ČAVO ZPRAVODAJ

2/19

PROČ POTŘEBUJEME ČESKÉ FRAMBU?

S TOMÁŠEM DOLEŽALEM O LÉCÍCH NA VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

KATHY DEVANNY O WEBU PATIENT WORTHY

PŘEDSTAVUJEME: SPOLEK PRO ATYPICKÉ PARKINSONSKÉ SYNDROMY

SWAN EUROPE: PRO PACIENTY BEZ DIAGNÓZY

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS RARE DISEASES EUROPE

EDITORIAL

Vážení čtenáři,
v novém čísle našeho zpravodaje jsme pro vás připravili článek o centru pro vzácná onemocnění Frambu, které jsme navštívili s jasným záměrem: poučit se, jak centrum funguje, abychom si takové mohli udělat u nás v České republice.

Přinášíme vám také dva rozhovory. V prvním jsme hovořili s farmakoekonomem Tomášem Doležalem o lécích na vzácná onemocnění a ve druhém s Kathy Devanny, která na druhé straně Atlantiku provozuje pacientský web zaměřený na vzácná onemocnění.

Nakonec bychom vám rádi představili dvě iniciativy: novou organizaci, která rozšířila řady našich členů, Spolek pro atypické Parkinsonské syndromy, a mezinárodní iniciativu SWAN Europe, která se věnuje pacientům bez diagnózy.

Přejeme vám zajímavé čtení

Anna Arellanesová, Kateřina Uhlíková, René Břečťan

SEZNAM ČLENŮ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

- **ANGELMAN CZ, spolek,** www.angelman.cz, angelman@email.cz
- **Asociace genové terapie, z.s.,** www.asgent.org, matejkova@asgent.org
- **Asociace muskulárních dystrofiků v ČR, z.s.,** www.amd-mda.cz, zdenek.janda@volny.cz
- **Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR, z.s.,** klub Be Treacher-Collins / Be TCS, hladove@centrum.cz
- **ATOS, z.s.,** www.atos-os.cz, pradova@seznam.cz
- **AVminority, z.s.,** www.avminority.cz, silvie.slivova@avminority.cz
- **DEBRA ČR, z.ú.,** www.debra-cz.org, alice.brychtova@debra-cz.org
- **Diagnóza MDS,** www.diagnoza-mds.cz, jezek.b@volny.cz
- **Diagnóza FH, z.s.,** www.diagnozafh.cz, cillikova@me.com
- **DIAGNÓZA NARKOLEPSIE z.s.,** www.narkolepsie.cz, diagnozanarkolepsie@gmail.com
- **Dystonie - rodina spolu, z.s.,** www.dystonia.cz, dystonia@dystonia.cz
- **End Duchenne z.s.,** www.endduchenne.cz, info@endduchenne.cz
- **Klub nemocných cystickou fibrózou, z.s.,** www.cfklub.cz, zabranska@klubcf.cz
- **Klub pacientů mnohočetný myelom, z.s.,** www.mnohocetnymyelom.cz, koordinatorka@mnohocetnymyelom.cz
- **KOLPINGOVA RODINA SMEČNO,** www.dumrodin.cz, Jolana.Kopejskova@dumrodin.cz
- **Kongenévus CZ-SK, z.s.,** www.nevus.cz, info@nevus.cz
- **LYMFOM HELP, z.s.,** www.lymfomhelp.cz, lida.simackova@lymfomhelp.cz
- **META - spolek pacientů se střádavými onemocněními, o.s.,** www.sdruzenimeta.cz, katerina.uhlikova@seznam.cz
- **METODĚJ z.s.,** www.metodej.com, info@metodej.com
- **MYGRA-CZ, z.s.,** www.mygra.cz, bruhova@mygra.cz
- **Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s.,** 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 rodičů dětí a dospělých postižených Gaucherovou chorobou,** www.gaucherova-choroba.cz, janina.mickova@seznam.cz
- **Paleček - společnost lidí malého vzrůstu,** www.ospalecek.cz, kvitkova.k@seznam.cz
- **PARENT PROJECT, z.s.,** www.parentproject.cz, reineltova@parentproject.cz
- **PRADER-WILLI, z.s.,** www.prader-willi.cz, h.verichova@seznam.cz
- **Rett Community, z.s.,** www.rett-cz.com, lenka@rett-cz.com
- **Revma Liga Česká republika, z.s.,** www.revmaliga.cz, edita.mullerova@revmaliga.cz
- **Sdružení pacientů s plicní hypertenzí z.s.,** www.plicnihypertenze.cz, info@plicni-hypertenze.cz
- **SMÁci, z.s.,** www.smaczech.org, ondrejhlavica@gmail.com
- **Společnost C-M-T, z.s.,** www.c-m-t.cz, simunekm@seznam.cz
- **Společnost pro mukopolysacharidosu, z.s.,** www.mukopoly.cz, janmichalik@email.cz
- **Společnost Parkinson, z.s.,** www.spolecnost-parkinson.cz, freund@spolecnost-parkinson.cz
- **Spolek Ichtyóza,** www.ichtyoza.cz, hanka.kadlecova@icloud.com
- **Spolek pro Atypické parkinsonské syndromy (APS). z.s.,** www.aps.estranky.cz, spolekATS@seznam.cz
- **Willík - spolek pro Williamsův syndrom, z.s.,** www.spolek-willik.cz, info@spolek-willik.cz
- **Život bez střeva, z.s.,** www.zivotbezstreva.cz, svoboda.ales@zivotbezstreva.cz

Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje ČAVO.

