ČAVO ZPRAVODAJ

2/17

S PRIMÁŘKOU DĚTSKÉ DERMATOLOGIE HANOU BUČKOVOU

O PRVNÍCH KROCÍCH ERN-SKIN

S ARIANE WEINMAN (EURORDIS) O TOM,

JAK PŘIŠLY NA SVĚT EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ

KOMU SLOUŽÍ CENTRUM PROVÁZENÍ V PRAŽSKÉ VFN?

PŘEDSTAVUJEME PACIENTSKOU ORGANIZACI SMÁCI

PROČ MÁME NÁRODNÍ PLÁN PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ?

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS RARE DISEASES EUROPE

EDITORIAL

Vážení čtenáři,
v tomto čísle našeho Zpravodaje jsme se hodně věnovali tématu Evropských referenčních sítí. Zapojení mnoha českých pracovišť vnímáme jako velký úspěch. Zároveň považujeme myšlenku systematické mezinárodní spolupráce v oblasti vzácných onemocnění za velice přínosnou.

Referenční sítě byly na programu posledního jednání meziresortní pracovní skupiny pro vzácná onemocnění, které se uskutečnilo na konci září. Svůj příspěvek na tomto setkání přednesla také Ariane Weinman z EURORDIS. Poprosili jsme ji při té příležitosti o rozhovor. Ptali jsme se hlavně na roli, jakou EURORDIS sehrál v celém příběhu vzniku ERN, od první myšlenky, po přijetí patřičné legislativy, po spuštění celého projektu v praxi.

Chtěli jsme znát také názor lékařů na ERN. Proto jsme se obrátili na primářku Hanu Bučkovou, jejíž dětské kožní oddělení ve FN Brno je součástí ERN-Skin, tedy sítě věnované dermatologii.

V dalším článku upozorňujeme na činnost Centra provázení, které pro dětské pacienty se vzácnými onemocněními a dalšími diagnózami provozuje v pražské VFN Společnost pro mukopolysacharidózu.

Rádi vám také představíme novou členskou organizaci, SMÁci. Vznikla teprve nedávno, ale její činnost se nedá přehlédnout.

Přejeme vám zajímavé čtení

Anna Arellanesová
Kateřina Uhlíková
René Břečťan

SEZNAM ČLENŮ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

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

Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje ČAVO.

Členové bez organizace zastupují následující diagnózy:

- Agamaglobulinémie
- AHUS
- Arnold-Chiari malformace
- Atrézie jícnu
- Centronuclear myopathy
- CIDP - chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie
- Dysautonomie; IST
- Dystonia muscularum deformans
- Ehlersův-Danlosův syndrom
- Familiární středomořská horečka
- Fraserův syndrom
- Genetické metabolické mitochondriální onemocnění
- Klippelův-Trenaunayův syndrom
- Kongenitální svalová dystrofie
- Luis Bar Syndrom, resp. Ataxia teleagniectasia
- Systémový lupus
- Lymfangiom
- Lymfangioleiomyomatóza
- McCune-Albright syndrome
- Multisystémová atrofie
- Parry-Romberg Syndrome
- Peutz-Jeghersův syndrom
- Primární ciliární dyskineze
- Relabující polychondritida (Relapsing Polychondritis)
- Sjorgrenův syndrom
- Sticklerův sydrom
- Syndrom fragilního X chromosomu
- Syringomyelie
- Tarlovova cysta
- Tetrasomie X-chromosomu
- Tetrasomie 18p
- Trombotická trombocytopenická purpura
- Treacher-Collins-Sondrom

NOVINKY

PŘÍŠTÍ EVROPSKÁ KONFERENCE O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH BUDE NA JAŘE VE VÍDNI

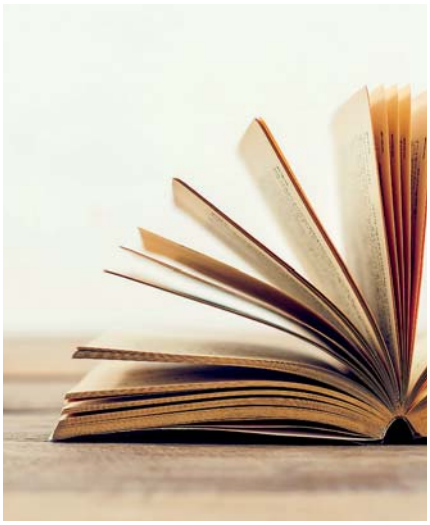
Rare Diseases 360°
Collaborative Strategies to leave no-one behind
9th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products
10-12 May 2018 Vienna

ECRD (European Conference on Rare Diseases and Orphan Products) je největší setkání lidí, kteří se zabývají vzácnými onemocněními z nejrůznějších pohledů. Zabývá se tématy výzkumu a vývoje, systémy zdravotní a sociální péče i zdravotní politikou na národních i na evropské úrovni.

Konference se koná 10.–12. května 2018 ve Vídni (Messe Wien Congress Center), cestování tedy bude snazší a můžeme se na konferenci dostavit v hojném počtu.

ČAVO SE STALO ČLENEM NOVÉ PACIENTSKÉ RADY MINISTRA ZDRAVOTNICTVÍ

Ministerstvo zdravotnictví obnovilo činnost pacientské rady a ČAVO v ní zastupuje předsedkyně Anna Arellanesová. Jedná se o stálý poradní orgán ministra. Může podávat podněty a návrhy v oblasti ochrany práv a naplňování potřeb pacientů a může se vyjadřovat k návrhům nových zákonů a dalších předpisů ve vnitřním připomínkovém řízení.



