

---

# Vzácná onemocnění a hlavní události ve zdravotnictví

---

únor 2017

---

Vážení přátelé,

přinášíme Vám další číslo Čavonovin, ve kterém upozorňujeme na hlavní události v oblasti vzácných nemocí a zdravotnictví, které se v únoru objevily v médiích.

Den vzácných onemocnění, který již tradičně připadá na poslední únorový den, se nese v mottu „Výzkum nám dává naději“. Přestože výzkum vzácných onemocnění je velmi namáhavým a zdlouhavým procesem, nese své ovoce. O tom se můžete přesvědčit mezi články v první části Čavonovin zaměřené na vzácná onemocnění.

Léky určené českým pacientům by se z Česka měly přestat vyvážet tak snadno jako dosud. Prezident Miloš Zeman podepsal novelu zákona, která má zabránit nedostatku léků. Novela o léčivech však nebyla jediným zákonem, který v únoru prezident podepsal. Podpisu se dočkala též novela o vzdělávání lékařů, kterou před samotným podpisem poslanci přijali i přes odmítavý postoj senátu.

Ministerstvo zdravotnictví poslalo do vnějšího připomínkového řízení zákon o univerzitních nemocnicích, jehož vypracovalo namísto zákona o veřejné neziskové zdravotnické organizaci.

Srdečně zdraví

Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO

## Vzácná onemocnění



### O vzácných onemocněních toho víme málo a měli bychom se snažit to změnit

Medicínský výzkum mění životy pacientů – a u vzácných onemocnění to platí dvojnásob. Každá nově popsána diagnóza totiž přináší naději. U tisíců nemocných dětí i dospělých v České republice zatím lékaři přesně neví, čím vlastně trpí. To s sebou přináší značné komplikace: není jasné, jak je možné je léčit, úředníci si neví rady s jejich zařazením do systému sociální péče, rodiče se bojí mít dalšího potomka,

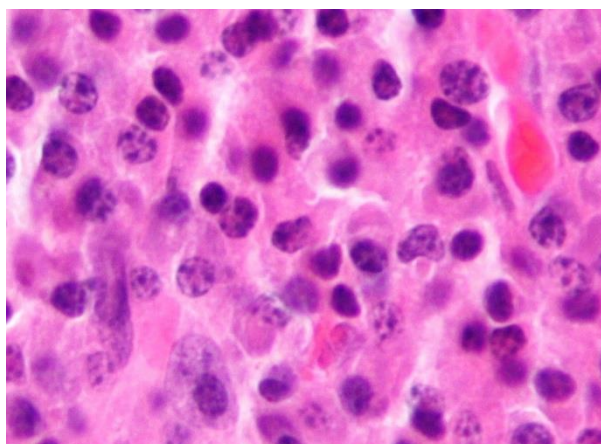
aby nebyl stejně postižený. Všechny tyto naděje a úskalí si připomínáme speciálně 28. února v Den vzácných onemocnění.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

### Vzácná onemocnění podporují i webové projekty

Kampaň „Vzácné počítání“ (Rare Count) využívá statistické metody výskytu vzácných onemocnění „jeden z dvaceti“ k výpočtu potenciálního množství kontaktů uživatele sociální sítě, který žije se vzácným onemocněním. Sdílený výsledek reprezentuje „Vzácné počítání“ (Rare Count) uživatele, a zdůrazňuje tak potenciální osobní dopad vzácných onemocnění.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

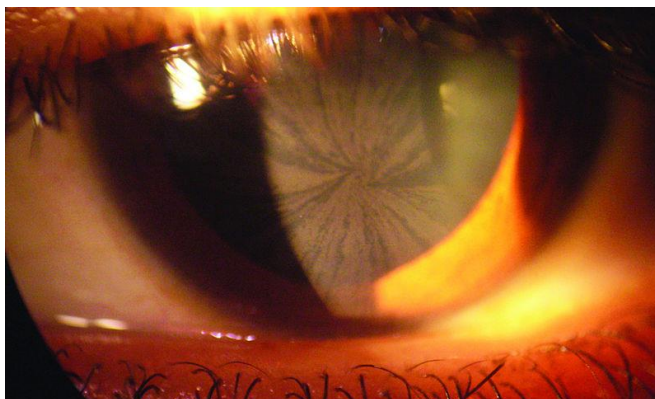


### Mnohočetný myelom: do ČR míří léky, které prodlouží život o roky

Situace začíná být kritická, a to ještě nejsme v nejhorším – pokud tedy nebudeme urychleně jednat. Tak by se dal shrnout stav na poli centrové péče, která v posledních letech stojí stále více peněz a zároveň se ocitá pod větším tlakem než kdy dříve. Předzvěstí toho, jak bude situace vypadat v řadě oblastí využívajících nákladnou terapii, je přitom podle odborníků léčba pacientů s mnohočetným myelomem.

## Fabryho choroba - nové poznatky a terapie

Fabryho choroba je dědičné lyzosomální onemocnění ze strádání. V popředí klinického obrazu stojí postižení srdce, ledvin a nervové tkáně. Klasickým postižením je také postižení kůže angiokeratomy a nález opacit na rohovce. Poslední desetiletí přineslo řadu nových poznatků o průběhu nemoci a terapeutických možnostech.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



## Čeští vědci objasnili příčinu vzácné nemoci se zarudlou kůží

Vědci z Českého centra pro fenogenomiku objasnili příčiny dědičné kožní nemoci zvané Nethertonův syndrom. Na světě postihuje ročně jedno ze zhruba čtvrt milionu narozených dětí.

Na myších modelech odhalili mechanismy, které vedou k onemocnění, řekl to jeden z autorů výzkumu Petr Kašpárek z Laboratoře transgenních modelů nemocí.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

## Zdravotnictví

### Prezident podepsal novelu zákona o léčivech

Léky určené českým pacientům se z Česka přestanou vyvážet tak snadno jako dosud. Prezident podepsal novelu zákona, která má zabránit nedostatku léků.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



### Ministerstvo zdravotnictví poslalo k připomínkám zákon o univerzitních nemocnicích

Jak již avizoval ministr zdravotnictví Miloslav Ludvík (ČSSD), který se na tom dohodl s ministrem financí Andrejem Babišem (ANO), namísto zákona o veřejné neziskové zdravotnické organizaci (VNZO) vznikne zákon o univerzitních nemocnicích. Ten ministerstvo zdravotnictví (MZ) má již hotov a poslalo jej do vnějšího připomínkového řízení.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

### Zaměstnavatelé i odbory odmítli zákon o univerzitních nemocnicích

Zástupci zaměstnavatelů a zaměstnanců odmítli návrh zákona o univerzitních nemocnicích od ministerstva zdravotnictví. Podle nich je nekonceptní a připravován je ve spěchu. Uvedli to po jednání pracovního týmu tripartity pro zdravotnictví. K zákonu již před tím měli připomínky děkani lékařských fakult a ministerstvo financí.

[CELÝ ČLÁNEK](#)





## Prezident podepsal novelu zákona o vzdělávání lékařů

Novelu zákona o postgraduálním vzdělávání lékařů poslanci 31. ledna 2017 přijali i přes odmítavý postoj Senátu. Zákon v únoru podepsal prezident.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

## Ze světa

### V Bruselu k příležitosti Dne vzácných onemocnění vyhlásili vítěze Eurordis Awards 2017

V Bruselu byli vyhlášeni vítězové Eurordis Awards 2017. Slavnostní ceremoniál se konal u příležitosti Dne vzácných onemocnění.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



## Celé články

### O vzácných onemocněních toho víme málo a měli bychom se snažit to změnit

Medicínský výzkum mění životy pacientů – a u vzácných onemocnění to platí dvojnásob. Každá nově popsaná diagnóza totiž přináší naději. U tisíců nemocných dětí i dospělých v České republice zatím lékaři přesně neví, čím vlastně trpí. To s sebou přináší značné komplikace: není jasné, jak je možné je léčit, úředníci si neví rady s jejich zařazením do systému sociální péče, rodiče se bojí mít dalšího potomka, aby nebyl stejně postižený. Všechny tyto naděje a úskalí si připomínáme speciálně 28. února v Den vzácných onemocnění.

Narodí se dítě a něco není v pořádku. Jen nikdo neví, co. Má problémy se srdcem, vrací se mu zánežty průdušek, málo roste a intelektový vývoj se opoždí. Rodiče s ním chodí od vyšetření k vyšetření a diagnóza stále chybí. Nemoc nemá jméno a není jasné, které příznaky způsobuje ona a které třeba jiné onemocnění. Jedinou nadějí je pro ně genetické vyšetření. „V posledních několika letech zaznamenal výzkum značný pokrok a dnes se celosvětově odhalují stovky nových nemocí ročně. Přesto zhruba u čtvrtiny pacientů, kteří k nám docházejí, diagnózu teprve hledáme,“ říká prof. MUDr. Milan Macek, DrSc. přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky ve Fakultní nemocnici v pražském v Motole a vedoucí Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění při tomto pracovišti.

Probádaných a léčitelných nemocí tedy díky úsilí lékařských genetiků a dalších profesí postupně přibývá, je to ale velmi zdlouhavý a namáhavý proces. „U vzácných genetických syndromů není onemocnění často ani popsáno a obtížně se hledá gen, který jej způsobuje. Vycházíme z klinických příznaků a snažíme se podle nich odhalit diagnózu, případně popsat novou, což u některých lidí trvá roky a u jiných se nám to zatím nepovedlo,“ podotýká MUDr. Markéta Havlovicová, zástupkyně přednosty Ústavu biologie a lékařské genetiky ve Fakultní nemocnici v pražském v Motole. Každý nový poznatek má však nesmírnou hodnotu: často je tím prvním, co medicína dokáže lidem se vzácným onemocněním nabídnout.