Členové bez organizace zastupují následující diagnózy

- Adrenoleukodystrofie (ALD)
- Agamaglobulinémie
- Amyloidóza
- Arnold-Chiari malformace
- Atrézie jícnu
- Autoimunitní polyendokrinní (polyglandulární) syndrom
- Centronuclear myopathy
- CIDP - chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie
- Dysautonomie; IST
- Dystonia muscularum deformans
- Ehlersův-Danlosův syndrom
- Familiární středomořská horečka
- Fibrózní dysplázie
- Fraserův syndrom
- Genetické metabolické mitochondriální onemocnění
- Klippelův-Trenaunayův syndrom
- Kongenitální svalová dystrofie
- Luis Bar Syndrom, resp. Ataxia teleagniectasia
- Lymfangioleiomyomatóza
- Lymfangiom
- Mayer-Rokitansky-Kustner-Hauseruv syndrom
- McCune-Albright syndrome
- Neurofibromatóza
- Neurofibromatóza 2 typu
- Neurofibromatóza NF1 (Recklinhausenova choroba)
- Parra-Romberg Syndrome
- Peutz-Jeghersův syndrom
- Phelan McDermid Syndrom
- Primární ciliární dyskineze
- Relabující polychondritida (Relapsing Polychondritis)
- Sakroidóza II. stupně
- Sjorgrenův syndrom
- Spinocerebellární ataxie 21
- Sticklerův sydrom
- Suspektní mitochodriální myopatie
- Syndrom fragilního X chromosomu
- Syringomyelie
- Systémový lupus
- Tarlovova cysta
- Tetrasomie 18p
- Tetrasomie X-chromosomu
- Trombotická trombocytopenická purpura
- Wilsonova nemoc

NOVINKY

PROČ POTŘEBUJEME ČESKÉ FRAMBU?

Tým ČAVO posílený o primářku Ústavu biologie a lékařské genetiky z FN v Motole a zástupkyni Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění Markétu Havlovicovou navštívil v rámci projektu bilaterální spolupráce podpořeného z norských fondů letos na podzim norské edukační centrum Frambu. Cílem cesty bylo co nejlépe poznat jeho fungování, seznámit se se všemi službami, které poskytuje, a navrhnout, jak bychom norské zkušenosti mohli využít v Čechách.

Tým ČAVO na střeše budovy opery v Oslo.

K čemu je vlastně dobré centrum pro pacienty se vzácným onemocněním, kde se nikdo neléčí? Odpovědí je sama povaha vzácných onemocnění: závažná chronická onemocnění, na které v 95 % případů není lék. Pokud není možné onemocnění vyléčit, je třeba se s ním naučit žít a co nejlépe překonávat překážky, které přináší. A právě s tím se snaží pacientům a jejich rodinám ve Frambu pomáhat.

Hlavní náplní centra jsou týdenní kurzy pro celé rodiny. Lidé, kteří se dozví svou diagnózu, se mohou obrátit na Frambu a požádat o zařazení do příslušného kurzu. V nich se setkávají lidé buď podle diagnózy, nebo podle funkčních omezení, která přinášejí jejich onemocnění. Takových kurzů je každý rok několik desítek. Zúčastní se jich celé rodiny, případně další pečující. Vzhledem k tomu, že pacienti jsou často děti, je důležité, že je pro ně na místě připravena místní školka a škola.

Tam se ovšem neučí běžnou látku. Učí se zvládat to, co jim nejde a zlepšovat to, v čem jsou dobří. Provází diagnózu neschopnost udržet pozornost? Nebo nechuť k jídlu? Speciální pedagogové vytvoří týdenní plán zaměřený na konkrétní potřeby dětí s danou diagnózou a zkouší pomoci zvládnout konkrétní hendikep nebo rozvíjet nějakou schopnost.

Zároveň s týdenními kurzy pro rodiny jsou organizovány také kurzy pro lidi, se kterými se pacienti setkávají ve svém každodenním životě. Může to být lokální sociální pracovník, místní praktický lékař nebo učitel či asistent ze školy, pokud se jedná o dětského pacienta. Cílem je, aby pokud možno všichni byli informováni o tom, co diagnóza znamená a jak mohou efektivně pomoci. Autorita, kterou Frambu za desítky let svého působení získalo, pomáhá také na lokální úrovni: informace, které z centra přicházejí, mají svou váhu u těch, jimž jsou určeny.

Vedle týdenních kurzů poskytují zaměstnanci Frambu také konzultace na dálku. Pokud se některý pacient nebo rodina ocitne v situaci, se kterou potřebuje poradit, může se na centrum obrátit a dohodnout pro sebe, nebo třeba pro učitele ve své škole, konzultaci na dálku. Na centrum se mohou obracet také samotní pracovníci v profesích, se kterými se pacienti setkávají v místě, kde bydlí (učitelé, praktičtí lékaři, fyzioterapeuti a další). V kritických případech je tým Frambu schopen také přijet přímo za pacientem a pomoci rodině se zorientovat v komplikované situaci.

Pomoc, kterou Frambu poskytuje, v České republice částečně zajišťují některé pacientské organizace. Jen několik organizací je však tak silných a dobře zorganizovaných, aby takovou podporu mohly přinášet. Vytvoření obdobného zařízení v České republice by pomohlo dostat tyto služby na novou úroveň a zajistilo by jejich dostupnost pro všechny vzácné pacienty.

Proto bude ČAVO v příštím roce usilovat o grant na studii proveditelnosti, který by umožnil připravit podmínky pro vznik takového centra u nás.

JAK VYPADÁ TÝDENNÍ TYPICKÝ KURZ PRO PACIENTY S RODINAMI?

PONDĚLÍ: SEZNÁMENÍ

Rodiny přijíždějí do centra, jdou se podívat do školy, informují zaměstnance o svých potřebách. Pak následuje skupinové sezení s koordinátory a probírají se jednotlivé aktivity na celý týden.

ÚTERÝ: LÉKAŘSKÝ DEN

Pacienti a jejich rodiny se účastní přednášek o daném onemocnění, obtížích, se kterými se mohou setkat i o tom, jak je řešit. Pak mají možnost individuálně konzultovat svou situaci s lékaři a fyzioterapeuty. Lékařského dne se mohou zúčastnit osobně nebo na dálku také praktičtí lékaři rodiny.

STŘEDA: KOGNITIVNÍ DEN

Kurzy jsou zaměřeny na zvládání vzdělávání, rozvíjení jednotlivých dovedností, zvládání hendikepů. Zúčastnit se mohou i učitelé a asistenti, kteří konkrétní pacienty učí v jejich škole.

ČTVRTEK: RODINA A VZTAHY

Přednášky a konzultace se věnují zvládání zátěže, kterou nemoc přináší do rodiny i tomu, jak řešit problémy v partnerských a sourozeneckých vztazích, nebo v širším okolí. K odpoledním aktivitám jsou přizváni také zástupci příslušných pacientských organizací, se kterými se tak rodiče seznamují.

