ČAVO

2/18

ZPRAVODAJ

JAK FUNGUJÍ EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ?

PALIATIVNÍ PÉČE: ZKUŠENOSTI Z USA

PACIENTSKÉ ORGANIZACE V PORADNÍCH ORGÁNECH MINISTERSTVA ZDRAVOTNICTVÍ

50 LET ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS RARE DISEASES EUROPE

EDITORIAL

Vážení čtenáři,
v novém čísle zpravodaje se věnujeme problematice Evropských referenčních sítí (ERN), které se zformovaly během posledního roku a postupně začínají poskytovat služby pacientům. O tématu jsme hovořili s profesorem Milanem Mackem, který zastupuje českou republiku ve vedení ERN. Referenční sítě jsou zajímavé i z pohledu participace pacientů na jejich vedení. O zkušenostech, které mají pacienti z fungování EURO-NMD, tedy sítě pro vzácné neuromuskulární choroby, jsme krátce hovořili s Françoisem Lamy. Participací pacientů se zabýváme také na úrovni České republiky: bez nároku na úplnost jsme se pokusili popsat, v jakých orgánech, jejichž činnost se přímo dotýká vzácných onemocnění, jsou zastoupeni pacienti.

Velký prostor i tentokrát věnujeme paliativní péči. O zkušenosti ze své studijní cesty se s námi podělila Monika Němcová. Je zřejmé, že z amerických zkušeností v přístupu k pacientům a jejich přáním se máme co učit.

V rubrice Představujeme si můžete přečíst o fungování Asociace muskulárních dystrofiků, která letos slaví 50. výročí svého založení a je tak patrně nejstarším členem ČAVO.

Přejeme vám zajímavé čtení a dobrý start do nového roku.

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
- **Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR, z.s., klub Be Treacher-Collins,** hladove@centrum.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,** www.diagnozafh.cz, cillikova@me.com
- **Diagnóza narkolepsie,** www.diagnozanarkolepsie.cz, diagnozanarkolepsie@gmail.com
- **End Duchenne, z.s.,** www.endduchenne.cz, info@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, o.p.s** 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 Paleček – společnost lidí malého vzrůstu,** www.ospalecek.cz, kvitkova.k@seznam.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, janina.mickova@seznam.cz
- **Parent Project,** www.parentproject.cz, parentproject@parentproject.cz
- **Rett Community,** www.rett-cz.com, info@rett-cz.com
- **Revma Liga Česká republika, z.s.,** mullerova@revmaliga.cz, www.revmaliga.cz
- **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, info@plicni-hypertenze.cz
- **Společnost C-M-T,** www.c-m-t.cz, simunekm@seznam.cz
- **Společnost Parkinson,** www.spolecnost-parkinson.cz, jana@vecl.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

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

Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje ČAVO.

NOVINKY

EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ: JAK SE ZAPOJUJÍ PACIENTI?

Ve dnech 29.-30. 11. 2018 se ve Fakultní nemocnici v Motole uskutečnila výroční konference Evropské referenční sítě pro neurosvalová onemocnění (ERN EURO-NMD). Konferenci organizovala MUDr. Jana Haberlová, Ph.D. z tamní Kliniky dětské neurologie, která také zastupuje Českou *republiku ve vedení EURO-NMD.*

Na konferenci se hovořilo mimo jiné také o zapojení pacientů do rozhodovacích procesů. Tomuto tématu se věnoval François Lamy, který předsedá pacientské radě ERN-NMD. Na konferenci s ním hovořil René Břečťan.

Jak funguje zapojení pacientů do práce ERN?
V ERN jsou pacienti zastoupeni na dvou úrovních. Každá síť svůj desetičlenný pacientský výbor (Patient Advisory Board, PAB). Ten se zabývá organizačními záležitostmi. Dalších 30 zástupců pacientských organizací je zapojeno do jednotlivých pracovních skupin. Celkem má své zástupce v EURO-NMD 15 organizací.

Věcnými záležitostmi se zabývají pracovní skupiny. Informace z nich by měli zástupci pacientů zprostředkovávat jednotlivým pacientským organizacím působícím ve členských státech. Měli by také zajišťovat zpětnou vazbu od těchto organizací směrem k ERN a jejím pracovním skupinám.

Ovšem celý systém se teprve rozbíhá. Prakticky po celý rok 2017 až do začátku roku 2018 se teprve utvářela struktura EURO-NMD a stejné to bylo s jeho pacientskou částí. Jsme si vědomi toho, že dnes nastavený systém není příliš efektivní, a uvažujeme o tom, že by komunikaci s jednotlivými pacientskými organizacemi měl zajišťovat pacientský výbor, nikoli jednotliví zástupci v pracovních skupinách. Předpokládáme, že pacientské organizace jsou ve styku s lokálními lékaři a budou nápomocné při implementaci doporučení ERN na místní úrovni.

Pokud jde o témata, která se v této době řeší v pracovních skupinách ERN, jedná se především o novorozenecký screening, standardy péče, vzdělávání a webináře a etiku.

Jak pacienti řeší nerovnováhu mezi nedostatkem kapacit a znalostí na jedné straně a potřebou kvalifikovaně se podílet na rozhodování ve vedení ERN?
Jednak se musíme vzdělávat. Semináře pořádá Eurordis, WDO nebo SMA Europe. A učíme se také zkušeností. Ovšem nemusíme být experty na jednotlivé technické aspekty, od toho jsou lékaři nebo vědci. Naší rolí je přinášet odborníkům pohled pacientů. Určovat, jestli to či ono rozhodnutí je z pohledu pacientů správné. A nejde jen o logiku a odbornost, ale také o pocity a emoce.

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.

NOVOROZENECKÝ SCREENING: MÁME ZAŘADIT NERVOSVALOVÁ ONEMOCNĚNÍ?

RENÉ BŘEČŤAN

Na konferenci EURO-NMD v Praze přednášeli vedle lékařů také zástupci pacientů. Jejich příspěvky zazněly v panelech věnovaných třem oblastem: novorozeneckému screeningu, vzdělávání a etice, přičemž největší pozornost byla věnována problematice novorozeneckého screeningu. Je to dáno tím, že se objevují nové možnosti léčby, například Nusinersen nebo brzy i genová terapie u spinální svalové atrofie (SMA), nebo možné přínosy včasně zahájené péče, například u Duchennovy svalové dystrofie (DMD).

Situace je poměrně komplikovaná, protože SMA se diagnostikuje pomocí genetického vyšetření, což legislativa mnoha zemí v dnešní době neumožňuje. V současné době probíhají pilotní projekty screeningu SMA v některých regionech Itálie, Německa a Španělska. Eventuální zavedení screeningu SMA bude každopádně složité a EURO-NMD a tedy i pacienti v ní zastoupení bude v této věci vydávat doporučení.