Při stanovení diagnózy si rodiče mnohdy velmi oddychnou. Konečně je jasné, čím jejich dítě trpí a co mohou do budoucna očekávat. Skončí jejich diagnostická „Odyssea“, kdy navštěvují různé odborníky, kteří si nevědí rady... Musejí se ovšem srovnávat s faktem, že u jejich dítěte nejde o problém, který přejde. Určení diagnózy má i praktické dopady z hlediska sociálního. „Před institucemi sociální péče je do chvíle, než je jasná diagnóza, těžké obhájit a vysvětlit omezení, která dítě má. Když jsou odborníci a rodiče schopni uvést jméno onemocnění, jeho příznaky, související odborná vyšetření, která je zapotřebí pravidelně absolvovat, očekávaný vývoj i možné další projevy, bývají jednání o příspěvcích mnohem jednodušší,“ vysvětluje primářka Havlovicová.

Rodičům se také často uleví psychicky i z jiného důvodu. Kladou si vinu za postižení svého dítěte, hledají chyby v tom, co dělali během těhotenství, třeba že žena jedla příliš toho, nebo málo onoho. Někdy je obviňují i lidé z jejich okolí, a to i ti nejbližší. Ve chvíli, kdy se potvrdí diagnóza a je jasné, že příčina nemoci je genetická, si všichni mohou jednoznačně ujasnit, že za nemoc svého dítěte nenesou žádnou vinu. Navíc se zjistí, jaké riziko vyplývá z onemocnění prvního dítěte pro jejich možné další potomky. „Řada z onemocnění, která vyšetříme, vznikají jako nová genetická mutace. Tím pádem ani

otec ani matka tuto mutaci nenesou. Byla to zkrátka náhoda a při plánování dalšího potomka se nemusejí obávat zvýšeného genetického rizika," uvádí primářka Havlovicová.

Stanovení diagnózy je důležité z hlediska medicínského. I když drtivou většinu těchto nemocí zatím neumíme vyléčit, u pacienta s jasně určeným onemocněním je jasnější, na co se mají jednotliví specialisté zaměřit. „Řekneme jednotlivým specializovaným lékařům, co je třeba sledovat a jak postupovat. Například víme, že u některé diagnózy se časem mohou objevit problémy se záněty sluchového ústrojí, kterým lze v případě pravidelné prevence předcházet. U jiných syndromů zase nelze provádět běžné rentgenové snímky, protože by to nemocnému uškodilo, takže lékař často zvolí jiný způsob diagnostiky či léčby," dodává primářka Havlovicová.

### **Klíčem ke zlepšení péče je centralizace**

Vzácná onemocnění jsou většinou velmi komplikovaná a vyžadují operativní spolupráci lékařů mnoha různých specializací. Přitom je zapotřebí, aby tito lékaři měli co nejvíce zkušeností s léčbou konkrétní diagnózy. Z definice je pacientů s jednotlivými diagnózami velmi málo, někde máme v naší zemi jenom 3-4 pacienty. Péče o tyto pacienty by proto měla být soustředěna do specializovaných center, která mají buďto vlastní zkušenosti, nebo spolupráci se zahraničím. „V Národním koordinačním centru pro vzácná onemocnění ve FN v Motole se snažíme pomáhat nasměrovat pacienty na konkrétní specialisty, kteří jim budou schopni pomoci. Přáli bychom si však, aby i u nás vznikla specializovaná centra podle jednotlivých oborů, např. centrum pro vzácná onemocnění plic, centrum pro vzácná neurologická onemocnění atd. Tento systém se formuje na úrovni Evropské unie (tzv. Evropské referenční sítě) a bylo by dobře, abychom ho měli i u nás v ČR," říká profesor Macek. „Uvědomujeme si, že centralizace péče znamená, že pacienti budou muset mnohdy dojíždět. Na druhou stranu jiné systémové řešení není, a i v zahraničí se za expertizou dojíždí," říká pan profesor. Dnes je těžké najít specialistu, který zrovna vaší diagnóze rozumí, pokud nemáte zrovna štěstí a nenarazíte na kliniku, která díky entuziasmu lékařů funguje de facto jako takové neoficiální centrum," říká Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO. „Jestli jednoho dne taková centra budeme mít, budou se lidé také snáze orientovat. O tom, že je někde specialista, který umí pomoci lidem s konkrétní vzácnou nemocí, se dnes dozvíte často od podobně nemocných pacientů pokud se třeba někde sdružují," doplňuje Anna Arellanesová.

### **Konzultační mail: když se diagnóza nedaří**

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) provozuje konzultační mail [help@vzacna-onemocneni.cz](mailto:help@vzacna-onemocneni.cz). Sem se mohou obracet ve složitých případech lékaři i samotní pacienti. Smyslem této služby, kterou odborně zaštiťuje Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN v Motole, je nasměrovat pacienty na odpovídající specialisty, kteří jim budou schopni pomoci, říká Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO.

-TZ ČAVO-

### **Vzácná onemocnění**

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

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

## **Den vzácných onemocnění**

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

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

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

Letošní Den vzácných onemocnění poukazuje na potřebu výzkumu v oblasti vzácných onemocnění, proto bylo vybráno společné motto: Výzkum nám dává naději.

## **Vzacni.cz – příběhy ze života**

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

## **O ČAVO**

ČAVO sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty, zastupuje a prosazuje jejich zájmy a usiluje o zvyšování povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a u laické veřejnosti. Na mezinárodní úrovni je přidruženým členem EURORDIS, evropské asociace sdružující 695 organizací pacientů z 63 zemí a pokrývající přibližně 4000 onemocnění.

## **EURORDIS – Evropská organizace pro vzácná onemocnění**

European Organisation for Rare Diseases je evropská organizace, která sdružuje pacientské organizace i jednotlivce angažující se v oblasti vzácných onemocnění. Vznikla z iniciativy pacientů a jejím posláním je zlepšovat kvalitu života všech lidí se vzácným onemocněním žijících v Evropě. EURORDIS sdružuje 695 organizací pacientů se vzácným onemocněním ze 63 zemí světa a pokrývá více než 4000 jednotlivých diagnóz. Je tak hlasem 30 milionů pacientů, kteří po celé Evropě žijí se vzácnými onemocněními.

*Zdroj: [www.zdravotnickydenik.cz](http://www.zdravotnickydenik.cz)*



## Vzácná onemocnění podporují i webové projekty

Některým ze vzácných onemocnění trpí podle posledních údajů celosvětově na 350 milionů lidí, což odpovídá téměř každému dvacátému obyvateli Země. V Evropské unii se uvádí 30 milionů nemocných, v Česku jich je odhadem přes půl milionu.

Jde o klinicky heterogenní, převážně dědičná multisystémová onemocnění s velmi nízkou prevalencí v populaci. V EU je za vzácné onemocnění považováno takové, kterým trpí jeden z 2 000 obyvatel. Předpokládá se, že existuje na 8 000 různých vzácných onemocnění, která jsou podle odhadů odpovědná např. v EU za osm procent případů morbidity a mortality.

Výskyt jednotlivých onemocnění se napříč celosvětovou populací velmi liší. Různý je i počet nemocných u jednotlivých diagnóz. Zatímco např. cystická fibróza se vyskytuje u jednoho z 2 500–4 000 narozených dětí, Fabryho choroba postihne jednoho z 8 000–10 000 obyvatel, Gaucherova nemoc jednoho ze 100 000 a např. Hunterův syndrom se objeví u jednoho ze 162 000 narozených hochů.

Na 80 procent těchto nemocí má genetický původ, nicméně u značného množství pacientů zůstává příčina jejich choroby neodhalena. Pro drtivou většinu diagnóz z této kategorie onemocnění ale bohužel není k dispozici léčba, a to i přesto, že se v posledních deseti letech pro tyto pacienty objevilo hned 230 nových léků a ve vývoji je dalších 450. Léčba zatím existuje jen pro pět procent nemocných.

Ačkoli skupiny jednotlivých onemocnění jsou malé, celkový výskyt všech vzácných onemocnění je vyšší, než si veřejnost uvědomuje. Za účelem zvýšení veřejného povědomí byl proto v roce 2008 v Evropě organizací EURORDIS založen Den vzácných onemocnění, který si nyní poslední únorový den připomíná více než 80 národů. Klade si za cíl upozornit na problematiku těchto chorob, jejich diagnostiku, léčbu i to, jak ovlivňují samotné pacienty a jejich rodiny ([www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)).

Kampaň „Vzácné počítání“ (Rare Count) využívá statistické metody výskytu vzácných onemocnění „jeden z dvaceti“ k výpočtu potenciálního množství kontaktů uživatele sociální sítě, který žije se vzácným onemocněním. Sdílený výsledek reprezentuje „Vzácné počítání“ (Rare Count) uživatele, a zdůrazňuje tak potenciální osobní dopad vzácných onemocnění. Ke zvýšení povědomí nasměrovala do tohoto období svoji celosvětovou internetovou kampaň „Vzácný výčet“ i firma Shire. Kdokoli může navštívit [www.shire.com/RareCount](http://www.shire.com/RareCount), aby se registroval a sdílel své individualizované „Vzácné počítání“ (Rare Count) skrze Facebook, Twitter nebo LinkedIn. Za každou osobu, která se registruje, společnost Shire přispěje 1 USD, a to až do 10 000 USD, každé z následujících zastřešujících patientských organizací zaměřujících se na vzácná onemocnění: National Organization for Rare Disorders, Global Genes a EURORDIS (Rare Diseases Europe).

„Věříme, že záleží na každém pacientovi a nezáleží na tom, jak ojedinělý je jeho stav. Proto se zaměřujeme na podporu lidí žijících s tímto typem onemocnění, abychom zajistili naplnění jejich odlišných potřeb. Stanovení správné a včasné diagnózy zůstává hlavní výzvou v oblasti vzácných onemocnění. Kromě produkce inovativních léků se tedy snažíme zvýšit povědomí o vzácných onemocněních s cílem zlepšit jejich včasnou diagnostiku,“ říká Philip J. Vickers, PhD, šéf výzkumu a rozvoje Shire.

