ČAVO

1/18

ZPRAVODAJ

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ JE 28. ÚNORA: UKAŽ, ŽE JSI S NÁMI!

S MONIKOU NĚMCOVOU O PALIATIVNÍ PÉČI U VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

MARTINA MICHALOVÁ: PACIENTI VE VÝUCE MEDIKŮ

SLEPÁ ULIČKA PŘESHRANIČNÍ PÉČE

JAK SE ŽIJE S TARLOVOVOU CYSTOU

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS RARE DISEASES EUROPE

EDITORIAL

Vážení čtenáři,
v tomto čísle zpravodaje, které vychází u příležitosti 11. Mezinárodního dne vzácných onemocnění, otevíráme jedno z témat, o kterých se často nehovoří: paliativní péče u vzácných onemocnění. Je to těžké téma, ale jak říká Monika Němcová, která se tomuto tématu věnuje: „když se budeme bát a budeme se tvářit, že umírání neexistuje, nemůžeme pomáhat." Druhý rozhovor jsme věnovali projektu, který už nějakou dobu běží. O tom, jak participují pacienti na výuce mediků hovoří naše koordinátorka Martina Michalová. Miroslav Zvolský z ÚZIS pro nás napsal článek o tom, jak vznikají a k čemu jsou dobré IT nástroje Evropských referenčních sítí. Rubriku Představujeme jsme tentokrát nevěnovali pacientské organizaci, jak bývá zvykem, ale pacientkám s Tarlovovou cystou, které svou organizaci zatím nemají.

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

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ V BRNĚNSKÉM MENDELOVĚ MUZEU

Setkání lékařů, vědců a pacientů se všemi zájemci o problematiku vzácných onemocnění se koná 1. března v Mendelově muzeu v Brně od 16 hodin. Bude se hovořit o novinkách ve výzkumu a léčbě vzácných onemocnění i o osudech lidí, kteří s nimi žijí. Hlavními organizátory akce jsou MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D., primářka Oddělení lékařské genetiky FN Brno, Prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc., přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Česká asociace pro vzácná onemocnění a DEBRA ČR.

UKAŽ, ŽE JSI S NÁMI!

Letošní Den vzácných onemocnění poukazuje na potřebu výzkumu v oblasti vzácných onemocnění. Poznávání dalších diagnóz, prohlubování znalostí o těch, které už své jméno mají, výzkum a vývoj nových diagnostických a léčebných postupů a prostředků, to vše stojí na zájmu těch, kteří výzkum organizují, provádějí a financují.

Společným úsilím pacientů a jejich organizací po celém světě je obrátit pozornost právě k této oblasti. Jde o to, v co největší míře participovat na výzkumu, ať už jde o jeho zaměření, stanovování cílů v léčbě nebo vyhodnocování zdravotního stavu pacientů. Pacientské organizace také často přispívají svojí znalostí zkušeností z reálného života pacientů a problémů, se kterými se potýkají. Mnohdy vědí o počtu a zdravotním stavu pacientů s konkrétní diagnózou víc, než kdokoli jiný.

Letošní den vzácných onemocnění dává příležitost každému osobně se zapojit a ukázat, že mu vzácná onemocnění nejsou lhostejná. Jako výraz solidarity si pacienti a ti, kteří jim pomáhají, malují na obličej a sdílejí své fotky na sociálních sítích.

RARECONNECT, PORTÁL PRO KOMUNIKACI MEZI VZÁCNÝMI PACIENTY, JE V ČEŠTINĚ

RareConnect je místem, kde se pacienti se vzácným onemocněním mohou sdružovat ve skupinách podle diagnózy. Slouží především k výměně zkušeností ze života s konkrétní nemocí. Díky integrovanému strojovému překladu a podpoře překladatelů spolu mohou komunikovat lidé z různých zemí světa.

www.rareconnect.org/cs

Od února 2018 má i svoji českou verzi. Za její vznik vděčíme naší překladatelce, Magdaleně Špačkové, MUDr. Miroslavu Zvolskému z ÚZIS a Martě Campabadal z Rareconnectu.

RareConnect.org
A EURORDIS INITIATIVE

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.

PROJEKT

MONIKA NĚMCOVÁ: SNAŽÍM SE ZJISTIT, JAK BY MĚLA VYPADAT PALIATIVNÍ PÉČE U VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

Paliativní péči se věnovala jako dobrovolník. Díky práci ve farmaceutické firmě se seznámila s problematikou vzácných onemocnění i s lékaři a organizacemi, které se snaží lidem, co s nimi žijí, pomáhat. „Mám štěstí, že díky stipendiu od Nadačního fondu Avast jsem mohla spojit tyto dvě oblasti mého zájmu. Doufám, že projekt, na jehož začátku jsem, přinese na svém konci reálný užitek pacientům. Protože vzácná onemocnění jsou velmi různorodá a potřeby pacientů v průběhu času rozdílné, vím, že vytvoření koncepce paliativní péče nebude vůbec jednoduché. Samozřejmě mám také trochu obavy. Jinak to ani nejde," říká Monika Němcová o přelomovém kroku, který ve své kariéře právě udělala.

MUDR. MONIKA NĚMCOVÁ

- **1986–1992** – vystudovala 2. lékařskou fakultu UK v Praze
- **1997–2008** – pracovala ve společnosti Janssen Cilag
- **2009–2017** – založila a vedla českou pobočku společnosti Shire
- **od ledna 2018** spolupracuje s ČAVO na projektu paliativní péče u vzácných onemocnění

Proč jste se rozhodla věnovat paliativní péči o lidi se vzácnými onemocněními?
Paliativní péče má u vzácných onemocnění svá specifika. Paliativní péče přichází ve chvíli, kdy kurativní léčba selhává nebo neexistuje, a to je i případ mnoha vzácných chorob: jen na 5 % z nich existuje léčba. Jedním ze zřejmých rozdílů, oproti diagnózám, se kterými se paliativní péče obvykle spojuje, jako jsou onkologické diagnózy nebo terminální srdečním selhání, je doba, po kterou je zapotřebí. Může totiž jít o mnoho let. Během té doby se ovšem postupně mění potřeby všech, kteří jsou v ní zapojeni. Z počátku se všichni snaží udělat pro nemocného co nejvíc, ať jde o péči nebo pomůcky. V průběhu choroby se přidávají další, někdy i etické otázky, například, zda pacienta připojit na umělou plicní ventilaci.

Co vlastně znamená paliativní péče a jak se liší třeba od hospice?
Je docela složité to popsat. Paliativní péče je snahou o zlepšeni kvality života u nevyléčitelně nemocných. Je to komplexní péče o nemocné, ale také o jejich rodiny. Cílem hospicové péče je pomoct lidem dobře umřít. Paliativní péče začíná dřív, vlastně hned po diagnóze, ale těžko se to odděluje. Paliativní péče ovšem není jen lékařskou péčí. Nedílnou součástí je psychosociální péče, péče o duchovní otázky, fyzioterapie, cvičení, rekondiční pobyty. Když to shrneme, paliativní péče by měla především pomáhat rodinám jako celku, aby se vyrovnaly a žily s diagnózou vzácného onemocnění, co nejkvalitnější

život v čase, kterým jim je dán. K tomu patří i pacientské skupiny, v nichž se pacienti navzájem podporují. U nás se paliativní problematice věnují některé pacientské organizace, ale zahraniční zkušenosti jsou bohatší a můžeme se inspirovat.

