ČAVO ZPRAVODAJ

1/15

NORSKÉ ZKUŠENOSTI SE VZÁCNÝMI ONEMOCNĚNÍMI

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ 2015

ROZHOVOR S MUDR. ALENOU ŠEBKOVOU

PŘEDSTAVUJEME SPOLEK ŽIVOT BEZ STŘEVA

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS Rare Diseases Europe

EDITORIAL

Vážené čtenářky, vážení čtenáři, v tomto čísle našeho zpravodaje, které vychází na Den vzácných onemocnění, se věnujeme mimo jiné problematice včasného stanovení diagnózy. Poznat správnou diagnózu včas je základem úspěchu každé léčby, jen u vzácných onemocnění je to složitější, a tak se snažíme hledat cesty, jak situaci zlepšit. V této věci je role praktických lékařů mimořádně významná – na nich leží rozhodnutí odeslat pacienta včas na správné specializované vyšetření a zároveň se vyhnout vyšetřením, která by byla zbytečná a pacienta by jen dále zatěžovala. Snažíme se v této věci pomoci, a proto jsme rozšířili i náš projekt, původně zaměřený jen na dětské pacienty, také na dospělé. Věříme, že konzultační e-mail, který jsme pro tento účel zřídili, bude užitečný i jim a jejich praktickým lékařům. Velký prostor jsme tentokrát věnovali informacím ze sociální oblasti. S novým rokem začaly platit některé změny, proto jsme pro vás připravili stručný přehled současného stavu. Sociální oblast je ovšem stále složitá, a tak se nám ani stručný přehled nevešel do jednoho čísla zpravodaje a vyjde nadvakrát. V rubrice „Co znamená…?“ jsme se tentokrát podívali na pojem sekvenování, tedy především na to, co od sekvenování můžeme očekávat jako pacienti. Téma je to také poměrně komplikované, proto jsme si pomohli úryvkem z brožury, kterou o sekvenování připravuje Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění. Ani na Den vzácných onemocnění jsme v našem zpravodaji samozřejmě nezapomněli. Přinášíme informace o tom, co se při této příležitosti děje v Česku a co v Evropě, tedy alespoň v několika stručných zprávách. Popsat najednou vše, co se na Den vzácných onemocnění děje po celém světě, by bylo nad naše síly a daleko za kapacitou jednoho čísla. Jsme rádi, že se Dni vzácných onemocnění dobře vede a ve světě se neztrácí. Přejeme 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 narkolepsie, www.diagnozanarkolepsie.cz, diagnozanarkolepsie@gmail.com
Fragilní X, www.fragilnix.cz, fragilnix@fragilnix.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
Národní sdružení PKU a jiných DMP, www.nspku.cz, radek.puda@seznam.cz
Nefrohema: www.nefrohema.cz, info@nefrohema.cz
Občanské sdružení imunodeficitních pacientů HAE/AAE, www.hae-imuno.cz, maselli@hae-imuno.cz
Občanské sdružení Metoděj, www.os-metodej.cz, os-metodej@seznam.cz
Občanské sdružení MYGRA-CZ, www.mygra.cz, bruhova@mygra.cz
Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom, 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
Parkinson-Help, www.parkinson-help.cz, asociace@parkinson-help.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
Sdružení META, www.sdruzenimeta.cz, info@sdruzenimeta.cz
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, info@zivotbezstreva.cz

Členové bez organizace zastupují následující diagnózy:
Arnold-Chiari malformace
Agamaglobulinémie
Atrézie jícnu
CIDP – chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie
Ehlersův-Danlosův syndrom
Familiární středomořská horečka
Fraserův syndrom
Hydrosyringomyelie
Klippel-Trenaunayův syndrom
McCune-Albrightův syndrom
Peutz-Jeghersův syndrom
Primární cyliární dyskineze
Sjögrenův syndrom
Syringomyelie
Systémový lupus
Relabující polychondritida
Tarlovova cysta
Tetrasomie X-chromosomu

Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje ČAVO.

NOVINKY

NORSKÉ ZKUŠENOSTI SE VZÁCNÝMI ONEMOCNĚNÍMI

Na konci loňského roku se ve Fakultní nemocnici v Motole uskutečnila konference, na níž se sešly pracovní týmy z Norska s kolegy z Ústavu biologie lékařské genetiky a České asociace pro vzácná onemocnění. Na Norské straně se zúčastnili představitelé FRAMBU, norské vládní expertní agentury pro vzácná onemocnění (www.frambu.no), a Bergenské univerzity, konkrétně Centra pro lékařskou genetiku a molekulární medicínu Fakultní nemocnice Haukeland v Bergenu (www.helse-bergen.no).
Šlo o zahajovací konferenci společného projektu, který je zaměřený především na zvyšování povědomí a znalostí o vzácných onemocněních u laické a odborné veřejnosti, zdokonalování záchytu a sekundární prevenci v geneticky rizikových rodinách i přípravu koncepce diagnostiky a léčebně-preventivní péče pro vzácná onemocnění založené na zkušenostech norského partnera. Součástí projektu je také provedení modelových farmakoekonomických studií u vybraných vzácných onemocnění, které by mělo posloužit pro objektivizaci úhrad diagnostických nebo léčebných postupů z veřejného zdravotního pojištění.