PÁTEK: SOCIÁLNÍ ASPEKTY

Se sociálním pracovníkem mohou rodiny hovořit o tom, jak řešit konkrétní situace, jak najít pomoc a na koho se obrátit.

JAK POKRAČUJE PROJEKT ROZVOJE PALIATIVNÍ PÉČE U OSOB S VO?

Během roku 2018 jsme s Monikou Němcovou pod patronací ČAVO provedly celkem 20 hloubkových rozhovorů jako podklad ke kvalitativnímu sociologickému šetření s názvem „Potřeby pacientů se vzácným onemocněním a jejich rodin v ČR“. Bez pomoci všech, kteří s námi spolupracovali, bychom nebyli úspěšní. Děkujeme.

LENKA MAŠINDOVÁ

Výsledky výzkumu jsme prezentovaly v rámci semináře „Komplexní a podpůrná péče u vzácných onemocnění“, který se konal 20. února 2019 v Poslanecké sněmovně. Doporučení, která vycházela z našich závěrů, byla zakomponována do společného memoranda. K němu se připojily všechny zúčastněné strany, včetně Davida Kasala, poslance a člena výboru pro zdravotnictví, Romana Prymuly, náměstka pro zdravotní péči MZ ČR a Davida Šmehlíka, náměstka ředitele VZP pro zdravotní péči a mnozí další.

Ve společném prohlášení všichni podepsaní požadují zahrnutí služeb Center provázení, paliativních týmů a koordinátorů do pilotního projektu specializovaných pracovišť pro vzácná onemocnění, informační propojení jednotlivých specializovaných pracovišť a podporu pro vybudování edukačního centra pro VO.

Výsledky šetření jsme prezentovaly také na výroční konferenci ČAVO 13. dubna 2019 v Thomayerově nemocnici a v rámci závěrečného dílu přednáškového cyklu Medicína a smrt dne 22. října 2019 na 3. LF UK.

Na tento projekt navazují další aktivity, které ČAVO připravuje, nový informační portál pro pacienty a vybudování edukačního centra pro vzácná onemocnění.

BUDEME MÍT DALŠÍ KLINIKY V EVROPSKÝCH REFERENČNÍCH SÍTÍCH?

Na jaře roku 2017 vzniklo 24 evropských referenčních sítí, na kterých se podílí necelá tisícovka vysoce specializovaných zdravotnických pracovišť 26 členských států a celkem asi 300 nemocnic.

Kliniky z České republiky (z osmi českých nemocnic) se zapojily do 17 z nich. Pro pacienty, kteří spadají do sedmi zbývajících diagnostických skupin, tedy dosud žádná česká pracoviště zapojená do ERN nebyla. To se může nyní změnit. Evropská komise otevřela letos na podzim novou výzvu, ve které se mohla jednotlivá pracoviště do konce listopadu 2019 hlásit do jednotlivých ERN. O tom, že celý projekt ERN dává smysl, svědčí zájem pracovišť, která se přihlásila do aktuální výzvy (asi 850 z celé Evropy, z nich 22 z ČR). Pokud budou nakonec do ERN zařazena, významně se zvýší pokrytí diagnostických skupin i počet zapojených klinik. Žádná pracoviště z ČR se nepřihlásila do dvou sítí: ERN pro transplantace u dětí a ERN pro vzácná multisystémová cévní onemocnění.

CO JE ZAPOTŘEBÍ, ABY ERN PŘINÁŠELY CO NEJVĚTŠÍ UŽITEK PACIENTŮM?

Evropské referenční sítě fungují přibližně dva roky. Některé se ustavily rychleji, jiné pomaleji. V některých oblastech byla silná a funkční spolupráce už před vznikem ERN a jejich ustavení tak bylo snazší. V jiných oblastech to trvalo déle. Vedle rozšíření o nová pracoviště a pokrytí zbývajících sítí klinikami v ČR je nyní zásadní, aby se ERN integrovala do místního systému zdravotní péče a stala se jeho integrální součástí.

ERN jsou evropským nástrojem, ovšem poskytování zdravotní péče spadá do kompetence členských států. Evropa může pouze podporovat spolupráci a koordinaci, nemůže zasahovat do poskytování nebo do úhrad péče. Proto je nezbytné, aby si jednotlivé členské státy ERN osvojily a naučily se s nimi pracovat. Je zapotřebí například upravit cesty, kterými pacienti postupují zdravotním systémem (jsou odesíláni na různá pracoviště nebo vyšetření), nebo zajistit financování péče, která se poskytuje v rámci ERN.

CO JSOU ERN?

Žádná země sama o sobě nemá dostatek znalostí ani možností pokrýt všechna vzácná onemocnění.
Evropské referenční sítě (ERN) jsou virtuální sítě, které propojují jednotlivé poskytovatele zdravotní péče (kliniky, specializovaná centra) v konkrétní diagnostické skupině (např. respirační onemocnění, endokrinologická onemocnění) napříč Evropou.
Umožňují například svolání virtuálního konsilia. K řešení případu konkrétního pacienta se mohou spojit specialisté z různých oborů a klinik z celé Evropy. Skrze zabezpečenou informační platformu projednají například stanovení diagnózy, určení potřebných vyšetření nebo navrhnou způsoby léčby.

Panuje obecná shoda na tom, že ERN mohou napomoci výraznému zlepšení kvality poskytované péče u vzácných onemocnění. Nyní je zapotřebí, a ČAVO se k tomu v rámci svých možností bude snažit přispět, aby se o jednotlivých opatřeních, která jsou k efektivnímu využívání ERN zapotřebí, začalo hovořit a byla postupně přijata.

JAKÁ BUDE EVROPSKÁ POLITIKA VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ V PŘÍŠTÍCH DESETI LETECH?

Zdravotní politika na evropské úrovni se proměňuje a týká se to i vzácných onemocnění. Nastupuje nový Evropský parlament i nová Evropská komise. Během posledních deseti let se na evropské úrovni podařilo prosadit některá opatření, která pomáhají zlepšovat situaci pacientů se vzácným onemocněním, naposledy například zavedení Evropských referenčních sítí. Nyní je ovšem zapotřebí, aby se ve změněné politické situaci v Evropě podařilo dosažené výsledky udržet a také prosazovat nová opatření, která pomohou zlepšit péči v oblasti vzácných onemocnění.