Myslím si, že podobně jako v jiných oblastech je paliativní péče u vzácných onemocnění trochu tabuizované téma. Hlavní snahou lidí, kteří se vzácným onemocněním věnují, je posouvat výzkum a získávat novou léčbu. To je přirozené, ale paliativa vždycky bude nedílnou součástí péče a nemůžeme ji nechat stranou. Všichni si přejeme nové léky, ale na spoustu nemocí zkrátka lék není a ani v dohledné době nebude. Do našeho uvažování o tom, jak se o pacienty starat, by měla paliativa patřit. Když se budeme bát a budeme se tvářit, že umírání neexistuje, nemůžeme pomáhat.

Co přesně je cílem vašeho projektu?
Cílem mého projektu je zmapovat situaci a znalosti o paliativní péči mezi pacienty, rodinami a lékaři a toto téma otevřít. Dále chci zjistit jejich reálné potřeby a podle toho se snažit vytvořit koncepci tak, aby se paliativa stala součástí péče o pacienty se vzácnými chorobami.

Během tohoto roku budu sbírat informace o tom, co pacienti ale i lékaři potřebují. Nechci pracovat od stolu, proto půjdu do rodin pacientů jako asistent. Doufám, že při takové práci nejlépe poznám, s čím se lidé skutečně potýkají. Zároveň budu hovořit s pečujícími lékaři a zjišťovat, co je z jejich pohledu důležité.

Díky záštitě ČAVO se mohu seznámit a komunikovat s co největším množstvím pacientských organizací a otevřít jim téma paliativní péče.

Na základě poznatků, které nasbírám, bych ráda s odborníky, například z dětské sekce Společnosti pro paliativní medicínu ČLS JEP nebo z Centra paliativní péče, vytvořila koncepci, která bude moci fungovat v praxi. Mou snahou je také propojovat odborníky, kteří se věnují oběma oblastem. Když budou lidé z paliativní péče vědět více o vzácných onemocněních a naopak, může to být jen prospěšné.

Co uvidí na konci projektu pacient?
Ráda bych vytvořila skupinu lidí, kteří se tématu paliativní péče u vzácných onemocnění budou věnovat, vezmou si ho za své, a podaří se nám společně vytvořit tým, který bude fungovat například při nějaké klinice či ve spolupráci s Centrem provázení. Samozřejmě se tím otevírá mnoho otázek, na které teď neznám odpovědi, třeba jak bude tato péče organizována a kdo ji bude hradit. Teď mi jde především o to, dát věci, přes velké množství neznámých, do pohybu. Mockrát v životě jsem si ověřila, že je třeba hlavně začít. Pak se cesty začnou otevírat. Získáte nové kontakty a napadnou vás věci, které by vás před tím nenapadly.

> *Když se budeme bát a budeme se tvářit, že umírání neexistuje, nemůžeme pomáhat.*

A jak by takové pilotní centrum mohlo v praxi vypadat?
Jednou z možností je, že by se rozšířily služby Centra provázení, které tuto roli dnes často supluje. Mohl by vzniknout tým, nebo aspoň jednotlivec, který by se paliativní péči věnoval. Centrum provázení pomáhá rodinám, které se právě dozvěděly diagnózu, ji zvládnout. Poskytují psychoterapeutickou podporu na začátku a praktickou pomoc v sociální oblasti. Bylo by dobré, kdyby pak nastoupil paliativní tým. Ovšem jestli je to schůdná cesta, se dozvím až později.

Jak jste se dostala ke vzácným onemocněním?
Před devíti lety jsem dostala příležitost vybudovat českou pobočku společnosti Shire, která má léky na čtyři vzácná onemocnění. Na Shire se mi od počátku líbilo, že existují i společnosti, které jsou ochotné a schopné vyvíjet a vyrábět léky i pro tyto pacienty, kterých není mnoho. Díky tomu jsem se mohla seznámit s pacienty i s lékaři, kteří o ně pečují. A společně jsme se snažili udělat pro ně co nejvíce.

Ve spolupráci s organizací META jsme iniciovali terapeutický pobyt pro pacienty s Fabryho chorobou i jejich rodinné příslušníky. Když jsem tento nápad probírala s lékaři z centra, kde o pacienty pečují, tvářili se nejdříve dost skepticky. Prý jsou pacienti spíš samotáři a nechtějí se setkávat a už vůbec ne o nemoci mluvit. Přesto se nakonec pobyt uskutečnil. Nakonec přijelo patnáct pacientů a další patnáctka rodinných příslušníků. Byli tam i lékaři a sestřička z centra a pacienti s nimi mohli konzultovat mnohem obšírněji než v ordinaci. Na místě byli i fyzioterapeut a psycholog. A pacienti s Fabryho chorobou opravdu vytvořili naprosto samonosnou komunitu lidí, která se navzájem podporuje. Píšou si, telefonují a pomáhají si zařídit, co potřebují. Třeba v době, kdy jednomu z nich není dobře, nebo se mu něco přihodí. Minulý rok se ten pobyt konal už posedmé. V tom je veliká síla, když se podaří lidi propojit a vytvoří se mezi nimi vazby.

Paralelně se svým zaměstnáním jsem také spolupracovala s mobilním hospicem Cesta domů. Téma paliativní péče, dobrého umírání a péče o rodiny nemocných a pozůstalých pro mě bylo vždy velmi důležité. Cestu domů jsem se svými kamarádkami podporovala různými charitativními projekty.

A jak došlo k tomu, že jste se rozhodla opustit kariéru ve farmaceutické firmě?
O změně ve svém profesním životě jsem uvažovala už delší dobu. Protože mne paliativní a hospicová péče dlouhodobě zajímala, rozhodla jsem se do této oblasti aktivně vstoupit. Díky své práci jsem poznala prostředí vzácných onemocnění. Napadlo mě, že propojení těchto dvou oblastí, které jsou pro mě velmi důležité, by mohlo přinést užitek, a tak jsem požádala o stipendium Nadační fond Avast. Teď jsem však na úplném začátku a uvidíme, jestli se mi podaří udělat vše, co jsem si předsevzala. Je to pro mě úplně nová cesta, za kterou jsem velmi ráda.