KNIHA KAŽDÝ JSME GENIÁLNÍ

Velmi úspěšná kniha popularizující genetiku od nizozemských autorů Pascala Borry a Gerta Matthijse vysvětluje složité otázky genetiky laickému publiku. Je proložená kreslenými vtipy a nakladatelství Galén ji ve spolupráci s ČAVO připravuje k vydání.

Help@vzacna-onemocneni.cz: Pomoc ve složitých případech

Orientace v oblasti vzácných onemocnění může být velmi složitá, ať jde o stanovení diagnózy, hledání specializovaných lékařů nebo řešení sociální pomoci. Proto Česká asociace pro vzácná onemocnění provozuje konzultační mail **help@@vzacna-onemocneni.cz**, kam se se svými dotazy mohou obracet lékaři, rodiče nebo pacienti samotní. Odborným garantem projektu je Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění při Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN Motol.

ROZHOVOR

HANA BUČKOVÁ: NAŠE CENTRUM FUNGUJE UŽ 15 LET A ZAŘAZENÍ DO ERN NÁM POMŮŽE ROZŠÍŘIT MEZINÁRODNÍ SPOLUPRÁCI

Hana Bučková s eurokomisařem Vytenisem Andriukaitisem

Vytváření Evropských referenčních sítí stojí všechny, kdo se na něm podílejí, mnoho sil. Chtěli jsme se seznámit s tím, jak se na nové možnosti, které se díky nim otevírají, dívají lékaři. Proto jsme se obrátili na primářku dětského kožního oddělení FN Brno, kde se léčí mnozí pacienti se vzácnými dermatologickými onemocněními, hlavně ti s nemocí motýlích křídel.

Co pro vás znamenalo rozhodnutí přihlásit se do ERN?
Přihlásit se do ERN bylo logické vyústění mé práce na Dětském kožním oddělení. Dlouhodobě se zaměřuji na vrozené vady kůže u dětí. Byl to administrativně náročný proces, vedení FN Brno bylo vstřícné, vypracovalo odpovědi na některé otázky, které se týkaly managementu nemocnice. Jsem potěšena, že jsme ve velké rodině 56 center z 18 zemí, které byly do ERN-Skin zařazeni. Z osmi vzniklých podskupin jsme zařazeni v šesti, což je výzva, ale i hodně práce.

Jak jste k takovému rozhodnutí došli?
Podat přihlášku do ERN byl můj nápad. Jsem členem vědeckého výboru Genodermatoses Network, zároveň jsem zapojena v GeneSkin, dále jsem členem EB-Clinetu – mezinárodního sdružení klinických expertů, které pečuje o pacienty s nemocí motýlích křídel – Epidermolysis bullosa congenita, v ČR jsem členem Mezirezortní a mezioborové komise pro vzácná onemocnění na MZ ČR. V pilotní studii se ERN připravovala od roku 2008.

Viděla jste nějaký zásadní rozdíl mezi našimi a zahraničními klinikami při zapojení do ERN?
Mohu s potěšením konstatovat, že ne. Naše dětské kožní oddělení patří mezi velmi kvalitní centra. Mohu to říct i proto, že v létě naše pracoviště navštívil eurokomisař Vytenis Andriukaitis, který byl s kvalitou naší komplexní péče o pacienty se vzácnými onemocněními velmi spokojen. Dětské kožní oddělení ve FN Brno se dlouhodobě zaměřuje na genodermatózy, máme mezioborový tým specialistů, Centrum molekulární biologie a genové terapie

Hana Bučková, ředitel FN Brno MUDr. Roman Kraus MB a eurokomisař Vytenis Andriukaitis

ERN-SKIN

- Do sítě se zapojilo 56 center zabývajících se vzácnými a komplexními nemocemi kůže z 18 evropských zemí.
- Má oficiální podporu tří hlavních evropských odborných společností v oblasti dermatologie:
  - the European Academy of Dermatology and Venereology (EADV);
  - the European Society of Paediatric Dermatology (ESPD);
  - the European Dermatology Forum (EDF).
- Podporuje Eurordis.
- Prof. Christine Bodemer z kožní kliniky Pařížské nemocnice Necker Enfants Malades je koordinátorkou sítě.

v naší nemocnici vyšetřuje 186 genů, které se vážou k různým genodermatózám. Spolupracujeme se dvěma pacientskými organizacemi a jedna z nich spolupracuje na mezinárodní úrovni. Téměř všichni naši pacienti jsou vyšetřeni na molekulární úrovni. Prof. Christine Boedemer, která je koordinátorkou ERN-Skin mi navrhla, abychom se aktivně zapojili do dvou podskupin ERN, zvolili jsme EBC a ichtyózy. Se zbylými 4 podskupinami jsem ve spojení, získávám veškeré informace, reagujeme na všechny dotazy.

Co by podle vás mělo ERN přinášet lékařům? A co pacientům?
Evropské referenční sítě by měly zkvalitnit péči o pacienty, sjednotit nomenklaturu, napomoci zavádění moderních diagnostických a léčebných postupů i nových léků. Pracuje se na projektu vytvoření mezinárodních registrů, což není legislativně vůbec jednoduché. Vznikající pacientské organizace mohou čerpat inspiraci od fungujících skupin v Evropě. Mohou třeba organizovat společná setkání. Tak to dělají pacienti s Epidermolysis bullosa, pro něž setkání zaštiťuje DEBRA International. Pro pacienty vznikla také možnost právních konzultací, v podstatě takový ombudsman – European Patient Advocacy Group (ePAG).