Oblasti spolupráce

Společný projekt s norskými partnery se soustředí především na následující oblasti:

- Školení odborné a laické veřejnosti, včetně využití zkušeností norského projektového partnera v této oblasti, rozvoj webových stránek o vzácných onemocněních
- Příprava odborných doporučení a publikací o vzácných onemocněních pro odbornou a laickou veřejnost
- Provedení farmakoekonomických studií u vybraných vzácných onemocnění
- Zdokonalení metod arrayCGH, MLPA, QFPCR a NGS pro preimplantační, prenatální a postnatální diagnostiku vzácných onemocnění
- Využití nejnovější metody NGS pro sekundární a terciární prevenci vzácných onemocnění

norway grants

Tématem prvního společného jednání byla především koncepce diagnostiky a léčebně-preventivní péče pro vzácná onemocnění. Probíraly se rovněž technické principy vzájemné spolupráce během řešení projektu, vzájemná školení jednotlivých specialistů a pacientských sdružení ve FRAMBU a další kroky.
Cílem akademické spolupráce v rámci projektu je zdokonalování klinicko-genetických metod sekvenování nové generace (NGS), syndromologického vyšetření, záchytu dědičných poruch metabolismu, a rozvoje molekulárně cytogenetických a genetických metod časné prenatální diagnostiky, bioinformatiky a digitální fenotypizace vzácných onemocnění.

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ SI LETOS PŘIPOMÍNÁME PO OSMÉ

Dosud bylo popsáno více než 6000 vzácných onemocnění. Komplikovanost těchto nemocí, které vstupují do životů více než 30 milionů lidí jen v samotné Evropě, a nedostatky v dostupnosti lékařské péče způsobují, že se pacienti musejí často spolehnout jen na svou rodinu a své bezprostřední okolí. Při příležitosti letošního Dne vzácných onemocnění bychom chtěli připomenout především ty, kteří se péči o nemocné věnují ve svém nejbližším okolí, kteří pomáhají, i když k tomu nemají žádné zvláštní prostředky ani vzdělání, kteří s pacienty žijí a pomáhají jim zvládat jejich život, den za dnem, ruku v ruce.

365 DNÍ VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ – 2019?

Od loňského podzimu běží kampaň evropské asociace pro vzácná onemocnění Eurordis, jejímž cílem je prohlášení roku 2019 Evropským rokem vzácných onemocnění. Kampaň můžete podpořit svým hlasem na stránkách Eurordis: www.eurordis.org.

DEN ZA DNEM, RUKU V RUCE

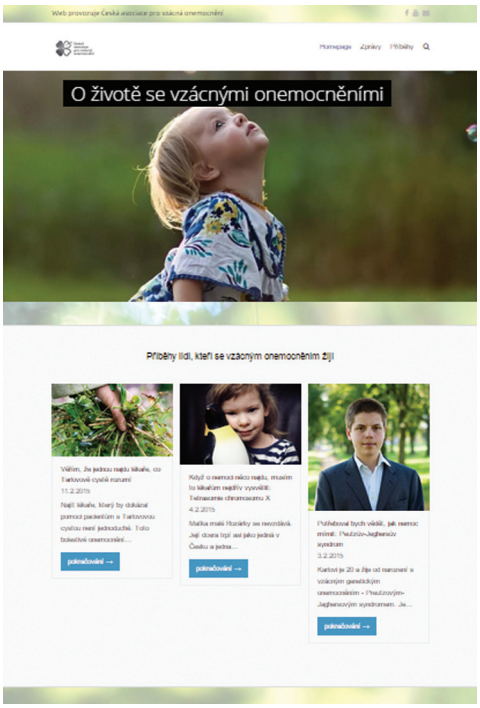
Video spot připomínající Den vzácných onemocnění, který připravila asociace Eurordis, upozorňuje na smysluplnost vzájemné pomoci při poskytování péče pacientům se vzácným onemocněním. Českou verzi jsme připravili ve spolupráci s hercem Marcelem Vašinkou. Můžete ji zhlédnout na webu vzacna-onemocneni.cz, na youtube kanálu ČAVO i na webu denvzacnychonemocneni.cz.

VZÁCNÝ, ALE SKUTEČNÝ: PACIENTI V POLITICE

U příležitosti Dne vzácných onemocnění (24. 2.) se v belgickém Bruselu koná diskusní setkání „Vzácný, ale skutečný“. Setkání pořádá evropská asociace Eurordis. S úvodním příspěvkem vystoupí eurokomisař pro zdraví a bezpečnost potravin Vytenis Andriukaitis.
Program je sestaven především z vystoupení zástupců pacientských organizací. Ti budou hovořit o svých zkušenostech s prosazováním politických rozhodnutí ve prospěch pacientů se vzácnými onemocněními. Příspěvky budou věnovány konkrétním zkušenostem v jednotlivých zemích Evropy. Zástupci ze Srbska budou hovořit například o tom, jak dosáhli změn v prenatálním screeningu, zástupci z Irska vystoupí s příspěvkem o změnách v úhradě za léčbu cystické fibrózy a o roli, kterou v této věci sehrály pacientské organizace.