Pokud se ve své praxi setkáváte s problematikou paliativní péče u vzácných onemocnění a rádi byste s paní doktorkou Monikou Němcovou hovořili, prosíme, obraťte se na nemcova@vzacna-onemocneni.cz

MARTINA MICHALOVÁ: NOVÁ GENERACE LÉKAŘŮ BY MĚLA LÉPE ROZUMĚT VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM

ČAVO už třetím rokem provozuje projekt pregraduálního vzdělávání mediků. Co je jeho cílem?
Medici studují teorii, to platí u vzácných onemocnění dvojnásob. Díky tomuto projektu mají možnost se setkat se vzácnými pacienty a seznámit se s tím, jak žijí, co je trápí a co považují za důležité. Poučí se také o konkrétních diagnózách, které sami pacienti velice dobře znají a mohou se na ně ve svém dalším studiu zaměřit.

Jak vypadá výuka v praxi?
Pacient má s sebou prezentaci a hlavně fotografie. Na začátku vypráví svůj příběh, kdy se onemocnění objevilo, jak probíhala diagnóza, jakou léčbou prošel. Souhrn těchto informací dáváme vyučujícím už předem. Pak je lékař doplní odborným komentářem.

Také jsem se zúčastnila několika hodin v doprovodu pacientů. Z počátku panuje trochu nejistota a je dobře, když pedagog pozve studenty blíž, aby se navázal kontakt. Pak se situace uvolní. Někdy vyučující pojmou začátek hodiny jako hru a medici se snaží na základě příznaků rozeznat diagnózu. Pak studenti hovoří s rodiči, můžou se zapojit i děti, které se někdy také zúčastní přednášek.

To znamená, že někdy na přednáškách pacienti vůbec nejsou?
Ano, někdy přijde jen sám rodič. To záleží na situaci. Třeba u velmi malých dětí nebo u dětí, které mají hodně omezenou pohyblivost může být cestování anebo sama přednáška příliš zatěžující. Pro některé děti je zase přínosem, když na takovou hodinu jdou a mají možnost se studenty a pedagogy hovořit. Je to různé.

A líbí se studentům výuka s pacienty?
Ano. Pedagogové nám říkají, že při našich hodinách jsou studenti pozornější, víc se ptají, zajímají se. Tyto přednášky jsou také hojněji navštěvované.

Jak se rozhodujete, koho požádáte o participaci na výuce?
Obrací se na nás pedagogové ze spolupracujících fakult podle sylabu předmětu, který vyučují. My se pak snažíme najít a oslovit člověka, který má odpovídající diagnózu.

Martina Michalová je koordinátorkou ČAVO. Na starosti má mimo jiné projekt vzdělávání mediků.

Z VÝUKY DÁLKOVÝCH STUDENTŮ PEDAGOGICKÉ FAKULTY V LEDNU 2018

„Studenti byli různého věku a různých povolání. Bylo mezi nimi hodně asistentů pedagoga, pracovníků speciálních a základních škol. Měli zájem a hodně se nás ptali na vzdělávání i na náš soukromý život s Kačenkou. Často vyprávěla i Kačenka co ji vadí a co se jí líbí.“

František Hába s dcerou Kačenkou, která žije s Williamsovým syndromem

Třeba na 2. lékařské fakultě, kde projekt začal, je výuka s účastí pacientů organizovaná do týdenních bloků a v každém dni týdne je výuka zaměřená na jednu skupinu diagnóz, třeba neurologická nebo kardiologická onemocnění.

U některých diagnóz se pacienti střídají, u jiných známe třeba jen jednoho pacienta, který je ochoten na výuce participovat.

Podobně to probíhá v Olomouci. Tam je frekvence výuky s pacienty trochu nižší. A v současnosti začínáme v Brně. Tam se nejprve obávali, že mezi studenty nebude zájem, ale reakce na první seminář byly velmi dobré.

Jak se mezi studenty o projektu mluví, objevil se zájem také mimo lékařské fakulty. Nedávno se na nás obrátila doktorka Pavla Šumníková, která se zabývá speciální pedagogikou na Pedagogické fakultě UK. Tam už máme také první dvě hodiny za sebou.

A jak se daří oslovovat pacienty? Chtějí lidé chodit do výuky?
Pacienti zájem mají. Myslím, že vidí, že to má smysl, že se studenti ptají, mají zájem. Když oslovíme některé organizace, skoro se předhánějí v tom, kdo půjde. Se spoustou pacientů se osobně známe, můžeme si tedy zavolat, třeba když někdo vypadne a hledáme narychlo náhradu.

Je to pro pacienty náročné?
Je pravda, že pacienti musí výuce nějaký čas věnovat, jak doma předem, tak při samotné návštěvě školy. Musejí si vzít třeba dovolenou v práci, obstarat si hlídání pro děti a podobně. Snažíme se jim čas, který medikům věnují, vynahradit. Dáváme každému odměnu a hradíme cestovní náklady.

Z REAKCÍ MEDIKŮ NA PŘÍTOMNOST PACIENTŮ PŘI VÝUCE*

„Za neobvyklý a cenný považuji čas věnovaný rozhovorům s rodiči dětí s různými syndromy, s nimiž bychom se jinak neměli možnost setkat.“

„Troufám si tvrdit, že výuka genetiky byla zážitkem díky zprostředkovaným, často až dojemným setkáním s pacienty, kteří hovořili o svém životě s genetickým onemocněním.“

„Přál bych si, aby bylo více prostoru pro pacienty. Některé dny jsme nestihli s nimi víc mluvit.“

„Jsem rád, že do výuky přišli pacienti. Děkuji jim za jejich odvahu.“

*Citováno podle studentského hodnocení výuky na konci roku 2017

O PACIENTECH VE VÝUCE S PRIMÁŘKOU ÚSTAVU BIOLOGIE A LÉKAŘSKÉ GENETIKY MUDR. MARKÉTOU HAVLOVICOVOU

V rámci projektu „Včasného záchytu vzácných onemocnění“ jehož hlavním cílem je zvýšit povědomí o vzácných onemocněních, jsme od října roku 2014 do praktických seminářů pro studenty 5. a později i 4. ročníku 2. lékařské fakulty UK začali zahrnovat demonstrace pacientů s různými diagnózami.

Většina těchto pacientů a jejich rodin přísluší k jednotlivým pacientským organizacím sdruženým v ČAVO. V průběhu tří let byl postupně týdenní rozvrh pro studenty Klinické genetiky rozšířen o každodenní prezentaci pacienta, většinou související s přednášenou tematikou. Studenti toto rozšíření velmi uvítali a podle jejich ohlasů ze studentských anket, které máme k dispozici, i velmi oceňují. Naše pracoviště si této stále se rozvíjející spolupráce s ČAVO velmi váží a doufáme, že bude i nadále pokračovat.

TÉMA

PŘESHRANIČNÍ PÉČE U VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ STOJÍ NA VÝJIMCE

Vzácná onemocnění ze své povahy někdy vyžadují péči v zahraničí. Důvodem může být třeba to, že pro některé diagnózy, zvlášť ty velmi vzácné, u nás není pracoviště, které by s jejich léčbou mělo dostatečné zkušenosti. Nebo jde o nový způsob léčby, který ještě není zaveden. Vycestování za péčí je ovšem při vzácných onemocnění velmi komplikované. Je to dáno tím, že péče v zahraničí se podle zákona hradí do výše obvyklých nákladů v ČR. V případech, kdy se konkrétní léčba na území ČR neprovádí, nemá samozřejmě také žádnou obvyklou cenu. Naštěstí existuje také možnost výjimečné úhrady, kterou je nutné v takovýchto případech využít. Je to složitá cesta s nejistým koncem, ale žádná jiná není. O tom, jaká úskalí je třeba řešit, jsme hovořili s Pavlou Maškovou, která je členkou ČAVO a ve svém pracovním životě se dlouhodobě věnuje problematice zdravotní politiky a ekonomiky. Vděčíme jí také za poskytnuté materiály.