Problematika screeningu je silně svázána i s etikou. François Lamy prezentoval výzkum, který zjišťoval v rodinách dětí s DMD, zda by chtěli znát onemocnění svého dítěte už při screeningu, tedy v době, kdy zatím není možný žádný terapeutický zásah. Většina se vyjádřila kladně. Výzkum byl ovšem zaměřen na pacienty, kteří už svou diagnózu znají, takže je otázkou, jak by reagovali ti ostatní.

ROZHOVOR

MILAN MACEK: MEZINÁRODNÍ SPOLUPRÁCE JE JEDINÝM ZPŮSOBEM, JAK ZLEPŠOVAT DIAGNOSTIKU A LÉČBU VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

Ve dnech 21. a 22. listopadu 2018 se v Bruselu uskutečnila čtvrtá konference Evropských referenčních sítí. Českou republiku na ní zastupoval prof. Milan Macek. Hovořili jsme s ním o přínosech projektu pro léčbu vzácných onemocnění i o nedostatcích, které tento rozsáhlý projekt provázejí.

ERN byly ustaveny na jaře minulého roku. Už fungují všechny?
Ano. Fungují všechny. Nicméně jsou mezi nimi velké rozdíly. Do některých je zapojeno více pracovišť do některých méně, přičemž od počtu pracovišť se odvíjí také náročnost koordinace. Vezmu například ERN Lung, které se věnuje vzácným plicním onemocněním. Tady v Motole máme centrum pro cystickou fibrózu, ale třeba jiné vzácné plicní fibrózy se léčí v Thomayerově nemocnici. Některá vzácná plicní onemocnění souvisejí s metabolickými vadami, kterými se zabývají kolegové z Ústavu dědičných metabolických poruch ve VFN. Čím jsou tedy onemocnění v dané diagnostické skupině heterogennější, tím více pracovišť se na jejich diagnostice a léčbě podílí.

Jednotlivé sítě mají také rozdílnou výchozí pozici. Nevznikají totiž „de novo", ale staví na dříve existující spolupráci, často v rámci evropských výzkumných projektů nebo na základě kontaktů evropských odborných společností. Třeba genetický ERN ITHACA vznikal díky naší dlouhodobé účasti v obdobně zaměřených konsorciích. Další sítě vznikaly jiným způsobem. Třeba ERN GENTURIS, která se zabývá hereditárními vzácnými nádory, vznikala takříkajíc za pochodu. A síť ENDO-ERN vznikala díky Evropské endokrinologické společnosti. Každá síť tak má svou vlastní historii a vlastní kořeny. Některé měly hned od začátku dobře rozpracovanou strukturu a byly schopny zahrnout všechny potřebné specializace, jiné nyní čekají na další vlnu rozšiřování ERN, aby se mohla zapojit další pracoviště, a to ať z hlediska rozšíření stávající expertízy nebo regionálního pokrytí.

Jak fungují ERN v ČR?
České týmy participují na 18 ze 24 ERN. Zbývá tedy pokrýt 6 oblastí. Zároveň je třeba říct, že účast v 18 sítích je veliký úspěch. Jsme tak první z nových členských zemí Evropské unie a osmí v celé unii. To je potvrzením stávající kvality diagnostiky a léčby vzácných onemocnění u nás. Zapojení do ERN je velice náročný administrativní proces a ve srovnání s ostatními novými členskými zeměmi EU jsme na tom nejlépe. Třeba Maďarsko se účastní jen v několika ERN, Slovensku se nedařilo vůbec. Podmínkou přijetí do ERN byla národní certifikace žádajícího pracoviště. My, tedy Národní koordinační centrum pro vzácné nemoci (zní to dost nadneseně, ale jde v zásadě o práci šesti lidí, viz rámeček), jsme spolu s ČAVO velmi intenzivně komunikovali s ministerstvem zdravotnictví, abychom tento proces usnadnili. To se podařilo a ministerstvu, a zvláště odboru zdravotních služeb a paní ing. Štěpánce Tyburcové, za to patří upřímný dík. Samotný self-assessment prováděla klinická pracoviště sama, ovšem zpráva musela být schválena statutárním orgánem nemocnice. Šlo o velice rozsáhlou dokumentaci, která po vytištění byla několik centimetrů vysoká. Žádosti o vstup do ERN poté hodnotila nezávislá agentura vybraná Evropskou komisí a součástí evaluace byly také návštěvy pracovišť, jež měly za cíl ověřit tvrzení obsažená v žádosti.

> *Na jaře ovšem bude vypsána nová výzva Evropské komise a do ERN se budou moci zapojit další pracoviště. Usilujeme o to, aby ti, kteří se do minulé výzvy nepřihlásili, byli upozorněni a připraveni.*

CO JSOU EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ?*

V evropských referenčních sítích (European Reference Networks, ERNs) se sdružují lékaři a vědci, kteří jsou fundovanými odborníky na vzácná onemocnění. Společně vytvářejí „virtuální sítě", v nichž diskutují o diagnózách a nejvhodnějším možném léčebném postupu pro pacienty z celého světa.

K zahájení činnosti 24 evropských referenčních sítí došlo v roce 2017 za účasti více než 900 vysoce specializovaných zdravotnických týmů z více než 300 nemocnic ve 26 evropských zemích.

**Převzato z brožury Evropské komise o ERN, redakčně upraveno.*

V šesti oblastech tedy nemáme pracoviště zapojená do ERN?
Ano, teď to tak je. Na jaře 2019 ovšem bude vypsána nová výzva ze strany Evropské komise a budou se moci zapojit další vytipovaná pracoviště. Spolu s ČAVO usilujeme o to, aby i ti, kteří se do minulé výzvy nepřihlásili, byli tentokrát s předstihem upozorněni a připraveni. A také bude zapotřebí národní certifikace, tedy opětovná spolupráce ministerstva zdravotnictví. Cílem rozšíření ERN, které se na jaře otevře, není jen regionální pokrytí, tedy aby byly ve všech sítích adekvátně zastoupeny všechny členské státy a regiony, ale i dostatečné pokrytí všech 24 diagnostických skupin vzácných onemocnění.

A jak je to s pokrytím všech onemocnění v rámci jednotlivých diagnostických skupin – tedy jednotlivých ERN?
Jednotlivé ERN vznikaly na základě existujících partnerství nebo projektů. Dobře pokrytá jsou tedy obvykle ta častější ze vzácných onemocnění, kde už dříve existovala rozvinutá mezinárodní spolupráce. Jde třeba o cystickou fibrózu nebo vrozené poruchy metabolismu. Ze vzniku ERN však budou profitovat především ultra vzácná onemocnění, a to dvojím způsobem. Tím, jak spolupráce v rámci jednotlivých týmů dostává systematický ráz, vzniká prostor pro spolupráci i u těchto velmi vzácných nemocí. Navíc je napříč Evropou také možné snáze vytvořit dostatečné kohorty pacientů, které budeme moci zkoumat, geneticky stratifikovat a hledat pro ně specifickou terapii.

