

---

# Vzácná onemocnění a hlavní události ve zdravotnictví

---

Srpen 2021

---

Vážení čtenáři,

jednou z dobrých zpráv srpnového vydání ČAVONOVIN je spuštění českého překladu portálu Orphanet, který si můžeme představit jako webovou encyklopedii vzácných onemocnění. Databáze propojuje data o vzácných chorobách a pomáhá pacientům i jejich blízkým a také lékařům dohledat potřebné informace.

V uplynulých měsících jsem v těchto úvodních řádcích snad pokaždé zmiňovala novelu zákona o veřejném zdravotním pojištění. Ten zdánlivě nekonečný příběh se tentokrát již opravdu uzavře, a to na poslední schůzi Poslanecké sněmovny. Věřme, že poslanci dostojí svým slibům a tento tolik potřebný zákon před volbami schválí.

Přeji vám krásný začátek podzimu.

Srdečně zdraví

Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO

## Vzácná onemocnění

### Novela zákona o veřejném zdravotním pojištění čeká na projednání Sněmovnou

V polovině září se Sněmovna vrátí k projednání novely zákona o veřejném zdravotním pojištění, která obsahuje dlouho očekávané změny v systému úhrad inovativní léčby pro pacienty se vzácnými chorobami. Zářijová schůze je poslední před volbami, a tudíž poslední, kdy může být zákon přijat.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



### Web o vzácných onemocněních Orphanet „mluví“ česky

V první polovině srpna začala fungovat česká verze mezinárodního portálu orpha.net. Je určen jak praktickým lékařům a specialistům, tak pacientům a jejich organizacím. Orphanet vznikl před více než dvaceti lety, postupně se do něj přidávaly státy z celého světa a stal se standardem pro mezinárodní terminologii vzácných nemocí i dosud chybějícím zdrojem kvalitních informací pro pacienty.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

### Efektivní péče o pacienty se vzácnými chorobami

Předsedkyně ČAVO Anna Arellanesová byla mezi hosty pořadu 90' ČT, který se zabýval různými aspekty péče o pacienty se vzácnými onemocněními. Jednotlivé rozhovory byla zaměřeny na to, jak se žije pacientům s VO, jaká jsou úskalí v diagnostice a také na mezinárodní kontext vzácných onemocnění.

[CELÝ POŘAD](#)





## Srpen byl měsícem SMA, kampaň ukázala příběhy pacientů

Kampaň „Moje slabost není moje slabina“ v průběhu srpna pomohla ukázat, jak žijí pacienti se spinální svalovou atrofií, a to i díky příběhům dospělých pacientů. MUDr. Jana Haberlová v článku pro magazín ONA Dnes poukázala na posun v tom, že dříve neznámou nemoc jsou dnes lékaři schopni nejen diagnostikovat, ale také léčit.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

## Zdravotnictví



### Rozpočet ministerstva zdravotnictví narostl

Rozpočet Ministerstva zdravotnictví by měl příští rok dosáhnout skoro 24 miliard korun. To je zhruba o miliardu víc oproti dřívějšímu schválenému návrhu. Peníze navíc by měly mimo jiné jít na financování center duševního zdraví, zvýšení platů lékařů na hygienických stanicích, na nákup vakcín proti covidu-19 nebo financování Chytré karantény.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

### Primární prevence je výhodná i ekonomicky

Ačkoliv data ukazují, že jsou preventivní opatření nákladově efektivní, peníze, které jdou v Česku na podporu zdraví a zdravotní gramotnosti, klesají. Změnit by to mohlo zrcadlo, které nám nastavil covid, řekla na mezinárodním panelu Stálé konference českého zdravotnictví ředitelka Státního zdravotního ústavu Barbora Macková.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



### Ministr Vojtěch ocenil spolupráci s patientskými organizacemi

Ministr zdravotnictví Adam Vojtěch ocenil úroveň spolupráce resortu s patientskými organizacemi. Na Letní škole Akademie Patientských organizací mimo jiné uvedl, že pacienti již nejsou aktivisté, kteří chtějí něčeho dosáhnout, ale informovaní partneři, kteří vnímají kontext celého systému nezbytných procesů a opatření.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

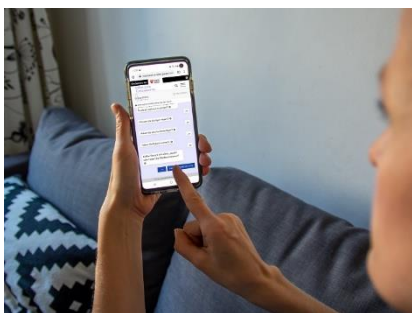
## Ze světa

### Organizace EURORDIS otevřela registraci nominací na cenu Black Pearl

Do 10. září je možné nominovat jednotlivce i organizace na ceny Black Pearl organizace EURORDIS. Ocenění za přínos v oblasti vzácných onemocnění se uděluje ve 12 kategoriích. V minulosti cenu získali i zástupci České republiky, loni to byla europoslankyně Kateřina Konečná.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



### Vědci vyvíjejí umělou inteligenci, která by pomáhala rozpoznat diagnózu

Tým vědců z evropského projektu Symptom představil zatím nejpřesnějšího digitálního zdravotního asistenta. Kromě toho, že pracuje se symptomy, které do systému zadává jeho uživatel, využívá chatbota, který díky umělé inteligenci klade doplňující otázky. Program by mohl urychlit a zpřesnit diagnostiku například u vzácných onemocnění.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

## Celé články

### Poslance tlačí čas. Některé důležité zákony mají mizivou šanci na schválení

Volby do Poslanecké sněmovny jsou už za dva měsíce a vládě nezbývá mnoho času na prosazení svých návrhů na změny zákonů. Na projednání a schválení čeká v dolní komoře parlamentu přes tři sta návrhů, z toho sto je vládních. Redakce iDNES.cz přináší výběr několika zákonů, které měly mnohé změnit, ale nyní je poslanci budou projednávat na poslední chvíli, nebo je nestihnou probrat vůbec.

Zákony, které do konce tohoto volebního období nestihnou projít legislativním procesem, spadnou takzvaně pod stůl a politici je budou muset navrhnout v příštím volebním období znovu.

Poslanci museli mimo jiné od loňského jara neplánovaně řešit covidové zákony, čímž se některé ostatní právní normy dostaly mimo seznam původních priorit. Řádná schůze Sněmovny je naplánována na 14. září. Volby se konají 8. a 9. října. 1. Digitální daň

Jedním z vládních zákonů, který se už pravděpodobně nestihne schválit je pětiprocentní digitální daň, která měla každoročně přinést do státního rozpočtu zhruba tři miliardy korun. Danit tržby z reklam měly velké mezinárodní korporace jako třeba Google, Facebook, Amazon či Spotify.

Apple a další giganti přesunou náklady na digitální daň na další subjekty

Návrh ministryně financí Aleny Schillerové leží ve Sněmovně už rok a půl. Mezitím přišlo i varování ze Spojených států, že zemím, které digitální daň vesměs americkým firmám zavedou, zvýší USA clo na některé výrobky. „Obrátila jsem se na vedení Sněmovny, aby zařadili digitální daň na jednání. Časově to již ale bude velmi náročné,“ přiznala Schillerová. 2. Pět týdnů dovolené

Minimálně pět týdnů dovolené pro všechny zaměstnance chtěli protlačit sociální demokraté s komunisty. „Jsme rádi, že se podařilo přesvědčit i hnutí ANO a ve Sněmovně je konečně dostatek hlasů pro změnu zákona,“ radoval se v únoru šéf ČSSD Jan Hamáček.

Zvýšení povinné dovolené je pro řadu firem noční můra, říká ekonom Bureš

Projednávání ale na červencové schůzi zablokovala opozice a novelu zákoníku práce bude řešit až v září, pokud kvůli tomu nesvolají mimořádnou schůzi.

I kdyby se podařilo schválit digitální daň nebo pět týdnů dovolené, návrhy nemají podporu v Senátu, kde sedí senátoři především opozičních stran. Což znamená, že i když návrhy projdou Sněmovnou na poslední chvíli, pokud se Senát postaví proti, zákony spadnou takzvaně pod stůl.

Omezení plastů

S jistotou se nestihne schválit zákon o omezování plastů, který se za půl roku nedostal ještě ani do prvního čtení. Plastová brčka, kelímky i krabičky na jídlo z takzvaného expandovaného polystyrenu měly v Česku začít povinně mizet od začátku letošního července, kdy začala platit směrnice Evropské unie. Kvůli nedodržení termínu můžou Česku v krajním případě hrozit ze strany EU i sankce.

## Zpřísnění lobbingu

Ohrožený je také návrh zpřísnující lobbing, podle kterého by například poslanci museli hlásit své kontakty s lobbisty. Ti totiž nyní mohou ovlivňovat politiky bez jakékoliv veřejné kontroly. Nikdo není povinen informovat o tom, jestli za ním lobbisté chodí do Sněmovny, nebo se s nimi setkávají jinde.

Návrh, který chtěli prosadit především Piráti se Starosty a nezávislími s podporou části poslanců hnutí ANO, je ve Sněmovně už od roku 2019, proti jsou zejména poslanci ODS, TOP 09 a SPD.5Přidání peněz pěstounům

Na poslední chvíli se poslanci dostali také k projednání novely zákona o sociálněprávní ochraně dětí z pera ministerstva práce a sociálních věcí, kterou v pátek poslali do třetího čtení a její schválení je na dosah.

Návrh zvyšuje odměnu pro přechodné pěstouny, kteří mají nově dostat také příspěvek při převzetí dítěte. Příspěvek se zvýší i dlouhodobým pěstounům pečujícím o sourozenecké skupiny nebo o děti s postižením. Navíc mladí, kteří by po odchodu z dětského domova či pěstounské péče dále studovali, by podle novely mohli dostávat příspěvek 15 tisíc korun měsíčně.6Drážní zákon

Ministr dopravy Karel Havlíček doufá, že srážka vlaků na Domažlicku tento týden je finálním varováním, že se musí schválit novela drážního zákona, která například zavádí monitoring licencí strojvůdců nebo plošné zavedení systému ETCS.

„Zákon je první na řadě ve třetím čtení. Pevně věřím, že ho v září schválíme,“ řekl Havlíček v rozhovoru pro iDNES.cz s tím, že neštěstí ale nechce politizovat.

## Vráceno Senátem

Poslanci se budou snažit také rychle projednat zákony, které jim vrátil Senát. Mezi nimi třeba novelu zákona o veřejném zdravotním pojištění, která podle staronového ministra zdravotnictví Adama Vojtěcha zlepšuje dostupnost inovativních léků a medikamentů na vzácná onemocnění.

Senátoři vrátili také novelu zákona o návykových látkách, jejíž cílem je umožnění pěstování léčebného konopí více subjektům. „Očekávám, že k projednání těchto vratek dojde v září,“ uvedl Vojtěch. Oba zákony prošly napoprvé Sněmovnou hladce a pro hlasovala i většina opozičních poslanců.

Na projednání čeká také senátory vrácená změna zákona o pedagogických pracovnících, která mimo jiné umožňuje ředitelům škol uznávat po dobu tří let takzvaný předpoklad učitelské kvalifikace absolventům magisterského studia nepedagogických oborů.

*Zdroj: idnes.cz*

## Registr vzácných nemocí je konečně i v češtině. Pomůže pacientům i lékařům

Odhadem půl milionů Čechů trpí některou ze šesti tisícovek vzácných nemocí, mezi něž patří například cystická fibróza či spinální svalová atrofie.

Diagnostikovat je včas bývá problém: určit tu správnou diagnózu trvá v průměru až pět let. Nyní mají nemocní lidé šanci najít informace, rady a pomoc na portálu, který se vzácným nemocem věnuje.

Úterkem se totiž spustil i v českém jazyce mezinárodní portál orpha.net, jakási webová encyklopedie o vzácných nemocech. Je určena jak praktickým lékařům a specialistům, kteří jsou většinou první stanicí zoufalých rodičů, kteří netuší, proč je jejich dítě nemocné, tak pacientům a jejich organizacím.

Podle Miroslava Zvolského, vedoucího Oddělení klinických klasifikací ÚZIS ČR, umožní web identifikaci vzácných onemocnění a zjistit skutečný počet lidí, kteří vzácnou nemocí u nás trpí.

„Pro ty a další, kteří ještě nemají správnou diagnózu, může portál posloužit i jako průvodce. Najdou zde informace o šesti tisících vzácných nemocí, způsobech léčby, klinických postupech a také adresář pracovišť a laboratoří, kam se mohou obrátit,“ upřesnil přelomovou službu Zvolský.

Podle profesorky Pavly Doležalové z Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu Všeobecné fakultní nemocnice v Praze je půl milionu postižených jen hrubý odhad. Nikdo u nás totiž pacienty, kteří trpí vzácnou chorobou, a často to jsou u dané diagnózy jen jedinci, nesledoval.

„Lidé umírají, protože nedostanou správnou péči. Ovšem je jich málo a léčba je často multidisciplinární, a tedy komplikovaná a hlavně drahá. A tak to často nemocnice moc nezajímá a věnovat se tomu nechtějí. Někteří lidé jsou správně diagnostikováni až v dospělosti,“ upozorňuje.

Orphanet vznikl před více než dvaceti lety, postupně se do něj přidávaly další státy z celého světa a stal se standardem nejen pro mezinárodní terminologii vzácných nemocí, ale dosud chybějícím zdrojem kvalitních informací, po nichž zoufalí nemocní dlouhé roky pátrali, aby zjistili, co je vlastně ničí.

„Pomocí získaných dat může vzniknout registr vzácných onemocnění a na jejich základě může dojít ke změnám v systému zdravotní péče tak, aby byla dostupná všem. Většina současných center, která léčí pacienty se vzácnými chorobami, zápasí o přežití. A rozhodně není léčba každému, kdo ji potřebuje, dostupná,“ upozorňuje profesorka Doležalová.

Ta má v péči i mnoho dospělých s vrozenou vzácnou nemocí, které neumí nikdo léčit. Efektivní léčby se dostane pěti procentům pacientů s vzácnou chorobou. Ostatní dostanou alespoň léčbu symptomatickou, tedy zaměřenou na mírnění jednotlivých projevů nemoci.

Anna Arellanesová, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění, která sdružuje v tuto chvíli 42 pacientských organizací a více než stovku takzvaných ultravzácných osob, tedy lidí, kteří třeba jako jediní v České republice trpí neobvyklým syndromem či vzácným nádorem, říká, že nejtěžší je cesta ke správné diagnóze.

„Přezdíváme jí diagnostická odysea. Sama jsem si tím s dítětem prošla. Vše začíná od příznaků, kterých si i třeba v brzkém věku všimnete,“ říká Arellanesová. A je skutečně životně důležité se co nejrychleji dostat ke správné diagnóze a zahájit léčbu.



„Jenomže nejprve jdete k praktickému lékaři, ten si neví rady. Pošle vás ke specialistovi, ten se zaměří na jeden orgán nebo některý z příznaků. Pak se dostanete do patientské organizace, tam vám poradí obrátit se na genetika, a když se to nezamotá o další specialisty, dostanete se ke správné diagnóze a následně k léčbě, která je často vedena vícero lékaři,“ popisuje strastiplnou cestu k odpovědi Arellanesová.

Portál Orphanet v českém jazyce je podle ní přelomový bod v této oblasti. Lidé si tam nyní mohou najít diagnózu ve svém mateřském jazyce.

„Prožila jsem s našimi členy mnoho příběhů a slepých uliček, ale například jedna paní skutečně díky Orphanetu zjistila, co jí je. Tyto informace od světových odborníků jsou důvěryhodné, a to je pak jiná situace, když přijdete za lékařem a řeknete mu svá zjištění z takového zdroje,“ uzavírá předsedkyně organizace.