Jak vypadá a jak bude vypadat spolupráce v ERN v každodenní praxi? Co bude muset udělat lékař navíc a co mu bude v práci pomáhat? Co se změní pro pacienta?
Přibylo e-mailů, dotazníků a ERN meetingů. Lékař získá aktuální informace o chorobách, praktické guidelines, může rychle konzultovat nejasné případy e-mailem s odborníky. Bude mít větší možnost zapojit se do mezinárodních výzkumných úkolů. Pacient může být zařazen do mezinárodních studií a může se inspirovat činností pacientských organizací v jiných zemích. Také mezinárodní spolupráce pacientských organizací se usnadní. Je dobré, když se pacienti domluví anglicky.

Měla byste příklad, jak se ustavení ERN projevilo v praxi?
Výrazně se zvýšil zájem o zapojení našeho centra do mezinárodních studií.

Změnil se váš pohled na ERN od chvíle, kdy jste se rozhodli zapojit?
Jde o první, „zkušební" rok fungování ERN-Skin. Je to ještě krátká doba. Jsem angažovaná hlavně v podskupině EB, která je díky fungujícímu EB-Clinetu od roku 2011 nejlépe zorganizovaná skupina odborníků ze všech podskupin ERN-Skin. Pozitivní je, že ERN-Skin úzce spolupracuje s dalšími odbornými funkčními sítěmi, jako je EADV Task Force, Geneskin, EB-Clinet. Partnerem ERN jsou také pacientské organizace a aliance, jako je Eurordis, i další organizace věnované vzácnými onemocněním, jako je Orphanet.

MUDr. Hana Bučková, Ph.D.

- Je od roku 1993 primářkou Kožního oddělení Pediatrické kliniky Fakultní nemocnice v Brně, zasadila se o vyšetřování vrozených vad kůže na molekulární úrovni
- V roce 2011 založila a od té doby koordinuje Centrum pro Epidermolysis bullosa, multidisciplinární tým 27 odborníků, kteří pečují o dětské i dospělé pacienty
- Je členkou vědeckého výboru Genodermatoses Network, členkou mezinárodní skupiny klinických expertů pro EB – EB Clinet a členkou Mezirezortní a mezioborové komise pro vzácná onemocnění MZ ČR
- Od roku 1998 je členem Výboru České dermatovenerologické společnosti ČLS JEP, vedoucí Sekce dětské dermatologie ČDS ČLS JEP
- Je odborným garantem sdružení DEBRA ČR

ARIANE WEINMAN: ERN POTŘEBUJEME, ABY NIKDO NEBYL VYNECHÁN

EURORDIS (Evropská asociace pro vzácná onemocnění) zavedení Evropských referenčních sítí dlouhodobě a systematicky podporoval. S Ariane Weinman jsme o tomto projektu hovořili, když na začátku podzimu navštívila Prahu.

Ariane Weinman

Ariane Weinman pracuje v EURORDIS od roku 2004. Zastává pozici senior manager v týmu Public Affairs. Dříve pracovala ve Francouzské asociaci veřejných nemocnic nebo ve vědeckém oddělení Francouzského velvyslanectví v Číně. Hovoří francouzsky, anglicky a mandarínskou čínštinou.

Kde se vzala myšlenka vytvořit Evropské referenční sítě?
Spolupráce mezi specializovanými centry je tu velmi dlouho. Ovšem první konkrétní kroky k ustavení Evropských referenčních sítí (ERN) tak, jak je známe dnes, byly učiněny asi před deseti roky. Pacienti i jejich rodiče cítili, že je zapotřebí shromažďovat znalosti a zkušenosti bez ohledu na hranice. Bylo zřejmé, že ani velké země, jako je Německo nebo Francie, nemohou bez spolupráce na evropské úrovni efektivně zvládat problematiku všech vzácných onemocnění.

O vytvoření společné platformy se dost debatovalo a na začátku k ní měli lidé často rezervovaný postoj. Nebylo jasné, jak by měla konkrétně vypadat. EURORDIS i jeho ředitel, Yann Le Cam, myšlenku ERN hodně podporovali. Často jsme o tom mluvili na setkáních našich členů. O této problematice jednala také Evropská komise, téma se probíralo i v Evropské lékové agentuře. Uskutečnilo se mnoho konferencí na toto téma, kde se projednávala konkrétní podoba budoucí spolupráce. Pak přišla jednání o směrnici o přeshraniční péči.

Do veřejných konzultací k této normě jsme začali přispívat kolem roku 2008, 2009. Upozorňovali jsme na problematiku vzácných onemocnění a na význam spolupráce v rámci ERN. Usilovali jsme o víc věcí, než kolik se jich nakonec ve směrnici objevilo. Důležité však je, že směrnice ve finálním znění obsahuje články 12 a 13, které se zabývají vzácnými onemocněními a vytvářejí právní rámec pro fungování ERN. Samotné přijetí této směrnice by velmi dlouhý proces (pozn. red.: vyšla v roce 2011). K naplnění směrnice musela ještě následně Evropská komise přijmout další prováděcí předpisy. Jednání o nich trvala další dva roky. Hodně práce udělala Expertní skupina Evropské komise pro vzácná onemocnění (dříve EUCERD – European Union Committee of Experts on Rare Diseases).