Rare 2030 je prognostická studie vedená evropskou asociací pro vzácná onemocnění EURORDIS. Jejím cílem je kriticky zhodnotit současný stav evropské politiky pro vzácná onemocnění a navrhnout opatření na období následujících 10 let tak, aby odpovídala na současné trendy proměňující zdravotní politiku jako celek.

Je zapotřebí například reagovat na demografické změny (stárnutí populace atd.), dostupnost dat umožňujících informované rozhodování, rozvoj celoevropských sítí, v nichž spolupracují různí partneři včetně pacientů na zlepšování diagnostických a léčebných metod. Zároveň se objevují stále nové inovace v oblasti diagnostiky i léčby, které přinášejí nové možnosti, ale provázejí je problémy s dostupností.

Tým Rare 2030 má vlastní panel odborníků a deset pracovních skupin, které se věnují jednotlivým oblastem (například výzkum, diagnostika, sociální politika, léčiva), který studii zpracovává a zároveň své závěry konzultuje s Evropskou komisí a týmem externích expertů.

Výsledkem práce bude sada pravděpodobných scénářů budoucího vývoje v oblasti vzácných onemocnění a doporučení takových opatření zdravotní politiky, která povedou ke zlepšování situace pacientů se vzácným onemocněním v následujícím období.

Závěry Rare 2030 budou prezentovány v prosinci 2020 Evropské komisi a Evropskému parlamentu.

JAK SE MŮŽEME PODÍLET NA VZNIKU RARE 2030?

- V březnu a dubnu 2020 se uskuteční další kolo průzkumu Rare Barometer Voices Survey. Čím více lidí se zúčastní, tím více bude zřejmé, co konkrétně pacienti se vzácným onemocněním potřebují.
- O Rare 2030 se bude také hovořit na nadcházející konferenci ECRD ve Stockholmu. Ti, kdo by se chtěli účastnit, mohou požádat EURORDIS o finanční podporu.
- V roce 2020 se budou také konat regionální semináře v jednotlivých členských zemích. Mimo jiné v České republice. O jejím konání vás budeme informovat.
- Nakonec je možné se zúčastnit konference v Evropském parlamentu v prosinci 2020.

CO VŠECHNO MŮŽEME DĚLAT V EVROPĚ SPOLEČNĚ

Na setkání Rady národních aliancí EURORDIS, která se konala v listopadu v Bruselu, jsme s ostatními zástupci z evropských zemí diskutovali o tom, jaká opatření je zapotřebí prosazovat na úrovni EU a jak co je potřeba učinit na straně národních států v oblasti společného hodnocení zdravotních technologií (HTA), sdílení zdravotních dat, propojování Evropských referenčních sítí s národními zdravotními systémy, řešení dalšího financování Orphanetu i o nadcházejícím Dni vzácných onemocnění.

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.

TÉMA

TOMÁŠ DOLEŽAL: BUDOU LÉKY NA VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ DOSTUPNĚJŠÍ?

Rozhovor s MUDr. Tomášem Doležalem, PhD. ředitelem Institutu pro zdravotní ekonomiku a technology assessment o novelizaci zákona o zdravotním pojištění a o tom, jaké bude mít chystaná změna dopady.

Jak se díváte na současnou úpravu, kterou se řídí dostupnost léčiv pro vzácná onemocnění v ČR?
V současnosti se český systém úhrad dívá na léky pro vzácná onemocnění, takzvané orfany (z anglického Orphan Drug), úplně stejně na jakékoliv jiné léčivé přípravky. Neexistují pro ně žádná speciální pravidla. Orfany sice mají díky svému výjimečnému postavení větší šanci splnit předpoklady a získat statut vysoce inovativního léčivého přípravku (VILP), ale zase mají malou šanci dostat se pod hranici ochoty platit.

Ministerstvo zdravotnictví zahájilo asi před rokem proces novelizace příslušného zákona. Vytvořilo pracovní skupinu pod vedením náměstka Filipa Vrubela, přizvalo odborníky i pacientské organizace. Jak tento postup hodnotíte?
Samotný proces jednání pracovní skupiny, ve které se všechny zásadní parametry i rozpory diskutovaly, byl velmi přínosný. Jen nerozumím tomu, proč návrh novely stále ještě nedoputoval do vlády a do sněmovny, když pracovní skupina skončila svou činnost v září 2018.

V průběhu jednání se objevovaly různé možnosti, jak zákon změnit. Je současný návrh tím nejlepším z nich?
To je hrozně těžká otázka. Problém vstupu léků na vzácná onemocnění a moderních terapií vůbec nemají ideálně vyřešený nikde. Všechny systémy se stále učí a postupně upravují, vyladňují. Je důležité s tím začít. Musíme být zároveň připraveni proces postupně na základě zkušenosti upravovat.

Zákon nyní leží na ministerstvu zdravotnictví a měl by být předložen k projednání vládě někdy na jaře. Obsahuje ještě nějaké významné sporné otázky, nebo jde o čistě procedurální záležitost?
Nevím o žádných sporných otázkách. S navrženým zněním souhlasily všechny strany zastoupené v pracovní skupině, včetně zdravotních pojišťoven. Nic kritického být tam už být nemělo. Jedna věc, která ovšem není předmětem samotné novely, zatím příliš jasná není. Podle nových pravidel by pod ministerstvem zdravotnictví měla být zřízena pracovní skupina, která bude na základě hodnocení SÚKL o úhradě de facto rozhodovat. Neznáme ovšem mechanismus přípravy podkladů, jednací řád, přesné složení pracovní skupiny ani postup, jakým bude rozhodovat.

> *Zástupci pacientských organizací se poprvé stanou nejen součástí rozhodovacího procesu, ale také účastníky správního řízení.*

Jak hodnotíte navrženou úpravu? Pomůže v dostupnosti léků pro pacienty se vzácnými onemocněními?
Je jednoznačně krokem vpřed. Od okamžiku, kdy SÚKL začal aplikovat pevnou, nepropustnou hranici ochoty platit, nemají mnohé orfany šanci úhradu získat. K jejich hrazení se používají individuální žádosti na §16.