Jedním z viditelných výstupů ERN jsou elektronické konzultace. Jak fungují a jaké jsou ohlasy?
Systém elektronických nebo virtuálních konzultací (CPMS - Clinical Patient Management System) se rozběhl velice dobře. Evropská komise investovala poměrně značnou částku na jeho vývoj. CPMS se podobá online klinickým seminářům, kde se ovšem nad snímky nescházejí jen lékaři jedné kliniky, ale z celé Evropy. Jeho hlavní přínos vidím v oblastech, kde je třeba sdílet vizuální materiály. To se týká třeba diagnostiky vzácných syndromů, které mají zřetelný klinických obraz, nebo kostních onemocnění, u nichž se sdílejí rentgenové snímky. Zkrátka všude tam, kde je zapotřebí subjektivní hodnocení klinických a laboratorních informací, tj. kde prostý email kolegům – zahraničním spolupracovníkům nestačí. Pokud jde třeba o laboratorní výsledky nebo číselné údaje, lze využít jiné způsoby komunikace a nový systém zde nemá až takový přínos. V hodnocení takových údajů v budoucnu spíš pomohou softwarové nástroje, které budou schopny porovnávat a vyhodnocovat velká kvanta informací.

CPMS se také neustále vyvíjí. Klíčovým tématem je nyní bezpečnost: šifrování dat, oprávnění nahlížet do systému nebo hierarchie pravomocí. A samozřejmě je CPMS možné využívat jedině za souhlasu pacienta nebo jeho zákonných zástupců.

Skrze CPMS ovšem vzniká lékařům další práce – podílejí se na diagnostice a léčbě pacientů, kteří vůbec nejsou v rámci jejich zdravotního systému.
To je pravda. Pro lékaře je to další práce. Jde de facto o přeshraniční zdravotní péči. Ovšem naprostá většina pacientů, kteří dnes CPMS využívají, se k němu dostává skrze výzkumné projekty a klinická zkoušení, tedy mimo systém úhrad ze zdravotního pojištění. Obecně je ovšem je těžké u vzácných onemocnění oddělovat výzkum, diagnostiku a léčbu. V mnoha případech jde hlavně o to velmi vzácné onemocnění vůbec pochopit a najít diagnostické a léčebné přístupy, které by přinesly pozitivní výsledky nebo alespoň dopady tohoto onemocnění zmírnily.

Z čeho vlastně ERN žijí?
To je nyní trochu problém. Evropská komise zásadním způsobem podcenila připravenost lékařské komunity. Odhadovala, že se v prvním kole podaří ustavit méně než deset sítí. Takže na celý projekt byly alokovány poměrně malé částky. Když se vloni podařilo ustavit všech 24 sítí, rozpočítávaly se peníze na koordinaci mezi všechny, takže na každou z nich zbylo velmi málo. Potíž je v tom, že rozpočet na evropské úrovni má velikou setrvačnost, takže teď jsme v provizorním stavu a Evropská komise hledá způsob, jak

NÁRODNÍ KOORDINAČNÍ CENTRUM PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Fungování Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění (NKCVO) ve Fakultní nemocnici v Motole zajišťují: prof. MUDr. Milan Macek, Jr., DrSc., MHA, primářka MUDr. Markéta Havlovicová a MUDr. Kateřina Kopečková. Dále spolupracuje MUDr. Marek Turnovec, který se rovněž stará o web. O ekonomické a administrativní záležitosti se stará ing. Ivana Funková. S NKCVO úzce spolupracuje také primářka oddělení lékařské genetiky Fakultní nemocnice v Brně MUDr. Renata Gaillyová.

www.nkcvo.cz

realokovat peníze z rozběhlých programů. Ovšem evropská komunita vzácných onemocnění funguje i tak velice dobře.

Práci koordinátorů často vykonávají kolegové ze zemí, kde tuto roli berou především jako prestižní a jsou schopni na tuto věc nalézt vlastní financování ze strany svých mateřských institucí, jako jsou například velké univerzitní nemocnice s vícezdrojovým financováním, kterého se u nás bohužel nedostává. Samotné zdravotní pojištění je v této věci nedostatečné. Mezi koordinátory sítí byli tedy především Britové, Francouzi nebo Holanďani. No a do toho přišel Brexit. Takže všichni britští koordinátoři museli skončit. To jsme všichni doslova oplakali, protože tito nadšení lidé za své nekompetentní politiky nemohou. A Brexit má samozřejmě značně negativní dopad do evropského rozpočtu, takže se tím komplikuje i navýšení rozpočtu ERN.

Pokud jde o financování na národní úrovni, je to velice složité. Každá země má svůj vlastní zdravotní systém a ERN jsou pro ně velice těžko uchopitelné. Ministerstvo zdravotnictví podporuje NKCVO z dotačních programů, ale ty jsou často velice obtížně uchopitelné a rozpočty jsou v řádu desítek až maximálně stovek tisíc, což je bohužel málo. Podpora ERN je také ukotvena v novém Národním akčním plánu pro vzácná onemocnění, ale ministerstvo má problém peníze alokovat, protože se v současné době zoufale záplatují systémové problémy zdravotnictví, jako je kritický nedostatek zdravotních sester nebo odchody lékařů do soukromého sektoru. Soukromý sektor se ovšem problematice vzácných onemocnění věnuje okrajově na rozdíl od našich dlouhodobě podfinancovaných fakultních nemocnic.

A existují koordinátoři ERN na národní úrovni?
Zatím bohužel neexistují. Na evropské úrovni se hovořilo o tom, že by bylo dobré národní koordinátory mít, ovšem s tím, že se jedná o rozhodnutí a financování členských států. U nás existuje Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění při ministerstvu zdravotnictví, která je však spíše diskusním fórem a poradním orgánem na úrovni ministerstva. Je tu také naše Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění. Jsme sice formálně pověřeni, ale nemáme prakticky žádné prostředky na činnost. Vzácná onemocnění jsou pro nás srdeční záležitostí a naprostou většinu naší práce děláme ve svém volném čase. Z hlediska rozvoje naší činnosti a adekvátní koordinace našich týmů je to však dlouhodobě neudržitelné.

Jak vidíte budoucnost ERN?
Je to velmi ambiciózní a rozsáhlý projekt. Jeho formování je a jistě ještě bude provázeno mnoha problémy. Nicméně z hlediska mobilizace „přeshraniční expertízy“ je to vzor pro ostatní oblasti medicíny, zvláště pro častá chronická onemocnění. Vědecká a lékařská komunita je ovšem ke spolupráci připravena a potřebuje ji. Mezinárodní spolupráce je jediným způsobem, jak zlepšovat péči o pacienty se vzácnými onemocněními. To platí tím víc, čím je onemocnění vzácnější. Přínos ERN je tedy jednoznačný, je ovšem zapotřebí, aby celý systém vzaly za svůj i jednotlivé členské státy, aby si na něj lékaři zvykli a dozvěděli se o něm pacienti. Zde jsme tedy velmi vděční za aktivity ČAVO. Konečně naše koordinační centrum úzce spolupracuje s Národním koordinačním centrem pro novorozenecký screening ve VFN Praha (www.novorozeneckyscreening.cz). Tam se profesoru Viktoru Kožichovi a jeho kolegům podařilo rozšířit novorozenecký screening závažných vzácných onemocnění. Ostatně ERN by nemohly bez časné diagnostiky existovat. V tomto ohledu je přínosná také spolupráce s ČAVO na projektu „Včasná diagnostika“ (konzultační mail pro lékaře a pacienty: help@vzacna-onemocneni.cz) a s praktickými lékaři pro děti a dorost (MUDr. Gabriela Kubátová a MUDr. Alena Šebková).