Jak se ERN liší od klasické mezinárodní spolupráce expertů na jednotlivá onemocnění?
Pro některá onemocnění (příkladem může být cystická fibróza) existuje rozvinutá mezinárodní spolupráce již dlouho. Ovšem pro mnohá vzácná onemocnění nic takového neexistovalo. ERN mají pokrývat celé oblasti, tedy nejen například cystickou fibrózu, ale všechna vzácná plicní onemocnění. Přitom samozřejmě čerpají ze zkušeností, které vycházejí z praxe již fungující spolupráce. Tyto velké sítě potřebujeme proto, aby nám část pacientů nezůstala mimo.

Je to podobné jako na úrovni členských států. Třeba ve Francii byla na základě národního plánu pro vzácná onemocnění ustavena a akreditována specializovaná centra. To bylo kolem roku 2005. Mezi prvními byla tehdy i centra pro CF. Dnes se posouváme dál a struktura center se proměňuje tak, aby byly pokryty celé skupiny diagnóz, podobně jako jsou v ERN.

Pro mnoho lidí, pacientů i rodičů, bylo těžké přijmout koncept ERN. Trvalo to

S Annou Arellanesovou a René Břečťanem na cestě na jednání Meziresortní pracovní skupiny na Ministerstvu zdravotnictví.

tedy asi deset let, než jsme se od myšlenky dostali k ustavení sítí. A teď doufáme, že to nepotrvá dalších 10 let, než tyto změny uvidí pacienti v realitě, tedy že se činnost ERN projeví na klinických výstupech. Zřetelně vidíme entuziasmus na straně kliniků i na straně pacientů a dalších stakeholderů, tak by se to mohlo podařit.

Kde jste hledali podporu během tohoto procesu?
Intenzivně jsme spolupracovali s členskými organizacemi. Ty zase jednaly dále s experty v jednotlivých zemích. Velmi nám pomohli také odborníci, které jsme vídali na různých setkáních na evropské úrovni. Mluvili jsme o této problematice na konferencích, kam jsme byli zváni. Hodně práce udělala EUCERD. Jednali jsme ve spolupráci s lokálními pacientskými sdruženími, také se zástupci jednotlivých členských států.

Znáte nějaké příklady z praxe, co se už podařilo?
Na to je ještě trochu brzy. Nyní je důležité, aby se jednotlivé sítě zorganizovaly a začaly fungovat, aby se ustavilo jejich vedení a aby si nastavily vnitřní procesy. Evropská komise nyní poskytla IT nástroj, který lékařům umožňují výměnu informací o pacientech a nemocech. Ovšem tento nástroj se teprve zavádí do praxe a jednotliví lékaři se teprve učí ho využívat.

Jak vidíte budoucnost ERN?
V nejbližší budoucnosti se otevře možnost zapojení do ERN pro nová pracoviště, která se nezúčastnila první vlny. Evropská komise by měla vyhlásit další výzvu koncem roku 2017.
V EURORDIS jsme byli velice překvapeni úspěšností celého projektu. Hned napoprvé prošly vlastně všechny žádosti o ERN (pozn. red.: týká se žádostí o vytvoření sítí, nikoli o žádosti jednotlivých klinik – vytvořeno bylo 24 sítí). Mysleli jsme, že jich bude akceptována možná polovina nebo dvě třetiny. To svědčí o kvalitě práce expertů v celé Evropě, které si velmi vážíme. ERN nezmění život pacientů za jeden den, ale jsou cestou k dlouhodobému rozvoji. Věříme tomu, že když budou sítě dobře fungovat, zlepší se kvalita a dostupnost péče. Doufáme, že se také zjednoduší přístup k vysoce specializované léčbě v zahraničí pro ty, kteří nemohou dostat odpovídající péči ve své zemi. Těch očekávání je mnoho, ale bude to ještě nějaký čas trvat.

CO JE EURORDIS?

- EURORDIS-Rare Diseases Europe je nezisková organizace sdružující 750 organizací pacientů se vzácnými onemocněnímo z více než 60 zemí, včetně všech členských států EU. Cílem této spolupráce je zlepšovat životy 30 milionů lidí, kteří se vzácnými onemocněními v Evropě žijí.
- Spoluprací pacientů, jejich rodin a pacientských organizací, stejně jako propojováním všech stakeholderů a aktivizací komunity vzácných onemocnění, EURORDIS posiluje hlas pacientů při formování výzkumu, vytváření zdravotních politik a služeb pro pacienty.

DESET LET PRÁCE EURORDIS V OBLASTI CENTROVÉ PÉČE A ERN

- Téma ERN bylo poprvé na programu setkání členů EURORDIS Membership Meetings v roce 2006 v Berlíně. A od té doby pravidelně každý rok.
- Na počátku roku 2008 se EURORDIS zapojil do veřejných konzultací evropské komise na téma "Vzácná onemocnění: evropské výzvy".
- Veřejné konzultace vyústily ve Sdělení Evropské komise z 11. listopadu 2008 „O vzácných onemocněních: výzvy pro Evropu" a později v doporučení Rady EU ze dne 8. června 2009 o akci v oblasti vzácných onemocnění.
- Dne 15. listopadu 2008 vydal EURORDIS Deklaraci společných zásad pro specializovaná centra a Evropské referenční sítě. (Aktualizováno 29. srpna 2011)
- Eurordis usiloval o přijetí Směrnice o přeshraniční péči (přijaté roku 2011) ve znění uvádějícím vzácná onemocnění a Evropské referenční sítě.
- V květnu 2012 vydal EURORDIS stanovisko k problematice Evropských referenčních sítí.
- Členové EURORDIS participovali na vzniku Doporučení EUCERD a Expertní skupiny Evropské komise pro vzácná onemocnění o kvalitativních kritériích pro specializovaná centra a ERN.
- EURORDIS podporoval začlenění specializovaných center a ERN do národních plánů pro vzácná onemocnění skrze EU Joint Actions a konference EUROPLAN.