Jak se člověk dostane k lékaři v zahraničí?
Nejprve je třeba vědět, jakou péči pacient potřebuje a kde by ji mohl dostat. V tom může pomoci ošetřující lékař, zdravotní pojišťovna, Kancelář zdravotního pojištění nebo pacientská organizace, ale hlavní díl je na samotném pacientovi. Když najde pracoviště, kde by mu mohli pomoci, musí se ním zkontaktovat a dohodnout, zda a kdy by ho mohli vzít do péče. Při troše štěstí z toho vyjde s konkrétním termínem pro vyšetření. To znamená, že ví, kam má jet, kdo ho bude léčit a jak.

Je třeba za péči v zahraničí platit?
To záleží na situaci. Obecně se péče v rámci EU hradí do výše úhrady v ČR. Přičemž můžete žádat svou zdravotní pojišťovnu i o zpětnou refundaci vynaložených nákladů. Pokud se bavíme o vzácných onemocněních a o péči, která v ČR není dostupná, je možné, že ji zdravotní pojišťovna uhradí také, ale není to jisté. Pokud jde o málo nákladné vyšetření nebo léčbu, je možné uvažovat o tom, že ji pacient uradí z vlastních peněz. U složitějších vyšetření nebo nákladné léčby vyžadující hospitalizaci je ovšem pacient zcela závislý na pojišťovně.

Jak má revizní lékař posoudit případ, když dané vzácné onemocnění nezná, nemá s ním zkušenosti? Právě proto, že v ČR neexistuje žádný specialista na dané vzácné onemocnění, tak se pacient obrací na zahraničí. Je rozhodnutí revizního lékaře relevantní?

Pokud potřebujete péči, která u nás není, nemáte pro ni ani českou cenu, do které by byla hrazena. Potřebujete tedy výjimku. Tu může pojišťovna udělat na základě §16 zákona o veřejném zdravotním pojištění (viz níže), ale nemusí. Záleží na posouzení revizního lékaře. Ten posuzuje, jestli jde o jedinou možnost z hlediska zdravotního stavu pojištěnce. Ovšem zde zase narážíte na problém vzácných onemocnění. Revizní lékař vaše onemocnění nemusí znát. Vaši žádost tedy předá revizním lékaři specialistovi. V případě léčby, která se v ČR neposkytuje, ji ovšem nemusí znát ani revizní lékař specialista. Takže si nemůžete být jisti, jak to dopadne. To je potíž zvlášť u péče, která navazuje. Začnete s nějakou léčbou v zahraničí a nevíte, zda navazující zákrok nebo léčbu budete moct podstoupit.

Jak se podává žádost o úhradu plánované přeshraniční péče?
Na to existuje vcelku jednoduchý formulář. Je dostupný na webových stránkách zdravotních pojišťoven nebo v Kanceláři zdravotního pojištění (dříve Centrum mezistátních úhrad). Tam vám mohou také poradit, jak ji vyplnit a podat. Důležité je, že už v této žádosti je třeba uvést, že žádáte o péči na § 16. Hlavní komplikací žádosti jsou ovšem přílohy. Jsou to lékařské zprávy zdůvodňující potřebnost a zároveň nedostupnost péče v ČR a další dokumenty (např. předběžná kalkulace nákladů). Důležité také je, že je třeba pojišťovně vše dodávat spolu s originály v češtině.

V průběhu správního řízení, ve kterém se rozhoduje o udělení souhlasu s uhrazením vaší léčby, ovšem může pojišťovna vyžadovat další doplnění. Pokud požadované dokumenty včas nedodáte, může být správní řízení přerušeno, a tím se odkládá i rozhodnutí. Úhrada léčby také může být zamítnuta, pokud revizní lékař vyhodnotí žádost jako neopodstatněnou. Proti takovému rozhodnutí se můžete ve správním řízení odvolat.

ING. MGR. PAVLA MAŠKOVÁ, PH. D.
vystudovala inženýrské studium na Vysoké škole ekonomické v Praze a dále magisterské a doktorské studium na Fakultě sociálních věd Univerzity Karlovy, kde se několik let externě podílela na výuce a výzkumu zejména v oblasti zdravotní politiky. Zároveň od roku 2008 pracuje na Ministerstvu zdravotnictví ČR, dříve v odboru evropských fondů a nyní v nově vzniklém oddělení podpory práv pacientů. Od roku 2017 je členkou ČAVO. Se svým vzácným onemocněním bojuje více než dvacet let.

CO ŘÍKAJÍ PRÁVNÍ PŘEDPISY?

Pacient může požádat svou českou zdravotní pojišťovnu o souhlas s úhradou plánované zdravotní péče v členském státě EU, EHP, ve Švýcarsku. Souhlas může být udělen na základě evropských nařízení 883/04 a 987/09, nebo na základě § 16 zákona č. 48/1997 Sb. o veřejném zdravotním pojištění (v případě v ČR nehrazené péče, pokud jde o jedinou možnost léčení pacienta).

Souhlas vydává česká zdravotní pojišťovna ve formě rozhodnutí (v rámci správního řízení podle zákona č. 500/2004 Sb., správní řád) a je vystaven nárokový doklad S2, který je nutno předložit poskytovateli zdravotní péče v zahraničí. Souhlas zdravotní pojišťovny znamená, že pacienti mají na území státu léčení nárok na stejné zacházení a stejnou úhradu péče, jako místní pojištěnci (např. v Německu se s českým pojištěncem jedná, jakoby byl německým pojištěncem). Pokud místní pojištěnci hradí za stejnou péči určitou částku spoluúčasti, vztahuje se tato povinnost i na českého pojištěnce.

ČL. 20 NAŘÍZENÍ 883/2004

„Povolení je vydáno, pokud dotyčné léčení patří mezi dávky stanovené právními předpisy v členském státě, kde má dotyčná osoba bydliště a kde se jí nemůže dostat takového léčení v lékařsky odůvodnitelné lhůtě, s přihlédnutím k jejímu zdravotnímu stavu a pravděpodobnému průběhu její nemoci.“

§ 16 ZÁKON O VEŘEJNÉM ZDRAVOTNÍM POJIŠTĚNÍ 48/1997 SB.

(1) Příslušná zdravotní pojišťovna hradí ve výjimečných případech zdravotní služby jinak zdravotní pojišťovnou nehrazené, je-li poskytnutí takových zdravotních služeb jedinou možností z hlediska zdravotního stavu pojištěnce.