Kdy by se mohl nový postup začít používat v praxi a co by se konkrétně změnilo?
Pevně věřím, že zákon nabyde účinnosti v první polovině roku 2021. Dříve to asi stihnout nelze. Novela zákona 48/1997 Sb. bude velmi komplexní a projednávání v parlamentu složité. Až bude nový zákon přijat, bude při hodnocení léků se statusem přípravku pro vzácná onemocnění možné přihlédnout i k jiným parametrům či důkazům než nyní. Bude zohledněna například závažnost onemocnění, dostupnost jiné terapie, dopad na kvalitu života nebo sociální a rodinné dopady nemoci.

Poprvé v historii by se rozhodovacího procesu měli účastnit pacienti. Považujete to za důležitou změnu?
Naprosto zásadní. Poprvé se zástupci pacientských organizací stanou nejen součástí rozhodovacího procesu, ale také účastníky správního řízení s právem podávat důkazy a data z pacientské perspektivy. Pacienti tak budou moci posílat své podněty v průběhu správního řízení, například důkazy o tom, jak onemocnění dopadá na kvalitu běžného života nebo ovlivňuje sociální stav rodiny. Dále budou mít své zástupce v rozhodovacím orgánu/komisi při Ministerstvu zdravotnictví.

Jak konkrétně bude vypadat jejich zapojení?
Měli by být součástí poradního, de facto rozhodovacího tělesa či komise při ministerstvu zdravotnictví, tedy budou mít hlasovací právo. A budou moci také podávat pacientská podání do správního řízení, což je velmi náročná a odpovědná činnost.

Existuje nějaký velmi dobře fungující zahraniční model, který by byl pro nás vhodnou inspirací?
Podobný model funguje například v Kanadě, v Anglii nebo Skotsku.

Jak jsme na tom ve srovnání s našimi nejbližšími sousedy?
Naše nejbližší sousedy touto úpravou jednoznačně předčíme o několik koňských délek. Pokud vím, tak nikde v zemích postkomunistického bloku nemají pacienti tak silnou pozici, jaká se pro ně chystá v novele zákona. Mnohdy jsou významnými

Hranice ochoty platit je nástrojem rozhodování o vstupu zdravotních technologií do úhrad. Vyjadřuje, kolik je společnost ochotna platit za jednotku přínosu (rok života v absolutní kvalitě, QALY) vyjádřenou na jednoho pacienta. Uplatňuje se dnes ve většině států Evropy. V ČR není explicitně stanovena v zákoně, ten ji jen obecně vyžaduje, ale kalkuluje se na základě rozhodovací praxe SÚKL a MZ ČR. Tímto způsobem je stanovena fixně ve výši 1,2 milionu Kč za jeden získaný QALY.

lobbisty, ale nikde nesedí u stolu, kde se rozhoduje.

Jak se v dlouhodobém horizontu vyvíjí podíl léků na vzácná onemocnění na celkových výdajích na léky?
Kolem toho je hodně mýtů. Podíl léků na vzácná onemocnění se mírně zvyšuje. Za posledních 5 let narostl zhruba ze 3 % na 5 %, stále však zůstává velmi malý. Mnohem dynamičtěji roste celá skupina centrových léků, z nichž orfany tvoří jen zlomek. Tento podíl samozřejmě může dále narůstat a neznámou jsou zejména budoucí náklady na moderní genové a buněčné terapie.

A jaký budou mít tyto genové a buněčné terapie dopad na systém úhrad léčiv? Počítá s nimi nová úprava, nebo by měly mít nějakou vlastní úpravu?
Obecně lze říci, že nová pravidla HTA hodnocení nejsou třeba ani v případě orfanů, ani moderních terapií. Co se ale musí změnit je fáze vyhodnocování důkazů a práce s nejistotami, které tyto nové terapie přinášejí. Tyto terapie mají obvykle méně průkazné klinické studie a předpokládá se, že budou fungovat několik desítek let. Také se musí výrazně změnit úhradová schémata a dohody mezi výrobci a zdravotními pojišťovnami tak, aby platební mechanismy zohledňovaly výsledky léčby. Znamená to, že se například výrobce zaváže, že účinek léčby bude trvat 10 let, a pokud léčba selže, bude muset vracet část platby zdravotní pojišťovně zpět.

MUDR. TOMÁŠ DOLEŽAL, PHD.
je farmakoekonom a ředitel Institutu pro zdravotní ekonomiku a technology assessment. Zaměřuje se na zdravotní ekonomiku, problematiku léčiv a zdravotních technologií. Aktuálně se také věnuje problematice elektronizace zdravotnictví a dostupnosti dat ve společnosti COGVIO a zvyšování zdravotní gramotnosti v projektu www.otevrenezdravotnictvi.cz.

JAK VZNIKALA NOVELIZACE?

Začátkem roku 2018 zřídilo ministerstvo zdravotnictví pracovní skupinu pro revizi systému cen a úhrad léčiv pod vedením náměstka Filipa Vrubela. Cílem této skupiny bylo vymezit hlavní problémy současného systému stanovování cen a úhrad léčiv a navrhnout jejich řešení. K jednání pracovní skupiny byli přizváni mimo jiné zástupci pacientů a ČAVO zde reprezentovala Anna Arellanesová.

Výstupem z jednání pracovní skupiny byl také aktuální návrh specifického způsobu stanovování cen a úhrad pro léčiva na vzácná onemocnění, který je nyní v připomínkovém řízení.

ROZHOVOR
S KATHY DEVANNY O TOM, JAK VZNIKAL WEB PATIENT WORTHY

Patient Worthy (patientworthy.com) je web, určený pacientům se vzácným onemocněním a jejich rodinám. Snaží se přinášet informace z celého světa z perspektivy pacientů. Kathy Devanny z týmu, který web zakládal, se letos na jaře v rámci projektu Paliativní péče u vzácných onemocnění podívala za námi do Prahy. Hovořili jsme spolu o tom, jak web, který provozuje, vznikl a jak funguje.