JAK VZNIKALY ERN

- 16. března 2016 vydala Evropská komise první výzvu k ustavení ERN
- Legislativním rámcem pro tuto výzvu byla směrnice pro přeshraniční péči, prováděcí rozhodnutí a rozhodnutí Komise v přenesené pravomoci z 1. března 2014. Pravidla vycházela také z doporučení EUCERD a EU expertní skupiny pro vzácná onemocnění
- Uzávěrka žádostí byla stanovena na červen 2016
- Během podzimu 2016 byly všechny žádosti posouzeny nezávislým hodnotitelskými organizacemi podle komplexních mezinárodních kritérií
- 15. prosince 2016 bylo schváleno 23 žádostí Výborem členských států
- V lednu 2017 byla schválena poslední, 24. žádost

Vojta s rodiči, jedni z klientů Centra provázení

CENTRUM PROVÁZENÍ: SNAŽÍME SE NASLOUCHAT A POMÁHAT

PROLOG

Praha – Duben 1985. V rychlíku z Prahy do Ostravy tiše pláče mladá žena. Její muž sedí naproti. Ani jeden nemá sílu promluvit. Ráno se v nemocnici dozvěděli, že jejich čtyřletá dcera Hanka je nevyléčitelně a smrtelně nemocná. „Diagnózu nám sdělili na chodbě oddělení, kde pořád někdo chodil. Pamatuju se, že po nás pokukovaly sestřičky, asi věděly, o co jde, a mně to bylo hodně nepříjemné. Seděli jsme u stolečku a pan doktor při vysvětlování onemocnění nakreslil na papír panáčka, kterému do hlavy a břicha přidával černé chuchvalce. Ten panáček mě potom ještě dlouho budil ze spaní," vzpomíná dnes Lenka na den, který její rodině obrátil naruby dosavadní život. Dcera Hanka byla do té doby jen trochu nemotorné dítě. Nic víc, nic míň. Diagnóza byla doma ještě dlouho tabu. Když asi po půl roce jeli všichni na kontrolu, Lenka si o nemoci nic konkrétního nepamatovala.

„Všechno se mi z paměti vymazalo. Žádné brožury neexistovaly. Jediné, co mi z té doby v hlavě zůstalo, bylo to, že žije nějaký pán s touto diagnózou v Anglii a že je mu přes 50 let. Ještě dlouho jsem doufala, že naše Hanička tu nemoc nemá, že se krutě spletli..." Lékaři se bohužel nemýlili, Hanka trpěla mukopolysacharidosou. Před deseti lety zemřela. Bylo jí pouhých 19 let.

I dnes většina rodičů po sdělení závažné diagnózy svých dětí pláče. Už to ale nemusí být ve vlaku, na ulici nebo na dvoře nemocnice. Od ledna 2015 funguje při Klinice dětského a dorostového lékařství Všeobecné fakultní nemocnice v Praze ojedinělá služba – Centrum provázení. Rodiče nově diagnostikovaných dětí se tu mohou svěřit nejen s aktuálními pocity, ale získat také první rady a konkrétní pomoc. Centrum založila Společnost pro mukopolysacharidosu pod vedení profesora Jana Michalíka. Samotný vznik Centra podpořila nadace Sirius, která i nadále podporuje jeho rozvoj. Poradenské a krizové pracovnice jsou součástí týmu lékařů při sdělování diagnózy či bezprostředně po jejím sdělení. Zaměřují se na provázení rodin s dětmi se vzácným onemocněním, s těžkým zdravotním postižením nebo s dětmi předčasně narozenými.

Společným začátkem pro všechny je sdělení diagnózy. Pak nastávají nejtěžší hodiny, dny, týdny a často i měsíce života. První dny jsou v podpoře rodin velmi důležité. Mnozí rodiče mají pocit, že to nezvládnou, že jim nebudou stačit síly. Potřebují informace – co dělat a na koho se obrátit. Potřebují podporu – vědomí, že existuje někdo, kam mohu přijít a povídat nebo i mlčet. Potřebují čas – u každého je to odlišné, ale v zásadě platí pravidlo, že nikdo nechce být sám. Alespoň ne dlouho.

Rodiče, kteří za námi do centra přicházejí už téměř tři roky, si svoji situaci nevybrali, ale musejí ji zvládnout, nikdo jiný to za ně neudělá. Nikdo jiný jejich dítě tolik nemiluje. Nikdo jiný o něm neví tolik. Nejsou odborníci, jsou rodiče. A v této nejdůležitější roli je Centrum provázení podporuje.

JEDEN PŘÍBĚH

Začátkem léta se s centrem spojil ordinující lékař s tím, že během následujícího týdne k němu přijedou rodiče, kterým bude sdělovat diagnózu jejich syna Honzíka. Zeptal se, zda je možné, aby hned od něj přišli za námi do centra. Přišel den konzultace. Kolem 15. hodiny zaklepali rodiče. Právě se dozvěděli velmi závažnou diagnózu s nelehkým průběhem a bohužel končící úmrtím dítěte.