*Zdroj: novinky.cz*

## Půl milionu lidí trpí vzácnou chorobou

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Vzácná onemocnění a pomoc pro pacienty, kteří jimi v Česku trpí. Tak to je téma dnešní Devadesátky, já vás u ní vítám. Hezký večer. V Česku začíná sběr dat o pacientech se vzácným onemocněním. Mají posloužit pro vznik centrálního registru. Statistickému k němu využijí nově přeložený webový portál Orpha.net. Ten má pomoci i samotným nemocným. V Česku trpí nějakou ze vzácných nemocí statisíce lidí. První příznaky se projevují už brzy po narození, postihují 4-5 % novorozenců a kojenců. Přes 3/4 ze vzácných chorob jsou dědičné. Jen v Evropě trpí vzácnými chorobami přes 30 milionů lidí. Vědci už popsali a odhalili 8000 takovýchto nemocí. Správně a včas je rozpoznat je obtížné, ale zásadní pro možnou léčbu. Jaká je praxe v Česku? Odpovíme. Ve statistických se počítají v tuzemsku pacienti se vzácnými chorobami. Podle odhadů odborníků jich v Česku žije už půl milionu. Na světě existuje víc než 8000 různých vzácných chorob. Správně je diagnostikovat je velmi obtížné a s tím by měl nyní pomoci český centrální registr a nově přeložený portál, ve kterém jsou tato onemocnění důkladně popsána.

Adéla ODRIHOCKÁ, pacientka se vzácným onemocněním

Já mám dysautonomii. Je to vlastně porucha autonomní nervové soustavy, tzn. autonomní nervová soustava má regulovat všechno, co v těle probíhá automaticky, což u mě nefunguje. Takže tepová frekvence, tlak, krevní cukr, zornice, zažívání, všechno tady. A momentálně asi v Česku jsem jediná.

reportérka

12 let. Tak dlouho žila Adéla Odrihocká se zdravotními problémy bez správné diagnózy. Nakonec si ji určila sama. Lékaři pak její domněnku potvrdili.

Adéla ODRIHOCKÁ, pacientka se vzácným onemocněním

Já jsem byla u všech specialistů. A u nich opravdu všechno, co bylo hmatatelné, byla ta rychlá tepová frekvence, nějaké to omdlívání, ale to zase si řekli, to bude možná růstem. A já jsem tím pádem si pak řekla, že musím hledat sama.

reportérka

Využívala i databázi vzácných onemocnění na portálu Orpha.net, tehdy ještě v angličtině. Nově je web i v češtině.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Komplexní data o českých pacientech se vzácným onemocněním ale chybí. V následujících měsících proto začne sběr dat a postupně tak vznikne centrální registr těchto pacientů. Využijí k tomu nově přeloženou verzi portálu Orpha.net. Ten může pomoci i samotným nemocným. Tuto webovou encyklopedii spravuje mezinárodní skupina expertů a je určena laikům i odborníkům. Právě tady si mohou zájemci najít například informace o příznacích nebo léčích, které pro léčbu dané vzácné nemoci existují. A hlavně mohou zde najít i kontakty na specializovaná centra a odborníky. A my tohle téma teď rozebereme taky s našimi hosty, jak těmi ve studiu, tak těmi na dálku. Já tady vítám paní Annu Arellanesovou, předsedkyni České asociace pro vzácná onemocnění. Hezký večer.

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění  
Dobrý večer.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Miroslav Zvolský je vedoucím oddělení klinických klasifikací Ústavu zdravotnických informací a statistiky. Vítám i vás, hezký večer.

Miroslav ZVOLSKÝ, vedoucí oddělení klinických klasifikací, ÚZIS

Dobrý večer.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

No a na dálku zdravím taky pana prof. Milana Macka z Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy. Hezký večer i vám

Milan MACEK, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK, vedoucí Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění

Dobrý večer.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Já začnu u pana Zvolského. My jsme to částečně už vysvětlili, že jak ten registr, tak ten web vlastně pomůže v konečném důsledku i samotným nemocným. Jak ale konkrétně? Pokud já trpím nějakým vzácným onemocněním, tak co to pro mě bude znamenat?

Miroslav ZVOLSKÝ, vedoucí oddělení klinických klasifikací, ÚZIS

Tak samozřejmě ten portál je určen, jak jste již řekla, široké odborné veřejnosti, specialistům, ale i lékařům prvního kontaktu i pacientům. Samozřejmě byl zmíněn příklad, kdy pacientka si našla vlastně informace o vlastním onemocnění na tom portále sama. Ale předpokládáme, že jak ti lékaři prvního kontaktu, kteří se ne vždy plně, nechci říct orientují, ale ne vždycky mají poslední informace a dostatečně rozsáhlé informace o existujících vzácných onemocněních, tak se tady mohou informovat. Ale i specialisté samozřejmě, kteří jsou zaměřeni na úzkou oblast, tak zde naleznou nejnovější a ověřené informace.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Pokud tedy trpím nějakými příznaky, není třeba jasná úplně diagnóza, tak jak budu postupovat? Na ten portál přijdu, zadám tam třeba nějaké příznaky a ukáže mi to možné diagnózy? Vysvětlíte, prosím, laikovi.

Miroslav ZVOLSKÝ, vedoucí oddělení klinických klasifikací, ÚZIS

Skutečně i takový nástroj na tom portále v beta verzi v tuto chvíli sice existuje, ale ten, kdo určuje diagnózu, je určitě lékař. Takže informativně je možné se pokusit ve chvíli, kdy já nemám určenou diagnózu, se na tom portále, v uvozovkách, porozhlédnout, ale naprostým cílem je, aby se pacient dostal do expertního centra, kde mu dokážou tu vzácnou diagnózu přesně určit a dokáží ho samozřejmě dále provést tím jeho onemocněním a správně ho léčit.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Paní Arellanesová, jak tohle pacientům v Česku chybělo? Jak moc jim to pomůže?

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění

Určitě. Tak už jenom to, že je zpřístupněný v našem mateřském jazyce, je velké plus, protože ne všichni máme jazykové vybavení a můžeme vyhledávat v anglickém jazyce nebo, chcete-li, v německém, ve kterém tento portál doposud býval dostupný. Takže oni si mohou vyhledat tu svoji diagnózu,

je tam přeložená, vlastně český výraz, v češtině, můžou si najít i patientskou organizaci, která jejich zájmy zastupuje. Pakliže není v České republice, je tam vlastně seznam i organizací z jiných zemí. Mohou se podívat, jestli aktuálně probíhají klinické studie anebo mají dostupné dokonce i studie různé nebo články v různých jazycích, ale mají možnost si to třeba přes Google Translate přeložit.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Takže bude se jim žít líp zkrátka, dá se to tak říct?

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění

My si slibujeme, že se zase dobereme k časnější diagnostice toho onemocnění. To, že ten pacient přijde za tím lékařem a řekne: "Hele, já jsem našel tohle. Co na to říkáte?" Tak už ta komunikace mezi pacientem a odborníkem je klíčová a vlastně dostáváme se rychleji k tomu stanovení správné diagnózy.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Když mluvíme o odbornících, obracím se k panu profesorovi. Tak, pane profesore, jak tenhle registr a tenhle systém pomůže právě lékařům?

Milan MACEK, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK, vedoucí Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění

No tak je to opravdu zásadní průlom, jak již řekl pan doktor Zvolský. A je nutno si uvědomit, že u těch vzácných nebo my jim také říkáme mendelistická, protože 80 % z nich má jednoznačně definovanou genetickou komponentu, tak vlastně jejich frekvence je určena speciálním nařízením Evropské komise číslo 141 z roku 2000. A vlastně týká se to všech onemocnění, která jsou méně častá nebo méně prevalentní, jak my říkáme, než 1 na 2000 jedinců tedy v obecné populaci naší a evropské. A toto je definice Evropské unie. Tam je také důležité si uvědomit to, že vlastně většina těchto onemocnění má velmi špatnou prognózu a vlastně většina z nich je progresivní a často jsou léčena pouze symptomaticky, mnohá také paliativně. A vlastně léčba je dostupná pouze pro velmi malé procento, méně než 1 % všech tedy těchto vzácných onemocnění. A vlastně, pokud se podíváme na mortalitu u dětí do 1 roku, tak je to 35 %, u těch předškoláků je to přibližně 10 %, ale i u adolescentů se to pohybuje mezi 10-12 %. Jak již bylo řečeno, těch onemocnění je velikánská spousta. V tom úvodu jste uváděli, že jich je 8000. Ono v podstatě je to číslo, které se mění právě s tím, jak jako odborníci dostáváme více informací z klinických studií, epidemiologických studií, populačních analýz atd. Ale i pokud třeba odhlédneme od situací, kdy je 1 pacient celosvětově, tak máme, dejme tomu, více než 1200 onemocnění, kde máte celosvětově více než 5 pacientů. A je nám zřejmé, že jako odborníci velice obtížně se v tom orientujeme. Já to sám přiznám, já jsem v oboru 30 let a nemám šanci bez /nesrozumitelné/ Oprha.net se v tom všem racionálně vyznat. A podívejme se třeba na časté onemocnění cystickou fibrózu. Nedávno váš kolega Daniel Stach o tom měl krásný pořad, bylo to před měsícem. A pokud si teda vezmeme, že, dejme tomu, četnost je 1 na 4-5 tisíc novorozenců, tak při, dejme tomu, zase, aby se to dobře počítalo, tak při 100 tisících dětech je to, dejme tomu, 20 nových případů. A pokud byste bez novorozeneckého screeningu, a k tomu se jistě dostaneme do budoucna, těchto 20 pacientů vlastně rozdělili mezi 2,5 tisíce pediatrů, tak naprostá většina z nich by neměla šanci toto onemocnění ve své ordinaci vidět třeba dříve než jednou za 5, to je v tom lepším případě, nebo 10 let. Takže vlastně většina těch, teď začnu z terénu, že jo, lékařů prvního kontaktu, dejme tomu, praktičtí pediatři, tak u nich je problém vůbec, aby na to pomysleli, na to onemocnění. Když si vezmete, že, dejme tomu, pediatr má narvanou ambulanci a měří děti, děti mu tam naříkají a v podstatě má doslova vykřičené uši a víceméně pořád dělá tu určitou rutinu. Tak pokud jednou za čas, a skutečně se dá obtížně odhadnout, tam přijde, dejme tomu, maminka nebo jiný rodič teda nebo prarodič a řekne mimo

jiné tedy té uštvané taktické pediatri: "Paní doktorko, moč nebo stolička mého dítěte nebo vnučka tak divně zapáchá." No a pokud ten pediatr není na to připraven, pokud na to nepomyslí, pokud ho to, jak se říká, netrkne, tak nad tím máme v rukou a říká: "Hm, no nic." Ale pokud na to pomyslí, že by to mohlo být vzácné onemocnění, tak třeba u vazké stoličky může uvažovat, že to může být důsledek špatného vstřebávání tuků, což je třeba cystická fibróza z těch vzácných onemocnění, nebo pokud ta moč divně zapáchá, tak to může být třeba nějaké metabolické onemocnění. Typickým příkladem je fenylketonurie. Takže ty častější jsou předmětem novorozeneckého screeningu, aby nám neutekly. Takže my jako lékaři jsme velice za to vděční a ten portál Orpha.net, a abych to neprodužoval, tak my ho vlastně jsme organizovali a zaštiťovali na našem pracovišti ve Fakultní nemocnici Motol již od roku 2006, pochopitelně s minimálními tedy finančními zdroji. A máme radost, že vlastně spolupráce s ÚZISem, tady s panem doktorem Zvolským a jeho týmem a s paní Arellanesovu je takto plodná, protože opravdu těch zdrojů na to máme velmi málo. A jenom bych to ukončil, tenhle úvodní můj monolog tím, že vlastně ten překlad do češtiny má také právní dopady, protože my se snažíme, aby vlastně v současné situaci byl přehled o tom, kolik vlastně těch vzácných onemocnění máme, protože jich je zatím jenom 200 v té současné klasifikaci nemocí. A pokud je to tedy přeloženo do češtiny, tak se to může stát součástí informačního systému zdravotních pojišťoven. Už ty piloty běží, k tomu se jistě dostaneme. A můžeme vlastně sbírat ta data. Takže čeština je klíčová i z právního hlediska, byť třeba jako odborníci se v angličtině vyznáme celkem v pořádku, ale má to tyhle právní dopady. Děkuji.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Pane Zvolský, tak naznačili jsme to tedy, že ten systém propojí pacienty, propojí lékaře, propojí různé podpůrné organizace. Jak složité bylo tohle všechno vlastně zorganizovat, zkoordinovat?

Miroslav ZVOLSKÝ, vedoucí oddělení klinických klasifikací, ÚZIS

Na našich bedrech, v uvozovkách, byla hlavně organizace toho překladu. Ten byl několikafázový a vlastně i ten obsah toho portálu byl oponován a připomínkován experty. Kromě toho, že je ten portál jako takový mluví česky, tak mluví česky i seznam těch vzácných onemocnění. Tam ten překlad začal už někdy v roce 2016. Zase ve spolupráci s týmem i pana prof. Macka a dalšími klinickými experty jsme postupně přeložili 23 tisíc termínů. A je to poměrně velká databáze a dlouhodobě se ji snažíme udržovat aktuální. Nová onemocnění jsou rozpoznávána, vznikají, v odborné literatuře jsou popisována, takže i tu českou databázi postupně budeme udržovat.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Paní Arellanesová, vy v současné době už pacientům vlastně pomáháte, pokud třeba tápou, prostřednictvím Help linky, která tedy fungovala a funguje doteď, ještě vlastně před tím překladem, tak jaké situace tam vlastně s těmi pacienty řešíte? Jakým způsobem jim pomáháte?

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění

Ano, přesně tak. Help linka byl jeden z našich velkých plánů, úkolů a vlastně otevřeli jsme ji spolu s našimi odborníky, protože bez nich si naši práci nedokážeme představit. Help linka zatím jede v e-mailové podobě a ty dotazy na ni chodí opravdu různorodé. Ale kdybych je měla shrnout do několika málo skupin, tak mohu hovořit, že jsou to dotazy na skutečně hledání nějaké diagnózy. A tam právě pracujeme s odborníky, kdy my vlastně konzultujeme tyto dotazy s nimi a už je přímo odvoláváme na patřičná pracoviště. Nebo lidé s velmi vzácnou diagnózou hledají někoho druhého. A tam také pracujeme právě s genetiky, s odborníky, kteří mají kontakty na tyto rodiny nebo, chcete-li, pacienty s vzácným onemocněním. Někdy se nám ale stane, že ho nenajdeme, protože je to opravdu velmi ultra vzácné onemocnění, a v tom případě potom saháme po mezinárodní spolupráci s zastřešující paci-

entskou organizací evropskou, která taky funguje už více než 20 let. A tam vlastně hledáme ty pacienty na té evropské úrovni.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Takže dokážete propojit, dejme tomu, pacienta, který je jediný v Česku, s pacientem, který jediný třeba ve Španělsku, a je dva zkontaktovat.

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění

Přesně tak, už to se nám takhle podařilo, několikrát.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Řekněte nějaký konkrétní příběh.