Do budoucna jsem opatrným optimistou, přičemž naší hlavní výzvou bude vyřešit spravedlivé financování diagnostiky a léčby vzácných onemocnění a nastavit podporu našich týmů ERN, abychom jejich dosavadní excelenci dlouhodobě udrželi.

PROF. MUDR. MILAN MACEK, JR., DRSC., MHA

- přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN v Motole.
- předseda Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP
- člen ERN Board of Member States
- vedoucí Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění
- odborný garant ČAVO

BUDOU CENTRA PROVÁZENÍ SOUČÁSTÍ STANDARDNÍ PÉČE?

Centra provázení podporují rodiny dětí se vzácným nebo jiným závažným onemocněním či předčasně narozeným. Pomáhají zvládat první okamžiky po sdělení diagnózy a poskytují podporu během léčby. Snaží se zabránit rozvoji závažné posttraumatické stresové poruchy, úzkostných stavů a deprese u rodičů. Pomáhají také lékařům lépe zvládat náročné situace.

Od konce roku 2014 funguje Centrum provázení při Všeobecné fakultní nemocnici v Praze, kde poskytuje péči asi 150 rodinám ročně. Od letošního roku působí také ve Fakultní nemocnici v Brně a v Hradci Králové. Služby center nejsou součástí standardní hrazené péče a jsou závislé na financování z dobročinných zdrojů.

Vedoucí Centra provázení prof. Jan Michalík nyní usiluje o to, aby pro další období byly služby poskytovány pod patronátem některé ze zdravotních pojišťoven nebo ministerstva zdravotnictví.

Cílem je zakotvit služby Center provázení do systému hrazené péče. Tyto služby by měly být poskytovány ve 14 až 16 specializovaných zařízeních v Česku, podle odhadů Centra provázení by je využilo dva až tři tisíce dětských pacientů a jejich rodin ročně.

VŠICHNI JSME GENIÁLNÍ

Letos na podzim vyšla v s podporou ČAVO populárně-vědecká kniha o lidské genetice od Gerta Matthijse a Pascala Borryho.

Autoři se snaží zprostředkovat jasný vhled do problematiky. Příběhy jsou to vskutku rozmanité: setkáme se třeba s Angelinou Jolie, s genomem neandertálce, DNA prezidenta Obamy, jež byla dokonce nabízena k prodeji na serveru eBay, s testem DNA, který prý dokáže odhalit talent pro určitý sport, nebo s novým testem, jenž si klade za cíl od základů změnit dosavadní screening u těhotných žen.

TÉMA

CO PRO VÁS MOHU DNES UDĚLAT, ABYSTE SE CÍTILI LÉPE?

O PALIATIVNÍ PÉČI ZA OCEÁNEM

Model komplexu National Institutes of Health

MUDR. MONIKA NĚMCOVÁ

Letos v létě jsem dostala příležitost podívat se, jak funguje dětská paliativní péče v USA. Navštívila jsem několik oddělení paliativní péče v dětských nemocnicích na východním pobřeží, pacientské organizace a také jeden hospic. Moje cesta začala v Bostonu ve státě Massachusetts. Odtud jsem se přesunula do Rochestru ve státě New York, Washingtonu, Acronu v Ohiu, a nakonec do Durhamu v Severní Karolíně. Chtěla jsem zjistit, jak péče probíhá, co je náplní práce paliativního týmu, kdo ji zajišťuje a jak je hrazená. Šlo mi také o to, jak je paliativní péče vnímána a přijímána ostatními kolegy v nemocnicích, pacienty, rodinami a veřejností.

V USA existují paliativní týmy v samostatných odděleních v nemocnicích. Jsou prostředníkem mezi rodinou a primárním týmem, který pacienta léčí. Nepůsobí jen v nemocnici, ale vyjíždějí také za rodinami do jejich domovů. Provázejí je během celé doby onemocnění až do chvíle, kdy se blíží závěr pacientova života a je předán do péče hospice. Pomáhají pacientovi a rodině žít co nejlepší život den za dnem. Jsou nablízku v době závažných rozhodování, které život s pacientem se vzácnou chorobou přináší.

Moje cesta začala v **bostonské dětské nemocnici (Boston Children's Hospital)** a sousedním **Dana Farber Cancer Institute**. Zde působí tým PACT (Pediatric Advance Care Team) pod vedením světoznámé osobnosti paliativní medicíny profesorky Joanne Wolfe.

Moje návštěva začala na pravidelném ranním setkání týmu, kde se probírají jednotliví pacienti a rozdělují se návštěvy u nich. Jeho základ obvykle tvoří zdravotní sestra, která je zároveň hlavní kontaktní a koordinační osobou pro pacienta a jeho rodinu. Dále jsou v týmu lékař a sociální pracovník, psycholog, případně kaplan, fyzioterapeut, herní terapeut a další.

Tým, se kterým jsem strávila dopoledne, vedla sociální pracovnice Jenna Freitas. Chodili jsme k pacientům na dětském oddělení, na jednotce intenzivní péče a na onkologii. Setkání s rodinami byla velmi neformální, milá a otevřená. Tým měl dostatek času a jeho členové mohli s rodiči dlouze hovořit. Snažili se v rozhovoru zjistit, co je pro ně důležité a co by si přáli změnit. Následně jsme se sešli s primárním týmem (lékaři, kteří se věnují konkrétnímu onemocnění, pozn. red.). Vedoucí paliativního týmu jim předávala informace od rodin a společně hledali řešení. Bylo pro mě nezvyklé vidět, jak velký důraz při tom kladli na respektování přání rodiny i pacienta. O tomto tématu jsem později hovořila i s ředitelkou PACT Joanne Wolfe.

Moje další zastavení bylo v **Rochesteru u profesora Timmothy Quilla.** Profesor Quill založil zdejší paliativní oddělení, které má i svou lůžkovou část pro dospělé a dětský tým. Ten pod vedením doktora Davida Koronese dochází za pacienty na jednotlivá oddělení. Na péči o pacienty se podílejí také rodinní příslušníci, kteří mohou být na pokoji 24 hodin denně.