*Zdroj: Medical Tribune*

## Mnohočetný myelom: do ČR míří léky, které prodlouží život o roky. Za cenu, kterou si asi nebudeme moci dovolit

Situace začíná být kritická, a to ještě nejsme v nejhorším – pokud tedy nebudeme urychleně jednat. Tak by se dal shrnout stav na poli centrové péče, která v posledních letech stojí stále více peněz a zároveň se ocitá pod větším tlakem než kdy dříve. Předzvěstí toho, jak bude situace vypadat v řadě oblastí využívajících nákladnou terapii, je přitom

Situace začíná být kritická, a to ještě nejsme v nejhorším – pokud tedy nebudeme urychleně jednat. Tak by se dal shrnout stav na poli centrové péče, která v posledních letech stojí stále více peněz a zároveň se ocitá pod větším tlakem než kdy dříve. Předzvěstí toho, jak bude situace vypadat v řadě oblastí využívajících nákladnou terapii, je přitom podle odborníků léčba pacientů s mnohočetným myelomem. Současná péče dává nemocným roky života místo měsíců, už nyní je ale velmi drahá. Přípravky, které míří na náš trh, pak život o další roky prodlouží – jenže nemoc nevyлéčí a zároveň stojí ještě mnohem víc než léčba současná. O tom, jak dál postupovat, diskutovali odborníci na prosincovém semináři v poslanecké sněmovně. Podle lékařů by přitom mohlo napomoci zavedení risk sharingových a cost sharingových programů, které by mohly ušetřit třetinu prostředků. Pojišťovny ovšem tuto cestu tak nadějně nevidí.

„Mnohočetný myelom lze modelově uvést jako příklad, kdy systém selhává. Potýkáme se se základními potížemi ufinancovat to, co máme, a to v období, do kterého se řítí několik velmi účinných, ale také pekelně drahých léčebných kombinací. Proto se snažíme pozvednout hlas a upozornit na to. Systém je svým způsobem schizofrenní – v nelehké situaci je pojišťovna, managementy nemocnic i přednostové a lékaři, na které to dopadá a kteří musí rozhodnout, kdo bude či nebude léčen,“ říká předseda České myelomové skupiny profesor Roman Hájek z ostravské kliniky hematookologie. O problematice nákladné léčby v hematookologii obecně jsme psali zde.

Mnohočetný myelom je druhý nejčastější krevní nádor, který je velmi komplikovaný a nepřichází u něj v úvahu monoterapie. Celkově tvoří desetinu hematookologických malignit a jedno procento nádorů obecně. Ročně je diagnostikován u šesti stovek pacientů (medián věku je 63 let), a protože se daří rozevírat nůžky mezi incidencí a mortalitou, léčených pacientů každoročně přibývá. Zatímco v roce 2010 tak bylo ve všech českých centrech sledováno 1440 pacientů, loni už to bylo 2091.

Podle profesora Hájka měl vývoj léčby tři zlomové body – zavedení alkeranu, melfalanu a dexametazonu, což jsou léky, které jsou využívány i dnes, po 40 letech od zavedení, a to za zlomek ceny oproti lékům novým. Dalším zásadním zlomem byla autologní transplantace kostní dřeně, která navzdory tomu, že byla ještě na přelomu tisíciletí považována za terapii velmi nákladnou, dnes stojí jako dva měsíční cykly léčby nové. Třetím skokem pak bylo zavedení přípravků Revlimid a Velcade.

„Říká se, že v posledních pěti letech jde o nádor s nejvíce efektivní léčbou a největším pokrokem měřeným délkou přežití a dobou do progresu. Nás teď čeká další období, do kterého se doslovně hrnou nové léky, a my si zase myslíme, že to bude revoluční, ale ekonomicky úplně zdrcující,“ konstatuje Roman Hájek s tím, že dnes se týká úplné vyléčení deseti procent pacientů. Pro takovýto efekt je ale potřeba i do budoucna nejvíce investovat hned na začátku léčby, a to jak intenzitou terapie, tak ekonomicky. Se současnými možnostmi by tak během pěti let bylo možné vyléčit celou třetinu až 40 procent pacientů. „Tito pacienti už nikdy nebudou potřebovat léčit a zemřou na nějakou běžnou chorobu. Tam směřujeme, v této chvíli je ale systém tak přeregulovaný, že se k lékům, které bychom chtěli přidat, nemůžeme dostat. Je to částečně nepochopením pojišťoven, ale i systému, protože léky

pro toto ještě nejsou schváleny. Je také pravda, že narážíme na velkou konzervativnost lékařů,“ přiznává Hájek.

## **Miliarda navíc u jediné diagnózy**

Léky, které k nám nyní přicházejí, se ovšem zaměřují na ovlivnění méně efektivní části léčby v době relapsu. Tam účinek terapie není takový, jaký bychom si představovali - což se může změnit, ovšem za vysokou cenu.

Podívejme se na vývoj efektu terapie blíže. Lidí, kteří na léčbu při relapsu reagovali, byla v závislosti na počtu dostupných léků v roce 2000 čtvrtina, o deset let později polovina a s přípravky, které nyní míří do registračních řízení, bude efekt u 90 procent pacientů. „Nebude to už o přežití čtyři, pět měsíců do doby další progresu, ale bude to třeba o třiceti měsících,“ přibližuje profesor Hájek s tím, že jsou lékaři schopni odléčit efektivně tři až čtyři relapsy.

Odborníci se tak domnívají, že pokud se nové léky dostanou na trh, bude to ve finále znamenat skokový pětiletý posun v délce přežití – u mladších lidí (tj. do 65 let) se v 50 až 60 procentech prodlouží přežití na dobu delší než deset let, u starších půjde zhruba o třetinu případů. Nejde ovšem o jeden lék, ale o hledání takového přípravku, na který pacient zareaguje. V současnosti se přitom směřuje od dvojkombinací k trojkombinacím, bohužel ale zároveň od nákladů ve výši 120 tisíc ke 200 až 250 tisícům za měsíc.

„Je otázkou, jestli na to systém má. Z mého pohledu bychom tady léky velmi rádi měli, protože chceme zlepšit prognózu,“ dodává Roman Hájek. Senátor Jan Žaloudík, který je zároveň šéfem Masarykova onkologického ústavu, ovšem poukazuje na to, že moderní léčbou sice takto lze pacienta poměrně dlouho udržet při životě, nelze ho ale vyléčit. To ve výsledku znamená obrovské náklady. Pokud se zahrnou všechny léčebné kombinace a rostoucí počty pacientů, bude to reálně znamenat prodražení léčby zhruba třikrát – a pojišťovny by si tak měly připravit zhruba miliardu navíc jen u léčby myelomu.

## **Jasná data. Pacienti jsou už deset let sledováni v registru**

Aby lékaři měli v ruce tvrdá data o výsledcích léčby, funguje už téměř deset let RMG registr, kde je v současnosti sledováno přes 5000 pacientů s mnohočetným myelomem (zapojeno je 19 českých center a čtyři slovenská). Ze sesbíraných údajů je přitom patrné, že zatímco do roku 2007 jasně převažovali pacienti v první linii léčby – celkem jich bylo 57 procent, postupně se tato skupina smrškla na současných 40 procent. Oproti tomu těch, kdo prodělávají pátou a další linii léčby, už je letos 14 procent (před deseti lety to nebyl skoro nikdo). Medián přežití od diagnózy tak je v tuto chvíli 53,2 měsíce (tedy skoro 4,5 roku; bez moderních postupů to bylo 15,5 měsíce).

Registr zároveň zaznamenal i nepříznivý dopad, který mohou mít regulační omezení. Jsou v něm totiž zařazeni jak pacienti léčení přípravkem Revlimid v klinické studii, kde ho dostávali dle indikace do progresu onemocnění, tak ti léčení na pojišťovnu. V druhém případě ovšem byla až do loňska nastavená tzv. stop rules, případně 4200 mg dávka, což ve výsledku vedlo k velkým rozdílům mezi oběma skupinami a nevyužití léčebného potenciálu přípravku v případě léčby na pojišťovnu. „To je příklad, jak by to asi vypadat nemělo,“ podotýká profesor Vladimír Maisnar ze IV. interní hematologické kliniky FN Hradec Králové. Od prosince se ovšem dosavadní restriktce mění, v důsledku toho ovšem také odborníci očekávají zdvojnásobení spotřeby Revlimidu – a i nákladů na něj.

## **Dostupnost péče v jednotlivých centrech se začíná lišit**

Jak v současnosti léčba pacientů s mnohočetným myelomem vypadá? Většina nákladné terapie je soustředěna v sedmi velkých hematologických centrech, která tak léčí drahými centrovými prostředky a také léky hrazenými přes paragraf 16. Právě zde je tak nárůst nákladů jednoznačně nejmarkantnější. Centra už se sice podle profesora Ivana Špičky z I. interní kliniky – kliniky hematologie 1. LF a VFN s nárůstem cen některých léků potýkala v minulosti, obvykle ale šlo o jednotlivé přípravky v rozdílných časech, takže se po nastavení regulačních pravidel dařilo situaci balancovat. Nyní sem ovšem přichází celá skupina léčiv, navíc použitelných u řady diagnóz. A to vede k problémům mezi pojišťovnami, managementy nemocnic a lékaři.

„Zatímco zhruba do minulého roku byla spolupráce mezi třemi výkonnými faktory relativně v pořádku, dnes se poměry mění a začínají se ukazovat třecí plochy. Z hlediska zdravotních pojišťoven to byla například změna u úhrady na paragraf 16, která byla zařazena do budgetu centrových léků. To pro managementy nemocnic znamenalo, a my to dobře víme, protože nám to bylo podrobně vysvětleno, podstatnou finanční zátěž. Pak samozřejmě managementy nemůžou dělat nic jiného, než na obory více dohlédnout za pomoci nových schvalovacích procesů. Ty sice mohou znamenat určitý filtr zbytečných indikací, tak ale časovou nebo jinou zátěž. Dělat to musí, aby udržely rozpočet. Abych byl spravedlivý, i lékaři nesou část viny – do určité míry je můžeme podezřívát z nadužívání drahé péče. Když je taková péče dostupná volně, je tendence ji používat i v hraničních případech,“ popisuje situaci profesor Špička.