(2) S výjimkou případů, kdy hrozí nebezpečí z prodlení, je poskytnutí zdravotních služeb podle předchozího odstavce vázáno na předchozí souhlas revizního lékaře.

PODMÍNKY UDĚLENÍ SOUHLASU

- v případě, že jde o zdravotní péči, která je v ČR poskytována a hrazena z veřejného zdravotního pojištění, přičemž nemůže být na území ČR poskytnuta bez zbytečného odkladu, je na vydání souhlasu s úhradou plánované zdravotní péče právní nárok

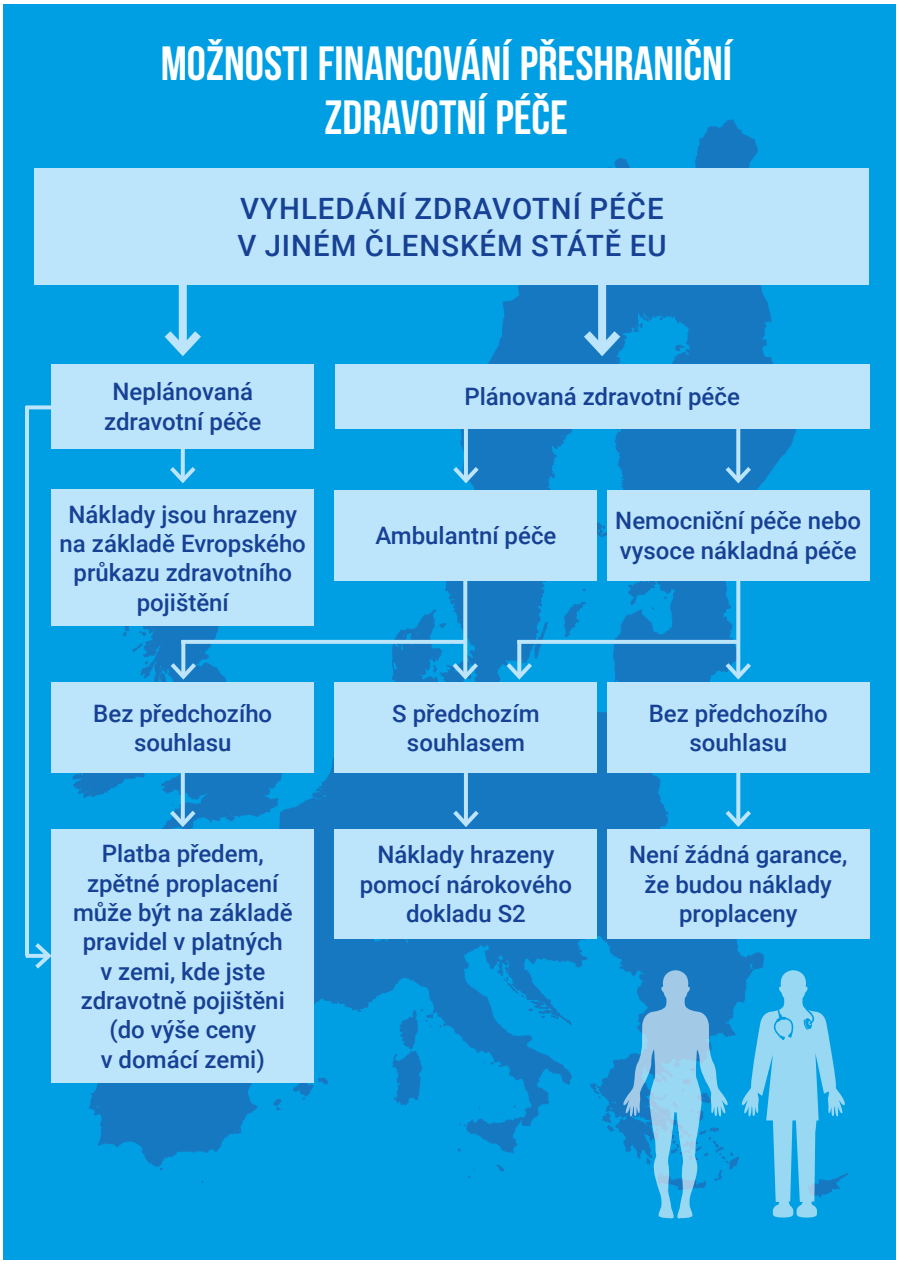
- pokud jde o zdravotní péči, která v ČR není z veřejného zdravotního pojištění hrazena, není na souhlas právní nárok

- v případě, že jde o zdravotní péči, která je v ČR poskytována a hrazena z veřejného zdravotního pojištění, přičemž může být na území ČR poskytnuta bez zbytečného odkladu, není na souhlas právní nárok

- při posuzování co je „zbytečným odkladem" má být v každém individuálním případě vzat v úvahu minulý i současný zdravotní stav pojištěnce stejně tak jako očekávaný vývoj nemoci, bolestivost a možnost návratu do pracovního procesu

- zdravotní pojišťovna může na základě svého zvážení a ve prospěch pacienta souhlasit s vycestováním za vyžádanou péčí i v těch případech, kdy na souhlas není právní nárok. Není však povinna tímto způsobem postupovat. V těchto případech může jít o dva typy souhlasu. Souhlas dle evropských nařízení 883/04 a 987/09, nebo zcela výjimečně (pouze v případě, že jde o jedinou možnost z hlediska zdravotního stavu pojištěnce) souhlas dle §16 zákona č. 48/1997 Sb.

- souhlas může být poskytnut pouze v případě, že poskytovatel zdravotní péče funguje v rámci veřejného zdravotního pojištění – nevztahuje se na léčení v soukromém zdravotnickém zařízení, pokud se jedná o soukromého poskytovatele, bude proplacena pouze částka odpovídající ceně zákroku v domovské zemi



Pacienti se vzácným onemocněním jsou v nestandardní situaci. Je daná péče hrazená z veřejného zdravotního pojištění v ČR, když neexistuje? Stačí logika, že patří do nějakého okruhu poskytované péče? Kdo to posuzuje?

JAK FUNGUJE PACIENTSKÁ RADA MINISTRA ZDRAVOTNICTVÍ

V minulém čísle jsme vás informovali o tom, že na ministerstvu zdravotnictví vznikla Pacientská rada. Tento stálý poradní orgán zřídil ministr zdravotnictví Miloslav Ludvík ve spolupráci s náměstkyní Lenkou Teskou Arnoštovou. Cílem rady je zprostředkovávat ministerstvu podněty pacientů a jejich pohled na navrhovaná opatření. Vedle pacientské rady bylo na ministerstvu také zřízeno samostatné Oddělení podpory práv pacientů, které vede Jana Hlaváčová a spadá do Sekce legislativy a práva. Lidé z tohoto oddělení činnost rady koordinují a usilují o to, aby byl hlas pacientů na ministerstvu slyšet.
O tom, jak rada funguje, jsme hovořili s předsedkyní ČAVO Annou Arellanesovou, která byla zvolena její místopředsedkyní.