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění

Většinou to jsou třeba rodiny, které mají opravdu ultra vzácné onemocnění, jak jsem říkala, a prostě hledají. A vlastně ty informace o tom daném onemocnění jsou tak strašně vzácné samy o sobě, že ani odborníci sami nevědí, jaká je progrese toho onemocnění. Takže my to děláme, že sdílíme příběhy. My máme speciální web vzácní.cz, kde vlastně máme příběhy těchto vzácných pacientů, hlavně ultra vzácných, kteří právě hledají toho druhého. A na tom příběhu je nejkrásnější vlastně poznat a vlastně najít i toho druhého. Ty příběhy také překládáme do angličtiny, abychom je mohli sdílet s různými jinými organizacemi, které existují, pro nediodagnostikované nebo ultra vzácné. Takže ta komunita je obrovská a strašně štedrá a velmi si pomáháme.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Pane profesore, vy jako lékař, jak je tohle pro pacienty zásadní? Jak vlastně s nimi pracovat v momentě, kdy vy jim sdělíte diagnózu nějakého vzácného onemocnění? Je to asi na ně i psychická zátěž, ta léčba je mnohdy složitá, tak co je vlastně nejzásadnější při práci s takovými pacienty?

Milan MACEK, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK, vedoucí Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění

Tak nejzákladnější je jim v podstatě dát po dlouhém trápení, a to trápení je skutečně, o tom může hovořit paní Arellanesová, na základě vlastně zkušeností a poměrně neblahých zkušeností členů právě České asociace pro vzácná onemocnění. V zásadě ti pacienti procházejí, a je to takové klišé, ale je to velice trefné, tzv. diagnostickou odyseou. Tak jako Odysseus putoval dlouhá léta, tak i vlastně pacienti putují s těmi nejasnými příznaky, které mohou být třeba obecné povahy, tak putují od specialisty k specialistovi. A já chci říct to, ne že bych hájil lékařský stav, ale to skutečně velice často to propojit, když očař něco vidí. A mnoho těch vzácných onemocnění jsou vlastně multisystémová, že postihují, dejme tomu, neurologická, neuro-vývojová. Máte určité formy intelektového postižení, pak určité formy, dejme tomu, motorických problémů, a tak dál. A každý specialista vidí velmi dobře ten svůj příznak, ale nedokáže to zintegrovat. Proto se vždycky říkalo a říká se doposud, že nevíš-li co s pacientem, pošli ho na genetiku. Přejde k nám a vlastně my jsme obor /nesrozumitelné/ genetici jsme obor, který má a teď to řeknu hloupě, ale který má čas má dokonce ten čas alokovaných v sazebníku výkonů přes 2 hodiny někdy to je celý den neřkuli několik týdnů, kdy se tomu pacientovi věnujeme, kdy vlastně integrujeme dalo by se říct ty roztráštěné informace od nejrůznějších specialistů a snažíme se právě prostřednictvím nejrůznějších databází, z nichž klíčová je Orphanet, tak se snažíme, dalo by se říct, tu skládačku složit a najít výsledný obraz. A pro naše pacienty zásadním přínosem je vlastně co jim je, protože skutečně největší trápení je, že dítě se postupně horší, nikdo neví, co s ním je a běhají od lékaři k lékaři a nikdo neví pořádně. A to zoufalství se skutečně prohlubuje. Čili, když řeknete za prvé o co se jedná, za dále uvedeme, že nejste sami, a to už tady paní Arellanesová říkala, jsme

schopni propojit celosvětově. Nedávno to byl třeba velice vzácný syndrom /nesrozumitelné/, se kterým jsme pracovali a propojili jsme s kolegy z Kanady. A současně a k tomu se ještě dostaneme v další části jsme schopni v rámci evropských finančních sítí toho pacienta zařadit do diagnostických studií, ale také do klinických studií. Čili je to ohromná psychologická úleva pro pacienta a jeho rodinu, že konečně ví co bude a hlavně že nejsou sami tzn. mnoho těch rodin se obviňuje, proč zrovna já, proč jsem ten jediný, proč je nás, dejme tomu, 5-6 z celé republiky. A pokud jim dáte vlastně odpověď na to, co jim je, tak snížíte tu vinu těch rodičů, protože maminky se velice často začnou vyčítat já jsem a já vím, že to vypadá jako hloupost ale často, říká já jsem v těhotenství jedla moc rajčat, já jsem málo spala nebo já nevím, jela jsem na tu dovolenou a to jsem neměla dělat, tam se mi něco stalo. Čili vy snížíte ten pocit viny, proč zrovna já, proč ta rodina a vlastně dáte dáte těm lidem naději, což je jeden z důležitých aspektů právě u vzácných onemocnění, dát naději, dát perspektivu a vlastně ukázat, že ta daná rodina a ten daný pacient a to dítě vlastně se může se mu pomoci, byť třeba ne hned, ale že se mu může v dlouhodobé perspektivě pomoci. Konečně jako kliničtí genetici my také nabízíme těmto rodinám, zvláště u těch progresivních onemocnění, možnost reprodukční volby, čili v současné době jsme schopni nabídnout, dejme tomu, pokud budou plánovat druhé těhotenství, že pokud mají vyšší třeba genetické riziko možnost buďto prenatální, to je ta standardní diagnostika, anebo tedy preimplantační ve spolupráci s našimi kolegy z asistované reprodukce pomocí výběru vlastně nepostíženého embrya z hlediska daného onemocnění jejich prvního nebo druhého dítěte předchozího přesně řečeno.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Říká prof. Milan Macek z Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. Lékařské fakulty. Já vás zdravím a díky, že jste byl naším hostem.

Milan MACEK, vedoucí Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění  
Děkuji.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

A loučím se taky s panem Miroslavem Zvolský z Ústavu zdravotnických informací a statistiky, hezký den i vám.

Miroslav ZVOLSKÝ, vedoucí oddělení klinických klasifikací, ÚZIS  
Hezký večer.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

No a pojďme teď také ke konkrétnímu příběhu. Já jsem ráda, že naším hostem je paní Hana Žáková Zieglerová matka jedenáctiletého chlapce se vzácným metabolickým onemocněním, zdravím vás a hezký večer. Tak pojďme si říci na úvod čím konkrétně váš syn trpí.

Anna Žáková ZIEGLEROVÁ, matka dítěte se vzácným onemocněním

Tak Vojta má vzácnou poruchu vstřebávání lipidů. Víceméně by se dalo říct, že je jediný svého druhu. A vlastně jsme zatím se nám nepodařilo najít nikoho s podobnou diagnózu.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Vy jste zmiňovala už v různých výstupech v médiích, že pro vás bylo vlastně nepředstavitelné v jednu chvíli, že se někdy vůbec dozvíte tuhleto diagnózu, tak jak složitá byla cesta k tomu verdiktu?

Anna Žáková ZIEGLEROVÁ, matka dítěte se vzácným onemocněním

No tak cesta byla hrozně složitá. Za prvé jsme samo o sobě dlouho trvalo než jsme na něco konkrétního přišli a po tom hlavně já jsem hodně narážela na problematiku komunikace s lékaři a i hlavně na nedůvěru lékařů ve mě a hodně jsme bojovali s tím, že bylo třeba zlehčováno nebo bylo naopak jsem byla podezírána, že třeba jako syna poškozují nebo něco podobného. A já sama jsem se do toho pátrání aktivně zapojila, protože jsem zdravotník, a protože jsem jazykově vybavená, tak jsme se spojila sama se zahraničím, sama jsem prostě posílala vzorky třeba na veterinu, sama jsem posílala vzorky DHL do zahraničí a to přesně jako ty lékaři ne moc dobře nesli. A díky tomu jsme se dostávali vlastně na ještě větší třecí plochy, ale pro mě byla asi nejhorší ta nedůvěra, kdy jsem neustále musela dokazovat něco, že matka popisuje a matka udává. My jsme vlastně strašně dlouho řešili, jestli je to vůbec možné. My jsme neřešili, že to co vidíme, jak je možné a my jsme řešili, jestli je to možné, jestli to tak opravdu je, a to bylo asi nejhorší na tom.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Pomohly vám tedy kontakty na zahraničí, jazyková vybavenost, možná náhoda? Náhodu jste zmiňovala v jednom z těch rozhovorů.

Anna Žáková ZIEGLEROVÁ, matka dítěte se vzácným onemocněním

Určitě, náhoda tam určitě byla. Já hlavně jako to bylo všechno takový jako takovém dílem osudu. Tam skutečně to bylo všechno takový propojený. Já jsem si vždycky někoho našla přes Google, někam se napsala a někdo další přiložil ruku k dílu. Já jsem strašně vděčná mnoha lidem, který jako se na tomhle jsou společně podíleli, ale zároveň si uvědomují, že pokud by vlastně ten rodič neměl tohleto, že by neměl, dejme tomu, zdravotnické vzdělání, neměl by jazykovou vybavenost a neměl by tuhle tu náhodu a štěstí, tak prostě jako opravdu by neměl šanci to dotáhnout tam, kam se to, dejme tomu, dotáhli my. Že jsme přišli na to ve finále co Vojtovi je, jakým způsobem to řešit, sice ano je to věc, která se jako nedá vyřešit, která ho bude jako provázet celý život, ale dá se to nějakým způsobem jako ukočírovat tak, aby prostě mohl mít krásný plnohodnotný život a to je hlavní.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Jak dlouho tohle vlastně celé trvalo, od nějakých prvních obtíží až po to, když jste se tady dozvěděli co vašemu synovi je? Neříkáte si třeba někdy, co kdyby bývali jsme to věděli už dřív?

Anna Žáková ZIEGLEROVÁ, matka dítěte se vzácným onemocněním

No já jsem hlavně celou dobu se strašně bála toho, že když to vzdáme, takže potom jednoho dne se objeví nějaké řešení toho problému, že se opravdu jako objeví co jsme mohli dělat. Já jsem říkala, já bych si to neodpustila. Prostě jsem byla pevně rozhodnutá, že pokud nějaká aspoň minimální šance bude, takže to budeme zkoušet, dokud jako toho nedocílíme. Ale trvalo to 4,5 roku a bylo to na úkor všeho, bylo to na úkor naší rodiny, bylo to na úkor staršího syna, bylo to na úkor prostě mého psychického i fyzického zdraví, ale stálo za to samozřejmě.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Jak se váš život tedy změnil po tom co jste se tu diagnózu dozvěděli?



Anna Žáková ZIEGLEROVÁ, matka dítěte se vzácným onemocněním

No potom jsme se tu diagnózu dozvěděli, tak se víceméně změnil k lepšímu. Ale já bych ještě chtěla říct, tam byl zásadní moment. My jsme třeba na tu diagnózu vozovkách víceméně přišli, vědělo se co je za problém a vědělo se jako, jakým způsobem by se dalo řešit, ale protože to nebylo nikde v medicínských tabulkách, ani to nebylo žádné standardní vyšetření, tak to prostě naši lékaři a naše medicína to odmítla přijmout. Takže trvalo další rok zoufalství, kdy to dítě strádalo, kdy prostě tam byla prohlubující se psychomotorické retardace, byl tam zásek růstu a další rok zoufalství, kdy vlastně my jsme věděli s čím máme tu čest a nebyli jsme schopni přesvědčit odborníky, že to tak je. Teprve potom, když se do toho vložil IKEM, tak nějakým způsobem to šlo a pak už jsme byli vlastně bráni, jako že ano, je to tak. To bylo vlastně na tom všem úplně nejhorší. Zoufalství toho posledního roku, kdy jsme věděli co dělat, ale já jsem potřebovala někoho, kdo by nějakým způsobem to zaštil jako někoho, kdo by vlastně tu léčbu vedl.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Jak je na tom tedy Vojta teď? Dochází někam, jak se léčí? Jak to u vás vypadá?

Anna Žáková ZIEGLEROVÁ, matka dítěte se vzácným onemocněním

Vojta je na tom dobře. Vojta má celoživotní omezení, co se stravy týče, má určité množství tuků na den ve stravě plus nahrazujeme mastné kyseliny a podobně. Je potřeba dbát prevenci hypoglykemií a určitě nějaká režimová opatření má, ale jinak si myslím, že je Vojta zhruba na stejné úrovni jako jeho vrstevníci. Ta psychomotorické retardace se upravila, má nějaká omezení, co se týče výuky, má asistenta, ale to jsou jako detaily a samozřejmě ano, jako je s tím neustále nějaká práce, ale dá se to. Myslím si, že se to dá i do budoucna, že se to dá zmanagerovat tak, aby prostě ten Vojta mohl vlastně žít co nejsamostatněji a nej jako nejvíc normální život co by mohl.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

V čem je to jiné, když teď přijdete do ordinace lékaře a máte už u sebe papír, kde je nějaká jasná diagnóza a nějaká jasná fakta o tom co tedy Vojtovi je. Změnil se hodně třeba přístup těch lékařů, protože na začátku jste mluvila o té nedůvěře.

Anna Žáková ZIEGLEROVÁ, matka dítěte se vzácným onemocněním

Změnil, protože já jsem měla největší problém s tím, že jsem třeba přijela na pohotovost a přivezla jsem dítě, který prostě bylo v krizi, bylo jako vyzvracené do bezvědomí, ale nikdo nebral v potaz to, že to je metabolicky. Tam jsem přijela a bylo to a nemá střevní chřipku? A opravdu jako to tak je? Opravdu tolikrát zvracel? A teďko jsme si prošli anabází toho, jestli teda opravdu je to tak. Teď, když máme ten papír, tak ve chvíli, kdy přijedeme na pohotovost, tak prostě udělají základní vyšetření a bude to odsýpat, tak jak má. Takže pro mě se ten fakt, že diagnózu máme pro mě bylo zásadní už jen v tomhle, že prostě vím, že se Vojtovi dostane pomoci, i kdybych tam já nebyla, tak se mu dostane adekvátní pomoci a nebude to závislé na tom, že já se někdy budu hádat a budu někdy dělat scénu, že to tak je a že prostě s tím máme zkušenosti.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Co byste poradila rodičům, kteří třeba nyní jsou v podobné situaci, v jaké vy jste byla před lety?

Anna Žáková ZIEGLEROVÁ, matka dítěte se vzácným onemocněním

Vydržet, nevzdat se a hledat hlavně hledat a opravdu prostě nenechat se zvíkat, věřit si sám sobě,

najít si co největší podporu okolí, najít někoho, kdo prostě vás podrží. Pokud možno pokud je to rodina, tak je to úplně ideální. Hlavně vydržet a nevzdat to, protože opravdu se může stát, že by se po letech objevilo něco, co by se dalo udělat a to prostě si myslím, že žádný rodič by nechtěl zažít, že by prostě potom zjistil, že kdyby ještě chvilku vydržel, to byla moje největší noční můra, že bych ještě chvilku vydržela, takže prostě jako bysme to dokázali a kdybych se na to vykašlala s prominutím, tak opravdu jako, že by prostě ten Vojta dopad mnohem hůř.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Říká Ann Žáková Zieglerová, já vám děkuju, že jste byla naším hostem a přeju vám hodně štěstí vám i Vojtovi samozřejmě.

Anna Žáková ZIEGLEROVÁ, matka dítěte se vzácným onemocněním

Děkuju děkuju, na shledanou, loučím se.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Cesta k diagnóze vzácné nemoci je často složitá. Mnohdy trvá dlouho než lékaři zjistí, jakým onemocněním pacient trpí. Ani po návštěvě řady specialistů nemusí být o skutečných příčinách problému jasno. Někdy tak lidé trpící vzácnou nemocí podstoupí třeba i zbytečný chirurgický zákrok nebo berou nevhodné léky. K odhalení správné diagnózy ale může pomoci i to, že se nemocní sami snaží pátrat po informacích a dostanou se tak k organizacím, které jim mohou pomoci zorientovat se. Když se lékařům nedaří odhalit příčinu potíží běžnými metodami, zkoumají DNA a buď se z výsledků konečně dozví, kde je problém, anebo v testech pokračují. Někteří lidé se, ale ani tak konečné diagnózy nedoberou. O nemocné se kromě odborníků starají také nejrůznější organizace, které se jim snaží pomáhat, pořádají informační kampaně, sdružují lidi s podobnými osudy a některé mají snahu pomoci i finančně. Všechny se ale shodují, že základem jsou včasné testy.