Důsledek toho všeho je, že VFN odsmlouvala na jeden nákladný lék úhradu. „Dostupnost léčby začíná být v rámci republiky rozdílná, což je stav, který je velmi, velmi varující,“ zdůrazňuje Špička. Zároveň to vypadá, že je případ jen první vlaštovkou a dost možná se k takovému kroku bude přistupovat častěji a ve více zařízeních. „Máte tady přednosty, kteří říkají, že nechtějí slyšet o žádném novém léku, protože jsou pod takovým tlakem, že nemůžou spát. Když to začne říkat víc přednostů, jsme v pasti,“ dodává profesor Hájek.

Taková situace může velmi těžce dopadat na pacienty. „Nastala situace, kdy se nemůžeme smířit s tím, že řádně evidovaný, registrovaný lék se stanovenou úhradou byl odsmlouván ze strany managementu nemocnice a vzniká tak obrovský etický problém, zda bude ukončena léčba z ekonomických důvodů, což si myslím, že je pro pacienta hrozná rána,“ říká k tomu předseda klubu pacientů Mnohočetný myelom Petr Hylena, který chorobou trpí 12 let. O rostoucím tlaku na lékaře, kteří mají čím dál častěji, slovy onkoložky Petry Tesařové, zakrývat ekonomická rozhodnutí bílým pláštěm, jsme psali také zde.

## Je řešením risk sharing?

Dalším dopadem je to, že dlouhé schvalovací procesy mohou vést k jednomu, dvěma či dokonce třem měsícům odkladu léčby. „Dochází už i k osobní iniciativě pacientů, kteří začínají navštěvovat pojišťovny na ředitelství a ptají se, co mají dělat. Někdy se i zmiňují o riziku žaloby,“ uvádí Ivan Špička.

V tomto bodě připomíná senátor Žaloudík další, již delší dobu přítomný nemilý fakt týkající se centrové léčby obecně. „Doporučuju každému, když bude mít nádorové onemocnění, aby si ho pořídil nejlépe leden, únor, každopádně v prvním pololetí. Přijít s nádorem v říjnu a dál je úžasná nemoudrost. Když se tedy budeme bavit o ekvitě, není to jen nemocnice ta či ona, ale i o tom, kdy se nádor podaří diagnostikovat. Na jaře peníze jsou, pak se vytrácejí a nakonec nastává léčba hrazená, leč nehrazená,“ říká profesor Žaloudík.

Jan Žaloudík zároveň poukazuje na dalšího aktéra v celém procesu, kterým jsou výrobci. „Je otázka, proč to ti padouši firmy dělají za statisíce, když je to někdy pidimolekula, kterou umím nakreslit. A není to Žaloudíkův nápad. Americký demokratický senátor napsal, že volají zástupce firem a grilují je v Kongresu, proč jsou léky tak drahé – v Americe mají ten problém také. A oni se nechají čtyři hodiny grilovat, pak sednou do svých trysek a celou cestu domů se nám smějí. Také zkoušejí, kam až to jde stlačit. Chyba je tedy i v soudruzích, že ceny neuvěřitelně vytáčejí, a dokud se jim nedá najevo, že takhle ne - oprava motoru za pět tisíc, což je běžná cena onkologické operace, a naleštění karoserie za 500 tisíc, což je adjuvantní léčba některou biomolekulou, to už začíná být nefér. Je také třeba, aby to oni zodpovídali společnosti, ne doktoři,“ míní Žaloudík. "Cost efektivita, pokud mluvíme o solidních nádorech, ne o leukémiích a myelomech, taková není. Je také třeba začít debatu o cost sharingu a risk sharingu. Jsou tu preparáty bez prediktorů, kde se pak dá statistikami dokázat, že jste prodloužili přežití o dva a půl měsíce za mnoho a mnoho milionů na případ," dodává senátor. Nutno podotknout, že od doby konání semináře, tedy od prosince, se situace pohnula. Výkonný ředitel Asociace inovativního farmaceutického průmyslu Jakub Dvořáček sám upozornil, že farmafirmy v Česku v tomto směru plánují spolupracovat na změnách a začít platit jen za léky, které pacientovi skutečně zabraly (více zde). To také ocenil profesor Žaloudík, jehož reakci si můžete přečíst zde.

Stejného názoru jsou i další lékaři. „Při velké ochotě a flexibilitě zdravotních pojišťoven a farmaceutických firem by problém mohly posunout, i když ne vyřešit, cost sharing a risk sharing programy. U myelomu z toho lze získat 200, 300 milionů, a jestli to jde u jedné diagnózy, tak věřím, že to jde i u jiných,“ myslí si profesor Hájek. Podle něj by rámci risk sharingu měly být první dva cykly zdarma a pojišťovna by je začala hradit až v případě, kdy by se ukázalo, že na léčbu pacient reaguje.

Podle Milana Krotkého z VZP jsou ale představy odborníků o risk sharingu zavádějící. „Máme vzájemně zkreslené představy o tom, jak to druhý dělá a jak situaci vnímá,“ myslí si Krotký, podle něhož nelze paušálně říct, že risk sharing ušetří 30 procent.

Debata o tom, co s nákladnou centrovou léčbou, tak prozatím zůstává bez základního konsenzu. Jistou naději snad skýtá pracovní skupina, která se začala scházet, slovy profesora Žaloudíka, ve sklepech ministerstva zdravotnictví. Pokud ale zůstanou ceny nových léčiv vysoko, je jedno jisté: buď budeme muset (dost možná ad infinitum) přilévat do zdravotnictví finance, nebo sebereme peníze v jiném segmentu (jak ostatně řekla na semináři šéfka Koalice pro zdraví Jana Petrenko, sami pacienti by si měli uvědomit, co vlastně chtějí – jestli plně hrazené pleny, nebo život zachraňující či prodlužující terapii), anebo jasně řekneme, na kterou péči už zkrátka nemáme.

Michaela Koubová

Zdroj: [www.zdravotnickydenik.cz](http://www.zdravotnickydenik.cz)

## Fabryho choroba - nové poznatky a terapie

Fabryho choroba je dědičné lyzozomální onemocnění ze střádání. Klinický obraz je velmi pestrý. V popředí klinického obrazu stojí postižení srdce, ledvin a nervové tkáně. Klasickým postižením je také postižení kůže angiokeratomy a nález opacit na rohovce.

Poslední desetiletí přineslo řadu nových poznatků o průběhu nemoci a terapeutických možnostech.

### Příčina nemoci a dědičnost

Příčinou Fabryho choroby (FCH) je mutace genu pro  $\alpha$ -galaktosidázu A (AGAL-A), která odbourává globotriaosylceramid (Gb3), stavební součást buněčných membrán. V důsledku nízké aktivity AGAL-A dochází k hromadění Gb3 v lyzosomech buněk různých orgánů, k jejich poškození a k selhání jejich funkce. Mutací genu pro AGAL-A jsou známy stovky. Tíže poškození závisí na typu i umístění mutace v genu. Samotný gen je lokalizován na chromozomu X. Dědičnost je tedy gonosomálně recesivní, a proto jsou postiženi především muži. Ženy se však nemusejí chovat jen jako přenašečky. Mohou onemocnět stejně vážně jako muži, zpravidla je však postižení mírnější a manifestuje se později. Příčinou je zřejmě X inaktivace neboli lyonizace. V každé buňce zůstává aktivní je jeden X chromozom a druhý je inaktivován. Ženy jsou tedy mozaiky složené z buněk s chromozomem X nesoucím patologickou mutaci nebo zdravý gen. Jednotlivé mutace můžeme zjednodušeně dělit dle našich dosavadních znalostí na patogenní, nepatogenní a nejistého klinického významu. Podrobnější dělení mutací znázorňuje tab. 1. Mužští potomci postiženého muže zůstávají zdraví a všechny ženy zdědí mutaci. Postižené ženy přenášejí mutaci na polovinu potomků obou pohlaví (obr. 1).

### Výskyt onemocnění

FCH patří mezi vzácné choroby. Prevalence se odhaduje na 1 případ na 40 tisíc nově narozených chlapců a 20 tisíc nově narozených dívek. S vyšší prevalencí se setkáváme u rizikových subpopulací, např. pacientů s hypertrofií levé komory, chronickým selháním ledvin, kryptogenními mozkovými příhodami nebo roztroušenou sklerózou. Na tyto populace se zaměřila pozornost screeningových studií. FCH byla u české populace s hypertrofií levé komory zjištěna ve 4 % (Paleček et al. J Inher Metab Dis 2014;37: 455-460). Větší studie provedené v Evropě našly četnost kolem 0,5-1 % (Elliot et al. Heart. 2011 Dec;97(23):1957-60). Rozsáhlá screeningová studie byla provedena v ČR u nemocných v hemodialyzačním programu v roce 2002 (Merta et al. Nephrol Dial Transplant. 2007 Jan;22(1):179-86). Bylo vyšetřeno 3370 pacientů a FCH byla potvrzena u 4 mužů a 1 ženy (0,15 %). Při vyšetření rodinných příslušníků bylo diagnostikováno další 10 pacientů. Screeningové studie provedené v Itálii, v Rakousku a na Tai-wanu ukázaly daleko vyšší incidenci až 1 : 16001 : 4600 nově narozených mužů. Většina z nich byla označena jako mutace s pozdní manifestací choroby, případně s izolovaným orgánovým postižením či jako varianty nejistého klinického významu.