Práce paliativních týmů v Rochesterské nemocnici vypadala velice nenápadně a mile, jako by jen procházeli pokoje a povídali si s pacienty. Přitom dělali vizity nebo řešili úlevu od symptomů, jako jsou bolest, zácpa nebo kašel. Hovořili s pacienty o jejich výhledech do budoucna i o tom, co mohou a co nelze očekávat. Paliativní tým trávil s pacienty hodně času, takže dokázal navazovat vztah s rodinou, získat důvěru a zjistit, co je pro pacienta důležité. Díky tomu pak dokázali připravit plán další péče.

Children's Inn poskytuje během léčby zázemí pro celé rodiny

Z Rochcesteru ve státě New York jsem zamířila do Washingtonu DC., kde mne v následujících pěti dnech čekala setkání s dalšími špičkami v paliativě. Navštívila jsem **Children´s Hospital a National Institute of Health v Betshedě v Marylandu.** Je to jedna z největších světových výzkumných agentur. Zahrnuje 27 odborných institututů a center, kde probíhá rozsáhlý výzkum nejrůznějších onemocnění. Realizuje se zde také obrovské množství klinických studií.

Jmenuje se **Children´s Inn**. Zde pobývají rodiny, jejichž dítěti bylo diagnostikováno vzácné nebo jiné závažné onemocnění a je zařazeno do výzkumného programu.

Children´s Inn je samostatná nezisková organizace, která pomáhá rodinám projít náročným obdobím léčby. Usiluje o to, aby se rodiny během pobytu v nemocnici cítily jako doma, mohly se setkávat s dalšími rodinami, vzájemně se podporovat a sdílet zkušenosti. Zároveň mají možnost zapojit se do různých programů organizovaných pracovníky Children´s Inn.

> *Paliativní týmy bývají v USA označovány jako týmy komplexní pediatrické a podpůrné péče. Vyhýbají se tak záměně s hospicovou péčí.*

Díky Ann Parisen, vedoucí centra pro výzkumné programy vzácných onemocnění, jsem měla možnost prohlídky celého hlavního komplexu. Od laboratoří přes jednotlivá oddělení až po kapli a knihovnu. Bylo to opravdu působivé. Existuje zde i speciální místo pro rodiny s dětmi.

Samotná budova vypadá jako penzion v turistické destinaci. Vzdušná, světlá a prostorná stavba působí v porovnání s okolními domy jako trpaslík mezi obry.

Children´s Inn je nezisková organizace a funguje díky darům. Za třicet let existence pomohla více než 60 tisícům rodin.

Poskytuje zázemí přibližně 60 rodinám, které pocházejí ze všech koutů světa. K dispozici mají pokoje, kuchyně, společné prostory, tělocvičny, herny, zahradu i hřiště a samozřejmě pečující personál.

Children´s Inn funguje díky darům od sponzorů nebo partnerů a charitativním akcím, pro rodiny je pobyt bezplatný. Od roku 1990, kdy byl založen, pomohl více než 60 tisícům rodin.

V nemocnici Children´s Hospital ve Washingtonu jsem pak strávila další dva dny a měla jsem opět možnost vidět konkrétní práci týmu na odděleních.

týmy chápali, akceptovali a zvali je k sobě. Smysl paliativní péče nejen samotným rodičům, ale i úřadům pak podle zkušeností nejlépe ukazují jiní rodiče, kteří se už s ní setkali. O tom jsme hovořili s ředitelkou spolku Courageous Parent´s Network Blyth Lord. Členové tohoto spolku vydávají brožury, natáčejí videa, účastní se konferencí a fungují i jako poradci pro paliativní týmy.

Z Washingtonu jsem se přesunula do **Acronu ve státě Ohio**. Na všech pracovištích, kde jsem dosud byla, mi říkali: „Počkej, až se setkáš se Sarah Freibert. Budeš koukat, co vybudovala." A byla to pravda.

> *Bylo pro mě nezvyklé vidět, jak velký důraz kladou na respektování přání rodiny i pacienta.*

Profesor David Steinhorn pro mě uspořádal kulatý stůl se všemi členy týmu a spolupracovníky z dalších oddělení, genetiky, pediatrie nebo výzkumu. Hovořili jsme o tom, jak se rozvíjela paliativní péče v USA a co by mohlo pomoci dnes v Čechách. Zajímavé je, že ačkoli nemocniční paliativní týmy existují v USA více než 15 let, nejsou vždy bezvýhradně akceptovány.

Jako klíčové se ukázaly tři body: paliativní péči je třeba brát jako přístup ke zlepšování kvality života rodin, nikoli jako péči na konci života. Je také zapotřebí ukazovat dobré příklady uvnitř nemocnic tak, aby lékaři z jednotlivých oddělení paliativní

Doktorka Sarah Freibert založila paliativní oddělení v dětské nemocnici v Acronu v roce 2001 díky daru z nadace Haslinger Family. Během let se jí povedlo provázat jednotlivé služby a vybudovat tým o 30 lidech. Ten nyní poskytuje péči pro dvě třetiny státu Ohio a stará se celkem o více než 900 rodin.

Díky Sarah Freibert se podařilo otevřít ve zdejší nemocnici v roce 2011 také Centrum expresivní terapie. V prostoru, který vznikl zastřešením nepoužívané terasy, mají pacienti, rodiče i personál možnost vypořádávat se s nemocí prostřednictvím umění. Jak říká Sarah Freibert: „Pro děti s život ohrožující chorobou je umění a tvořivost cestou, jak se s nemocí vyrovnávat, jak vyjadřovat emoce a čerpat sílu a energii."

Prostřednictvím tance, zpěvu, kreslení, divadla, relaxace a dalších technik hledají pacienti úlevu od strachu, možnost vyjádřit emoce, pomoc při zvládání náročných léčebných či vyšetřovacích procedur. Lidé z centra pomáhají také rodinám v komunikaci, řeší s nimi psychosociální a psychologickou zátěž spojenou s onemocněním a pobytem v nemocnici.