Anna-marie ŠŮCHOVÁ, redaktorka ČT

Vydezinfikovat, píchnout a odebrat krev. A to do tří dnů od porodu. Lékaři potřebují co nejdříve zjistit, jestli nemá dítě vrozenou poruchu. Vzorky s krví míří na další zpracování do laboratoře.

Karolína PEŠKOVÁ, primářka Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu

My tady skenujeme 15 metabolických poruch z těchto krevních skvrn. Takto vypadá už kartička, kde jsou vyraženy ty vzorky.

Anna-marie ŠŮCHOVÁ, redaktorka ČT

Týdně, tedy v pražské Všeobecné fakultní nemocnici zkontrolují přibližně 1500 vzorků. Výsledky jsou hotové do druhého dne. Vzácné onemocnění lékaři odhalí u jednoho z 1200 dětí.

Karolína PEŠKOVÁ, primářka Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu

Na základě výsledků vyslovujeme podezření na onemocnění, například na /nesrozumitelné/ nebo nějaké další acydotapie.

Anna-marie ŠŮCHOVÁ, redaktorka ČT

Jestli je dítě skutečně nemocné musí potvrdit další testy. Pak je třeba nasadit správnou léčbu. V Česku se do června roku 2016 testovalo celkem 13 poruch, pak se seznam rozšířil o dalších 5 a teď odborníci řeší jaké další nemoci do screeningu přidat. Jednou z nich by v budoucnu mohla být třeba spinální svalová atrofie.

Václav HRADÍLEK, předseda hnutí Smáci

Známe děti, které mají stejnou diagnózu jako Boženka, ale léčí se od ranějšího věku a ten rozdíl je opravdu obrovský. Takže to velmi výrazně pomůže. A my bychom to určitě chtěli zavést i tady v České republice.

Anna-marie ŠŮCHOVÁ, redaktorka ČT

Onemocnění ale musí splňovat určitá kritéria.

Karolína PEŠKOVÁ, primářka Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu

Ta nemoc by měla být rozpoznána ještě v bezpříznakové fázi dříve než se projeví nějaké klinické příznaky. Potom na tu metodu musí existovat specifický a dobře technicky uchopitelný test a následná péče musí být zajištěna.

Anna-marie ŠŮCHOVÁ, redaktorka ČT

Nejdřív se musí udělat důkladná pilotní studie, která potvrdí spolehlivost testu. Do novorozeneckého screeningu by se tak SMA mohla pravděpodobně dostat nejdřív za 2 roky. Anna-Marie Šůchová, Česká televize.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Pokračujeme dál s našimi hosty, kromě paní Arellanesová, kterou pokračujeme stále a připomínám, že to je předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění, je s námi nově ve studiu také paní prof. Pavla Doležalová vedoucí Centra dětské revmatologie a autoinflatorních onemocnění Všeobecné fakultní nemocnice, vítám vás. Tak divák nebo divačka Alex se ptá, jak jednoduché, nebo jak složité je odhalit vzácnou chorobu. Tak jak je to složité?

Pavla DOLEŽALOVÁ, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN

Nesmírně záleží na tom, jestli se jedná o častou vzácnou chorobu, anebo opravdu o ultra vzácná jako už zmiňovala dřív paní Arellanesová. V každém případě ta častější vzácná onemocnění, se kterými se setkáváme v těch odborných ambulancích pravidelně s některými v těch specializovaných jako třeba u nás prakticky denně není až tak obtížné tu diagnózu stanovit, ale samozřejmě moc záleží na expertizách zkušenosti toho lékaře, se kterým přijde ten pacient do styku. Takže ta cesta pacienta i k této méně vzácné diagnóze může být někdy několikaměsíční, někdy několikaletá, ale samozřejmě u těch ultra vzácných diagnóz nejsou výjimky, že k nám přijdou pacienti kteří třeba se trápí s tou chorobou třeba 10, 20, 30 i více dekad.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Paní Arellanesová, teď jsme slyšeli právě příběh konkrétní maminky, která právě říkala, že se na začátku setkávala s tou nedůvěrou, jak časté tohle je, jak často se to pacientům děje?

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění

Jak říká paní profesorka, záleží na té prevalenci toho onemocnění, když máme onemocnění, která jsou třeba v rámci novorozeneckého screeningu, který už máme teďka myslím 19. A pak jsou taková častější vzácná onemocnění, které třeba mají pacientské organizace, takže díky těm organizacím je lepší povědomí, ty příznaky jsou známé, pořád o nich mluví, tak k tomu častějšímu diagnostikování dochází rychleji, ale u těch ultra vzácných je to opravdu veliký problém. A to co tady paní Anička popisovala takových případů máme stovky. Slýcháváme je dennodenně u nás v ČAVO a snažíme se jim

radit kam se mají obrátit, jak postupovat. Někdy je pouze utěšujeme, protože ta situace bývá někdy velmi smutná.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Propojuje to je třeba i s nějakou psychologickou pomocí? Protože jak jste říkala vysvětlovat neustále, že nejsem blázen na pohotovosti, když mám skutečné obtíže musí být velmi vysilující.

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění

Součástí našeho týmu odborníků jsou i psychologové, takže také.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Paní doktorko, lékaři často říkají lidem hlavně nic nehledejte na internetu, hlavně negooglete, dostanete se ke katastrofickým scénářům, nedělejte a neprovádějte sami sobě diagnostiku. My jsme tady slyšeli také příběhy konkrétních lidí, kteří to vlastně ve finále pomohlo. Tak souhlasíte s tím negooglit a nehledat?

Pavla DOLEŽALOVÁ, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN

Víte co, je to velký problém, protože Google je úžasný zdroj. Já jsem na googluji každou chvíli, ale samozřejmě hodnotit, které ty googlovské zdroje jsou ty validní a které ne může být pro laika velmi obtížné. Tzn. že my se snažíme a myslím si, že i ostatní skupiny specialistů se maximálně snaží produkovat sami informace o vzácných onemocněních a my naše pacienty prostě zásobujeme webovými odkazy, které obsahují spolehlivé informace. Samozřejmě teď do češtiny přeložený Orphanet bude velmi cenným zdrojem právě pro pacienty a já to vnímám jako jeden z největších přínosů toho českého překladu. Ale samozřejmě neomlouvá nás to od toho nepřipravovat i brožurky a informace pro těch pár pacientů se vzácnou chorobou. Teď zrovna máme v práci edici nových informačních brožur pro pacienty s těmi autoinflamatorními onemocněními, které vám tak špatně vyslovovali. Tyto choroby jsou velmi vzácné. Jsou v Česku v řádu desítky pacientů, kteří trpí těmi geneticky podmíněnými vzácnými autoinflamatorními chorobami a i pro tyto desítky teďka chystáme moc hezké brožurky. Takže na ty já se těším, upřímně řečeno.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Slyšeli jsme také, že existují pacienti, kteří se, bohužel diagnózu nikdy nedozví, tak jak často se tohle děje ve vaší praxi?

Pavla DOLEŽALOVÁ, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN

Pracuji s vzácnými chorobami imunitního systému zejména s těmi, kde ten imunitní systém vlastně funguje proti tomu vlastnímu tělu, to jsou ty autoimunitní nebo autoinflamatorní choroby. V těchto případech samozřejmě může ta nekontrovaná choroba ten život ukončit předčasně. Takže my se opravdu strašně moc snažíme, když už tu chorobu neurčíme přesně, tak ji alespoň léčit, tak jak nejlépe umíme podle těch příznaků, když už nepřijdeme na příčinu. My velmi často tu příčinu ani u těch známých diagnóz neumíme léčit, tak alespoň se dostat v tom řetězci od příčiny k důsledku co nejbliž k té příčině a léčit třeba s biologickou léčbou zvýšenou produkcí zánětlivých látek v těle jako příklad.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Paní Arellanesová, vy také vaší organizaci se snažíte na pomoc jednak včasné diagnostice a jednak třeba tomu přístupu v ordinacích tím, že vzděláváte mediky tak, jak konkrétně to vypadá?

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění

Konkrétně je to projekt, který se zaměřuje na to, aby medicí, neboli budoucí lékaři se setkali osobně s

takovými lidmi s nějakou vzácnou diagnózou. Už asi 4 roky pracujeme s 2. Lékařskou fakultou, kdy vlastně na seminářích navštíví tu hodinu většinou je to maminka s dítětem s nějakou vzácnou chorobou nebo přímo nějaký pacient se vzácnou chorobou dle přání vlastně tématu toho semináře a povídají o tom vzácné onemocnění, jak byli diagnostikováni o té diagnostické odysee, jaké mají s tou nemocí problémy, jak se léčí, jak se s ní žije. Vlastně tím si nepřímě vychováváme ty budoucí odborníky na různá vzácná onemocnění. Musí se na tom pracovat, protože oni se jen tak nevyklubou. Musíme pracovat na tom vlastně dopředu, abysme si je vypěstovali.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Paní profesorko z vašeho pohledu, jak vlastně tohle povědomí lékařům v Česku chybí, když se dozvídáme o takovýchto případech, třeba lékaři na pohotovostech, na ambulancích a podobně.

Pavla DOLEŽALOVÁ, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN

Myslím, že to není optimální, protože vlastně systematické vzdělávání o vzácných chorobách jako takových těch postgraduálních curricula je do určité míry, ale myslím si, že ne dostatečně. V pregraduální curricula většina lékařských fakult vzácné choroby jsou, ale až v těch v tom posledním praktickém ročníku ve většině případů a myslím si, že ani tam to není nějak sjednocené mezi lékařskými fakultami. Takže určitě ve vzdělávání máme mezery a v tom postgraduálním určitě také, tam je pořád volné pole působnosti a snažíme se neustrnout a nepřestat. Jak říkala paní Žáková, i v tomto případě nevzdát to.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Divák Václav se ptá, přístup k těmto pacientům souvisí taky směru vyspělosti státu, tak jak si stojí Česká republika v mezinárodním srovnání?

Pavla DOLEŽALOVÁ, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN

Česká republika si na první pohled stojí velmi dobře, protože vlastně ty vzácné choroby byly uspořádány na evropské úrovni do vlastně 24 skupin, které vlastně byly rozděleny mezi 24 skupin super expertních pracovišť evropských. Hovoříme teďka o evropských referenčních sítích a z těchto 24 vlastně skupin vzácných onemocnění Česká republika má na evropské úrovni uznaná a vlastně prolustrovaná expertní pracoviště pro 17 v tuto chvíli a pro dalších 5 budeme mít pracoviště uznána do konce tohoto roku, tzn. že de facto Česká republika by měla být schopná pokrýt expertizou většinu těch vzácných chorob až na malé výjimky. A tam, kde třeba nepokrýváme ty ultra vzácné choroby, protože ta expertiza je daná zejména počty sledovaných pacientů tzn. země s menší populací, my patříme mezi ty menší evropské země, nemají vždycky dostatek možností nashromáždit adekvátní počty pacientů, aby tu expertizu dali dohromady, tak takových případech jsou tato centra navázaná na ty větší země, kde ta expertiza těch pracovišť je k dispozici a naši pacienti opakovaně jezdili a jezdí na léčbu do zahraničí.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Paní Arellanesová, když to srovnáte vy? Předpokládám, že jste v kontaktu s podobnými organizacemi v zahraničí, tak jak byste srovnala tu českou péči o podobné pacienty a tu, kterou vidíme třeba u našich sousedů.

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění

Podle našich zkušeností jsou ty problémy stejné, akorát vždycky ta národní legislativa je trošičku jiná,

takže se postupuje třeba trochu jinak, ale řekla bych, že v porovnání s ostatními zeměmi opravdu ta péče je srovnatelná a vedeme si obstojně.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Já ten náš rozhovor dámy na malou chvíli přeruším. Pojdme si popsat, jak vzácná vlastně jsou ta vzácná onemocnění. Postihují méně než jednoho pacienta na 2000 lidí. Lékaři už ovšem diagnostikovali na 8000 nejrozličnějších vzácných chorob. V praxi to znamená, že každý pátý člověk se setkal s někým, kdo takovou nemocí trpí. Nejčastěji se zdravotní problémy objevují hned po narození. Postihují až 5 % novorozenců a kojenců. Zhruba 80 % vzácných chorob má genetický původ, ale u většiny pacientů zůstává příčina onemocnění neodhalené. Pojdme si představit některé vzácné choroby. Mezi ty nejznámější patří například hemofilie. Jde o genetické onemocnění, které se projevuje poruchou srážlivosti krve. Krevními výrony od svalů či kloubů a omezenou schopností organismu zastavit krvácení. Tzv. nemoc motýlích křídel přináší pacientům neustálou bolest, protože mají velmi snadno zranitelnou kůži. Tato nemoc je také dědičná. Dědičné a nevyléčitelné onemocnění je také cystická fibróza. Postihuje řadu orgánů především dýchací, trávicí a reprodukční systém. Často končí trvalým poškozením plic. Dalším zákeřným onemocněním je spinální svalová atrofie, při které dochází k postupnému ubývání svalstva a tedy schopnosti se pohybovat. Postiženy bývají víc dolní končetiny než horní. Nemocní také mívají potíže s polykáním a později i s dýcháním. Amyotrofická laterální skleróza je smrtelná choroba, při které dochází k postupné degeneraci buněk, nervů a svalů. Pacient tak zůstává paralyzovaný ve vlastním těle při plném vědomí. V Česku je zhruba 800 lidí, kteří trpí ALS. Každoročně je diagnostikováno 200 nových případů. Do dvou až deseti let od diagnostiky pacienti umírají. I proto v Česku začal první výzkum, který zjišťuje nejčastější spouštěče nemoci. Zatím totiž nejsou příliš známe. Na amyotrofickou laterální sklerózu není ani lék.

Lea SUROVCOVÁ, redaktorka

Myslel, že má jen ztuhlou krční páteř. Učitel jóg a masérovi fotbalové reprezentace, ale v roce 2017 diagnostikovali ALS, bylo mu 40 a měl roční dvojčata.

Vladimír MIKULÁŠ, pacient s ALS

Jsem velmi omezený pohybově, všechno mi dlouho trvá.

Lea SUROVCOVÁ, redaktorka

Zároveň si splnil sen vidět zápas s Barcelonou. Teď už Vladimír Mikuláš nechodí. Letos prodělal zápal plic a přišel o hlas navíc nemohl dýchat. Proto rodina prošla nejzásadnějším rozhodnutím.

Vladimír MIKULÁŠ, pacient s ALS

Píšu vám pomocí očí. Ale i přes odkázání na pomoc druhých. Mám pocit svobody a nežiji ve strachu. Tento pocit přeji i vám.

Denisa MIKULÁŠOVÁ, manželka

Říkal, že nechce být nikomu na obtíž a že na ventilaci připojený být nechce a že to tím jako skončí. To bylo asi nejzásadnější změna, když se rozhodl, že tu s náma ještě bude.

Lea SUROVCOVÁ, redaktorka

Při onemocnění degenerují buňky, mozek funguje. Schopnost ovládat svaly ale mizí. V Česku je zhruba 800 lidí, kteří trpí ALS. Každoročně je diagnostikováno 200 nových případů a zhruba stejný počet

naopak umírá. Po covidové krizi se pacientům opět otvírá poradenské centrum spolku ALSA. Pečují o ně specialisté napříč obory.

Jana MILEROVÁ, psychiatrička, ALSA

Zmírňuji pocity velké úzkosti, strachu co bude vlastně dále. Mluvíme spolu o pocitech beznaděje.

Lenka ŠLACHTOVÁ, vedoucí výzkumu, Ústav biologie a lék. genetiky 1. LF UK a VFN

Dosud známe okolo 50 genů, které vlastně způsobují onemocnění, takže my potřebujeme znát ty jednotlivé mechanismy a potřebujeme vědět čím ti pacienti trpí.