### Klinická manifestace

FCH se může projevit klasickou formou se závažným postižením více orgánů. Tito pacienti mají závažné mutace a zpravidla nulovou nebo velmi nízkou aktivitu AGAL-A. Tvoří asi 10 % všech pacientů s FCH. Ostatní pacienti mohou mít mírnější (tzv. „late-onset“) formy, které postihují jeden nebo několik orgánů a manifestují se později.

### Srdeční postižení

Typickým nálezem je hypertrofie myokardu, která je zpravidla koncentrická. Méně často se setkáváme s dilatovanou kardiomyopatií. Linhart a kol. našli v souboru 30 pacientů hypertrofii myokardu

u 61 % mužů a 18 % žen (American Heart Journal, 2000, 139, 6, p. 1101-1108). Ve většině případů se jednalo o hypertrofii koncentrickou. Systolická funkce levé komory zůstávala většinou zachována. U jednoho z pacientů byla přítomna dynamická obstrukce výtokového traktu levé komory. Nemocný byl úspěšně ošetřen perkutánní septální ablací. Nebyly přítomny významné chlopenní vady, ale méně významné vady se vyskytovaly často (malá mitrální regurgitace v 57 %, nevýznamné poškození aortální chlopně ve 47 %). Z vlastní zkušenosti víme, že se můžeme setkat s významnou mitrální insuficiencí, jejíž příčina může být jak v poruše morfologie a funkce levé komory, tak ve střádání v chlopenním aparátu a chlopni samotné (obr. 2).

Častým nálezem je poškození převodního systému, které vede ke zkrácení PQ intervalu na EKG a později k AV blokádám. Nezřídka se setkáváme s arytmiemi. Může se jednat o supraventrikulární arytmiie včetně fibrilace síní nebo komorové arytmiie, komorovou extrasystolii či nesetrvanou komorovou tachykardii. Náhlá smrt se vyskytuje vzácně a implantace defibrilátoru (ICD) je nutná jen v ojedinělých případech.

Pacienti s FCH trpí často ischemickou chorobou srdeční. Poškození cév je způsobeno střádáním v endoteliích, ale uplatňují se také klasické rizikové faktory aterosklerózy. Ischemická choroba srdeční má charakter difúzního poškození, což zhoršuje možnosti případné revaskularizace.

## Renální poškození

Poškození ledvin se manifestuje zpravidla ve druhém a třetím deceniu. Nejprve se objeví mikroalbuminurie, později malá až středně velká proteinurie. Vzácně se setkáváme s proteinurií nefrotickou. Následuje pozvolný pokles glomerulární filtrace a onemocnění spěje k terminálnímu selhání ledvin. Při histologickém vyšetření zjišťujeme střádání v různých buňkách glomerulů i tubulů (obr. 3). Mc Dermott a kol. na souboru 98 nemocných mužů s Fabryho chorobou z Velké Británie sledovaných v letech 1985 a 2000 prokázali terminální selhání ledvin u 31 % pacientů. Průměrný věk zahájení náhrady funkce ledvin činil 36,7 roku a nejmladšímu pacientovi bylo 18 let. Proteinurie (> 0,15 g/24 h) byla přítomna u 84 % pacientů. Nárůst kreatininu (> 120 umol/l) nebo snížená clearance kreatininu se v průběhu sledování vyskytly u 47 % pacientů. U některých pacientů prokazovaly bioptické nálezy glomerulonefritidu se srpkami. Byly popsány také koincidence s IgA nefropatií.

## Neurologické poškození

FCH je příčinou poškození jak centrálního, tak periferního nervového systému. V dětství se manifestuje pálením dlaní a plosek nohou, bolestmi a paresteziemi při poškození periferních nervových vláken. Obtíže mohou být velmi intenzivní. Setkáváme se i s bolestivými atakami a efekt analgetické terapie je omezený.

Častěji se setkáváme s tranzitorními ischemickými atakami (TIA) i cévními mozkovými příhodami (CMP). Rolfs a kol. vyšetřili 721 pacientů s akutní kryptogenní cévní mozkovou příhodou ve věku 18 až 55 let. U mužů byla FCH diagnostikována ve 4,9 % a u žen ve 2,4 %. Převažovaly příhody ve vertebro-bazilárním povodí, které byly často spojené s dolichoektázií cév. Většina pacientů měla ale jen lehčí mutace.

CMP se pacientů s FCH vyskytují v mladším věku než u všeobecné populace a byly dokonce popsány i u dětí. Podkladem poškození CNS je především vaskulopatie, i když se střádání odehrává také v neuro-

nech. S ložisky v CNS, zejména v bílé hmotě, se můžeme setkat i u asymptomatických jedinců a příčinou je pravděpodobně postižení malých cév. Tato ložiska mohou někdy způsobovat diferenciálně diagnostické problémy u pacientů s roztroušenou sklerózou, u kterých občas nacházíme mutaci pro FCH.

Asi u poloviny pacientů se objevují gastrointestinální příznaky připomínající dráždivý tračník. Jejich podkladem je pravděpodobně viscerální neuropatie. Nemocní si stěžují na bolesti břicha, imperativní průjemy či zácpu a nadýmání. Léčba těchto symptomů je většinou málo účinná, ale postižení gastrointestinálního traktu nevede k malabsorbnímu syndromu.

## Diagnostika a screening

Základem správné diagnostiky je pečlivá anamnéza doplněná klinickým a pomocným vyšetřením. Diagnózu potvrdíme stanovením aktivity enzymu AGAL-A v plazmě nebo leukocytech. U mužů má toto vyšetření vysokou senzitivitu i specifitu a stačí k potvrzení nebo vyloučení diagnózy. U žen se hodnoty aktivity enzymu mohou překrývat s hodnotami u všeobecné populace a diagnózu je třeba potvrdit molekulárně genetickým vyšetřením. Existuje také možnost screeningového vyšetření metodou suché kapky. Kapka krve se nanese na filtrační papír a po zaschnutí se odešle do laboratoře, kde se stanoví aktivita AGAL-A. Při nízké aktivitě enzymu se provádí konfirmační test ze žilní krve. Některé laboratoře využívají novou generaci sekvenování a u žen provádějí molekulárně genetické vyšetření rovnou ze suché kapky. Problém této metody je, že se zachytí velké množství mutací nejasného významu. V rámci prenatální diagnostiky je možné měřit aktivitu AGAL-A v pomnožených buňkách plodové vody nebo přímo v choriovém klku.

Stanovení aktivity enzymu i molekulárně genetické vyšetření provádějí laboratoře Ústavu dědičných metabolických poruch při 1. LF UK a VFN v Praze.

## Léčba FCH je podpůrná a specifická

Podpůrná léčba (tab. 2) může ovlivnit nejen symptomy, ale také prognózu.

ACE inhibitory a sartany zmenšují proteinurii a zlepšují korekci arteriální hypertenze i prognózu. Tahir a kol. poukázali na fakt, že specifická terapie samotná nedokázala kontrolovat proteinurii a že teprve po přidání inhibitorů ACE nebo sartanů došlo k její regresi.

Při léčbě komplikací nemoci, jako jsou arytmie, selhání srdce nebo ledvin, postupujeme dle platných doporučení. Opatrnosti je třeba při užívání amiodaronu, kterému se pokud možno vyhýbáme. Amiodaron i některé další léky (např. antimalarika) se mohou hromadit v lyzosomech a poškození zhoršit. Není třeba mít obavu z transplantace ledvin. Přežívání štěpu není horší než u pacientů bez FCH. Nemocní po transplantaci ledvin by měli být dále léčeni ERT (enzyme replacement therapy, enzymová substituční terapie). Štěp je sice chráněn vlastní produkcí enzymu, ale deficit enzymu v ostatních tkáních není transplantací korigován.

Problémem je léčba bolestí. Při chronických bolestech mohou být účinná antiepileptika (karbamazepin, phenytoin) a gabapentin. Při bolestivých krizích používáme nesteroidní antirevmatika nebo opiáty. Důležité je pokusit se vystopovat a odstranit spouštěcí faktory, jako je stres, fyzická námaha, popř. vysoká nebo nízká teplota.

Důležité je také genetické poradenství při rodičovském plánování. Z buněk plodové vody nebo choriových klků můžeme vyšetřit pohlaví, aktivitu AGAL-A ve fetálních buňkách nebo stanovit mutaci.



## **Specifickou léčbu představuje enzym-substituční terapie a chaperony**

\* Enzym-substituční terapie Enzym-substituční terapie (ERT, Enzyme Replacement Therapy) je běžně dostupná teprve v posledním desetiletí. FCH je po Gaucherově chorobě druhým lyzozomálním onemocněním ze střádání, u kterého se podařilo vyrobit a úspěšně používat enzym-substituční terapii. Na trhu existují dva preparáty - agalsidáza beta a agalsidáza alfa. Agalsidáza beta se vyrábí na tkáňových kulturách ovariálních buněk čínských křečků. Agalsidáza alfa se vyrábí na lidských tkáňových kulturách. Rozdíly ve složení jsou minimální, liší se pouze v glykosylaci a v doporučené dávce. Lék se podává v nitrožilní infuzi 1x za 14 dní. Tolerance léku je zpravidla dobrá, ale mohou se vyskytnout nežádoucí účinky a alergické reakce.

K léčbě jsou v současnosti indikováni muži i ženy s geneticky prokázaným onemocněním s progredující mikroalbuminurií nebo proteinurií a/nebo poklesem renálních funkcí, s hypertrofií levé komory či jinými kardiálními manifestacemi onemocnění, nemocní s jinak nezvladatelnými neuropatickými bolestmi a bolestivými krizemi, nemocní s neurologickými symptomy včetně TIA nebo dokonané CMP a nemocní s nezvladatelnými gastrointestinálními problémy Enzym-substituční terapie prokázala účinnost v tkáňových kulturách i v klinických studiích. Lék dokáže vyčistit tkáň od Gb3 a zpomalit progresi onemocnění. Léčba dokáže zpomalit nebo zastavit zhoršování renálních funkcí, zpomalit progresi či navodit regresi hypertrofie myokardu, zabránit kardiovaskulárním komplikacím a zlepšit kvalitu života.