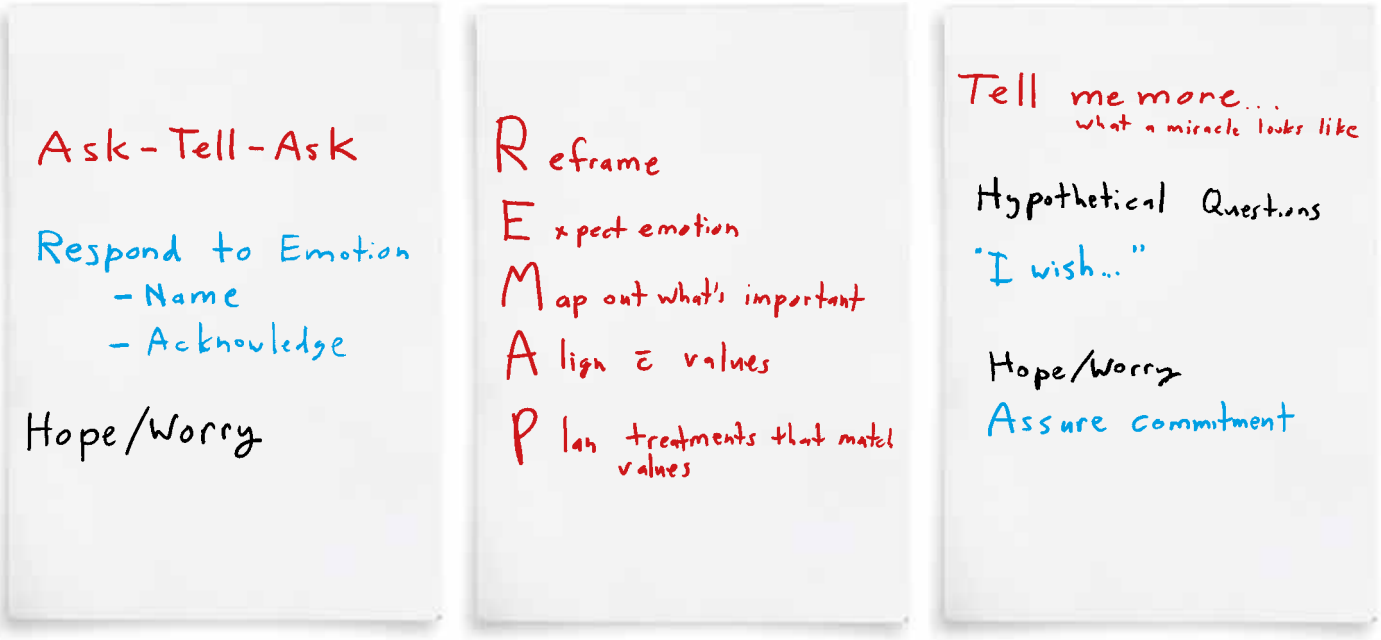
Sarah Freibert si na mě vyhradila celý den. Ukázala mi vše, co v nemocnici pro pacienty dělají. Z jejího přímého myšlení a jasného vyjadřování byla zřejmá síla osobnosti. V našich rozhovorech jsme došly k tomu, že nejdůležitější je být rodině nablízku po celou dobu onemocnění. Paliativní tým má vysvětlovat, jaké existují možnosti, a překládat, co lékaři říkají. Má rodině pomáhat při těžkých rozhodnutích a nenechat na ní pocit viny za její rozhodnutí.

U rodin začínají zjišťováním: „Co jsou vaše cíle jako rodiny při péči? Jaká jsou vaše přání? Co si přejete pro své dítě?" V mnoha případech jsou přání nereálná, a tak je tým pomáhá sblížit s realitou. Nikdy nebere rodičům naději na zázrak, ale zároveň je schopen a připraven otvírat složitá témata. V průběhu času, kdy je s rodinou v kontaktu, často sami rodiče tato témata otevřou.

Paliativní péče je podle Sarah Freibert dlouhodobý proces s obrovským spektrem situací a záleží i na osobnostech, které péči poskytují. Je to návrat ke komunikaci, respektování a k odvaze otvírat a řešit závažná témata spojená s diagnózou a průběhem onemocnění.

Tady, stejně jako na všech pracovištích, která jsem navštívila, kladli velký důraz na vzdělávání lékařů v paliativě. Všude jsem potkávala mnoho lékařů-stážistů, kteří si rozšiřovali své vzdělání právě o paliativní péči.

V nemocnici v Acronu pořádali pro stážisty semináře i praktická cvičení, kde se učili, jak sdělovat závažné zprávy. Cvičení pod vedením lékaře z paliativního týmu se účastnili také klienti centra, například rodič, který ztratil dítě. Stážista v rozhovoru dostával tedy reálnou zpětnou vazbu. Měla jsem možnost se zúčastnit dvou takových



Poznámky z pracovny profesora Murphyho z Bostonu.

rozhovorů a bylo to velmi silné a působivé. Pro samotné stážisty je takové cvičení skutečně přínosné. Návštěva v Acronu pro mě byla vyvrcholením celé cesty.

Můj studijní pobyt končil návštěvou nemocnice **Duke ve městě Durham v Severní Karolíně**. Zde jsem se potkala s další výjimečnou osobností paliativní péče: Rayem Barfieldem, profesorem pediatrie, který vedle své lékařské praxe vyučuje křesťanskou filozofii. Hovořili jsme spolu o tom, čím při onemocnění procházejí rodiče a děti, na co se ptají a jak jim pomáhat. Hovořili jsme také o víře, jeho vztahu k náboženství, pochybnostech i přesvědčení. Na závěr našeho setkání jsme hovořili o tom, co je důležité, aby člověk mohl být dobrým paliativním lékařem. „Při setkání s rodinou musíte být plně koncentrováni a skutečně přítomni. Nemůžete ji brát jako denní rutinu. A také si nemůžete klást příliš vysoké cíle. Když vcházím do pokoje, nejdříve se zeptám: co pro vás mohu dnes udělat, abyste se cítili lépe? Co je pro vás dnes důležité? Nikdy nepředpokládejte, že vy sami víte lépe, co je pro rodinu či pacienta důležité."

Nikdy nepředpokládejte, že vy sami víte lépe, co je pro rodinu či pacienta důležité.

Velmi si cením této příležitosti, kterou jsem dostala díky stipendiu od Nadačního fondu Avast. Během cesty jsem se utvrdila v přesvědčení, jak moc je zapotřebí rozvíjet nemocniční paliativní péči především v pediatrii. Bylo zřejmé, jak kvalitní paliativní péče pomáhá rodinám, ale i lékařům primárních týmů. Ze zkušeností USA je také zřejmé, že paliativní tým má být ve styku s rodinou po celou dobu onemocnění, aby pro ně nebyl hrozbou či strašákem, který přichází, když už jiná cesta není. Uvědomila jsem si také, jak nesmírně důležité je se nebát, mluvit spolu, být empatický a umět správně otvírat závažná témata. V návaznosti na studijní cestu bych chtěla s ČAVO v roce 2019 zorganizovat seminář na téma paliativního přístupu k pacientům se vzácnými chorobami a pozvat také některé odborníky z USA, s nimiž jsem se setkala.

Co pro vás mohu dnes udělat, abyste se cítili lépe? Co je pro vás dnes důležité?

Uvnitř Children's Inn visí mapa, na níž jsou označena místa, odkud pacienti pocházejí.

TÉMA

PACIENTI NA MINISTERSTVU ZDRAVOTNICTVÍ

Na činnosti ministerstva zdravotnictví se dnes podílejí také pacienti a pacientské organizace. Zásadním krokem k otevření ministerstva pacientům bylo zřízení oddělení podpory práv pacientů, o které se zasadila především náměstkyně Lenka Teska Arnoštová a které stvrdil ministr Miloslav Ludvík. Nový ministr Adam Vojtěch v nastoupeném směru pokračuje. K širší spolupráci s pacienty a pacientskými organizacemi ovšem ministerstvo přikročilo teprve nedávno, takže některé aspekty spolupráce jsou stále otevřené.