Lea SUROVCOVÁ, redaktorka

To je cíl prvního výzkumu v Česku, který by mohl pomoci i při hledání léků pro pacienty, jako je Vladimír Mikuláš. Lea Surovcová, Česká televize.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Tak my jsme teď slyšeli tedy smutný příběh pacienta s ALS, což je nemoc, na kterou není lék, ale na některé vzácné nemoci lék je a přitom velmi složité se k němu dostat, jak velký je to problém?

Pavla DOLEŽALOVÁ, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN

Opět nedá se vůbec generalizovat, protože hrozně záleží na tom jaký je stav toho léku vlastně v českém zdravotnictví, tzn. zda ten lék už má u nás stanovenou úhradu, zda si prošel všemi těmi celým tím procesem vlastně schvalování léčiva, takže to je první věc. Samozřejmě nezanedbatelným momentem v tomhle procesu je cena toho léčivého přípravku. Protože některé ty léčivé přípravky zejména pro ta vrozená onemocnění, které jsou na genetické bázi jsou opravdu vysoce nákladné. Já bych se nerada téhle oblasti moc dostala, protože v oblasti mojí v té oblasti imunologie a revmatologie zatím žádné takovéto léky k dispozici nejsou. Takže ty léky, se kterými pracujeme v mém oboru jsou biologické léky, což jsou ty přípravky, které zasahují vlastně do fungování toho špatně nastaveného imunitního systému, a tyto biologické léky vlastně nemají ten statut léků pro vzácná onemocnění, nejsou to ty tzv. ophany, alespoň většina z nich. Právě proto, že se používají i pro běžnější onemocnění imunity, jako je třeba u dospělých pacientů revmatoidní artritida, v jednom z těch šotů jste měli Revmatologický ústav, dospělá revmatologie má také svá vzácná onemocnění, ale má jich podstatně méně než dětská, protože tam obecně revmatická onemocnění jsou u dospělých osob častější než v dětském věku, a jsou to trochu jiné jednotky než u dětí děti, takže, abych si jenom přišla k té nákladnosti té léčby, tak samozřejmě je vyšší a je to jeden z důvodů, proč jaksi ty pacienti nejsou příliš oblíbení, protože prostě oni nejsou ekonomicky, abych to tak řekla, výhodní, protože jsou pro ten systém opravdu drazí, takže to je jeden moment, a nejsou ale drazí jenom díky těm jejich lékům, oni jsou drazí i díky tomu, že jejich péče vyžaduje často specializovaná a drahá vyšetření, takže i ta vyšetření jsou nákladná. A co hlavně, a to bych řekla, že je v současné době pro české zdravotnictví nejlevnější, a to je ta práce těch specialistů, protože ta je nedocenená, ta stojí spoustu času, spoustu energie, protože ty specialisté musí neustále se vzdělávat a často na jednoho pacienta stráví celý den a mnohdy nejenom den, ale řadu dnů, řadu týdnů vlastně studiem, kontaktováním, hledáním diagnózy, hledáním léčby. A já jsem, každý den prakticky mám minimálně jednoho takového pacienta, pro kterého hledám cestu, jak mu pomoci, teď momentálně asi 3 zrovna v tuto chvíli dneska, takže.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Paní Arellanesová, jak složitý vlastně je pro takovéto lidi, v případě jejichž nemoci třeba i lék existuje, vyjednávat s pojišťovny?

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně, Česká asociace pro vzácná onemocnění

Tak tam je to zase individuální, pakliže ta diagnóza má zastupující patientskou organizaci, tak ta skupina těch pacientů má v podstatě to mnohem jednodušší, protože ta patientská organizace v podstatě pracuje za ty jednotlivé pacienty a vlastně systémově to řeší pro tu danou skupinu těch pacientů, já třeba jsem ve své mateřské organizaci, v Klubu nemocných cystickou fibrózou si touto cestou prošla spolu s mými kolegy, protože my vlastně, tak jak jste říkala, že to není vyléčitelné onemocnění, není vyléčitelné, ale je už léčitelné. A máme vlastně první opravdu lék, který jde po příčině toho onemocnění, který je vlastně teďka od nedávna k dispozici většině pacientů s cystickou fibrózou, za to jsme velmi vděční, ale ta vyjednávání byla velmi náročná, intenzivní ve spolupráci s odborníky a pojišťovny, ale nakonec díky usilovné práci a nasazení všech stran jsme toho dosáhli, takže z toho máme obrovskou radost.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

My se teď k tomu léku ještě za moment dostaneme, vrať se ale možná ještě k těm pojišťovnám, pokud to s nimi nejde, tak jaké mají takovíto pacienti možnosti? Opravdu se musí spoléhat třeba na nějaké podpůrné organizace, sbírky atd.?

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně, Česká asociace pro vzácná onemocnění

No, tak to je taková ta poslední možnost existuje zde kouzelný § 16, který tvrdí, že když není žádná jiná možná léčba k dispozici, tak je hrazená nebo tak se tomu pacientovi zpřístupní i ta, která je tady u nás nehrazená, když to řeknu velmi laicky, a tento § 16 ale bohužel neslouží právě k systémovému léčení pomocí orphanu neboli chcete-li, léku na vzácná onemocnění, protože rozhodnutí pojišťoven nejsou stejná pro každého pacienta, protože máme tady více pojišťoven. A ta cesta k tomu léku je velmi náročná i pro lékaře, kteří musí asi po každých třech měsících vypisovat různé žádosti, prostě administrativně náročné, není tam ta jistota, že ten pacient ten lék dostane, proto je vlastně teď zpátky ve sněmovně novela, která by měla tu systémovou úhradu léku na vzácná onemocnění upravit.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Paní profesorko, konkrétně tedy tato novela pomůže třeba i vašim pacientům, jestli jim pomůže, zrovna v těchto případech?

Pavla DOLEŽALOVÁ, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN

Já si myslím, že v každém případě pomůže zejména těm pacientům, kteří mají ta vrozená onemocnění, u kterých je ta léčba velmi nákladná. Opravdu se jedná o ty tzv. orphanu, o ty orphální léky. A myslím si, že u těch běžnějších biologických léčiv, které používáme také pro vzácná onemocnění, je to hlavně otázka, protože i jejich cena také je vyšší než cena jakoby standardní léčby, tak samozřejmě tady je otázka správně nastaveného systému indikace těchto léků. To znamená zase dostatečného vzdělání těch odborníků a prostě nastavení, pokud možno podle toho tak, jak se domluvily ty evropské komunity nadnárodní, a tam samozřejmě pořád zaostáváme za těmi počty pacientů léčených v zahraničí z hlediska poměru mezi tou standardní léčbou třeba s tou léčbou biologickou, takže i tady samozřejmě ještě nejsme úplně na špičce, řekla bych, Evropy v té dostupnosti pro pacienty.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Co by z vašeho pohledu nejvíc pomohlo, abysme se na tu špičku dostali, jestli je to reálné vůbec?

Pavla DOLEŽALOVÁ, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN

Víte co, já si myslím, že to je samozřejmě hrozně složitá otázka, protože to je komplex toho vychovávání odborníků na jedné straně a myslím, že ten je naprosto zásadní a pořád v něm máme rezervy a



tam samozřejmě nastavení správného systému vzdělávání ve vzácných onemocněních není optimální, protože samozřejmě ty vzácné choroby tvoří jenom část těch základních a hlavních oborů, je málo oborů, které se zabývají jenom vzácnými chorobami, mezi nimi je teda dětská revmatologie, abych si přisadil, anebo třeba také dětské hematologie. A například pro tyto obory se prostě z důvodu spláchnutí, respektive vylití dítěte i s vaničkou, zkrátila doba vzdělávání v těchto oborech, které se zabývají jenom vzácnými onemocněními. Tzn., zkrácení doby vzdělávání vůbec nedává žádný smysl, protože za krátkou dobu není možné naučit se pracovat se vzácnou chorobou, protože prostě jich je málo. Pravidla o centralizaci těchto pacientů, to je další věc, která není pořád ještě v naší legislativě a v organizaci zdravotnictví zakotvena, tak, jak by měla být, takže tady spousta věcí, na kterých je potřeba pracovat z hlediska organizace a samozřejmě, pak je to o tom přerozdělování financí a o tom jako co hradit a co nehradit a co do jaké míry hradit, a to už bysme se dostali na citlivou půdu, kam určitě nechceme v tuto chvíli.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Říká paní prof. Pavla Doležalová, já to zkusím říct ještě jednou, vedoucí centra dětské revmatologie a autoinflatorních onemocnění, díky hezký večer.

Pavla DOLEŽALOVÁ, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN  
Děkuji.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Pojďme podrobněji k další nemoci, o které jsme už i dnes mluvili, tzv. nemoc motýlích křídel, odborně nazývaná EB je vrozené puchýřnaté onemocnění kůže. Příčinou nemoci jsou genové mutace, které změni soudržnost kůže. Ta je křehká a lehce zranitelná i mírný tlak či tření způsobují puchýře a bolestivé otevřené rány na kůži i sliznicích, které se špatně hojí. V České republice jí trpí víc než 3 stovky lidí, v Evropě je zhruba 30 000 nemocných a ve světě žije okolo 500 000 pacientů s touto nemocí, je geneticky podmíněná a v současnosti ji nelze zcela vyléčit.

otec Radka

Nehty, ty mu vlastně vypadaly už někdy kolem roku života. Protože vlastně ta tkáň se furt obnovuje. No, a ono to sleze potom

matka Radka

Musíme tu kůžičku každý den mazat, dezinfikovat, puchýřek propichovat, zase dezinfikovat, všechno musí být čisté. Dělalí se mu puchýřky v puse, ty jsou hodně bolestivé, kazí se mu zoubky.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

A mým dalším hostem je paní dr. Hana Bučková, specialistka na onemocnění motýlích křídel z brněnské fakultní nemocnice a taky zakladatelka EB centra, které se právě touto nemocí zabývá, zdravím vás, hezký večer.

Hana BUČKOVÁ, EB Centrum pro vzácná kožní onemocnění, FN Brno  
Dobrý večer.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Tak zrovna nemoc motýlích křídel je vzácné onemocnění, ale povědomí o něm v Česku docela, je máte na tom velkou zásluhu. Tak jak konkrétně to pomáhá pacientům, to, že se o té nemoci zkrátka veřejně ví?

Hana BUČKOVÁ, EB Centrum pro vzácná kožní onemocnění, FN Brno

To pomáhá velmi, ale řekla bych, my letos slavíme 20 let od založení EB Centra, tzn., že máme za sebou velký kus práce, a to povědomí, který je mezi lékaři, ale je které je velkou zásluhu na informovanosti, o jaké onemocnění jde, má Debra, patientská organizace Debra Česká republika, která právě informuje o tomto onemocnění, a proto troufnu si říct, velká část obyvatelstva ví, když se řekne nemoc motýlích křídel, že jde právě o toto onemocnění.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Kdy vy jste o tom to onemocnění se poprvé doslechla, proč jste si vybrala, že právě tímto onemocněním se budete zabývat ve svém profesním životě?

Hana BUČKOVÁ, EB Centrum pro vzácná kožní onemocnění, FN Brno

Viděla jsem trpící pacienty na dětském kožním oddělení, kde můj učitel a zakladatel dětské dermatologie v republice, doc. Rovenský, soustředil různé složité pacienty a různé vrozené vady, a to mě vedlo, ten tristní přístup, kdy nebyly ošetrovací materiály, když se o té chorobě příliš mnoho nevědělo, tak mě vedl k tomu, že jsem se začala zajímat ve světě o prvních takových vlaštovkách, jednak co se týká klasifikace, diagnostiky a jednak péče o tyto pacienty, která začínala být multioborová, takže v roce 2001 jsme začínali jako takový šťastný čtyřlístek, tedy dermatolog, histopatolog, který nám dělal ze vzorku kůže, nám dělal speciální vyšetření, byl to plastický chirurg, který se soustředil v té době zejména na odseparování prstů, které srůstaly, a byl to rehabilitační lékař, který zabraňoval, aby netuhly klouby pacientům.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

No, a kde jsme, kam jsme se vlastně posunuli za těch 20, 25 let, teď už, předpokládám, odborníků máte víc, co dál se změnilo?

Hana BUČKOVÁ, EB Centrum pro vzácná kožní onemocnění, FN Brno

Změnilo se hodně toho, jednak, je nás 27 odborníků jednak pro dětský věk, tak dospělé pacienty. Již v roce 2005 jsme vyjeli do Salcburku, abychom získali informaci o možnosti moderní diagnostiky, tedy na molekulární úrovni a od té doby jsme ji dělali. Navázali jsme se na mezinárodní síť dermatologickou, tzn., bylo to centrum genodermatóz, byli jsme při tom, kdy se zakládal v roce 2011 EB Clinet, tedy evropská síť expertů na epidemii epidermolýzu, a mohu říct, že i v rámci evropské sítě pro vzácná onemocnění v té podskupině kůže právě pacienti s nemocí motýlích křídel mají nejvíce propracovanou jak diagnostiku, tak i tu komplexní péči, a mohu říct, že my držíme tedy krok s těmi velmi dobrými evropskými centry.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

K vám také jezdí pacienti ze zahraničí, z jakých třeba nejčastěji? Tak jsou to spřátelené, jsou to pacienti ze Slovenska, ale také jezdí, byli to pacienti, které byli z Běloruska, které byli z Ukrajiny, kteří byli z Petrohradu, tedy z Ruska, a byli tady pacienti z Řecka na konzultaci. Nebo dokonce jsme měli i z Asie pacienty, kterým jsme stanovovali diagnózu a radili, jak se vypořádat s touto chorobou. Zdůraznila bych ovšem že, prosím, nejsou všichni pacienti výrazně postižení, řekla bych v tom souboru, jak jste vzpomínala, přes 300 pacientů, konkrétně 336, tak více než 100 pacientů je s velmi lehkou formou, tzn., že mají jenom lehké projevy, lehké puchýře, které jsou na ruku nebo na nohu, když déle chodí, ale není tam to orgánové postižení a nejsou tam ty rozsáhlé defekty na kůži, tak jak vidíme, na některých těch obrázcích, které nás provázely i před tímto časem, před mým vstupem.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Já jsem četla právě, že někteří pacienti se třeba o tom, že mají nemoc motýlích křídel dozvědí až v dospělosti, tak je to právě tím, že mají tedy takto mírné obtíže a že se třeba právě kvůli tomu nedaří je diagnostikovat?

Hana BUČKOVÁ, EB Centrum pro vzácná kožní onemocnění, FN Brno

Tady s tou diagnózou a diagnostikou, řekla bych, že zase pacienti s epidermolýzou, my jsme docela v popředí, protože to povědomí o téhle chorobě a která je jednak mezi zdravotníky, tak mezi laiky, takže pacienti se k nám dostávají velmi brzy, a to když se tedy děťátko narodí, tak vesměs jsou informováni pediatři, neonatologové a posílají přímo pacienta k nám do centra. A tak jak se říká v průměru, že trvá 10 let, než je stanovená diagnóza u pacienta, tak tohle neplatí u nemocí motýlích křídel. A řekla bych, tento příklad, jestliže je to novorozenec, který je přijat na jednotku intenzivní péče k nám do dětské nemocnice a kde k němu ten dermatolog dochází a kde my zacvičujeme rodinu v ošetrovací technice, tak v té době již se začíná histopatologická diagnostika ze vzorku kůže, a hlavně molekulární, diagnostika na molekulární úrovni, takže se velmi často stává, že pokud ty mutace jsou známy, tak se stává, že pacient odchází z nemocnice a rodiče již vědí přesnou diagnózu.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Lze té nemoci nějakým způsobem předcházet, protože jsme tady tedy zmiňovali, že je to vlastně nemoc genetického původu, mohu-li to tak říct, tak je možné to třeba nějakým způsobem tomu předejít zkrátka?