### \* Farmakologické chaperony

Zvýšení stability přirozeného i rekombinantně vyrobeného enzymu může výrazně ovlivnit jeho účinek. Toho lze docílit podáváním některých látek s malou molekulovou hmotností, kterým se říká chaperony. Vazbou na AGAL-A, ať už endogenního, nebo exogenního původu, prodlužují její poločas a potenciálně mohou výrazně zvýšit její účinnost. Příkladem takového léku je migalastat. Farmakologické chaperony fungují pouze u mutací měnících smysl kodonů („missens mutations“). Takových mutací je více než 250.

Germain et al. ve studii FACETS prokázali, že 24měsíční léčba migalastatem vede k pomalejšímu poklesu renálních funkcí a k redukcí indexu hmotnosti levé komory ve srovnání s pacienty na placebo (N Engl J Med 2016;375:545-55). Hughes et al. ve studii ATTRACT srovnali účinek terapie migalastatem s ERT. U pacientů léčených migalastatem byla redukce indexu levé komory výraznější a bylo popsáno také méně klinických příhod (<http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2016-104178>).

## **Velkou naději pro pacienty s FCH představuje genová terapie**

Probíhají slibné pokusy na zvířatech s podáváním retrovirů jako nosičů zdravého genu pro AGAL-A. Vycházejí ze skutečnosti, že i malé zvýšení aktivity enzymu (cca na 5 %) stačí zabránit orgánovému poškození. Problémem však zůstává imunitní reakce, která vede k poškození vektoru. Fabryho choroba je vzácné onemocnění ze střádání. Příznaky jsou často nespecifické a postiženo je více orgánů. Na onemocnění je třeba myslet především při výrazné hypertrofii levé komory, nejasném onemocnění ledvin, cévní mozkové příhodě v mladším věku, nejasných bolestech, horečkách, paresteziích a kožním či očním postižením. Diagnózu stanovíme vyšetřením aktivity enzymu v plazmě nebo leukocytech a potvrdíme molekulárně genetickým vyšetřením. V posledním desetiletí máme díky pokroku v oblasti lyzozomálních nemocí k dispozici specifickou enzym-substituční léčbu. Léčba je účinná, zahájí-li se před rozvinutím ireverzibilního orgánového poškození.

V centru pro Fabryho chorobu na II. interní klinice 1. LF UK a VFN v Praze jsou k dispozici lékaři i sestry na bezplatné telefonní lince (800 26 36 36), kteří jsou připraveni zodpovědět dotazy pacientů i zdravotníků, pomoci s diagnos -tikou, dispenzarizací i s léčbou.

Klasifikace variant mutací

Patogenní

Pravděpodobně patogenní

Nejasného klinického významu

Pravděpodobně benigní

Benigní

MUDr. Lubor Goláň, II. interní klinika kardiologie a angiologie 1. LF UK a VFN

*Zdroj: Zdravotnické noviny*

## Čeští vědci objasnili příčinu vzácné nemoci se zarudlou kůží

Vědci z Českého centra pro fenogenomiku objasnili příčiny dědičné kožní nemoci zvané Nethertonův syndrom. Na světě postihuje ročně jedno ze zhruba čtvrt milionu narozených dětí.

Na myších modelech odhalili mechanismy, které vedou k onemocnění, řekl dnes ČTK jeden z autorů výzkumu Petr Kašpárek z Laboratoře transgenních modelů nemocí. Vzácná nemoc se projevuje postižením kůže, která bývá zarudlá a loupavá, alergiemi nebo astmatem a také problémy s imunitou.

Jedním z příznaků syndromu jsou takzvané bambusové vlasy, jsou řídké, lámavé připomínající stébla bambusu. Ve vážných případech mohou novorozenci kvůli narušení kožní bariéry umírat na dehydrataci. Nemoc je nevyléčitelná, vyskytuje se nezávisle na rase a je geneticky podmíněna.

"Vytvořili jsme myší modely, které napodobují onemocnění, jež se v přírodě vyskytuje jen u člověka. Na základě modelů jsme pak zjišťovali, jak funguje a co je potřeba změnit, aby se vyléčilo," uvedl.

Centrum pro fenogenomiku je národní výzkumná infrastruktura, která je součástí vědeckého centra BIOCEV a Ústavu molekulární genetiky Akademie věd ČR. Vědce už podle Kašpárka oslovily farmaceutické firmy, které by myši chtěly využít přímo pro vývoj terapie. "My jsme zjistili, jak to v rámci onemocnění funguje. Nyní může přijít řada na vývoj konkrétní látky, která by se případně aplikovala lidem," řekl.

Před několika lety bylo zjištěno, že nemoc způsobuje mutace genu, který v lidském těle kontroluje odlupování kožních buněk z povrchu kůže. Pacienti s Nethertonovým syndromem toto ale nemají, proto u nich dochází k nekontrolovanému odlupování kožních buněk a výraznému narušení struktury kůže. Chybu v DNA přenesli proto vědci na myši, aby je mohli zkoumat. Myši umíraly krátce po narození, ve výzkumu proto dále pokračovali a provedli mutaci jiných dvou genů.

"Zjistili jsme, že když jeden z těchto dvou genů v rámci myši, která má onemocnění, vypneme, tak se to zlepší. Myši neumírají krátce po narození, ale dožívají se několika dnů. Symptomy onemocnění se vylepší. Když ale vypneme oba dva geny současně, tak se myši dožívají stejně, jakoby neměly žádné poškození DNA," vysvětlil Kašpárek. U takto geneticky upravených zvířat vymizely téměř všechny symptomy a myši dosáhly stejného věku, jako zcela zdravá zvířata.

Díky tomu vědci zjistili, že dvě proteázy KLK5 a KLK7 (skupiny enzymů, které štěpí proteiny) jsou hlavní příčinou kožních defektů u Nethertonova syndromu. "A nejspíše jsou to právě tyto dvě proteázy, které, pokud jsou správně regulovány, odstraňují u zdravých lidí mrtvé buňky z povrchu kůže," dodal Kašpárek.

Zdroj: [www.denik.cz](http://www.denik.cz)

## Novelu zákona o léčivech podepsal prezident

Ministerstvo zdravotnictví si od schválené novely zákona o léčivech (č. 378/2007 Sb.) slibuje omezení reexportu léků, což podle něj povede k vyšší ochraně českých pacientů. Odpůrci úprav lékové legislativy se obávají opaku – nedostupnosti a předprodejů mimo ČR.

„Díky této novele v zákoně zakotvíme mechanismus pro omezování opětovného vývozu některých důležitých léků. Bude tak zajištěna jejich dostupnost pro české pacienty v situacích, kdy by hrozil nedostatek těchto přípravků,“ připomněl ministr zdravotnictví Miloslav Ludvík důležitost novely zákona o léčivech po jejím schválení v Poslanecké sněmovně. Norma zde byla schválena poté, co ji poslancům na stůl vrátili senátoři s pozměňovacími návrhy. Poslanci stanovisko Senátu neakceptovali a zákon schválili v původním sněmovním znění. Nyní materiál zamíří k podpisu prezidenta republiky. Senátoři novelu odmítli kvůli pozměňovacímu návrhu poslance Běhounka, neboť nabyli přesvědčení (stejně jako zástupci farmaceutického průmyslu a distributorů), že návrh podporuje reexport a může výrazně zvýšit riziko nedostatku léků v českých lékárnách. Rozhodnutí senátorů vrátit návrh novely zpět do poslanecké sněmovny podpořilo také stanovisko Úřadu na ochranu hospodářské soutěže (ÚOHS). Podle něj povede stávající podoba zákona (konkrétně nucené dodávky léčivých přípravků do distribuční sítě) k porušení principů hospodářské soutěže a ke kolizi s pravidly jednotného trhu EU. Ministerstvo zdravotnictví výtku o omezení či zákaz reexportu v rozporu s evropským právem a zásadou volného pohybu zboží odmítá. „Ve smyslu výjimky obsažené v čl. 36 Smlouvy o fungování EU se totiž jedná o proporcionální a výjimečné, nikoliv plošné opatření, které má sloužit k ochraně zdraví pacientů,“ uvedlo MZ.

Kritice byl v Senátu vystaven také pozměňovací návrh poslance Vyzuly. Podle něj mají ceny biosimilárních přípravků při vstupu na trh poklesnout z původních 15 na 30 procent, u generických přípravků má snížení z 32 procent klesnout o 40 procent ceny. Senátní zpravodajka Filipiová (ODS) označila návrh za protiústavní přílepek.

*Zdroj: Zdravotnictví a medicína*

## Ministerstvo zdravotnictví poslalo k připomínkám zákon o univerzitních nemocnicích. Vznikne jich patnáct

Jak již avizoval ministr zdravotnictví Miloslav Ludvík (ČSSD), který se na tom dohodl s ministrem financí Andrejem Babišem (ANO), namísto zákona o veřejné neziskové zdravotnické organizaci (VNZO) vznikne zákon o univerzitních nemocnicích. Ten ministerstvo zdravotnictví (MZ) má již hotov a včera ho poslalo do vnějšího připomínkového řízení. Potvrdilo se i to, že jde v podstatě o

Jak již avizoval ministr zdravotnictví Miloslav Ludvík (ČSSD), který se na tom dohodl s ministrem financí Andrejem Babišem (ANO), namísto zákona o veřejné neziskové zdravotnické organizaci (VNZO) vznikne zákon o univerzitních nemocnicích. Ten ministerstvo zdravotnictví (MZ) má již hotov a včera ho poslalo do vnějšího připomínkového řízení. Potvrdilo se i to, že jde v podstatě o vypracovanou část původního zákona o VNZO, která tvořila jakýsi samostatný celek věnovaný univerzitním nemocnicím. Na rozdíl o neziskových nemocnic, nebudou mít ty univerzitní automatický nárok na smlouvu s pojišťovnami (vzhledem k povaze těchto zařízení, není pochyb, že všechna tuto smlouvu mít budou). Jak zjistil Zdravotnický deník, ministerstvo zdravotnictví je optimistické a doufá, že zákon schválí ještě současná sněmovna a nabyde účinnosti 1. ledna 2018. Ze zákona k tomuto datu vznikne 15 univerzitních nemocnic, mezi nimi i ty, které v nedávné minulosti o svůj statut fakultní nemocnice přišly.

