



Den vzácných onemocnění



28. února 2021 je Den vzácných onemocnění

Přestože je účast našich odborných týmů v Evropských referenčních sítích pro vzácná onemocnění nejlepší v rámci střeoevropského regionu, jejich legislativní ukotvení z hlediska ustanovení center vysoce specializované péče zbytečně vážne

Tisková zpráva

Vzácná onemocnění, jako například Duchennova svalová dystrofie (DMD), nemoc motýlích křídel, cystická fibróza, spinální svalová atrofie (SMA) a bezmála 6000 dalších klinických jednotek postupně přestávají být pro české lékaře i veřejnost neznámými pojmy. Ačkoliv povědomí o vzácných chorobách roste, problémem pro pacienty, mezi nimiž jsou nejčastěji děti a mladiství a jejich rodiny, zůstává především nedostatečná finanční podpora a personální obsazení pracovišť či mezioborových týmů, které se o ně starají ve fakultních nemocnicích nebo v dalších přímo řízených organizacích. Optimální diagnostiku a péči poskytují *Centra pro vzácná onemocnění*, která jsou běžně ustanovována v zemích Evropské unie. V České republice však doposud není jejich existence legislativně zakotvena, a to navzdory dva roky starému příslibu Ministerstva zdravotnictví v souladu s 3. Národním akčním plánem pro vzácná onemocnění (2018-2020) a skutečnosti, že naprostá většina našich specializovaných pracovišť či týmů byla již v roce 2017 přijata za členy Evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění.

Předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění pí. Anna Arellanesová k tomu uvádí: „*Blíží se 28. únor, kdy si každoročně připomínáme Den vzácných onemocnění. Jde o onemocnění chronická, progresivní a v naprosté většině bohužel zatím nevyléčitelná. To, co však prokazatelně pacientům a jejich rodinám jednoznačně pomáhá, je kvalitní, vysoce specializovaná a komplexní péče! V České republice bohužel dosud nemáme legislativně podpořenou síť center vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění, kde by každý pacient se vzácným onemocněním mohl nalézt odpovídající mezioborovou diagnostiku a léčbu.*“

Zdravotnické systémy v Evropské Unii mají za cíl poskytovat vysoce kvalitní a nákladově efektivní diagnostiku a zdravotní péči. Toho je však obzvláště obtížné dosáhnout v případě vzácných onemocnění, které mají každodenní dopad na život 30 milionů osob v celé EU. U nás se v souhrnu jedná o 5 % lidí. Evropské referenční síť (ERN), ustanovené v roce 2017, jsou virtuální síť mezi poskytovateli zdravotní péče na národní úrovni s návazností v celé Evropě, roztríděné do 23 diagnostických skupin. Jejich cílem je zlepšit diagnostiku a péči o vzácná onemocnění, včetně sdílení dat, protože tato skupina onemocnění vyžaduje vysoce specializovanou zdravotní péči a soustředění poznatků a omezených zdrojů.



28. února 2021 je Den vzácných onemocnění

Prof. MUDr. Milan Macek DrSc z pozice předsedy Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění ve FN v Motole dále uvádí, že „Legislativní odbor Ministerstva zdravotnictví již přibližně před rokem a půl připravil ve spolupráci s námi návrh příslušné právní úpravy tak, aby mohla být ustanovena centra vysoce specializované péče v případech týmů, které byly přijaty do Evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění. V procesu jejich přístupu do Evropských referenčních sítí byla tato pracoviště komplexně auditována Evropskou unií a jejich „odborný, personální a infrastrukturní status“ násobně převyšuje minimální požadavky stávajícího §112 zákona 372/2011Sb. Proto byl připraven návrh §113a, který by tento specifický evropský statut kodifikoval a umožnil jejich vznik bez dalších administrativních průtahů“. Paní Arellanesová však doplňuje, že „Tuto iniciativu odborníků a Ministerstva zdravotnictví velmi vítáme, ale tento proces bohužel nepokročil dále na parlamentní úrovni. Je zřejmé, že do toho negativně zasáhla současná pandemická situace, ale není možné dlouhodobě neřešit i další neméně důležité a systémové aspekty péče o pacienty s vzácnými onemocněními“

K tomu prof. Macek navíc doplňuje „Podmínky pro vznik těchto center jsou tedy naplněny nejenom na evropské úrovni, ale jsou ukotveny i v další části naší zdravotnické legislativy, a to v §11 (1) f) zákona o veřejném zdravotní pojištění 48 / 1997 Sb. Zde je specifikován pojem „vzácné onemocnění“ z hlediska nároku na diagnostiku a léčbu pacientů, podobně jako u častých onemocnění. V současné době plátcí hradí léčbu vzácných onemocnění v mnoha případech „naslepo“, mimo centra specializované péče. Pacienti a jejich rodiny navíc často podstupují „diagnostickou Odysseu“, která vede k tomu, že onemocnění se u nich v časně fázi života rychle zhoršuje, rozvíjí se ireverzibilní dopady jejich zdravotního stavu, a přitom jejich rodiny často mezi jednotlivými poskytovateli doslova „surfuji“ ve snaze získat kompetentní odpověď. Toto je pro zdravotní systém ekonomicky velmi náročné a současně to snižuje důvěru těchto rodin v efektivitu našeho zdravotnictví. Proto i z tohoto důvodu jsou pro vznik vysoce specializovaných center pro vzácná onemocnění důležité i ekonomické argumenty ve smyslu nákladově efektivní alokace prostředků zdravotního pojištění do specializovaných center, které diagnostikují a léčí v souladu s posledními odbornými standardy“.