Jak jste se dostala ke své práci?
Vystudovala jsem antropologii a veřejné zdravotnictví. Mnoho let jsem pracovala pro neziskové organizace, které usilovaly o zlepšování zdraví lidí. Když mi bylo čtyřicet, narodila se mi dcera s velmi vzácnou chorobou. Nebyla jsem na to vůbec připravena. Bylo velmi těžké se cokoli o její nemoci dozvědět. Bylo to na začátku devadesátých let a internet byl teprve v začátcích. Tehdy jsem si začala uvědomovat problémy, které jsou pro vzácná onemocnění typická. Zažila jsem, jak je těžké najít informace o nemoci nebo specializovaného lékaře, který by onemocnění znal. Jak je těžké rozhodovat, co je pro vaše dítě nejlepší, když nemáte podle čeho se orientovat. A přitom jsou taková rozhodnutí často nevratná. Měla jsem hrozný strach, že něco udělám špatně.

Společný workshop se členy ČAVO

Pamatuju si jednu chvíli, kdy se na mě dcerka smála a já jsem začala plakat. Přemýšlela jsem o tom, jaká budoucnost ji čeká. Tehdy mi pomohla má matka. Řekla mi: „Stačí, že bude muset zvládnout, co ji čeká. Když nebude mít matku, která se směje, když se směje ona, bude to mít ještě těžší." Byla jsem jí vděčná.

Samozřejmě, tahle zkušenost vás úplně změní. Vstoupíte do nového světa, o jehož existenci jste před tím neměli tušení.

Později jsem si začala všímat, jak lidé hledají informace na sociálních médiích. Moje dcera až do svých devíti let nepotkala nikoho se stejnou nemocí, jako měla ona.

> *Můj první článek si po týdnu od zveřejnění přečetli tři lidé. Říkala jsem si: to je strašné, co to dělám?*

Když se takové setkání nakonec podařilo, sledovala jsem je s radostí. Říkala jsem si, že by měl existovat způsob, jak dávat lidi dohromady. A taky sdílet informace a zprávy. Tou dobou se rozvíjely pacientské organizace věnované jednotlivým nemocem. A také pacienti začínali být víc slyšet. Začínali více hovořit s lékaři, kteří se jim pokoušeli poradit, jak pečovat o jejich dítě.

A jak začalo samotné Patient Worthy?
Byli jsme malá skupina lidí, kteří měli děti se vzácnou nemocí, nebo byli sami nemocní. Rozhodli jsme se, že vytvoříme webovou stránku, kde bude možno najít všechny možné zprávy o vzácných onemocněních. A měli jsme štěstí, protože se nám podařilo najít člověka, který náš záměr finančně podpořil.

Nejdřív jsme sami napsali několik článků. Pak jsme získali několik dobrovolných přispěvatelů a také několik pacientů, kteří se podělili o svůj příběh. Postupně jsme začali také využívat vyhledávací nástroje využívající umělou inteligenci, které byly schopné podle zadaných parametrů vybírat zprávy napříč celým internetem. Díky tomu máme významný zdroj témat. Každý den najdeme informaci zajímavou pro naše čtenáře, ať už je to pacientský příběh publikovaný v lokálních novinách někde v Africe, nebo zpráva o sbírce pro dítě se vzácným onemocněním v církevních novinách v Argentině. Procházíme zprávy z medicíny nebo informace o klinických studiích. Jsou to všechno veřejně dostupné informace, ale nikdo nemá čas je hledat. Rodiče pracují, starají se o své děti, nemohou ještě procházet celý internet.

Ovšem začátky byly těžké. Když jsem psala svůj úplně první článek, strávila jsem na tom strašně času. Psala jsem to velmi poctivě, zpracovala jsem všechny odkazy na literaturu, jako když jsem byla v akademické sféře. Je ovšem rozdíl, když píšete online, a když publikujete v časopise. Na webu totiž přesně víte, kolik lidí si váš článek přečetlo. No a můj článek si po týdnu od zveřejnění přečetli dohromady tři lidé. Říkala jsem si: to je strašné, co to dělám? Jedna kolegyně, bylo jí tehdy 22 let, napsala jiný článek. Ten přečetlo sedm tisíc lidí za týden, a ještě mnohem víc do konce měsíce. Přemýšlela jsem o tom proč, když můj článek byl lepší, tedy každopádně jsem si to myslela. Tak jsem za ní šla a zeptala se jí. Říkala mi, že je třeba psát krátké články s jasným nadpisem, který lidi ke článku přitáhne. A obrázek. Bez obrázku se to neobejde. Zkrátka, učili jsme se za pochodu. Dnes máme každý měsíc 82 tisíc čtenářů ze 144 zemí světa. Část našich článků publikujeme také v dalších třech jazycích. Po vydání články publikujeme také na Twitteru,

Ze setkání ke Dni vzácných onemocnění. S Monikou Němcovou, Annou Hlavicovou a Annou Arellanesovou.

Instagramu, Facebooku a Apple news. Když chcete, aby vaše články lidé četli, potřebujete je publikovat na platformách, které používají.

O čem hlavně píšete a kolik publikujete článků?
Nyní publikujeme mezi osmi a deseti články každý den, za měsíc to je asi 300 článků. Dosud jsme ale nepokryli ani všechny vzácné nemoci. Začali jsme v roce 2015 a teď v roce 2019 máme informace o přibližně šesti stech nemocech. Pro každou nemoc uděláme nejprve výchozí stránku se základními informacemi. Pak ke každé z nich hledáme alespoň dva pacientské příběhy. U některých nemocí je to snazší, protože je o nich daleko víc informací, u některých to jde hůř.

Jak vybíráte, kterým nemocem se budete věnovat?
Vzácných nemocí je asi sedm tisíc a díky pokroku genetiky je každý rok popsáno dalších přibližně 250, takže jsme si samozřejmě říkali, kde začít. Rozhodli jsme se, že budeme postupovat od těch nemocí, kde je alespoň nějaká možnost léčby: buď hotový lék, nebo preparát v klinických studiích.

Chceme také pomoci všem pacientským organizacím, aby se vědělo o akcích, které pořádají. Takže jsme vytvořili kalendář, ve kterém se akce ukazují. Uvidíte třeba, že se koná třídenní akce pro děti s imunodeficity, kliknete na ni a rovnou se zobrazí podrobnosti. Mapa místa, kde se akce koná, registrační formulář, možnosti finanční podpory, zkrátka všechno.

