ovládat svaly a jejich pohyby. Svaly postupně slábnou a atrofují.

Jedná se o nemoc, na kterou dosud neexistuje kauzální léčba; v posledních letech však ve vědě došlo k několika klíčovým objevům a velmi intenzivní výzkum nadále probíhá.

Více na webu **www.zsalsa.cz**

Nejhorší na nemoci je, jak rychle postupuje. Stanovení diagnózy někdy trvá i celý rok. Nemocní v té době jasně pociťují změny na svém těle, špatně se jim chodí nebo mluví. Po stanovení diagnózy se jejich svět obrátí na ruby a najednou musí velmi rychle řešit všechny okolnosti onemocnění.

Na onemocnění bohužel není žádná kauzální léčba a terapie se zaměřuje potlačování příznaků. Dostupné preparáty mohou například zmírňovat bolest, slinění, křeče nebo podporovat dýchání. Multidisciplinární přístup je u tohoto onemocnění velmi důležitý. Nemocný pak mnohem lépe ví, jak se k onemocnění chovat a co může čekat. Každý z odborníků mu může poradit konkrétní postupy a cvičení. Může také nemocnému říct, jaké má při svém onemocnění možnosti.

Čím se vaše organizace zabývá?
Naše organizace dává nemocným k dispozici odborníky multidisciplinárního týmu: psychiatry, psychology, sociální pracovníky, ergoterapeuty, fyzioterapeuty, klinické logopedy i nutricionisty. Pacientům také zapůjčujeme speciální pomůcky, organizujeme rekondiční pobyty, vedeme helplinku. Provozujeme také naše centrum, kam pacienti mohou docházet na terapie a do poradny. Pokud je to zapotřebí, podporujeme pacienty také finančně. Zkrátka se snažíme rodinám poskytnout všestrannou oporu v jejich těžké situaci.

Kde nacházíte největší podporu a pomoc?
Náš spolek podporují především individuální a firemní dárci. Díky nim může spolek poskytovat tak rozsáhlou péči. Naší velkou oporou jsou i odborníci a lékaři, se kterými spolupracujeme. V neposlední řadě nám pomáhá také mnoho známých osobností, kteří se spolu s námi snaží rozšířit informace o onemocnění a podpoře nemocných.

Obrázek namalovaly děti s Williamsovým syndromem na společném setkání letos na podzim.

Zpravodaj ČAVO
Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění, z. s.
Projekt byl realizován za finanční podpory Úřadu vlády České republiky.
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

Úřad vlády České republiky