Jak vnímáte zřízení a dosavadní činnost pacientské rady?
Velmi pozitivně. Zřízení tohoto poradního orgánu ministra, do kterého jsou zástupci pacientů a pacientských organizací jmenováni poměrně náročným způsobem na základě mandátu, který dostali od pacientů prostřednictvím pacientských organizací, je důležitý a dlouho očekávaný krok. Směřuje k intenzívnější spolupráci mezi ministerstvem a pacientskými organizacemi. Už na svém prvním zasedání rada podala podnět v rámci vnitřního připomínkového řízení k nově vznikající legislativě. Nyní sestavujeme strategický plán činnosti. Také jsme ustanovili první pracovní skupiny. Máme se všichni hodně co učit, ale to je jednoduše nevyhnutelná součást celého procesu a nastavování činnosti této rady.

Bude hlas rady slyšet, bude se dařit nacházet řešení přednesených problémů?
Myslím, že ano. Máme možnost napřímo komunikovat a upozorňovat na různé okolnosti v rámci naší činnosti a specializace (každý člen rady, kterých je v současnosti 24, byl zvolen za svoji oblast, na kterou se zaměřuje). Já v radě zastupuji ČAVO, tedy problematiku vzácných onemocnění. Ministr Vojtěch projevuje velký zájem o spolupráci s radou, respektuje naše názory. Předložili jsme například naše výhrady k navrhované tzv. megavyhlášce o inovativní léčbě, která byla následně stažena. Nyní intenzivně spolupracujeme na přípravách nové legislativy o zdravotnických prostředcích. Zástupci pacientů mají možnost se aktuálně vyjadřovat ke svým potřebám. To si myslím, je naprosto unikátní.

Jaká má rada práva a jaké povinnosti?
Můžeme předkládat ministru zdravotnictví návrhy a podněty v různých oblastech, ať už jde o dostupnost léčby nebo práva pacientů. Můžeme se vyjadřovat k projednávaným zákonům a navrhovat opatření, která považujeme za nezbytná. Můžeme také požadovat odborná vyjádření od všech útvarů ministerstva.

Rada byla zřízena těsně před koncem mandátu předchozího ministra. Jak se projeví změna ve vedení ministerstva?
Zatím to vypadá, že pro nás vše běží, jak má. Na setkání s pacientskými organizacemi nový ministr projevil zájem o řešení problematiky vzácných onemocnění, a hlavně zmínil probíhající přípravy na vyhlášení vysoce specializovaných center pro vzácná onemocnění. Také hovořil o nutnosti připravit novou legislativu k systému úhrad inovativních léků a léků na vzácná onemocnění. My jsme v radě vytvořili pracovní skupinu, která by se této problematice měla věnovat.

ČLENOVÉ PACIENTSKÉ RADY

- **Jaroslav Andrle /** CiKáDa, Asociace pacientů s onemocněním ledvin
- **Anna Arellanesová – místopředsedkyně /** Česká asociace pro vzácná onemocnění
- **Karel Dušek /** Pacienti IBD
- **Zdeňka Faltýnková /** Česká asociace paraplegiků – CZEPA, z.s.
- **Klára Grammetbauerová /** Občanské sdružení SMS
- **Robert Hejzák /** Česká společnost AIDS pomoc
- **Dalibor Ježorek /** Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR, z.s. – Klub celiaků Brno
- **Eva Knappová /** Aliance žen s rakovinou prsu
- **Jitka Kolmanová /** Ondřej, sdružení rodičů a blízkých duševně nemocných
- **Václav Krása /** Národní rada osob se zdravotním postižením ČR, z.s.
- **Barbora Lacinová /** Kolumbus
- **Jan Michalík /** Společnost pro mukopolysacharidosu
- **Vlastimil Milata – předseda /** Diaktiv Czech Republic
- **Edita Müllerová – místopředsedkyně /** Revma Liga Česká republika
- **Jana Pelouchová /** Diagnóza leukémie
- **Václav Polášek /** SONS ČR, z.s.
- **Brigita Prokopenková /** Sdružení pro rehabilitaci osob po cévních mozkových příhodách
- **Šárka Prokopiusová /** Svaz neslyšících a nedoslýchavých osob v ČR, z.s.
- **Jitka Reineltová /** Parent Project
- **Marie Ředinová /** České ILCO
- **Romana Skála-Rosenbaum /** Parkinson-Help
- **Šárka Štěrbová /** Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s.
- **Simona Zábranská /** Klub nemocných cystickou fibrózou
- **Miloslav Zavřel /** Spolek psoriatiků a atopických ekzematiků

INFORMAČNÍ SYSTÉMY PROJEKTU ERN
USNADNÍ MEZINÁRODNÍ SPOLUPRÁCI V PÉČI O PACIENTY SE VZÁCNÝMI ONEMOCNĚNÍMI

MUDR. MIROSLAV ZVOLSKÝ,
ÚSTAV ZDRAVOTNICKÝCH INFORMACÍ A STATISTIKY ČR

Projekt European Reference Networks (ERN) rozvíjí mezinárodní spolupráci mezi centry zajišťujícími péči o pacienty se vzácnými nemocemi. V jeho rámci existuje 24 oborových sítí, do kterých je v zemích Evropské unie a Norsku zapojeno na 300 zdravotnických zařízení s 900 specializovanými centry. V České republice se do 19 tematických sítí zapojilo 29 center. Projekt financuje a zaštiťuje Evropská komise.

Mapa center zapojených do projektu ERN ukazuje pokrytí většiny Evropy. Ze států EU se zatím do projektu nezapojily Slovensko a Řecko. Projekt se ovšem v příštích letech bude rozšiřovat. Ve státech jako Velká Británie, Francie a Itálie je často více odborných center v jednom zdravotnickém zařízení nebo v jednom městě. Hustotu center v jednotlivých regionech mapa neukazuje.

Pro usnadnění mezinárodních konzultací nad konkrétními pacienty vzniká sada elektronických nástrojů. Clinical Patient Management System (CMPS) je webový klinický informační systém. Slouží k zadávání strukturovaných údajů o pacientech se vzácnými onemocněními, kteří se léčí v centru zapojeném do ERN.

Kromě CMPS existuje také soubor dalších nástrojů pro spolupráci v rámci ERN sdružených v ERN Collaborative Platform (ECP). ECP umožňuje zabezpečené sdílení dokumentů, odborné diskusní fórum nebo telekonference prostřednictvím služby WebEX.

CPMS umožňuje přeshraniční sdílení strukturovaného záznamu o pacientovi včetně obrazové dokumentace, histologických nálezů a vyšetření. Angličtina je hlavním jazykem pro komunikaci mezi experty. Cílem je v rámci mezinárodních a mezioborových konzultací pomoci vyřešit diagnostickou nebo terapeutickou nejistotu prostřednictvím expertů zapojených do ERN. Zkušenosti se vzácnými onemocněními jsou totiž omezené. To platí na úrovni primární péče, kdy praktický lékař se za celý život setká jen s jednotkami nebo třeba vůbec žádným podobným případem. Ovšem ani jednotlivá specializovaná centra často z principu nemohou mít zkušenosti se všemi variantami onemocnění a specifiky jednotlivých případů. Proto je velmi výhodné konzultovat daný případ s kolegy z jiných specializovaných center nebo jiných států a sdílet zkušenosti napříč Evropou.