Ministr zdravotnictví Miloslav Ludvík se rozhodl do voleb již neprosazovat zákon o veřejné neziskové zdravotnické organizaci, protože bylo zřejmé, že by nebyl průchozí. Vzhledem k tomu, že nová podoba zákona, redukovaná pouze na univerzitní nemocnice, bude mít jednoznačnou podporu vysokých škol a špiček české medicíny, lze očekávat, že jí parlament schválí. Ostatně jak silně dokáží lobbovat právě tyto skupiny, se ukázalo tento týden v případě schváleného zákona o vzdělávání lékařů, kde byla lékařská komora, prosazující jiný názor, bez pardonu odstavena na vedlejší kolej. Novému zákonu o univerzitních nemocnicích by se tak mohly do cesty postavit pouze politické překážky. Například místopředseda vlády a šéf lidovců Pavel Bělobrádek v rozhovoru pro Zdravotnický deník již avizoval, že se mu redukce zákona o neziskových nemocnicích pouze na univerzitní moc nezamlouvá, resp. takové řešení je prý „nedostatečné“. Také bude zajímavé, jakým způsobem změnu zdůvodní premiér Bohuslav Sobotka, který až dosud velmi horoval za zákon o neziskových nemocnicích mj. jako překážce privatizaci a rozpínání podnikání Andreje Babiše ve v krajském zdravotnictví.

### Nejdůležitější body zákona

Univerzitní nemocnice budou speciální právní formou, definovanou svým vlastním zákonem. Zrušit, sloučit, rozdělit je bude možné zase jenom zákonem. Hlavní činností bude poskytování lůžkové zdravotní péče, ale také věda a výuka, včetně celoživotního vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví. Každá univerzitní nemocnice bude mít svůj statut který vydá (a může měnit) ministerstvo zdravotnictví, v něm budou vymezeny poskytované služby a další činnosti.

Univerzitní nemocnice (UN) budou mít tři různé orgány: ředitele, radu univerzitní nemocnice a akademickou radu.

Ředitele, který je statutárním orgánem, jmenuje na pět let a odvolává ministr zdravotnictví na návrh rady UN (jmenování by mělo předcházet výběrové řízení, ředitel by měl mít vysokou školu). Návrh počítá s tím, že budou existovat právní jednání, k nimž bude muset mít ředitel nutný souhlas ministerstva zdravotnictví, u některých souhlas rady UN. Této radě bude také předkládat návrh koncepce a rozvoje, organizačního řádu a účetní uzávěrku, ověřenou auditorem.

Rada UN schvaluje rozpočet, účetní doklady, vyjadřuje se ke ztrátám. Věci k projednání jí může dát nejen ředitel a zřizovatel (čili MZ), ale i orgány vysoké školy, která má s nemocnicí smlouvu (rektor, děkan, akademická rada). Ředitel bude potřebovat souhlas rady UN například k nabytí či zcizení nemovitostí, zcizení movitostí hodnotnějších než 5 miliónů korun, k nájemním smlouvám na jeden milión apod. Člen rady UN může při výkonu své funkce nahlížet do všech dokladů a záznamů nemocnice s výjimkou zdravotnické dokumentace. Rada UN má 7 členů, z toho šest jmenuje ministr zdravotnictví a jednoho volí a odvolávají zaměstnanci. Z oněch šesti si polovinu nominuje ministr sám, a další mu závazně navrhuje ministerstvo financí (jednoho) a vysoká škola (dva). Funkční období je pět let. Rada by měla zasedat alespoň jedno za čtvrt roku. Volí si předsedu, rozhoduje nadpoloviční většinou, s výjimkou některých bodů jako například zřízení, rušení, změně společného pracoviště univerzitní nemocnice a vysoké školy, kdy je třeba tří čtvrtin. Členům rady UN náleží cestovní náhrady.

Akademická rada je poradním orgánem ředitele a rady univerzitní nemocnice, která vydává stanoviska ke koncepci, výroční zprávě, smlouvě o spolupráci, k zřízení, rušení, změnám odborných pracovišť. Vyjadřuje se ke grantům, vědě, výuce aj. Členy akademické rady jmenuje a odvolává ředitel univerzitní nemocnice a děkan určené fakulty. Počet členů akademické rady a určení, kolik z nich jmenuje jeden, či druhý stanoví smlouva o spolupráci.

Klíčovým stavebním prvkem univerzitních nemocnic pak má být (veřejnoprávní) smlouva o spolupráci nemocnice s vysokou školou, která má lékařskou nebo farmaceutickou fakultu. Škola se zaváže, že bude učit, nemocnice, že jí to umožní. Smlouva upravuje například rozsah, strukturu výuky, společná pracoviště, podmínky využití majetku nemocnice při uskutečňování výuky (a opačně majetku školy při poskytování zdravotních služeb), podmínky vědecké spolupráce a toku peněz mezi oběma institucemi. Ve smlouvě budou zakotveny minimální odborné požadavky na přednosty a další vedoucí zaměstnance UN, kteří se podílejí na výuce studentů a pravidla výběrového řízení pro obsazování míst přednostů. Spory ze smlouvy o spolupráci řeší ministerstvo zdravotnictví.

Zákon dále definuje společná pracoviště UN a vysoké školy, jimiž mohou být také univerzitní kliniky, univerzitní ústavy, univerzitní lékárny a další pracoviště. Společná pracoviště zřizuje, mění a ruší ředitel univerzitní nemocnice po dohodě s děkanem určené fakulty po předchozím souhlasu rady univerzitní nemocnice. V čele kliniky a ústavu stojí přednosta, jmenovaný (i opakovaně) na 5 let na základě výběrového řízení. Také univerzitní lékárna má svého přednostu.

Důležitým je ustanovení, které říká, že univerzitní nemocnice má vůči vysoké škole právo na úhradu nákladů za uskutečňování praktické výuky studentů, a to do výše přímých a účelně vynaložených nákladů.

Z ustanovení o hospodaření vypíchněme, že za dluhy vzniklé z činnosti UN ručí stát a že její majetek nemůže být předmětem insolvenčního řízení podle insolvenčního zákona. Univerzitní nemocnice využívá zisk po zdanění nejprve k úhradě případné ztráty z minulého období a k financování hlavní činnosti. Musí tvořit rezervní a sociální fond, jejich zůstatky může převádět do následujícího roku. Do rezervního fondu si nemocnice odkládá nejméně 5 % ze zisku po zdanění a přijaté peněžní dary. Z fondu pak hradí ztráty, sankce a jiné mimořádné výdaje. Daňový režim UN bude obdobný veřejné vysoké škole.

Univerzitní nemocnici je zapovězeno zakládat či řídit jinou právnickou osobu, nebo v ní nabýt nějakou majetkovou účast. Může si ovšem sjednat smlouvu o úvěru, což je aspekt, o který ředitelé současných fakultních nemocnic velmi stojí. K sjednání smlouvy se vyžaduje předchozí souhlas ministerstva.

Zákon bude chránit označení „univerzitní nemocnice“, i „univerzitní klinika“, „univerzitní ústav“ nebo „univerzitní lékárna“. Kdo je neoprávněně použije, může dostat přestupkovou pokutu až 500 tisíc korun.

### **Které nemocnice se přemění na univerzitní?**

Zákon obsahuje přílohu, kde je uveden seznam 15 zdravotnických zařízení (dnes státních příspěvkových organizací), které se stanou k 1. lednu 2018 univerzitními nemocnicemi:

Fakultní nemocnice Brno - Univerzitní nemocnice Brno

Fakultní nemocnice Hradec Králové - Univerzitní nemocnice Hradec Králové

Fakultní nemocnice Královské Vinohrady - Univerzitní nemocnice Královské Vinohrady

Fakultní nemocnice Olomouc - Univerzitní nemocnice Olomouc

Fakultní nemocnice Ostrava - Univerzitní nemocnice Ostrava

Fakultní nemocnice Plzeň - Univerzitní nemocnice Plzeň

Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně - Univerzitní nemocnice u sv. Anny v Brně

Fakultní nemocnice v Motole - Univerzitní nemocnice v Motole

Nemocnice Na Homolce - Univerzitní nemocnice Na Homolce

Thomayerova nemocnice - Thomayerova univerzitní nemocnice

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze - Všeobecná univerzitní nemocnice v Praze

Nemocnice Na Bulovce - Univerzitní nemocnice Na Bulovce

Tato zdravotnická zařízení budou mít také právní formu univerzitní nemocnice, i když zůstane zachován jejich původní název:

Institut klinické a experimentální medicíny

Masarykův onkologický ústav

Ústav pro péči o matku a dítě

-cik-

Zdroj: [www.zdravotnickydenik.cz](http://www.zdravotnickydenik.cz)

## Zaměstnavatelé i odbory odmítli zákon o univerzitních nemocnicích

Zástupci zaměstnavatelů a zaměstnanců dnes odmítli návrh zákona o univerzitních nemocnicích od ministerstva zdravotnictví. Podle nich je nekonceptní a připravován je ve spěchu. Uvedli to po dnešním jednání pracovního týmu tripartity pro zdravotnictví. K zákonu už minulý týden měli připomínky děkani lékařských fakult a ministerstvo financí. Podle ministerstva zdravotnictví se kritika sociálních partnerů nevztahovala k obsahu navrženého zákona.