Hana BUČKOVÁ, EB Centrum pro vzácná kožní onemocnění, FN Brno

Prvovýskyt v rodině se nedá odhalit, nejsou to ty testy screeningové, které u novorozenců na některé choroby se dělají, to by bylo velmi nákladné a nedělá se to nikde na světě, ale tam, kde se v rodině již onemocnění vyskytlo a ať již je to forma dominantní, tedy která pravděpodobnost se dědí v 50 %, nebo recesivní, která je velmi záluďná právě v tom, že rodiče jsou zdravými přenašeči, každý jednoho toho mutovaného genu a vůbec netuší, že může se v 25 % narodit tady to děťátko, ale v případě dalších děťátek je plánované rodičovství na místě a tak, jak o tom mluvil pan prof. Macek, buď je to prenatální diagnostika, anebo preimplantační diagnostika, kterou my běžně našim pacientům nabízíme nebo rodičům našich pacientů nabízíme, a realizují to.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Vy jste říkala prvopřípad v rodině, co když ale třeba v nějaké vzdálenější rodině, bratranec, sestřenice a podobně touto nemocí trpí?

Hana BUČKOVÁ, EB Centrum pro vzácná kožní onemocnění, FN Brno

To je všechno, trpí, pokud je to přízeň našeho pacienta, tak samozřejmě my ho máme jako dalšího ve svém registru, ale široké příbuzenstvo se dá vyšetřit a pojišťovna v tomto případě ty testy hradí, ano, na té molekulární úrovni, jestli někdo z rodiny není přenašečem. V případě tedy těch recesivních forem, u dominantních je to jasné, že buď je pacient nemocný, anebo v rodině jsou zdravý další děti.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Vy jste tady zmiňovala v samotném úvodu tu organizaci Debra, jak z vašeho pohledu, paní doktoro, jsou důležité právě takovéto podpůrné organizace, které ty pacienty sdružují?

Hana BUČKOVÁ, EB Centrum pro vzácná kožní onemocnění, FN Brno

Nesmírně důležitá, já sama jsem stála u zrodu této organizace a mohu říct, že jsme atypičtí, protože

ve světě spíše rodiče si založí patientskou organizaci a hledají odborníky, hledají tu odbornou pomoc. U nás tomu bylo naopak a v roce 2004 se mi podařilo založit tehdy s Magdou Hrudkovou, podařilo založit patientskou organizaci. A řekla bych, tak, jak pro ty těžké pacienty je ten úděl a pro celou rodinu velmi těžký, takže pomoc, kterou dělá Deborah patientská organizace, pacientům rodinám je neuvěřitelná, je to pomoc poradenská, je to pomoc materiální, je pomoc odborná, jezdí do místa bydliště pacientů, je to zásluha jejich ta velká informovanost a velkou výhodou pro nás je, že jak EB Centrum, tak patientská organizace Debra, sídlíme pod jednou střechou, tedy v dětské nemocnici a není problém, aby komunikovali i se specialisty v Bohunicích, tedy s lékaři, kteří pečují o dospělé pacienty

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Paní doktoro, závěrem, když se podíváte do budoucnosti, věříte a doufáte, myslíte si, že bude jednou na tuto nemoc lék?

Hana BUČKOVÁ, EB Centrum pro vzácná kožní onemocnění, FN Brno

První vlaštovky jsou a myslím si, že posluchači slyšeli o úspěšné opravě genu, která byla ve spolupráci německých specialistů a italských. A mohu říct, že já jsem se upínala k tomu, že se dožiji toho, že to bude běžný způsob, tedy že to bude léčit se ta příčina toho onemocnění, že se opraví gen. Zatím jsou to první vlaštovky a vše je ve stadiu tedy výzkumu, kdy věřím, že do budoucna tedy bude umět opravit ten mutovaný gen a pacient bude bez problémů, musím být optimistou.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Říká Hana Bučková z Fakultní nemocnice Brno a také zakladatelka EB Centra, díky, hezký večer.

Hana BUČKOVÁ, EB Centrum pro vzácná kožní onemocnění, FN Brno

Hezký večer, děkuji za pozvání.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

Podle odhadů organizací, které se vzácnými nemocemi zabývají, žije v Evropě kolem 30 000 000 lidí, kteří jimi trpí. Celosvětově je to až 350 000 000. Reálně ale těchto lidí může být několikanásobně víc. Nejběžnější vzácnou chorobou v Evropě, kde je za hranici vzácnosti považováno méně než 50 nemocných na 100 000 obyvatel, je tzv. Turnerův syndrom. Ten je způsoben genetickou chybou, jež způsobuje poruchy růstu, ale lymfatického a kardiovaskulárního systému, v Evropské unii jím trpí 20 pacientů na 100 000 obyvatel. Na druhém místě je pak cystická fibróza s 12 případy na 100 000 lidí. Cystická fibróza se projevuje především opakovanými infekcemi dýchacích cest, které postupně způsobují fatální poškození plic. Nemocní také vzhledem k poruše funkce slinivky břišní špatně tráví jídlo, proto musí ke každému jídlu užívat trávicí enzymy. Častou komplikací je cukrovka, cirhóza jater, osteoporóza a další přidružená onemocnění, jako například neplodnost, v současné době žije v České republice zhruba 700 pacientů s cystickou fibrózou, ta se vyskytuje u jednoho ze 2500 až 4000 narozených dětí, dožívají se zhruba 25 let. Cystická fibróza je prozatím stále nevléčitelným onemocněním, i když teď pacientům svítá nová naděje, největší zdravotní pojišťovna v Česku začíná proplácet nový lék s názvem Kaftrio, který by mohl pomoci více než dvěma třetinám nemocných.

Tereza STÁRKOVÁ, redaktorka ČT

Dechová cvičení, inhalace, léky. Rutina, která Šimonu Krměnkovi zabere denně 6 hodin, opakuje jí už 33 let.

Šimon KRMENČÍK, muž s cystickou fibrózou

Vstávám asi tak o 3 hodiny dřív, abych vlastně z toho 2,5 hodiny strávil inhalacema a rehabilitací.

Tereza STÁRKOVÁ, redaktorka ČT

Projevy cystické fibrózy to jen mírní a lehce zvedá hranici dožití pacientů. V Česku je průměr 32 let. S touhle vidinou se složitě navazují vztahy. Kvůli nemoci nemůže Šimon naplno sportovat a zhatila mu i studium, hrozila mu transplantace plic.

Šimon KRMENČÍK, muž s cystickou fibrózou

Dokud člověk dýchá, tak doufá, jsem vždycky si říkal, to přece ještě musíme nějak zkusit zvrátit, a to mě asi vždycky posilovalo.

Anna-marie ŠŮCHOVÁ, redaktorka ČT

A teď ten moment přišel. V podobě nového léku.

Pavel DŘEVÍNEK, přednosta ústavu mikrobiologie 2. LF a FN Motol

Průlom v léčbě cystické fibrózy už neřeší komplikace vycházející z onemocnění, ale řeší příčinu.

Anna-marie ŠŮCHOVÁ, redaktorka ČT

U pacientů je největší problém v plicích. Usazuje se v nich hustý hlen a tělo se ho neumí zbavit. V buňkách totiž nefungují nebo úplně chybí chloridové kanálky. A právě to lék mění. Zajistí, že kanálky budou pracovat.

Pavel DŘEVÍNEK, přednosta ústavu mikrobiologie 2. LF a FN Motol

Efekt léku Kaftrio pozorujeme už v řádu dní, protože těm pacientům se zkrátka a dobře najednou lépe dýchá.

Anna-marie ŠŮCHOVÁ, redaktorka ČT

V Evropě je zatím určený pro pacienty starší 12 let. Po vzoru Spojených států se tahle hranice zřejmě posune už na 6 let. S úhradou počítají i ostatní pojišťovny.

Kateřina PODRAZILOVÁ, předsedkyně Lékové komise, Svaz zdravotních pojišťoven ČR

Dnes už máme všechny podklady pro to, aby to mohlo běžet.

Tereza STÁRKOVÁ, redaktorka ČT

Jedním z prvních, kdo lék dostane, by měl být právě Šimon Krménčík.

Šimon KRMENČÍK, muž s cystickou fibrózou

Je to v podstatě lístek do nového života.

Tereza STÁRKOVÁ, redaktorka ČT

Na co se těšíte nejvíc?

Šimon KRMENČÍK, muž s cystickou fibrózou

Na to, že se opravdu nadechnu zhluboka.

Tereza STÁRKOVÁ, redaktorka ČT

A že dožene, co dřív nemohl. Anna-Marie Šůchová, a Tereza Stárková, Česká televize.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka

No, a my se vracíme k paní Anně Arellanesové, protože ta je nejen, jak jsme říkali, předsedkyní České

asociace pro vzácná onemocnění, ale jste taky maminka dcery, která má diagnostikovanou cystickou fibrózu, znala jste tuhle nemoc před tím než byla diagnostikována vaší dceří?

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně, Česká asociace pro vzácná onemocnění  
No, samozřejmě, že jsem ji neznala, to je jasné.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka  
Když jste se to dozvěděli?

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně, Česká asociace pro vzácná onemocnění  
Naše dcera byla diagnostikována ve věku dvou let a bylo to, jak mluvil právě pan profesor, v době, kdy my jsme chodili paní doktorce, praktické lékařce, nosili jsme ji, protože ona měla takovou zvláštní stoličku, jakoby špatně trávila. A paní doktorka nevěděla, jak by mohla, 6000 vzácných onemocnění, nenapadlo ji to, až potom vlastně jednou v nemocnici jsme měli jeden incident a tam vyšly výsledky tak zvláštně, že byla moje dcera, naše dcera poslaná na tzv. potní testy, který jsou takovým zlatým standardem, nebo byly ještě, než byl novorozenecký screening, takže vlastně my jsme 2 roky věděli, že něco v pořádku není, ale až po těch dvou letech jsme se dozvěděli, že vlastně má cystickou fibrózu.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka  
Záhy poté, co jste se to dozvěděli, tak vy jste vlastně začala vyhledávat informace právě o organizacích, které těmto pacientům pomáhají, jak to pro vás bylo důležité? Asi hodně, protože jste se nakonec sama zapojila do pomoci lidem se vzácným onemocněním.

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně, Česká asociace pro vzácná onemocnění  
Tak já jsem měla štěstí, že asi tak, to je zas ta náhoda, že mě prostě známí řekli. Já vím o takovém nějakém, nějaký organizaci, která vlastně tyhle lidi sdružuje, respektive jejich rodiče, protože u cystické fibrózy je známé, že se pacienti mezi sebou nesmějí potkávat, aby na sebe doslova nenaprskali bakterie, proti kterým se velmi těžce bojuje, takže vlastně díky vlastně seznámení se s rodiči, kteří měli nebo mají stejný problém, stejně nemocné dítě, jsem se vlastně dostala do Klubu nemocných cystickou fibrózu a od té doby jsem v něm aktivně zapojená a musím říct, že jak tady na to teďka koukám, na ten výsledek, na to, že vlastně 2/3 pacientů s cystickou fibrózou ten lék bude mít a že se jim jejich život úplně otočí o 360 stupňů a ta budoucnost bude mnohem lepší a že ta naše práce opravdu je vidět a mám z toho hrozně dobrý pocit, každým dnem na Facebooku vidím vlastně obrázky lidí nebo pacientů, kteří děkují a jsou vděční, a to je opravdu nádherný pocit. A přála bych to všem těm diagnózám, aby to mohly zažít, že někdy takovouhle léčbu budou mít, takovou efektivní léčbu.

Tereza ŘEZNÍČKOVÁ, moderátorka  
Abysme si to dokázali představit, co to vlastně pro ty rodiny znamená, můžete popsat třeba běžnou rutinu pacienta, který trpí cystickou fibrózou a který třeba teď tenhle dostane, jak moc se mu změní život?

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně, Česká asociace pro vzácná onemocnění  
Určitě, pokud vím, tak zas tady není odborník, ale pokud můžu říct také nástup toho léku je velmi rychlý. A ten pacient vlastně velmi rychle se mu zlepšuje stav, ale samozřejmě součinnost při dodržování léčby je nutná, takže i stále musí inhalovat, stále musí odhlehovat a brát léky na trávení. A možná postupem času, kdy se ta léčba ustálí, se pak zjistí, že třeba tolik trávících enzymů není potřeba, že třeba tolik inhalování není potřeba, ale to už je na odborníkovi ve spolupráci s tím pacientem posoudit, jakým způsobem potom postupovat, ale skutečně ta léčba je tak radikální, že to se zlepšuje ten stav, značně.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Jak to vlastně vypadalo u vás doma, když byla, musíme říct, jestli vaše dcera už je dospělá dnes, ale jak to u vás doma vypadalo, když byla malá, jaká byla zkrátka ta každodenní rutina vaší rodiny?

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně, Česká asociace pro vzácná onemocnění

Tak, když to vezmu úplně od školky, tak jsme začínali, když ji tedy vzali nakonec do školky, tak já jsem vždycky chodila s ní a každé ráno jsem čistila dětské záchodky, protože jsme měli strach, aby vdechla nějakou bakterii, která by jí mohla velmi ublížit a vlastně už i to, že ona brala ty trávicí enzymy před každým jídlem, tak to bylo na komunikaci mezi školkou, mezi učitelkami, na které my jsme měli ohromné štěstí, které vlastně spolupracovaly a chápaly tu situaci, no a každý den dvakrát, třikrát se inhalují roztoky, které podporují odhlehování chování plic. Konkrétně se jedná o velmi vazký hlen, který se usazuje v plicích a který je potřeba vykašlat. Rehabilitace, skákání na trampolíně, prostě snažili jsme se s ní co nejvíc se pohybovat, běhat, aby dobře odhlehovala, byla v dobrém v dobrém fyzickém stavu, ale samozřejmě i psychickém, že my jsme vlastně vždycky s ní a mluvili narovno. Že vlastně má nějaké onemocnění, ale vlastně jsme to vždycky proměnili v jakési supermoci, takže ona se vlastně cítila něco jakoby navíc, snažili jsme se to vlastně udělat jako, aby to bylo skutečné, pravdivé, aby se, abysme měli pak pocit, že jsme nikdy něco tajili.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Chtěla jsem vás právě zeptat, jestli máte nějakou univerzální radu vlastně pro rodiče dětí, kteří mají třeba tuto chorobu nebo nějakou jinou, takže je to možná ta vaše rada, mluvit otevřeně s dětmi?0

Anna ARELLANESOVÁ, předsedkyně, Česká asociace pro vzácná onemocnění

Já si myslím, že určitě, já si myslím, že určitě, protože pak by toho člověk mohl litovat později, nebo by ty děti mohly vyčítat, že to nevěděly dřív.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

Říká Anna Arrelanesová, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění a také maminka dcery, která vzácné onemocnění má diagnostikováno, moc díky, že jste byla celý večer naším hostem. Děkuji taky, děkuji za pozvání, díky moc.

Tereza ŘEZNIČKOVÁ, moderátorka

A loučím se i já, za chvíli už horizont ČT24, hezký večer.

*Zdroj: Česká televize*

## Spinální svalová atrofie jim vzala nejen chůzi. Příběh Kamily a Lukáše

Ještě před dvaceti lety byla nervosvalová onemocnění pro mnoho pacientů fatální. V poslední době se díky vývoji inovativních léků a spolupráci odborníků daří těmto lidem prodloužit život a významně zlepšit jeho kvalitu. Přečtěte si příběh Kamily a Lukáše, kteří od dětství bojují se spinální svalovou atrofií.