Jejich syn se narodil jako zdravé dítě, vývoj probíhal normálně, prospíval, začal chodit i mluvit. Kolem šestého roku nastoupily první příznaky. Honzík začal při chůzi zakopávat, špatně se mu běhalo. Pak se problémy začaly stupňovat. Rodiče navštívili specializované pracoviště na Klinice dětského a dorostového lékařství VFN v Praze. Po několika měsících čekání na výsledky přišlo sdělení diagnózy. A v tento okamžik navštívili naše Centrum Provázení.

Zaklepali, vešli, vybrali si, kam si chtějí sednout. Nabídla jsem jim vodu, kávu nebo čaj. Hlavně jsem se snažila nabídnout bezpečný prostor na cokoliv. Naslouchala jsem jejich příběhu, strachu i bolesti s troškou úlevy, že skončila doba nejistoty. Znali jméno nepřítele. Mohli si dovolit projevit všechny emoce – pláč, naštvání, obavy, bezmoc.

Zároveň jsem se jim snažila vyjádřit podporu. S rodiči jsem na první návštěvě řešila pouze otázku pochopení toho, co se děje, a ventilování vnitřního napětí. Cílem bylo přivést je ke vnímání situace „tady a teď" – nikdo neví, jaký časový průběh nemoc bude mít, a proto je potřeba vnímat každou chvíli, kdy syn chodí a zatím nemá větší zdravotní potíže. Po asi hodinovém povídání jsem jim dala naše kontakty a také kontakt na krizové linky. Někdy je snazší se otevřít a vypovídat cizímu člověku.

Při každém dalším setkání jsme společně hledali cestu nebo alespoň směr. Probírali jsme možnosti, jak Honzíkovi o nemoci říct, kdy je ta správná chvíle. Tady není osvědčená rada. Jen rodiče znají své dítě, jeho povahu a reakce. Doporučila jsem jim kontaktovat dětského psychologa, který může být podporou i po sdělení nemoci, doporučila jsem literaturu (existují knihy pro děti, na jejichž příbězích se dá vysvětlit spoustu věcí), navrhla jsem, aby se rodina spojila s jinou rodinou, která prošla podobnou situací o něco dříve.

V další fázi jsme začali přemýšlet o tom, jak vyřešit situaci ve škole, pomáhala jsem s vyplněním žádosti o příspěvek na péči, popsala, jak probíhá sociální šetření. Do budoucna je čeká vyřešení a uzpůsobení bytu Honzíkovým potřebám.

Jsme v stále kontaktu, když si s něčím nevědí rady, tak se mi mohou ozvat. Společně se radíme o řešení konkrétních situací. Když jdou na kontrolu, zastaví se u nás, řekneme si, co je nového, jak se daří. Rodiče i Honzík mají vedle sebe člověka, který na ně má čas, může naslouchat, poradit nebo vyhledat informace. Usnadňuje jim cestu a taky šetří čas na důležitější věci, než je znalost zákonů. Totiž čas na sebe vzájemně, čas na rodinu.

Autor: Mgr. Petra Tomalová, Ph.D., vedoucí poradenská pracovnice Centra Provázení

PŘEDSTAVUJEME: SMÁCI

ONDŘEJ HLAVICA: NEJTĚŽŠÍ JE SMÍŘIT SE SE SVÝM OSUDEM

Organizace pacientů se Spinální Muskulární Atrofií (SMA) SMÁci, z. s. vznikla teprve letos v lednu. Má za sebou však velmi úspěšný start – podařilo se jí sdružit nebo alespoň navázat kontakt s velkým množstvím pacientů. „Každý z nás má nějaké zkušenosti ze života se SMA a každý z nás hledá informace, jak zvládat situace, které život s tímto vzácným onemocněním přináší. K tomu, abychom si je mohli vyměňovat, o sobě nejdříve musíme vědět," říká předseda organizace Ondřej Hlavica, kterého jsme poprosili o rozhovor.

Kdy a proč byli SMÁci založeni?
Jsme mladá organizace, vznikli jsme před devíti měsíci. Úvodní schůzky probíhaly na podzim 2016. Před tím jsme se setkávali jen neformálně, např. díky činnosti jiných organizací, třeba Kolpingovy rodiny Smečno, která organizuje pobyty nejen pro rodiče a pacienty se SMA, ale také s ostatními neuromuskulárními onemocněními.

Pacientská organizace chce jít dál, snaží se propojit pacienty se SMA, jejich rodiče a vůbec všechny, kteří o tyto pacienty pečují. Jenže vlastně nevíme, kolik nás tu je. Ani zdravotní pojišťovny a lékaři přesné číslo neznají. Díky organizaci jsme přišli třeba na to, že i v našem okolí žije několik pacientů, o kterých jsme do té doby vůbec nevěděli.

Co je vaším cílem?
Prvním velkým cílem je získat informace o počtu pacientů se SMA, jejich potřebách a problémech. Chceme mít možnost se s nimi setkávat a vyměňovat si zkušenosti. Každý jsme prošlapali nějakou cestu, vyřešili nějaký problém a zkušenosti s tím můžeme sdílet. Třeba my známe diagnózu naší dcery už dlouho (18 let). V roce 2000 nebylo mnoho informací. Základním zdrojem informací byl internet a výměna informací probíhala hlavně sdílením překladů článků. Dnes je situace výrazně lepší a na tom bychom chtěli dál pracovat.