ANNA ARELLANESOVÁ

Ze zasedání pacientské rady

Pacienti, kteří se na práci poradních orgánů podílejí, mají oproti ostatním účastníkům jednu zásadní nevýhodu: jsou amatéry mezi profesionály. Obvykle nemají detailní znalosti jednotlivých problémů, takže se musí permanentně v jednotlivých tématech vzdělávat. Jejich činnost je o to obtížnější, že ji vykonávají až na výjimky po práci a obvykle také v situaci, kdy mají oni sami, nebo jejich rodinný příslušník významný zdravotní hendikep. Z dlouhodobého hlediska je však participace pacientů na rozhodování o fungování zdravotního systému zásadní, jak můžeme vidět i v okolních zemích. Musíme ovšem pracovat na tom, aby pro tuto participaci vzniklo dostatečné zázemí.

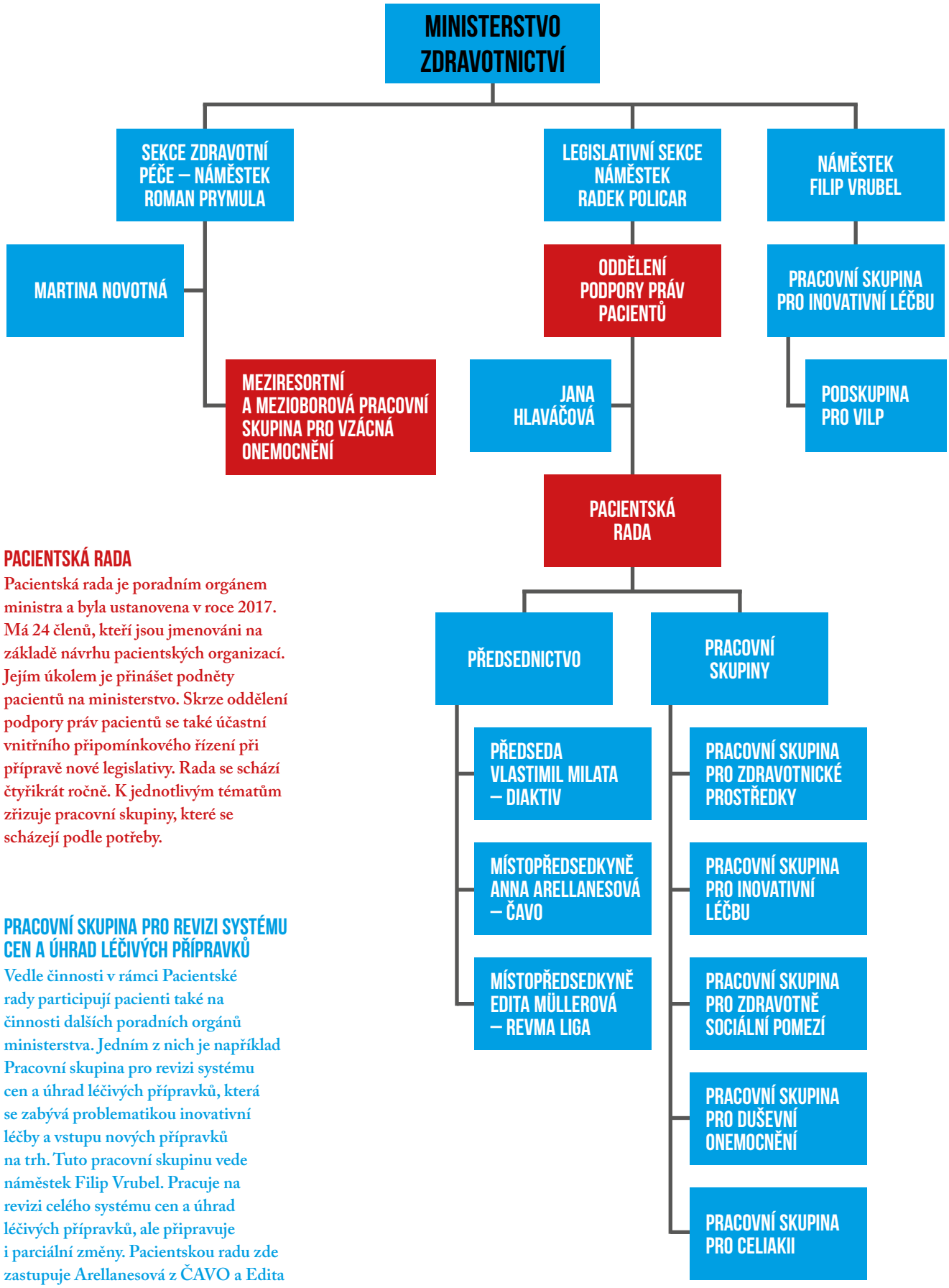
MEZIRESORTNÍ A MEZIOBOROVÁ PRACOVNÍ SKUPINA PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Funguje od roku 2010 a stará se především o vytváření národních plánů pro vzácná onemocnění a jejich vyhodnocování. Schází se nepravidelně, obyčejně dvakrát ročně. Svolává ji ředitelka odboru zdravotních služeb ministerstva MUDr. Martina Novotná. V pracovní skupině jsou zastoupeni lékaři, zdravotní pojišťovny, úředníci ministerstva zdravotnictví a ministerstva práce a sociálních věcí i Státního úřadu pro kontrolu léčiv. ČAVO participuje na činnosti MMPSVO od roku 2012.

ODDĚLENÍ PODPORY PRÁV PACIENTŮ

Toto nové oddělení legislativní sekce ministerstva zdravotnictví bylo zřízeno v roce 2017. Má na starosti spolupráci a komunikaci s pacientskými organizacemi a zajišťuje také chod Pacientské rady. Organizuje mimo jiné setkání pacientských organizací. Oddělení vede Jana Hlaváčová, která se sama dlouhodobě angažovala v pacientských organizacích.

PORADNÍ ORGÁNY MINISTERSTVA ZDRAVOTNICTVÍ S ÚČASTÍ PACIENTŮ DOTÝKAJÍCÍ SE PROBLEMATIKY VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ



PACIENTSKÁ RADA

Pacientská rada je poradním orgánem ministra a byla ustanovena v roce 2017. Má 24 členů, kteří jsou jmenováni na základě návrhu pacientských organizací. Jejím úkolem je přinášet podněty pacientů na ministerstvo. Skrze oddělení podpory práv pacientů se také účastní vnitřního připomínkového řízení při přípravě nové legislativy. Rada se schází čtyřikrát ročně. K jednotlivým tématům zřizuje pracovní skupiny, které se scházejí podle potřeby.

PRACOVNÍ SKUPINA PRO REVIZI SYSTÉMU CEN A ÚHRAD LÉČIVÝCH PŘÍPRAVKŮ

Vedle činnosti v rámci Pacientské rady participují pacienti také na činnosti dalších poradních orgánů ministerstva. Jedním z nich je například Pracovní skupina pro revizi systému cen a úhrad léčivých přípravků, která se zabývá problematikou inovativní léčby a vstupu nových přípravků na trh. Tuto pracovní skupinu vede náměstek Filip Vrubel. Pracuje na revizi celého systému cen a úhrad léčivých přípravků, ale připravuje i parciální změny. Pacientskou radu zde zastupuje Arellanesová z ČAVO a Edita Müllerová.