Spinální svalová atrofie patří do skupiny vzácných dědičných chorob. Vinou chybějícího nebo nefunkčního genu SMN1 dochází k postupnému slábnutí a úbytku nervových buněk, které ovládají pohyb svalů. Důsledkem toho dochází ke svalové slabosti a úbytku svalové hmoty neboli atrofií.

Srpen je měsícem spinální muskulární atrofie (SMA): Kampaň „Moje slabost není moje slabina“ se snaží vyvracet mýty o SMA a pomáhá pacientům s tímto onemocněním.

Onemocnění se obecně dělí do pěti různých forem, ale průběh je u každého pacienta velmi individuální. SMA sice způsobuje tělesný hendikep, nemá však žádný vliv na intelektuální schopnosti.

„Medicína se posouvá neuvěřitelně kupředu. Tato onemocnění jsme dříve nedokázali ani diagnostikovat, ani léčit. Nyní zvládneme obojí,“ říká Jana Haberlová, vedoucí lékařka neuromuskulárního centra při Klinice dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol.

K velkému posunu přispěl i vznik specializovaných neuromuskulárních center, která zajišťují komplexní základní i specializovanou diagnostickou a terapeutickou péči. „Principem léčby neuromuskulárního centra je multioborový přístup,“ vysvětluje lékařka.

Svalová slabost může způsobovat dechové nebo srdeční potíže, které vyžadují péči pneumologů, respektive kardiologů. Nedílnou součástí života pacientů je také fyzioterapie i péče ergoterapeuta. Díky pokrokům v léčbě a multidisciplinárnímu přístupu se dnes pacienti se SMA běžně dožívají dospělosti a mohou žít aktivně.

Jak se žije s touto nemocí, si můžete přečíst v následujících příbězích dvou pacientů, a to třiatvacetileté Kamily a osmačtyřicetiletého Lukáše.

I díky SMA mám kolem sebe opravdové přátele

Kamila Bocková má ve svých 23 letech nadhled a jasnou představu o tom, co je pro ni v životě důležité. Poskládat si životní hodnoty jí „pomohla“ i spinální svalová atrofie. Kamila se už se zdravotními těžkostmi vyrovnala a svou jinakost dokáže vnímat pozitivně. V současnosti pomáhá prostřednictvím práce pro linku důvěry také ostatním smířit se s jejich nemocí.

Diagnóza SMA byla Kamile diagnostikována v roce a půl, od té doby zásadním způsobem ovlivňuje její život. Pohybuje se na vozíku a každý den musí překonávat limity, které jí vážné onemocnění nastavuje. Kamila se ale rozhodla omezením nepodléhat.

„Soustředím se na věci, které dělat můžu a netrápím se těmi, které mi nemoc neumožňuje,“ říká. Má ráda knihy, filmy, hudbu nebo přírodu. Sama také píše a tvoří, zajímá se o aktuální dění a jejím koníčkem jsou i sociální sítě. Na Instagramu se dělí o své zkušenosti se zvládáním nemoci a motivuje ostatní.

Mám kamarády, na které se můžu spolehnout



Kamila je přesvědčená, že ji hodně ovlivňují skvělí lidé, které má kolem sebe. Přátelé a rodina jí také pomáhali vyrovnávat se s onemocněním. Dodnes jí energii dodávají společné výlety a čas strávený právě s přáteli.

„Mám dobré kamarády, kteří tu pro mě jsou vždycky, když to potřebuji. I díky SMA mám pocit, že v mém životě jsou opravdoví lidé, na které se můžu spolehnout, a se kterými jsme si blízko,“ říká Kamila. A dodává, že i jí se stává, že občas nemá dobrý den. Ale je si vědomá, že je to naprosto přirozené a v pořádku. Využijme svou jinakost a čerpejme z ní

Kamila přiznává, že pro ni nebylo jednoduché vyrovnat se se svou nemocí. Dlouho jí překáželo, že se liší. „Tenkrát bych dala cokoli za to, abych byla stejná jako ostatní. Dnes už to tak necítím, už svou odlišnost dokážu vnímat jako výhodu a využít ji pozitivně. To je podle mě hodně důležité, nejen pro lidi s podobným onemocněním, ale pro všechny, kteří se čímkoliv liší,“ říká Kamila a dodává, že k obratu u ní došlo kolem 18. roku.

„Každý jsme jiný a každý si musí ke smíření a pozitivnímu přijetí dojít sám. Já jsem v 18 letech zažívala těžší období, které mi paradoxně pomohlo odrazit se ode dna a uvědomit si, co chci a co musím změnit.“ Problém nastal v pubertě

Když byla Kamila dítě, své onemocnění neřešila. „V tom je dětství skvělé, že věci, nad kterými dospělí přemýšlejí, dítě bere jako samozřejmost,“ říká. Současně ovšem přiznává, že změna přišla s nástupem puberty, kdy začala vnímat, že nemá stejné možnosti jako její spolužáci. Zpětně si také uvědomuje, že kvůli nemoci byla mentálně vyspělejší než většina vrstevníků, což však současně znamenalo, že si s některými neměla, co říci.

„Je složité být pubertákem. Obzvláště, když máte vzácnou nemoc,“ říká. A dodává, že pro dospívající se SMA je hodně frustrující zejména nedostatek nezávislosti související s nutnou péčí. Přirozeně pak může přicházet ponorka. Proto je zásadní, když mají děti prostor být alespoň částečně nezávislé. Stačí, když například můžou chodit ven jen s kamarády. Osamostatňování obecně je složité téma vyžadující čas a trpělivost.

„Myslím, že je důležité, aby rodiče dětem i v pubertě dali najevo svou lásku. V tom mě moji rodiče dokázali vždy podpořit. Osamostatňování u nás mělo svůj přirozený vývoj. Ve 13 jsem byla ráda, když mě naši pustili před dům. Teď už sama jezdím na hory,“ vypráví Kamila.

Pomáhá a chystá se psát knihu

Kamila je také členkou projektu „To jsme my!“ organizovaného ostravským komunitním centrem Anulika z. s., které podporuje osoby s neurosvalovými onemocněními. Parta mladých lidí se zdravotním omezením tak může pomáhat a podporovat vrstevníky, kteří na prahu dospělosti hledají pro svůj život správný směr. Kamila se podílí na zajištění linky důvěry, určené pro všechny, kteří si potřebují popovídat a poradit o svých problémech, často souvisejících s jejich nemocí.

„Chceme být užiteční těm, kteří na své cestě zatím nejsou tak daleko. Chceme se dělit o zkušenosti a pomáhat. Já bych ve svých 13 letech určitě byla ráda za podporu někoho, kdo už si prošel podobným vývojem,“ říká Kamila.

Současně se Kamila pokouší prostřednictvím svého Instagramu ukazovat, že i člověk s vážnější nemocí může vést dobrý a aktivní život. „Bohužel, často narážíme na nesmyslné stereotypy. Myslím, že mladší generace je k otázkám hendikepovaných osob citlivější, pro starší je toto téma často stále

tabu. Za mě není v pořádku dívat se na člověka na vozíku, jako na exponát z muzea nebo naopak zakrývat dětem oči, když pozorují vozíčkáře. Zažívám i situace, kdy lidé s dospělým na vozíku mluví, jako s dítětem. To nejsou důstojné momenty,“ popisuje Kamila, která už si z podobných reakcí dokáže udělat legraci, ale pro jiné mohou být zraňující. Proto považuje za důležité o věcech souvisejících například se životem na vozíku otevřeně mluvit a všechny souvislosti vysvětlovat.

Dalším Kamiliným plánem je napsat knížku. Uvědomuje si, jak Instagram a další sociální sítě často zkreslují realitu, když ukazují, jak jsme všichni nonstop šťastní. „Ale opravdový život bývá jiný. Dějí se i nepříjemné věci, se kterými je potřeba se vypořádat a jít dál. Důležité je nevzdávat to a věřit, že bude lépe,“ dodává Kamila, která by právě proto ráda v budoucnu na základě vlastních zkušeností vydala knihu.

**Nepřístupovat k sobě jako k nemocnému**

Lukášovi je 48 let a trpí III. typem spinální svalové atrofie (SMA), dnes se pohybuje převážně na vozíku, ale se svým onemocněním je sžitý a sám sebe vnímá jako běžného aktivního člověka.

Je úspěšný ve svém zaměstnání, užívá si výlety do hor i výstavy, je tak trochu požitkář, má psa a spoustu plánů. Co se mu při zvládání nemoci osvědčilo? Doma mě brali jako ostatní děti

První příznaky onemocnění začali Lukášovi rodiče pozorovat v jeho předškolním věku. „Byl jsem takové líné dítě a často jsem odpočíval,“ říká. V pěti letech poprvé zazněla diagnóza SMA.

„Myslím, že rodiče se vyrovnali s diagnózou vcelku dobře. Hned od začátku se mnou začali cvičit a měl jsem doma polohovací prkno, na kterém jsem si denně musel protahovat zkrácené šlachy,“ vypráví. Každý rok také jezdil do lázní. V průběhu života se jeho vnímání onemocnění postupně měnilo. Vzpomíná, že jako dítě si SMA ani pořádně neuvědomoval.

„Nejen doma, ale i v široké rodině se ke mně, pokud to šlo, přistupovalo jako k ostatním dětem. Žádné extra úlevy nebo výhody jsem nečerpal,“ popisuje přístup rodičů Lukáš. V pubertě už to bylo o něco náročnější, zvláště s nástupem na střední školu.

„Byl jsem najednou v novém prostředí mezi lidmi, kteří netušili, co si o mě myslet, jak se mnou jednat a já jim to tenkrát ještě neuměl pořádně vysvětlit,“ popisuje Lukáš těžkosti dospívání. Současně ale dodává, že jeho situace se velmi zlepšila s příchodem dospělosti a nástupem do zaměstnání. Nenechám si ujít hory ani výstavy

Ačkoliv Lukáš musí v každodenním životě překonávat mnohá omezení, téměř všechna spojená s fyzickou kondicí, silou a pohybem, je velmi aktivní a má také spoustu koníčků.

„Zajímám se o IT technologie, což je i moje profese. Také mě vždy bavilo sledovat kosmonautiku a vědu spojenou s výzkumem vesmíru. Sleduji i výtvarné umění, navštěvuji galerie a výstavy. Mám rád výlety do přírody, zejména hory v létě. Jsem tak trochu požitkář, rád si zajdu s přáteli na dobrou kávu, oběd, večeři nebo sám něco uvařím či ugriluji – to mě opravdu baví,“ vypočítává Lukáš, který bydlí v domě za Prahou a chod domácnosti dokáže i díky úpravám v domě sám zvládnout. K jeho životu patří i fenka labradora.

Lukáš už si umí naplánovat program tak, aby mu síly vystačily na celý den. Když kamkoli jde, musí dopředu přemýšlet, jestli na místě zvládne všechny běžné činnosti, nebo mu někdo pomůže. Často využívá také automobil upravený na ruční řízení a elektroskútr. V něm jezdí do zaměstnání, na náku-

py, k lékaři nebo na výlety. Mechanický invalidní vozík zase pomůže při přesunech na oběd, větších nákupu nebo když se jde za kulturou. Pracuji naplno

Lukáš byl od dětství technicky zaměřený a zároveň manuálně zručný. Bavilo ho věci rozebírat, zjišťovat, jak fungují a později i opravovat nebo dokonce vyrábět.

„Rodiče mě v tom výrazně podporovali, a tak elektrotechnická průmyslovka byla jasná volba. Na střední škole jsem se pak více zaměřil na počítače,“ popisuje Lukáš, který po maturitě nastoupil do zaměstnání v IT oblasti a stejnému oboru se věnuje až do současnosti.

Je zaměstnán na plný úvazek a téměř denně dojíždí do kanceláře. Profesně se stále rozvíjí a prošel několika různými funkcemi a specializacemi. „Stejně jako mnoha lidem, i mně covid-19 zasáhl rázně do života, když jsem v loňském roce musel hledat nové zaměstnání. I přes to, že jsem měl speciální požadavky na bezbariérové prostředí a parkování, novou práci jsem našel rychle,“ popisuje a dodává, že v zaměstnání nikdy neměl větší problém s uplatněním svých specifických požadavků.

„Myslím, že vše je o vzájemné toleranci a respektu. Jak ve vztahu se zaměstnavatelem, tak především s kolegy. Člověk zkrátka nesmí své požadavky zbytečně přehánět nebo si je vynucovat, případně zneužívat ochoty ostatních. Podle mě je v pracovním uplatnění také důležité nedopustit, aby váš tělesný handicap zbytečně ovlivňoval nebo dokonce omezoval práci ostatních,“ říká Lukáš.

Nebojím se říct o pomoc

Když se Lukáše zeptáte, jak se mu podařilo sžít s jeho onemocněním, má jasný vzkaz: „Pozitivní přístup je nejdůležitější. Nepoddat se starostem a problémům, které z onemocnění zákonitě vyplývají a aktivně je řešit. Nepřístupovat k sobě samému jako k nemocnému. V tomto jsem měl, myslím, od mala dobrou průpravu od rodičů,“ říká.

Doplňuje, že se mu také osvědčilo zjistit si o onemocnění co nejvíce informací, aby mohl dobře zodpovědět případné otázky svého okolí. Za důležité považuje v novém prostředí ostatní informovat o své nemoci a vysvětlit, co to pro ně případně znamená.

„Nezneužívat pomoc ostatních, ale nebát se o ni požádat. V neposlední řadě podle možností pravidelně rehabilitovat a zbytečně si věci neulehčovat,“ vysvětluje Lukáš. Sám má v plánu udržet si co nejdéle svou soběstačnost alespoň na současné úrovni, chce co nejdéle pracovat a aktivně se účastnit společenského života. A rád by také v blízké budoucnosti zrenovoval své bydlení.

*Zdroj: idnes.cz*

## Ministerstvo zdravotnictví má mít v rozpočtu 24 miliard Kč

Rozpočet ministerstva zdravotnictví by měl příští rok dosáhnout téměř 24 miliard korun, což je zhruba o miliardu korun více než v návrhu rozpočtu, který vláda schválila v červnu. Novinářům to po jednání s ministryní financí Alenou Schillerovou řekl ministr zdravotnictví Adam Vojtěch (oba za ANO). Peníze navíc by měly být mimo jiné na financování center duševního zdraví, zvýšení platů lékařů na hygienických stanicích a ve Státním zdravotním ústavu. Část peněz půjde také na nákup vakcín proti covidu-19.

V návrhu rozpočtu na rok 2022, který vláda schválila před prázdninami, se počítalo pro ministerstvo zdravotnictví s částkou 22,7 miliardy korun, meziročně asi o 4,7 miliardy korun více.

Další zhruba miliardové navýšení potvrdila po jednání také Schillerová. Uvedla, že prostředky zajistí například financování Chytré karantény a 100 milionů korun bude určeno také na nová lůžka dětské psychiatrie. "Je to obor, který čelí výraznému tlaku, pokud jde o počty pacientů, zejména v tom covidovém období. Víme, že kapacity dnes nejsou zcela dostatečné," poznamenal Vojtěch. Vzniknout by podle ministra mělo asi 100 nových lůžek, zájem o zvýšení kapacit podle něj projevil například nemocnice v Motole, Bohnicích, Plzni či Velké Bíteši.

Ministryně doplnila, že peníze na lůžka poskytne ještě z letošního rozpočtu v rámci úspor na státním dluhu a bude na ministerstvu zdravotnictví, zda je investuje letos nebo v příštím roce.

Po dnešku se v rozpočtu ministerstva zdravotnictví na příští rok počítá také s částkou 496 milionů korun na spolufinancování evropských projektů z programu REACT. O dotaci totiž žádají i nemocnice, jejichž zřizovatelem je ministerstvo.