Jednotlivé pacientské organizace se také mohou stát partnery Patient Worthy. Mají pak na našich stránkách logo a když na něj kliknete, ukáže se stránka s kompletními informacemi o organizaci, o tom, jaké mají cíle, kdo ji vede a další informace, které o sobě chce organizace říct.

O pacientských organizacích informujeme také v zápatí každého článku, který se jich týká. Třeba když máme článek o MPS, dáme na jeho konec odkaz na MPS Society. Pokud existuje více organizací, snažíme se dát odkaz na všechny.

Naše partnery také vždy prosíme, aby nám posílali aktuální informace o sobě i materiály, které připravují pro média. Pro malé skupiny je vždycky těžké dosáhnout mimo okruh lidí, které osobně znají a oslovovat další. Přitom informace, které zveřejňují, jsou důležité.

Všichni partneři u nás také mohou publikovat své pacientské příběhy, samozřejmě pokud si to přejí. Je úplně normální, že někteří lidé o sobě nechtějí mluvit a chtějí zůstat v soukromí. Pokud si ovšem někdo přeje svůj příběh publikovat, velmi rádi to uděláme. Hodně pacientských příběhů navíc překračuje hranice jednotlivých onemocnění a jsou zajímavé i pro lidi s jinou diagnózou.

Vybavuji si příběh jedné mladé slečny. Vypráví o tom, jak žije se vzácnou nemocí a vypadá odlišně. Fakt, že je nemocná, ovšem neznamená, že by nechtěla najít partnera nebo prožít milostný vztah. Na tento příběh reagovala spousta mladých lidí se vzácným onemocněním. Psali nám a chtěli sdílet své příběhy. Říkali, nejsme jen svoje diagnóza, jsme normální lidé a samozřejmě potřebujeme společnost.

Jak funguje vaše redakce?
Máme dohromady pět zaměstnanců. A jak už to u vzácných onemocnění bývá, jsou všichni pro svoji práci nadšeni. Je opravdu důležité mít dobrý tým. Dnes máme také 75 spolupracovníků, kteří nám pravidelně posílají své články.

Snažíme se také posílat někoho z redakce na každou významnou konferenci, ať už je čistě vědecká, nebo zaměřená na pacienty.

Naší prací ovšem není jen psaní článků. Snažíme se také prosazovat zájmy pacientů. Třeba nyní usilujeme o to, aby se zvýšila podpora rodin se vzácnou nemocí od narození až do smrti. Ta se totiž v USA velice liší stát od státu. Zasazujeme se také o zvýšení podpory veřejného výzkumu vzácných onemocnění.

PŘEDSTAVUJEME

EVROPSKÁ SPOLUPRÁCE NABÍZÍ NOVÉ PACIENTSKÉ A MEDICÍNSKÉ HORIZONTY

LUBOMÍR MAZOUCH

Pacientský Spolek pro atypické Parkinsonské syndromy (dále jen Spolek pro ASP) vznikl v polovině října roku 2018. Je tedy pravděpodobně nejmladším z českých pacientských organizací. Jeho vznik byl prostou reakcí na konání výročního zasedání sekce Vzácných neurologických onemocnění Evropských referenčních síti (ERN-RND), které se konalo v červnu 2018 v Praze.

O tom, že se toto zasedání koná, jsme se dozvěděli skrze naše členství v ČAVO. Samotná účast na jednáních nám byla umožněna díky velkorysosti německého vedení sekce RND a přítomných zástupkyň organizace EURORDIS.

Důvod vzniku našeho spolku je prostý: dynamicky se rozvíjející lékařská věda dokáže definovat a diagnostikovat řadu vzácných onemocnění. Bohužel je však často neumí léčit, nezná příčiny jejich vzniku, nemá dostatek podnětů pro vědu, výzkum a farmaceutický průmysl k produkci odpovídajících léčiv.

„Naše“ neurologická diagnóza, Multisystémová atrofie (MSA), spolu s ojedinělou diagnózou progresivní supranukleární obrna a nejnověji i genetickou Parkinsonovou chorobou spadá do podskupiny vzácných neurologických onemocnění, pracovně označovaných jako atypické Parkinsonské syndromy. Ve srovnání s ostatními vzácnými neurologickými onemocněními, například Huntingtonovou chorobou, je naše skupina nejmladší a zjevně stranou hlavního proudu výzkumu. Také v chápání české společnosti jsou tyto diagnózy mimo centrum pozornosti. Vydalo by na samostatný článek, kdybychom měli popsat naše každodenní úsilí vysvětlovat podstatu choroby zejména v lékařské komunitě. Na zásadní nepochopení jsme narazili také v české justici ohledně práva pacienta rozhodnout se o tom, jak bude ve smyslu Listiny práv a nového občanského zákoníku organizována jeho udržovací léčba.

MSA je onemocnění fatální, které se zpravidla projevuje u lidí starších 60 let. Pacienti nejsou postiženi na intelektuální kapacitě, ale množství doprovodných syndromů (logopedie, kardiologie, metabolismus apod.) omezuje jejich soběstačnost v každodenním životě. Četné návštěvy u lékařských specialistů i obtížné vyrovnávání se s fatální podstatou onemocnění vytváří mimořádný tlak na psychiku. Převážná část pacientů s tímto onemocněním se bez možnosti zařazení do klinických studií či umožnění nějaké experimentální léčby s krutou osudovou skutečností vyrovnává ve své osobní uzavřenosti.

Naše organizace vznikla teprve vloni, takže bojujeme se stejnými obtížemi, jako každý nový pacientský subjekt. Řešíme administrativu a snažíme se vyhledávat informace. Medicínská natož laická úroveň poznání našeho onemocnění je nízká. Nejsou dostupná ani objektivní data o počtech pacientů s APS. Zabýváme se rozsahem a kvalitou poskytované lékařské a sociální péče i jejich náklady.

Při kardinální absenci vstupních informací o možnostech lékařského a sociálního řešení se upínáme k zahraničním zdrojům, tedy Evropským referenčním sítím a jejich pacientské části zastřešované organizací EURORDIS. Včasný přístup k informacím, jak s vybranou diagnózou nakládají na nejaktivnějších zahraničních univerzitních neurologických klinikách, je pro nás zásadní. Tyto informace se pak snažíme distribuovat pro odbornou lékařskou, ale i pacientskou komunitu.