PŘEDSTAVUJEME:

ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ SLAVÍ 50. LET

Naše organizace byla založena v roce 1968. Letos tedy ***slavíme 50. výročí.*** *Tehdy byla naše existence výjimečná, protože pro lidi s postižením byla určena jen jedna organizace, a to Svaz československých invalidů. Získat si určitou nezávislost, byť v rámci svazu, a moct vyvíjet vlastní činnost, byl průkopnický čin. Tak vznikl* ***Klub muskulárních dystrofiků.***

ZDENĚK JANDA

Na rekondičním pobytu ve Velkých Losinách

Už tenkrát mezi hlavní cíle naší organizace patřily např. samostatné lázně pro myopaty, dostupné kvalitní pomůcky, jako jsou elektrické vozíky a hydraulické zvedáky, zřízení odborných poraden v krajských městech, právo na sociální zabezpečení, podpora a rozvoj lékařského výzkumu svalové dystrofie a její léčby, ale také rozvoj vztahů mezi členy a podobně zaměřenými organizacemi v zahraničí. Problematiku svalové dystrofie jsme chtěli řešit pomocí odborníků – právníků, ekonomů, sociologů, psychologů, ale zejména lékařů. Byly to myšlenky, které platí i dnes, a už tenkrát se mluvilo o specializované péči, kterou chceme prosadit i v současnosti. Tehdy klub začal vydávat také časopis My MD, který pod tímto názvem vycházel dvacet dva let.

V roce 1976 vznikly v rámci Československa dvě samostatné organizace: česká a slovenská, které byly zastřešené Československým svazem invalidů. Takto jsme fungovali až do doby politických změn v roce 1989.

Od roku 1991 používáme oficiální název Asociace muskulárních dystrofiků v ČR. Jak již vyplývá ze samotného názvu, naše organizace se nezaměřuje pouze na určité typy svalové dystrofie, ale na všechny varianty nervosvalových onemocnění, jako jsou například DMD – Duchennova svalová dystrofie, BMD – Beckerova svalová dystrofie, FSHD – Facio scapulo humerální svalová dystrofie, LGMD – Limble girdle svalová dystrofie, Pompeho nemoc, Betlehemova svalová dystrofie, SMA – spinální svalová atrofie, myotonické dystrofie atd. Máme členy všech věkových kategorií.

Naše činnost a zaměření na problematiku lidí s různými typy nervosvalových onemocnění vychází především z faktu, že důsledky těchto chorob jsou až na některá specifika pro všechny velmi podobné, ať už jde o léčbu, progresi, sociální dopady, zajištění multidisciplinární péče a důstojného života.

Svalová dystrofie v jakékoliv podobě je zátěží nejen pro samotného postiženého, ale i pro jeho rodinu a okolí. Jde o progresivní onemocnění, takže se musejí stále přizpůsobovat nově vznikajícím problémům, které způsobuje postupné zhoršování hybnosti a soběstačnosti. Jde například o řešení bariér v domě nebo v bytě, kde postižený bydlí, nebo o péči, kterou zajišťují především rodinní příslušníci, i mnoho dalších navazujících problémů.

Nejvíce zatěžující skutečností je, že se musíte neustále přizpůsobovat novým situacím a po čase dochází k fyzickému i psychickému vyčerpání. Bohužel náš sociální systém není natolik propracovaný, aby takto postižení lidé mohli žít ve svém domácím prostředí i v pokročilých stadiích

onemocnění, kdy už se rodinní příslušníci o ně nemohou postarat. Stává se, že pak končí v domovech důchodců nebo v léčebnách dlouhodobě nemocných.

Závažným aspektem je také hospitalizace obzvlášť jedná-li se o akutní stav. Zdravotní personál mnohdy nemá žádné zkušenosti s takto postiženým pacientem a neví, jak o tyto lidi pečovat. Proto jsme v několika nemocnicích uspořádali edukační semináře, s cílem ukázat, jak těmto pacientům zajistit správnou péči. Sami jsme byli překvapeni, jak personál kladně reagoval na naše přednášky. Do té doby si ani neuvědomovali, že takové onemocnění vůbec existuje.

Ze setkání v 80. letech minulého století

Právě na řešení těchto problémů se zaměřuje naše činnost. Poskytujeme sociální poradenství, kdy informujeme členy a klienty o různých příspěvcích na péči, pomůckách, zprostředkováváme styk s příslušnými institucemi atd. Pořádáme také rekondiční pobyty, kde se setkávají naši členové a vzájemně si tak předávají vlastní zkušenosti a poznávají, že v tom nejsou sami.

Třikrát až čtyřikrát ročně vydáváme Zpravodaj AMD, ve kterém členy informujeme jednak o naší činnosti, ale také o sociální problematice, o novinkách ve výzkumu, o nových zdravotních pomůckách, o tom, jak pečovat o své zdraví, aby co nejdéle mohli zůstat soběstační.

Jsme členové mezinárodních organizací a pravidelně se zúčastňujeme mezinárodních konferencí a také je sami pořádáme. Spolupracujeme s lékaři a odborníky, vědeckými pracovníky i farmaceutickými firmami.

Za zmínku stojí, že celou naši organizaci vlastně vedou lidé, kteří mají těžké zdravotní postižení a všichni jsou na vozíku, což nebývá obvyklé. Proto celou problematiku vnímáme poněkud citlivěji.

Ze stejného důvodu je pro nás těžší zajištění běžného chodu organizace, pořádání setkání nebo jednání se sponzory. Přesto všechno se nám daří vyvíjet činnost, která je prospěšná jak členům, tak jejich rodinným příslušníkům.

Pro naši činnost sháníme finanční prostředky především z grantů od státních institucí jako je MPSV, MZ či Vládní výbor pro zdravotně postižené, i od různých nadací a sponzorů. Máme také různé podporovatele, například MDA RIDE.

V září letošního roku jsme společně s EAMDA (Euroepan Alliance of Neuromuscular Disorders Association) pořádali mezinárodní konferenci o problematice nervosvalových onemocnění. Akce se zúčastnilo mnoho odborníků od nás i ze zahraničí.

Tématem přednášek byla jednotlivá onemocnění, možná léčba, aktuálně především SMA, kardiologické problémy, podpůrná plicní ventilace a mnoho dalšího z oblasti svalové dystrofie.

Neméně významná byla i sociální problematika, která souvisela s péčí o takto postižené. Prostor dostaly i další organizace včetně zahraničních, kdy jsme měli možnost se seznámit s tím, jak se s podobnými situacemi vyrovnávají ony. Zvláště nás potěšilo, že celá konference měla velmi kladný ohlas.

Obrázek nakreslil Jaroslav Mašek, tisk z papírové koláže domalovaný křídami

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