Společná výprava na Ještěd

Chceme také podporovat výzkum a dostupnost léků. Pro pacienty s SMA se těsně před Vánoci minulého roku objevila nová naděje. V USA a o několik měsíců později i v Evropě byl schválen první lék. S lékem má nyní zkušenost také několik českých pacientů a dosavadní informace potvrzují, že funguje.

Usilujeme o to, aby se nový lék dostal co nejdříve pacientům v ČR. Informujeme a pomáháme jim v tom, aby se k léku dostalo co nejvíce pacientů. K léku se dá aktuálně dostat pouze v zahraničí anebo prostřednictvím žádosti o mimořádnou úhradu. Celý proces žádosti je ale docela složitý a náročný.

Jde nám také o to, aby lidé věděli o studiích, které běží. Také by bylo dobře, kdyby se do ČR dostaly některé z nových studií.

Věnujete se také sociálním problematice?
Nechceme zdvojovat systém sociální péče, který poskytuje celou řadu služeb. Je však zapotřebí se v něm vyznat a k tomu také slouží výměna zkušeností. A stejné je to, pokud jde o pomůcky, které jsou nezbytné pro každodenní bytí, zajištění odpovídají péče, ale také pro zajištění základních životních funkcí (např. plicní ventilátor).

Je pro vás aktuální otázka centrové péče?
Neurosvalová centra, jak je známe dnes, udělala obrovský pokrok. Přáli bychom si, asi stejně, jako ostatní, aby se dále rozvíjela. Jde například o to, aby v nich spolupracovali i lékaři všech navazujících specializací. Ti by pak byli dobře seznámeni se specifiky našeho onemocnění. K tomu je ovšem zapotřebí větší podpora jak ze strany pojišťoven, tak ze strany vedení nemocnic. Takový systém umožní další zkvalitnění péče a také pro pacienta bude lepší, když do nemocnice půjde jednou a ne pětkrát.

Na jaké otázky se nejčastěji ptají rodiče a pacienti s SMA?
Aktuálně je největší zájem o informace týkající se léku a jeho dostupnosti. Dále pak prognóza. Každý pacient nebo rodič se snaží odhadnout, jaký bude mít nemoc dopad do života rodiny. Hledá způsoby, jak zvládat situace, které přijdou. Je třeba vědět, že SMA je velice individuální a nepředvídatelné onemocnění. Čím později se projeví, tím méně závažné bývají jeho projevy. Najdete pacienta, který v 18 letech potřebuje plicní ventilaci a prakticky nepřetržitou péči a také 18letého pacienta, který zvedá ruce a dokáže se omezeně pohybovat, podat si věci a sedět bez podpory.

Co je z pohledu sdružení největší problém?
Nikdo z nás nemá zkušenosti s fungováním pacientské organizace. Všichni jsme dobrovolníci a učíme se za pochodu. Přitom máme doma své pacienty, máme svá zaměstnání a své domácí starosti. Potřebujeme se naučit prezentovat naše témata, financovat naši činnost, připravovat setkávání rodin, nacházet efektivní způsoby předávání informací. Naše činnost musí mít jasný smysl pro všechny, jinak se nikdo nebude chtít sdružovat.

Co byste si přáli?
Je toho víc. Nejdůležitější by bylo, abychom začali diskutovat. Aby se aktivizovali pacienti, ale i celý systém. Aby se začalo řešit, že tu jsou onemocnění, na které ten systém není připravený. Pro nás bylo těžké poznání, že když jste mimo standardní škatulky, musíte bojovat o každou věc.

JAK SE ŽIJE S SMA

- Spinální muskulární atrofie je vrozené, geneticky podmíněné onemocnění. Způsobuje postupné ochabování svalů. Pacienti ztrácejí pohyblivost a bývají odkázáni na vozík a další pomůcky. Ochabují ovšem i dýchací svaly a bývá zapotřebí podpora dýchání.
- Nemoc má čtyři typy (SMA 1–4). SMA 1 se projevuje nejdříve, například v prvních 6 měsících života, SMA 4 se může projevit až v dospělosti. Čím později se nemoc projeví, tím mírnější mívá průběh. Nicméně prognóza je velice individuální.
- Ve většině případů pacienti potřebují celodenní péči. Jeden z rodičů v takovém případě obvykle zůstává doma a k zajištění školní docházky je zapotřebí asistence.
- Velmi důležitá je každodenní rehabilitace, kterou je možné předcházet možným komplikacím (např. kontraktury, infekty). Péče se komplikuje s tím, jak přibývají zdravotní obtíže, ať už jde o samostatné držení hlavy či sezení, nebo podporu dýchání či odsávání hlenů. Velkým problémem je zajištění mobility a asistenčních služeb. Pacienti řeší problémy s dojížděním do školy nebo za lékaři. Péči o pacienta s tracheostomií a plicním ventilátorem zajišťují nejčastěji rodinní příslušníci. Asistentů schopných zvládat přístrojovou techniku, péči o tracheostomickou kanylu a další činnosti (např. zajištění průchodnosti dýchacích cest, sledování hladiny kyslíku v krvi) není mnoho.
- Je důležité systematicky předcházet problémům a na ty, které přijdou umět reagovat. K tomu je zapotřebí spolupráce mnoha specializovaných lékařů: neurologa, pneumologa, ortopeda, chirurga i výživového poradce.