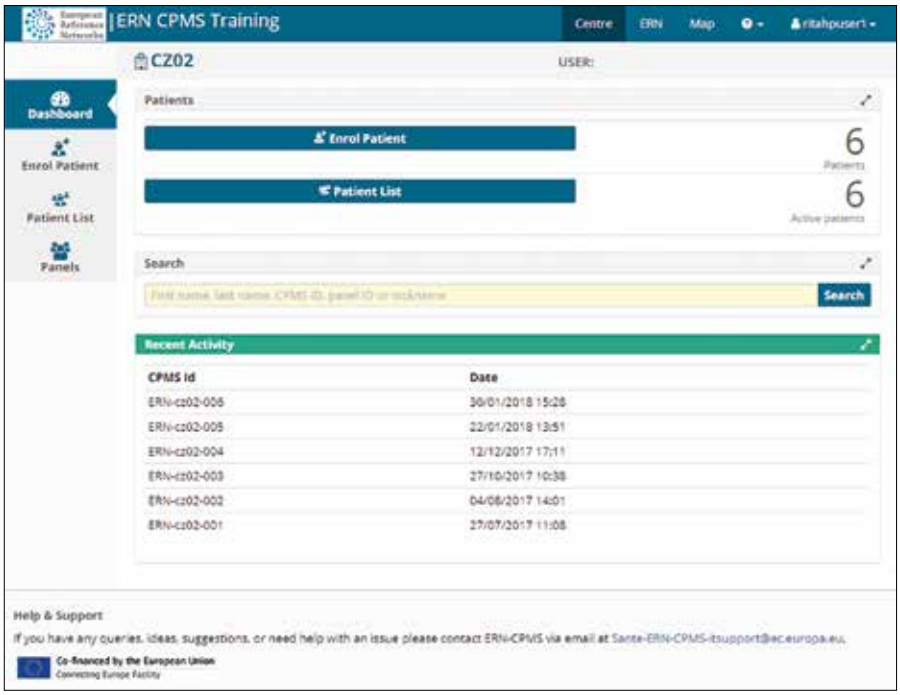
V rámci CPMS je možné svolat zabezpečený telekonferenční meeting nad sdílenými podklady k případu. Svolání a management konzultací je řízený proces s definovanými kroky a rolemi a výstupem je závěrečné stanovisko k danému případu.

Pro zadání dat do CPMS je nutný souhlas pacienta deklarovaný podpisem standardizovaného formuláře. V něm je pacient seznámen se základními informacemi o projektu, sběru dat o konkrétním případu a jejich dalším využití i o právech, které v této souvislosti má. Česká verze informovaného souhlasu je dostupná na adrese **https://cpms-training.ern-net.eu/cms/media/consent/CS_InformedConsent.pdf.**

Data pacientů jsou pro sdílení mimo kmenové centrum (zdravotnické zařízení, které realizuje poskytování zdravotní péče) anonymizována a není možná jejich identifikace. Velmi silně je zabezpečen i samotný přístup do systému CPMS, který podléhá několikastupňové autorizaci přihlašovaného klinického experta. Zneužití dat pacientů tedy není možné.

Přeshraniční sdílení pacientských informací prostřednictvím CPMS je v této podobě revoluční. Ani ne tak z technického pohledu, protože použité technologie jsou již určitou dobu známé. Zásadní změnou je, že ke konzultacím mezi evropskými expertními centry docházelo dosud bez jednotné organizace, technického a institucionálního zajištění. Nyní jsou k dispozici standardizované postupy a nástroje. Můžeme doufat, že pokud bude projekt ERN úspěšný, výrazně sníží bariéry v poskytování superspecializované péče o vzácná onemocnění napříč Evropou, tedy usnadní a urychlí identifikaci a efektivní léčbu (pokud je známá a v daném státě dostupná).

Zejména pacienti v menších zemích s menšími spádovými oblastmi specializovaných center, k nimž patří i Česká republika, tak budou moci využívat znalostí center s největšími zkušenostmi s daným typem onemocnění v Evropě.



Ukázka ovládání systému Clinical Patient Management System (CMPS)

KOMPLETNÍ ČESKÁ TERMINOLOGIE VZÁCNÝCH NEMOCÍ

Na portále Orpha.net, konkrétně na adrese **http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education.php?lng=EN,** byl v rámci dokumentů Orphanet Reports Series zveřejněn český překlad seznamu všech více než 9000 vzácných onemocnění a jejich skupin, která Orhanet registruje.

Český překlad pod koordinací Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR provedli v letech 2016 a 2017 vybraní experti z Fakultní nemocnice v Motole a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze s pomocí studentů medicíny, prostředky v roce 2016 přispělo Ministerstvo zdravotnictví ČR v rámci grantového projektu.

- Perineural cyst
- D 361 – nezhoubný novotvar – periferní nervy a autonomní nervová onemocnění
- Tarlov cyst
- G 950 Tarlovova cysta
- G 558 Komprese kořene

65250 Tarlovova cysta

Odkazovaný PDF dokument obsahuje hlavní názvy, kompletní seznam včetně synonym je zájemcům k dispozici v technickém souboru ve formátu XML dostupném z **http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php.**

PŘEDSTAVUJEME:

TARLOVOVA CYSTA: S BOLESTMI A BEZ OPORY

V rubrice „představujeme" obvykle hovoříme o některé z pacientských organizací. O tom, jak fungují, co je trápí a co se jim daří. Tentokrát jsme se rozhodli oslovit skupinu pacientů, kteří společnou organizaci nemají. Jsou jich necelé dvě desítky a žijí v různých koutech republiky. Díky úsilí několika z nich ovšem spolu komunikují a pomáhají si. O tom, co jim přináší život s Tarlovovou cystou i o možnostech spolupráce jsme hovořili se třemi z nich.

DANA STRÁŽNICKÁ

Co považujete za největší problém pacientů s Tarlovovou cystou?
Za největší zdravotní problém považuji pálivé bolesti, které provázejí větší Tarlovovy cysty v místě výskytu. Trnou kvůli nim končetiny, plosky nohou jsou méně citlivé, projevuje se svalová slabost, způsobují potíže a bolestivost při delším sezení i při chůzi. Nemoc se projevuje i bolestmi břicha, hlavy i močového měchýře. Způsobuje také sexuální dysfunkce. Velmi nám také chybí specializovaná pracoviště s lékařem, u nějž by se pacienti soustředili. Potíží je i nejednotné pojmenování diagnózy. Ti z nás, kteří navštěvují neurochirurgii ve FN Brno, mají diagnózu D 361 – nezhoubný novotvar – periferní nervy a autonomní nervová onemocnění. V pražské Nemocnici Na Homolce se zase používá diagnóza: G 95O Tarlovova cysta a G 558 Komprese kořene.