Vzhledem k tomu, že v ČR zcela chybí podpora pro fungování pacientských spolků seniorů našeho typu, je pro nás spolupráce a sdílení informací se zahraničními partnery a hnutím vzácných onemocnění důležitou oporou pro samotné fungování našeho spolku.

Více informací o Spolku pro APS najdete na www.aps.estranky.cz. Na organizaci se můžte obrátit také mailem: SpolekproAPS@seznam.cz.

CO PRO PACIENTY ZNAMENÁ MULTISYSTÉMOVÁ ATROFIE?

MSA je nevyléčitelné neurologické onemocnění, které se projevuje mnoha symptomy. Pacienti mohou mít problémy s řečí a výslovností, kardiologické příznaky (hypertenze ustupuje hypotenzi, která je ohrožuje na životě), metabolické komplikace, respirační potíže (zvýšená citlivost na bakteriální pneumonii) a samozřejmě to nejtypičtější pro MSA – svalové a pohybové dysfunkce.

CO ZNAMENÁ...

SWAN EUROPE: PODPŮRNÁ SÍŤ PRO PACIENTY BEZ DIAGNÓZY

LENKA MAŠINDOVÁ

Podle odhadů EURORDIS se v Evropě každoročně narodí 65 tisíc dětí s nediagnostikovanou genetickou predispozicí. Představujeme zastřešující iniciativu SWAN Europe, která vznikla 28. dubna 2017 u příležitosti Dne nediagnostikovaných dětí („Undiagnosed Children´s Day").

Zkratka SWAN znamená v angličtině Syndrom Without A Name, tedy bezejmenný syndrom. Označuje početnou skupinu onemocnění, která ještě nebyla popsána, neznáme jejich příčiny a neumíme je tedy ani diagnostikovat. Nejčastěji se jedná o velmi vzácná onemocnění genetického původu.

Od této skupiny nediagnostikovaných pacientů musíme odlišit skupinu „zatím nediagnostikovaných", kteří sice mají chorobu již popsanou, ale nikdo ji u nich zatím nediagnostikoval. Důvodem mohou být například nejasné nebo zavádějící příznaky nemoci.

Samozřejmě nelze předem určit, do které skupiny konkrétní pacient bez diagnózy a jeho rodina patří, nicméně pro každou z těchto skupin jsou důležité jiné priority. Zatímco pro skupinu zatím nediagnostikovaných je nejdůležitější zlepšení diagnostických nástrojů a zrychlení celého diagnostického procesu od prvních příznaků ke správné diagnóze, pro SWAN komunitu je klíčové začlenění většího počtu nových diagnostických nástrojů včetně genetických do klinické praxe, které bude podepřeno velkým vzorkem medicínských dat v rámci celosvětové spolupráce.

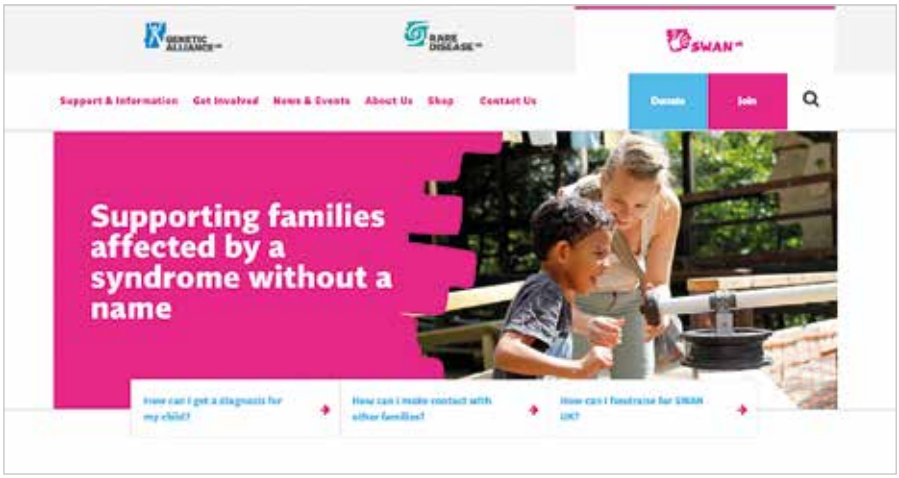
PROČ JE TAK DŮLEŽITÉ DOSTAT SPRÁVNOU DIAGNÓZU?

Absence diagnózy zanechává rodiny ve vzduchoprázdnu, jelikož evropské zdravotnické systémy jsou postaveny na stanovení diagnózy, od níž se odvíjí další péče. SWAN rodiny jsou ztraceny v systému a péče o ně je chaotická. Neexistují také žádné registry pro pacienty bez diagnózy.

SWAN Europe vznikla z iniciativy SWAN UK, nejstarší pacientské organizace podporující rodiny v této situaci. SWAN Europe sdružuje národní zastřešující organizace v oblasti vzácných onemocnění i pacientské organizace, které pracují přímo s rodinami a pacienty bez diagnózy. V současnosti ji tvoří 9 členských organizací na celoevropské (EURORDIS) i národní úrovni z Francie (AnDDI-Rares, ASDU), Španělska (FEDER, Objetivo diagnostico), Itálie (Hopen, UNIAMO), Nizozemska (Platform ZON) a Velké Británie (SWAN UK).

Hlavním cílem je zviditelnit komunitu SWAN v rámci vzácných diagnóz a upozornit na její zvláštní potřeby, které jsou shrnuty ve společném dokumentu (International Joint Recommendations to Address Specific Needs of Undiagnosed Rare Diseases Patients). Tato doporučení by měla být brána v úvahu při tvorbě národních strategických plánů pro VO. SWAN Europe chce být kontaktním místem pro zapojení zúčastněných stran v celé Evropě, poskytovat prostor pro sdílení informací, podporovat vznik nových sítí a organizací zaměřených na podporu pacientů se SWAN.

Pacienti a rodiny bez diagnózy z ČR se mohou obracet na Českou asociaci pro vzácná onemocnění, která je členem SWAN Europe. Tato iniciativa zatím nemá vlastní webové stránky, podrobnější informace naleznete na **www.undiagnosed.org.uk**



Vytvořila Rozárka Vaňáková

Zpravodaj ČAVO
Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění, z. s.
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

Úřad vlády České republiky