SERIÁL „CO JE TO?“

NÁRODNÍ AKČNÍ PLÁN PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Česká republika má strategický dokument, který vymezuje zdravotní politiku v oblasti vzácných onemocnění. Určuje hlavní problémy a navrhuje, kdo a jak by je měl řešit. Jmenuje se Národní akční plán pro vzácná onemocnění a pro období 2015–2017 ho schválila Vláda ČR 26. 4. 2015. K čemu je takový dokument dobrý, co obsahuje a proč je dobré se jím zabývat?

Pacienti se vzácnými onemocněními se setkávají ve svém životě s mnohými problémy. Některé jsou vlastní jen jejich diagnóze. Některé jsou společné všem nebo aspoň většině vzácných onemocnění. Další se dotýkají celého systému zdravotních služeb v ČR. Národní akční plán pro vzácná onemocnění vybírá ty, které se dotýkají většiny vzácných pacientů a navrhuje cesty, jak je vyřešit. Je to strategický programový dokument, který určuje vývoj zdravotní politiky v této oblasti. Takových strategických dokumentů má česká republika mnoho. Je dobře, že vzácná onemocnění mají ten svůj. Neznamená to, že se jednotlivé pojmenované problémy vyřeší během určeného období. Jde o strategický politický dokument, nikoli o závazný a vymahatelný předpis. Je z něj však zřejmé, které problémy jsou hlavní a jaké jsou cesty k jejich řešení. Fakt, že národní plán pro vzácná onemocnění Česká republika má znamená, že politická reprezentace vnímá téma vzácných onemocnění jako významné a existující problémy chce řešit.

V současné době dobíhá platnost národního plánu na období 2015-2017. Je tedy čas začít usilovat o přijetí nového plánu na další období. Měli bychom se také podívat, jak jsme se posunuli při řešení jednotlivých úkolů, které z končícího plánu vyplynuly. Ostatně tímto hodnocením se právě zabývají členové Meziresortní a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění při Ministerstvu zdravotnictví ČR, která ho má na starosti. ČAVO je členem této skupiny a část úkolů i hodnocení leží tedy i na ní. Jak jsme na tom?

Mezi významné změny v oblasti vzácných onemocnění za poslední období (2015-2017) patří:

- Rozšíření novorozeneckého screeningu o nová onemocnění z roku 2016 (nyní se screenuje 18 vzácných nemocí).
- Stále nedošlo ke zřízení specializovaných center pro vzácná onemocnění, nicméně jednání pokročila a je pravděpodobné, že MZ ČR v blízké době vyhlásí výzvu pro poskytovatele zdravotních služeb, aby se ucházely o status specializovaných center.
- V roce 2015 se novelizací zákona 48/1997 Sb. o veřejném zdravotním pojištění stala definice vzácných onemocnění a léčivých přípravků pro vzácná onemocnění součástí české legislativy.
- Byla vytvořena pacientská rada Ministra zdravotnictví ČR a organizace pacientů se vzácnými onemocněními se staly její součástí (m. j. ČAVO).
- ČR se konečně zapojí do E-Rare. Ministerstvo školství se účastní od konce roku 2017 mezinárodní výzvy v rámci projektu ERA-NET Cofound. Účast v tomto programu umožní českým pracovištím účast na mezinárodních výzkumných projektech v oblasti vzácných onemocnění.

Akční plány pro vzácná onemocnění má mnoho Evropských zemí. Anglicky se nazývají National Action Plan for Rare Diseases. Akronym anglického názvu dává v češtině velice nelichotivý název. Velmi děkujeme všem, kteří přispívají k tomu, aby nelichotivému akronymu nebylo učiněno zadost.

KAPITOLY NÁRODNÍHO PLÁNU

Národní plány se, už od dob první národní strategie (2010), dělí na jedenáct oblastí, ve kterých se řeší jednotlivé úkoly:

1. zlepšení informovanosti o vzácných onemocněních;
2. vzdělávání v oblasti vzácných onemocnění, zejména včlenění specifické problematiky vzácných onemocnění do pregraduálního a postgraduálního vzdělávání zdravotnických pracovníků;
3. prevence vzácných onemocněních se zaměřením na rozvoj prekoncepční a prenatální diagnostiky;
4. rozšíření počtu diagnostikovaných vzácných onemocněních v rámci laboratorního novorozeneckého screeningu;
5. zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty se vzácnými onemocněními, zefektivnění diagnostiky a léčby a zajištění rovnocenného přístupu všech pacientům se vzácným onemocněním k indikované a vysoce kvalitní zdravotní péči;
6. zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob se vzácnými onemocněními;
7. podpora vědy a výzkumu v oblasti vzácných onemocnění, rozvoj základního a aplikovaného výzkumu;
8. sjednocení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků v rámci vzácných onemocnění na národní i regionální úrovni;
9. podpora a posílení role organizací pacientů se vzácným onemocněním;
10. meziresortní, mezioborová a mezinárodní spolupráce v oblasti vzácných onemocnění;
11. zahraniční spolupráce v oblasti vzácných onemocnění.

Obrázek nakreslili děti z kladenské ZŠ Vodárenská pro děti s cystickou fibrózou

Zpravodaj ČAVO
Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění s podporou Ministerstva zdravotnictví ČR.
Projekt byl realizován za finanční podpory Úřadu vlády České republiky a Vládního výboru pro zdravotně postižené občany.
Sídlo a korespondenční adresa: Bělohorská 19, 169 00 Praha 6 – Břevnov
Telefon: 774 151 290, e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz
www.vzacna-onemocneni.cz

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY
Úřad vlády České republiky