Znáte další pacienty se stejnými onemocněním a chtěli byste se setkávat?
Ano, díky webovým stránkám www.tarlovovacysta.cz, které jsem založila, se znám s ostatními pacienty se stejným onemocněním, i když většinou ne osobně. Jejich bolesti a problémy jsou mi blízké. Každý z nás ovšem bydlí v jiné části republiky a setkat se je problém. Já sama jsem ve spojení s těmi, které potkávám na setkání ČAVO v Praze. S dalšími si telefonuji a píšu emaily. Vypozorovala jsem, že setkat se osobně nebo založit pacientskou organizaci je problém, a to i ze zdravotních důvodů. Lidé mají zájem si povídat, sdělit si své problémy a starosti. Na setkání už chybí síly.

DRAHOMÍRA KACHLOVÁ

Co považujete za největší problém pacientů s Tarlovovou cystou?
Z vlastní zkušenosti i podle toho, co vím od ostatních pacientů, nás nejvíc trápí fakt, že velmi často nejsme brány vážně. Lékaři naše onemocnění neznají a nevěří tomu, jaké máme bolesti. Vlastně vím jen o jediném lékaři, který se si uvědomuje, jaké potíže nám nemoc působí a jak veliká je bolest, kterou nám přináší.

S tím souvisí i to, že naše diagnóza nemá odpovídající klasifikaci. Lidé tak těžko dostávají nemocenskou. Veliký problém jsou i invalidní důchody. Když instituce vaši diagnózu neznají, nedovedou vám ho přiznat, jedině na jinou diagnózu.

Znáte další pacienty se stejnými onemocněním a chtěli byste se setkávat?
Ano, jsem v blízkém kontaktu s pěti dalšími pacienty. Voláme si, když zjistíme něco nového, když máme například nějakou zkušenost z léčby. Víc pacientů bohužel neznám. Založila jsem facebookovou skupinu, kam přicházejí i další pacienti. Také existuje web, www.tarlovovacysta.cz, na kterém si pacienti vyměňují zkušenosti. Osobně jsme se ovšem ještě neviděli. Jsme každý z jiného kouta republiky a cestování je pro nás hodně zatěžující.

MGR. YVETA ŽIŽKOVÁ

Co považujete za největší problém pacientů s Tarlovovou cystou?
Tarlovova cysta nemá kód. Je tedy velmi těžké jednat s úřady třeba o tom, aby vám dali ZTP nebo invalidní důchod. Pro ně diagnóza neexistuje. Já mám ještě jiné obtíže, protože jsem po bouračce, a částečný invalidní důchod jsem měla už dřív. Jak to dělají ostatní, nevím. Tuto diagnózu mi našli asi před dvěma lety, ale neurolog mi říkal, že to nic není. Sama nevím, z čeho moje obtíže pramení, jestli jsou to následky po bouračce, nebo příznaky Tarlovovy cysty, nebo jsem si zničila záda v práci. Jsem fyzioterapeut. Dvacet let jsem pracovala v Jedličkově ústavu a pak ještě v domově důchodců. Obojí bylo hodně fyzicky náročné. Pracuji i dnes, ale těším se do důchodu, kdy budu mít čas pořádně rehabilitovat. Komplexní rehabilitace mi opravdu pomáhá, také plavu a chodím s trekkingovými holemi, to je nejpřirozenější rehabilitace. Doma cvičím i na rotopedu. Poslední dva roky užívám hodně silné léky proti bolesti, ale ráda bych se jich zbavila.

Znáte další pacienty se stejným onemocněním a chtěli byste se setkávat?
Bohužel jsem se ještě s žádným jiným pacientem nesetkala. Zkoušela jsem to přes fórum na webu www.tarlovovacysta.cz, ale moc mi to nešlo. Byla bych ráda, kdybychom se s dalšími pacienty mohli čas od času setkat a vyměnit si zkušenosti a třeba najít lékaře, který naší nemoci bude rozumět.

SERIÁL

CO JE TO EURORDIS?

Na posledním jednání meziresortní pracovní skupiny pro vzácná onemocnění vystoupila mezi jinými zástupkyně EURORDIS. Hovořila o Evropských referenčních sítích a dalších opatřeních, které mají zlepšovat život lidí se vzácným onemocněním. Co tato organizace dělá a jak se její činnost projevuje v našem životě?

Účastníci posledního setkání Rady národních aliancí, které se uskutečnilo v listopadu 2017 v Paříži.

EURORDIS je nevládní aliance, která sdružuje 792 pacientských organizací, jež se zabývají vzácnými onemocněními, z 69 zemí světa. Byla založena v roce 1997 s cílem usilovat o zlepšování života lidí se vzácným onemocněním.

Její činnost se projevuje například na úrovni evropské legislativy. Podílela se totiž na tvorbě předpisů, které do značné míry určují vývoj v této oblasti, ať už jde o léčivé přípravky (Nařízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění), díky níž existuje celý systém podpory vzniku léků na vzácná onemocnění nebo organizaci zdravotní péče (Směrnice o přeshraniční péči), díky níž vznikají Evropské referenční sítě. V současnosti probíhá za přispění EURORDIS na evropské úrovni debata o úpravě pravidel v sociální oblasti tak, aby lépe zohledňovala situaci pacientů a těch, kteří o ně každodenně pečují.

Na úrovni členských států EURORDIS podporuje vznik národních plánů pro vzácná onemocnění. Tyto plány přijímají jednotlivé země. Vymezují se v nich konkrétní problémy, se kterými se pacienti setkávají a navrhují se opatření, jak tyto problémy řešit.

Evropská asociace také podporuje činnost jednotlivých členských organizací. Organizuje jejich setkávání. Vytváří také materiály a vzdělávací programy, které mohou organizace využít při své práci. Každý rok se koná letní škola, která se věnuje například problematice výzkumu, dostupnosti a hodnocení nových terapií, fungování Evropské lékové agentury.

EURORDIS také spolupracuje na organizaci odborných setkání. Tím nejvýznamnějším je European Conference on Rare Diseases (ECRD), kde se každé dva roky setkávají lékaři, pacienti, výrobci i představitelé státní správy a politiky na národní i mezinárodní úrovni. Ta nejbližší bude ve Vídni začátkem letošního května.

Poslední únorový den si lidé po celém světě připomínají osudy těch, kteří se vzácným onemocněním žijí. Den vzácných onemocnění vytvořil a za podpory členských organizací poprvé EURORDIS zorganizoval v roce 2008. Letošní vydání je tedy už jedenácté.

Česká asociace pro vzácná onemocnění se stala přidruženým členem EURORDIS hned po svém vzniku. Po několika letech spolupráce získala řádné členství. Účastní se mimo jiné setkání Rady národních aliancí, která se konají dvakrát ročně.

Obrázek nakreslila Terezka Jamrichová se svou sestrou Verunkou, která má Williamsův syndrom.

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