Ing. René Břečtan, místopředseda České asociace pro vzácná onemocnění, přispívá tím, že „Pouze takto žádný z pacientů s těmito onemocněními nezůstane stranou, a navíc centra v našich fakultních nemocnicích zajistí rovný přístup ke kvalitní péči v rámci celé naší republiky, a to bez ohledu na to, kde pacient a jeho rodina bydlí. Je důležité si uvědomit, že budoucí centra vysoce specializované péče nepotřebují výstavbu budov nebo zcela nové přístrojové vybavení. To, o co především jde, je taková organizace péče, která by zajistila propojení různých specializací i různých úrovní péče a nastavila tak „cestu pacienta zdravotním systémem“, od diagnostiky (optimálně v podobě novorozeneckého screeningu) až po specializovanou, mezioborovou a sdílenou péči. Navíc centra zajistí optimální návaznost mezi jednotlivými specializacemi – mají se dřív léčit neurologické projevy nemoci nebo kardiologické, atd.? A nebude jedna léčba ovlivňovat druhou, jaké jsou případné lékové interakce?“

Prof. Macek také doplňuje „Často mediálně diskutovaná potřeba nákladných léčivých přípravků pro vzácná onemocnění se týká jenom malého procenta všech vzácných onemocnění. Jde tedy primárně o standardní symptomatickou léčbu a rozvoj primární prevence pomocí prekoncepčního screeningu, preimplantační a



28. února 2021 je Den vzácných onemocnění

prenatální diagnostiky. Tam, kde bohužel léčba selhává, jde i o poskytování kvalitní paliativní a sociální péče. I tyto aspekt péče o vzácná onemocnění zahraniční centra účinně koordinují.

Prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc, další z odborných garantů České asociace pro vzácná onemocnění uvádí, že „Jednou věcí je tedy odborná erudice a spolupráce mezi specialisty, ovšem druhou je i personální kapacita takových center a jejich finanční podpora ze strany fakultních nemocnic, kde působí. Pro některé nemoci existují dobře fungující pracoviště, která jsou díky ochotě a obětavosti lékařů schopna zajistit komplexní péči. Jejich kapacita je však omezená a často nemůže odpovídat současným potřebám. Navíc díky generační obměně nebude tato péče dlouhodobě udržitelná. Konečně je naprosto nezbytné zajistit systematický sběr dat o vzácných onemocněních v podobě zdravotních registrů, které umožní efektivní plánování organizace a financování péče o tuto rozmanitou, ale v celkovém počtu rozsáhlou skupinu pacientů. Současná pandemie totiž jednoznačně ukázala, že správná data jsou i cestou k efektivitě zdravotního systému“. Ing. Břečtan k tomu doplňuje, že „K navýšení kapacit vysoce specializovaných center je potřeba, aby péče o vzácná onemocnění paradoxně ekonomicky „nepenalizovala“ fakultní nemocnice. V těchto tzv. terciárních zdravotnických zařízeních se totiž soustřeďují pacienti vyžadující náročná vyšetření a léčbu vzácných onemocnění z regionálních pracovišť, ale přesto jsou placená z ročního paušálu, který tuto jejich unikátní roli nezohledňuje“. A tak v souhrnu „Proto je vznik center vysoce specializované péče o vzácná onemocnění po všech stránkách medicínsky i ekonomicky pro náš zdravotní systém výhodný, podobně jako je to v dalších vyspělých západoevropských zemích“, doplňuje prof. Macek.

Vzácná onemocnění

Dle současné evropské legislativy se jako vzácné označuje takové onemocnění, které se vyskytuje v méně než pěti případech z 10 tisíc obyvatel. Vzácnost onemocnění je pro pacienty pochopitelným handicapem. Většinou se jedná o málo známé a málo probádané nemoci, u kterých proto je nedostatečná diagnostika a léčba. Vzácných diagnóz je známo asi osm tisíc. 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 patientská 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.



28. února 2021 je Den vzácných onemocnění

Konzultační email: když se diagnóza vzácného onemocnění nedaří

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) provozuje konzultační mail help@vzacna-onemocneni.cz. Sem se mohou obracet ve složitých případech lékaři i samotní pacienti. Smyslem této služby, kterou odborně zajišťuje Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN v Motole, je nasměrovat pacienty na odpovídající odborníky, kteří jim budou schopni pomoci, a to nejpozději do 48 hodin od přijetí dotazu.

Vzacni.cz – příběhy ze života pacientů a jejich rodin

S neznalostí vzácných onemocnění se často pojí nepochopení okolí, nezájem, obavy. Mezi lidmi vznikají bariéry, a ty je třeba odstiňovat. Web vzacni.cz připomíná vzácná onemocnění jedno po druhém. Jednotliví lidé vyprávějí, co pro ně život se vzácným onemocněním znamená, jak ho 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.

Česká asociace pro vzácná onemocnění

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 členem EURORDIS.

EURORDIS – Evropská organizace pro vzácná onemocnění

European Organisation for Rare Diseases je evropská asociace, která sdružuje patientské 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 837 organizací pacientů se vzácným onemocněním ze 70 zemí světa, které pokrývají více než 4000 jednotlivých diagnóz. Je tak hlasem 30 milionů pacientů, kteří po celé Evropě se vzácnými onemocněními žijí.



www.rarediseaseday.org



www.vzacna-onemocneni.cz a www.vzacni.cz



www.facebook.com/CAVO.vzacna.onemocneni



28. února 2021 je Den vzácných onemocnění



www.eurordis.org

orphanet

www.orphanet.cz; www.orph.net



www.nkcvo.cz



European
Reference
Networks

<https://www.mzcr.cz/evropska-referencni-sit-pro-vzacna-onemocneni/>

a

https://ec.europa.eu/health/ern_cs



www.novorozeneckyscreening.cz