Podporu center duševního zdraví, která vznikla v rámci reformy psychiatrie, by měl zajistit příští rok dotační program, který v pondělí schválila vláda. Na tyto dotace bude potřeba asi 223,6 milionu korun.

Na zvýšení platů lékařů, kteří působí v orgánech veřejného zdraví, tedy ve Státním zdravotním ústavu či na hygienických stanicích, bude v rozpočtu navíc asi 23 milionů korun. Jejich tarify by se podle Vojtěcha měly zvýšit zhruba o 15.000 korun.

Sněmovna zřejmě do říjnových parlamentních voleb nestihne státní rozpočet na příští rok schválit. Po volbách tak bude muset vláda návrh projednat znovu a předložit ho poslancům.

*Zdroj: ČTK*

## Primární prevence není jen záležitostí zdravotnictví, ale celé společnosti. Navíc má ekonomické přínosy, říká šéfka SZÚ Macková

Ačkoliv data ukazují, že jsou preventivní opatření nákladově efektivní, peníze, které jdou v Česku na podporu zdraví a zdravotní gramotnosti, klesají. Právě primární prevenci, která předchází vzniku onemocnění a udržuje populaci ve zdraví, by se přitom nemělo věnovat jen zdravotnictví, ale celá společnost – a právě stát by měl tlačit výzkum a informace založené na důkazech. Vzhledem k tomu, že se investice do této oblasti vracejí v dlouhodobějším horizontu, nelze benefity z politického hlediska využít. Změnit by to snad mohlo zrcadlo, které nám nastavil covid, řekla na mezinárodním panelu Stálé konference českého zdravotnictví ředitelka Státního zdravotního ústavu Barbora Macková.

„Je doloženo, že 80 procent nemocí je preventabilních. Jestliže se tedy na zdravotnictví vynaloží necelých 500 miliard korun, tak necelých 400 miliard je preventabilních. Když se mluví o efektivitě preventivních opatření, dalo by se zhruba 10 procent z toho, tedy 40 miliard, ovlivnit díky primární prevenci. Nemoc navíc přináší výdaje, a to nejen na diagnostiku a léčbu, ale ztráty vznikají hlavně proto, že nemocný člověk nemůže chodit do práce, nevydělává a čerpá nemocenskou. Stát tak musí investovat nejen do zdravotní, ale i sociální úrovně člověka,“ uvádí Barbora Macková.

Pokud se budeme u jednotlivých onemocnění věnovat prevenci, je nákladová efektivita 6:1 až 13:1 u obezity. Bohužel se ale náklady na podporu zdraví a zdravotní gramotnost v posledních letech velmi snižují. Jen za poslední dva roky tak klesly o 36 procent.

„Na návratnost investice, kterou vložíme do prevence, čekáme velmi dlouho. Ekonomický benefit není ze dne na den, a z politického hlediska je to příliš dlouhý interval na to, aby ho bylo možno nějak využít. Prevence je tak velmi podceňovanou komponentou zdravotní politiky,“ vysvětluje Macková.

Zdravotní stav populace potřebujeme monitorovat

Připomeňme, že primární prevence se zaměřuje na příčiny onemocnění, kterým se snaží zabránit. Jejím cílem tak je zdravé obyvatelstvo a prodloužení života ve zdraví. Typickým příkladem primární prevence je očkování a pochopitelně zdravý životní styl. Sekundární prevence oproti tomu usiluje o včasný záchyt chorob a jejich залéčení, aby se nemoc dál nerozvíjela. Cílovou skupinou jsou proto lidé, kteří ještě o své nemoci nevědí. Terciální prevence se pak snaží zabránit tomu, aby se nějaká choroba vrátila. Zaměřuje se tedy na pacienty, kteří o své diagnóze vědí a v minulosti se je povedlo úspěšně léčit. Takovým typickým příkladem jsou onkologická onemocnění.

Zatímco tedy sekundární a terciální prevence je hlavně záležitostí resortu zdravotnictví, primární prevenci je třeba prosazovat z širšího hlediska.

„Není to jen o medicínském pohledu a možnostech praktických a jiných lékařů. V primární prevenci hraje důležitou roli také stát a jeho instituce, a to i v rámci výzkumu a předkládání evidence-based informací, které dokládají, proč je důležité nemocem předcházet a proč potřebujeme monitorovat, v jakém zdravotním stavu populace je,“ popisuje Barbora Macková.

Zdraví nevzniká v nemocnicích

Zásadní je přitom podpora zdraví, a to zejména informováním obyvatel. Protože největší roli při péči o své zdraví má každý z nás, je důležité, aby měla populace informace o tom, proč a jak se o zdraví starat.

„Zdraví nevzniká v nemocnicích – není to tak, že když budu nemocný, přijdu k lékaři, ten mě rozšroubuje, pak zase sešroubuje a všechno bude v pořádku. To, jestli jsme zdraví nebo ne, vzniká v rodinách a prostředí, kde se pohybujeme nejvíce, od škol po pracoviště. Je důležité koordinovat dovednosti, které má každý z nás, spolu s podporou společnosti, která by měla vytvořit vhodné sociální či ekonomické podmínky včetně životního prostředí,“ podtrhává Macková.

Důležitou součástí primární prevence je také ochrana veřejného zdraví. V jejím rámci by mělo být možno interpretovat monitorování jak zdraví populace, tak škodlivých faktorů a jevů v prostředí, například pracovním či životním.

„Snad i zrcadlo, které nám nastavil covid, byl spouštěčem pro to, aby vnímání nejen každého z nás vůči svému zdraví, ale i ze strany politické garnitury, změnilo tak, aby byla prevenci věnována větší pozornost. Primární prevence není záležitostí jednoho resortu, ale celé společnosti. Nejsou to jen zdravotní, ale i sociální hlediska. Pro plánování a politický pohled je důležité zdůrazňovat i ekonomické přínosy, které preventivní aktivity přinášejí,“ uzavírá Macková.

Mezinárodní panel Stálé konference českého zdravotnictví se uskutečnil za laskavé podpory generálního partnera konference Všeobecné zdravotní pojišťovny, spolupořádajícího partnera Institutu pro střední Evropu a partnerů společností Sprinx Pharma a Satum Czech.

*Zdroj: zdravotnickýdenik.cz*

## Deset let existence Akademie patientských organizací přináší ovoce

Význam patientských organizací v českém zdravotnictví setrvale roste. Začínají být rovnocenným partnerem v jednáních s vládou i s pojišťovnami.

Čeští pacienti již nejsou pouhým předmětem v rukách institucí, ale jsou aktivními tvůrci zdravotního systému. Tak lze shrnout poselství, která zazněla ve sděleních řečníků na VI. letní škole Akademie patientských organizací (APO Letní škola VI), která se konala koncem srpna 2021 v prostorách pražské Občanské plovárny.

Projekt Akademie patientských organizací byl spuštěn z iniciativy Asociace inovativního farmaceutického průmyslu (AIFP) v roce 2012. Jeho cílem je vzdělávat, motivovat a podporovat patientské organizace a kultivovat komunikaci mezi všemi zainteresovanými stranami: oficiálními institucemi, pacienti, odbornými společnostmi a za splnění podmínek Etického kodexu AIFP i s farmaceutickým průmyslem.

Deset let usilovné a každodenní práce se vysoce zúročilo: podle výkonného ředitele AIFP Mgr. Jakuba Dvořáčka, MHA, LL.M. jsou české patientské organizace již rovnocenným partnerem pro jednání s vládou, regulátory, zdravotními pojišťovnami, odborníky i průmyslem tak, jak je tomu obvyklé v západní Evropě. Patientské organizace se do vysoké míry profesionizovaly, a proto jsou již nedílnou součástí důležitých rozhodovacích procesů.

Jejich význam potvrzuje i skutečnost, že je jejich pozice definována i ve velmi aktuální novele zákona č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, kterou se (snad) podaří schválit ještě před podzimními volbami 2021 do Sněmovny Parlamentu ČR. Původní poslanecký návrh Senát na svém letošním 10. zasedání zamítl, ale lze předpokládat, že poslanci senátní veto přehlasují.

To bylo jedním z hlavních, avšak nikoli jediným, tématem VI. letní školy Akademie patientských organizací, která se konala po roční covidové pauze 25. srpna 2021 za čestné účasti zástupců patientských organizací. Shromáždění virtuálně pozdravila za organizaci EFPIA Zsófia Bakonyi, a tak uvedla dva zahraniční patientské projekty: první se týkal revmatoidní artritidy (prezentovala Lieke Steinmayer), druhý karcinomu plic (Umair Aslam).

Členka Evropského Parlamentu Kateřina Konečná zdůraznila, že bez náboje získaného od českých patientských organizací by se nedařilo posouvat zdravotní problematiku na evropské úrovni, což lze doložit zvyšujícím se počtem návrhů a projektů projednávaných v Evropském parlamentu v posledních letech.

Očima Adama Vojtěcha

Letní školu APO 2021 přijel osobně navštívit ministr zdravotnictví Adam Vojtěch, který označil spolupráci patientských organizací s Ministerstvem zdravotnictví za nadstandardní. V dlouhodobém partnerství se zástupci patientských organizací pravidelně podílejí na mnohých činnostech Ministerstva zdravotnictví (MZ). Zanedlouho skončí čtyřletý mandát první Patientské rady MZ, která byla ustanovena jako poradní orgán MZ. „Pacienti již nejsou aktivisté, kteří chtějí něčeho dosáhnout, ale informovaní partneři, kteří vnímají kontext celého systému nezbytných procesů a opatření,“ komentoval situaci patientských organizací ministr. „První úspěšnou vlašťovkou svědčící o prospěšnosti spolupráce s pacienty je novela zákona 48, na jejíž přípravě se zástupci pacientů podíleli a nově se budou také účastnit při rozhodování o ceně a úhradě léčivých přípravků pro vzácná onemocnění,“ sdělil Adam Vojtěch.

Ministr se zmínil o i podílu pacientů na přípravě dokumentu Zdraví 2030 či Národního onkologického plánu. „Nejde tedy jen o legislativu, ale i o strategickou a koncepční práci, k níž se mohou pacienti vyjadřovat. Zástupci pacientů jsou součástí zhruba třiceti standardních pracovních skupin, které se zabývají například kvalitou zdravotní péče, úhradami zdravotnických prostředků a dalších,“ řekl Vojtěch.

Novinkou je podle ministra i definice „Pacientské organizace“ v novele zákona 372/2011 Sb. O zdravotních službách, kde je řešena právní forma organizace, ale především transparentnost jejich financování. Nezávislost a kompetentnost pacientských organizací podpoří existence relativně nově vybudovaného pacientského „hub“, tedy nezávislého komunitního prostoru či centra k setkávání a spolupráci mezi pacientskými organizacemi i jednotlivci, upozornil ministr.

Předseda České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně, profesor. MUDr. Štěpán Svačina, DrSc., MBA, dodal, že edukace veřejnosti a spolupráce s pacienty je jednou z hlavních náplní činnosti odborné společnosti zastřešující zhruba 100 subjektů.

Ředitel největší zdravotní pojišťovny – VZP – Zdeněk Kabátek shrnul svůj vzkaz: „Všeobecná zdravotní pojišťovna se snaží být pojišťovnou pacientů!“

Odpolední část VI. letní školy APO byla věnována sdílení jednotlivých úspěšných projektů českých pacientských organizací (IBD pod kontrolou, My Time Our Time – Neviditelné ženy – Aliance žen s rakovinou prsu, Moje slabost není moje slabina – Smáci, Nejsem na odpis – Onko Unie). Závěrem byla představena vznikající Národní aliance pacientských organizací.

*Zdroj: tribune.cz*



## It's nominations time again!

Don't miss your chance to nominate your star of the rare disease community, or enter yourself, for one of the EURORDIS Black Pearl Awards 2022.

The 12 award categories recognise the outstanding efforts of individuals, organisations, companies, researchers, scientists, media, and policy makers in bringing about change to improve the lives of the 30 million people in Europe and 300 million worldwide living with a rare disease.

Nominations can be submitted from anywhere in the world!

Among all the nominations received, the EURORDIS Board of Directors will select the awardees in October 2021. EURORDIS has partnered with Orphanet for the evaluation of the Scientific Award nominations and with Medtech Europe for the Company Award for Health Technology.

A few finalists will be selected for the Young Patient Advocate Award and the Social Media Award, for which the winners will be determined by a public vote.

The awardees will be presented with their awards at the official Ceremony next February, to mark the occasion of Rare Disease Day.

Read more about the categories below and click to make your nomination in just a few minutes.

See our previous awardees for inspiration.

Nominations deadline: 10th September 2021.

Any questions regarding the nomination process? Do not hesitate to contact Martina Bergna, EURORDIS Events Manager, at [martina.bergna@eurordis.org](mailto:martina.bergna@eurordis.org).

*Zdroj: euordis.com*

## An AI-based health assistant: the future of precision medicine?

Delays or errors in disease diagnosis increase healthcare budgets, hospitalisation and may even cost lives. European researchers have developed a digital assistant where, for every symptom entered, it returns a list of causes.

Each year, millions of patients suffer and even lose their lives due to misdiagnoses at various levels of healthcare provision. The continuously increasing number of diseases and related information can be overwhelming for clinicians who provide a wrong diagnosis 15 % of the time. Moreover, patients suffering from rare diseases may wait for years until a correct diagnosis is reached.

### Using AI to support medical decision-making

The aim of the EU-funded Symptoma project is to improve diagnostic quality while reducing cost and time spent. According to the CEO and co founder of the Symptoma SME, Jama Nateqi: “Our vision is to offer every patient the right diagnosis and treatment they deserve, paving the way towards precision medicine.”

The Symptoma team has developed the world’s most accurate digital health assistant. It consists of a chatbot that uses artificial intelligence (AI) to ask disease specific follow-up questions after considering the information entered by a user. Through this process, it may identify symptoms that are strong indicators of certain conditions, thereby reducing the number of possible diseases. After assessing all symptoms, the Symptoma search engine returns a list of potential medical causes sorted by probability.

Unlike other online symptom checkers that often employ limited databases, Symptoma also includes information on rare diseases, overcoming skewed probability rates and inaccurate diagnoses. Its database takes into account more than 20 000 diseases and billions of connections to symptoms and risk factors. Medical journals, user data and electronic health records serve as sources for this information.

Symptoma has attained the highest diagnostic accuracy rates according to internal, external, and peer-reviewed studies. Pfizer contracted a study comparing 107 solutions worldwide, concluding Symptoma’s to be the best. Even a competitor has confirmed its leading performance. Currently, Symptoma has 10 million users every month and overcomes language barriers as it operates in 36 languages.

### Symptoma’s health assistant in COVID-19 management

“Our most significant achievement during the project was our impact on the pandemic,” says Nateqi. The Symptoma team trained its symptom checker for COVID-19 in January 2020, making it the first and only AI system to differentiate it from 20 000 other diseases, even those with similar symptoms. Results for over 1 000 cases validated a 96.32 % accuracy at assessing the COVID 19 risk in symptomatic patients.

Since then, various governments, cities, hospitals, and companies have employed Symptoma’s technology to help fight the current pandemic. So far, the symptom checker has delivered more than 100 million risk assessments related to COVID 19. These have been combined with thousands of diagnostic test results, leading to new real-world evidence and a better understanding of the virus and its symptoms.

“Symptoma is the first step towards a new paradigm of diagnostic decision-making based on objective rather than subjective reasoning,” concludes Nateqi. Partners envisage Symptoma’s solution as an accurate diagnostic support tool used by clinicians to aid rapid disease diagnosis taking into consideration the latest findings on rare diseases. At the same time, it is expected to contribute to a better understanding of biomarkers and clinical signs.

*Zdroj: europa.eu*