"Nechápeme, jak se z priority vlády přijmout zákon o neziskových nemocnicích stal zákon o univerzitních nemocnicích. Navíc ta legislativní smršť, jakou se to děje," řekl předseda Lékařského odborového klubu (LOK) Martin Engel. Vláda původně slibovala, že připraví zákon o neziskových nemocnicích, který se měl týkat tří desítek lůžkových zařízení. S ním ale nesouhlasili někteří ministři, především z hnutí ANO.

Podle Engela není jasné, kolik nemocnic by se mělo na univerzitní přeměnit. Ministerstvo navrhuje 15 nemocnic, s tím ale nesouhlasí děkani lékařských fakult. Zákon, který by měl být na program vlády zařazen na konci února, projedná tripartita 20. února.

Podle Asociace českých a moravských nemocnic, která sdružuje především regionální zařízení, je zákon nekonceptní. "Nebyly by řešeny další státní nemocnice přímo řízené ministerstvem zdravotnictví ani příspěvkové organizace zřízené kraji a městy. Návrh se nezabývá nemocnicemi v podobě akciových společností a společností s ručením omezeným, kterých je většina z celkového počtu nemocnic a jejichž právní forma je pro veřejné nemocnice stejně vhodná, jako pro státní příspěvkové nemocnice," uvedla asociace v prohlášení.

Asociaci dále upozornila na to, že v zákoně není upravena spolupráce univerzitních nemocnic s dalšími organizacemi, které s nimi spolupracují. Obává se i oslabení postavení ostatních nemocnic.

Ministerstvo zdravotnictví argumentuje tím, že zkrácení doby připomínkového řízení na týden, které sociální partneři kritizovali, schválil ministr pro legislativu. Zkrácení bylo navíc podle ministerstva nutné, aby se zákon stihl projednat ještě v tomto volebním období. Ke kritice, že se ministerstvo zabývá jen univerzitními nemocnicemi, mluvčí ministerstva Štěpánka Čechová sdělila, že při tomto rozsahu zákona je možná politická shoda.

Norma má nahradit původní návrh zákona o neziskových nemocnicích, jehož podobu mnozí ministři kritizovali. Nynější zákon do českého práva zavádí novou právní formu univerzitní nemocnice. Takovou nemocnici bude možné zřídit a zrušit jen zákonem. Statutárním orgánem univerzitní nemocnice bude ředitel jmenovaný a odvolávaný ministrem zdravotnictví. Dalšími orgány budou rada univerzitní nemocnice a akademická rada. V těchto orgánech bude mít své zástupce též vysoká škola. Výnosy z hospodaření bude moci univerzitní nemocnice použít jen na úhradu nákladů spojených s její činností.

Zdroj: [www.ozdravotnictvi.cz](http://www.ozdravotnictvi.cz)



## Novela zákona č. 95/2004 Sb. změny postgraduální vzdělávání lékařů

Novelu zákona o postgraduálním vzdělávání lékařů poslanci 31. ledna 2017 přijali i přes odmítavý postoj Senátu. Zákon minulý týden schválil prezident.

„Novelou chceme stabilizovat a zkvalitnit systém specializačního vzdělávání, jehož dosavadní nastavení bylo vyhodnoceno jako demotivační. To mimochodem považujeme za jeden z důvodů odchodu zejména čerstvých absolventů medicíny do jiných států, kde jsou podmínky pro vzdělávání nastaveny příznivěji, například kratší délkou specializačního vzdělávání,“ řekl ke schválené novele ministr zdravotnictví Miloslav Ludvík.

Ministerstvo dále uvedlo, že novela upřesňuje výkon odborného dozoru a odborného dohledu nad neatestovanými lékaři. Definiuje také požadavky na garanta oboru a školitele, čímž se zkvalitní průběh aprobačního řízení. Řešeny jsou také podmínky pro přerušování výkonu zdravotnického povolání a jeho prodloužení a s tím související povinnosti následného doškolení. Návrh vychází vstříc lékařům na rodičovské dovolené a těm, kteří pečují o dítě, protože přizpůsobuje časové podmínky při specializačním vzdělávání. Umožní tak lépe sladit potřeby studijního, pracovního a rodinného života.

Zákon také mění podmínky pro započtení praxe absolvované v rámci doktorského studijního programu. Účelem navrhované změny je zamezit situacím, kdy je lékař v doktorském studijním programu souběžně zaměstnán pouze na nízký částečný pracovní úvazek (a tomu odpovídajícím způsobem odměňován), přestože v rámci studia tráví na pracovišti celou nebo podstatnou část stanovené týdenní pracovní doby.

Zákon rovněž zkracuje proces akreditačního řízení pro zajištění specializačního vzdělávání, což snižuje administrativní zátěž. Novela řeší také přiznávání dotací na specializační vzdělávání v rámci rezidenčních míst tak, aby mohla být přiznána i na specializační vzdělávání lékaře, který má uzavřenu pracovní smlouvu na dobu určitou.

\*\*\*

Přehled přínosů přijaté novely zákona č. 95/2004 Sb.:

- poprvé vymezuje do právního řádu ČR přesným způsobem kompetence lékaře ve specializační přípravě tím, že definuje odborný dozor nad lékařem bez základního kmene a odborný dohled nad lékařem po kmeni, čímž pomůže právní jistotě lékařů školenců i těch, kteří je školí,
- poprvé přesně definuje školitele a dává mu kompetence stanovit rozsah činností školenice,
- předpokládá vytvoření prováděcích právních předpisů, které pomohou vymezit kompetence lékaře ve specializační přípravě,
- zkvalitňuje průběh aprobačního řízení vymezením přímého odborného vedení,
- zpřísnuje průběh aprobačního řízení přesným vymezením obsahu odborné praxe v rámci aprobačního řízení (nově bude moci obsah aprobace výrazněji ovlivnit příslušná profesní komora),
- zpřísnuje průběh aprobačního řízení podmínkou absolvovat odbornou praxi na akreditovaném pracovišti, nově se totiž akreditace udělují i pro zajištění odborné praxe v rámci praktické části aprobační zkoušky,
- vychází vstříc osobám na rodičovské dovolené a osobám pečujícím o dítě do zahájení povinné školní docházky, neboť se jim bude do specializačního vzdělávání započítávat praxe, která nesmí být menší než jedna pětina stanovené týdenní pracovní doby,
- vychází vstříc osobám na rodičovské dovolené, které jsou zařazeny do oboru specializačního vzdělávání pediatrie, neboť na základě doporučení odborné pediatrické společnosti jim bude do specializačního vzdělávání započítána péče o vlastní dítě,
- vychází vstříc osobám, které přerušily výkon povolání lékaře, neboť o rok prodlužuje lhůtu, po kterou není

potřeba vykonat tzv. doškolení (poprvé je taktéž přesně definováno přerušení výkonu povolání lékaře a vylepšena definice doškolení), • snaží se zabezpečit vylepšení průběhu atestační zkoušky poskytnutím zpětné vazby školiteli, • zřizuje tzv. vzdělávací rady lékařů, zubních lékařů a farmaceutů, • nově definuje složení akreditačních komisí, • výrazně zjednodušuje proces akreditací, neboť žádosti o akreditaci na kmen nemusí být předkládány akreditační komisi, • nově transparentně definuje složení atestačních komisí a vyhlašování termínů atestačních zkoušek.

*Zdroj: Zdravotnictví a medicína*

## Stars of rare disease community recognised at EURORDIS Awards Ceremony

The winners of the EURORDIS Awards 2017 were announced at a ceremony in Brussels on Tuesday evening.

The EURORDIS Awards & Black Pearl Evening is held to mark the occasion of Rare Disease Day 2017.

Vytenis Andriukaitis, European Commissioner for Health and Food Safety, presented the EURORDIS Awards to this year's winners:

- Policy Maker Award - Frédérique Ries, Member of the European Parliament, Belgium
- Volunteer Award – Elizabeth Vroom, Duchenne Parent Project, the Netherlands
- Media Award - Aldo Soligno, Photographer, Rare Lives Project, Italy
- Company Award - GSK (GlaxoSmithKline) – Rare Diseases
- Scientific Award - Dr Lucia Monaco, Chief Scientific Officer, Fondazione Telethon, Italy
- Patient Organisation Award - The Dravet Syndrome European Federation, Spain
- Lifetime Achievement Award - Anders Olauson, Founder of the Ågrenska Centre, Sweden
- See full details of the winners and their commitment to the rare disease community in the EURORDIS Awards press release.

Check out the photos from the EURORDIS Awards & Black Pearl Evening or see #EURORDIS Awards2017.

Elizabeth Vroom, winner of the 2017 Volunteer Award and founder of the Duchenne Parent Project in the Netherlands, commented, "Receiving the EURORDIS Volunteer Award is very special, but even more so because this comes from a community I treasure and consider as family. I am very honoured to receive this award as I know how many people like me work hard to change the lives and future of patients with rare diseases."

Aldo Soligno, winner of the 2017 Media Award for his Rare Lives photo project, commented, "Spending time with families and patients living with a rare disease has shown me how opposites can meet and transform each other: weakness into strength, sadness into joy, and despair into determination. Seeing this happens simultaneously in seven different European countries has confirmed that there are no boundaries for scientific research and solidarity, and that they must not exist for rare patients. I really hope this will be the legacy of my project."

Also in attendance of the event was Rare Disease Day Ambassador Sean Hepburn Ferrer, the eldest son of the late Audrey Hepburn, who passed away from a rare cancer.

The EURORDIS Awards recognise the outstanding commitment and achievements of patient organisations, volunteers, companies, scientists, media and policymakers who have contributed to reducing the impact of rare diseases on people's lives.

Rare Disease Day 2017 is on the 28 February. Find out more about how you can get involved or sign up to the Rare Disease Day Thunderclap campaign.

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