SPOUŠTÍME WEB: DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

Ve spolupráci s Národním koordinačním centrem pro vzácná onemocnění a českou pobočkou Orphanet jsme připravili nový web věnovaný vzácným onemocněním. Naším cílem přitom bylo psát o jednotlivých vzácných diagnózách a lidech, kteří s nimi žijí. Web propojuje vyprávění pacientů s odborně fundovanými informacemi o jednotlivých nemocech. Vše doplňují odkazy na další zdroje, u některých diagnóz bohužel poněkud řídké. Děkujeme tímto především těm pacientům, kteří se do projektu zapojili a o svůj osud se veřejně podělili. Web budeme pravidelně aktualizovat a během prvního roku fungování bychom měli obsáhnout asi padesátku diagnóz. Doufáme, že nový web bude přínosný a hojně navštěvovaný.
www.denvzacnychonemocneni.cz



DOPIS ČESKÝM POLITIKŮM

Fakt, že vzácná onemocnění existují, se snažíme připomínat všem, kteří mohou nějak přispět ke zlepšování situace pacientů. U příležitosti Dne vzácných onemocnění se obracíme také na poslance, senátory i další politiky, kteří působí v oblasti zdravotnictví, a snažíme se je upozornit na aktuální témata v této oblasti. Letos jde především o nový Národní akční plán pro vzácná onemocnění a potřebu rozšiřování centrové péče tak, aby se každý pacient se vzácným onemocněním mohl obrátit na specializované pracoviště, které bude schopné poskytnout mu péči na odpovídající úrovni.

ŘEDITEL EVROPSKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ EURORDIS PÍŠE ČAVO

„Jsme rádi, že se Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) aktivně účastní v evropské síti národních aliancí pro vzácná onemocnění a podílí se na organizování Dne vzácných onemocnění v ČR. Zvyšování povědomí je nezbytné pro větší zviditelnění se ve společnosti a zároveň pomáhá obrátit pozornost politiků a národních orgánů k dané problematice. Povědomí o problematice vzácných onemocnění pomáhá také lékařům, zejména těm praktickým, při zásadních krocích, jako je včasné stanovení diagnózy a nalezení nejvhodnější specializované nemocniční péče.
Pojďme spolupracovat na zvýšení informovanosti a vybudujme komunitu pomáhající zlepšit život lidem žijícím se vzácným onemocněním.“ Yann Le Cam, ředitel Eurordis

ZAVEDENÍ KLASIFIKACÍ VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ V ČESKÉ REPUBLICE

MUDR. MIROSLAV ZVOLSKÝ (ÚZIS)

Vzácná onemocnění zůstávají často pro epidemiologické nebo nákladové analýzy v systému zdravotní péče „neviditelná“. Mezinárodní klasifikace nemocí MKN-10, jejíž kódy jsou pro označování diagnóz v České republice používány, není pro potřeby vzácných onemocnění dostatečně podrobná.
Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR se proto zapojuje do mezinárodních aktivit, jejichž cílem je vzácné nemoci přesně a jednoznačně identifikovat. Naším cílem je zpřístupnit Orpha codes k použití českými lékaři. To znamená nejdříve přeložit všechny použité názvy vzácných onemocnění systému Orpha codes a dále distribuovat elektronické seznamy a nástroje všech tří uvedených systémů. Tvůrcům informačních systémů bychom rádi zpřístupnili veškeré podklady tak, aby se lékař sám nemusel příliš starat o kódy, ale používal především jemu známé odborné termíny, a přitom aby vykazování do celonárodních databází bylo jednoznačné. Třetím velkým úkolem je pak zvýšení informovanosti lékařů, ale i veřejnosti o možnostech a výhodách, které používání kódovacích a klasifikačních systémů v klinické praxi přináší.
Kromě Orpha codes existují další terminologické systémy, které jsou používány ve specifických oblastech. Jsou to například kódy používané v databázi dědičných onemocnění (Online Mendelian Inheritance In Man – tzv. MIM Numbers), nebo klasifikace mezinárodní společnosti pro studium vrozených metabolických vad SSIEM. Návaznost na tyto specifické systémy bychom chtěli využít tak, aby genetici, odborníci na metabolické vady i specialisté z jiných oborů zabývající se vzácnými onemocněními našli společnou řeč napříč odbornými termíny a informace o vzácných onemocněních se neztrácely.
Od 1. 1. 2016 by měly být všechny tři výše uvedené systémy (Orpha codes, MIM Numbers i klasifikace SSIEM) použity pro vykazování v Národním registru vrozených vad. Věříme, že nezůstane pouze u tohoto informačního systému a v budoucnu bude možné analyzovat data o vzácných onemocněních napříč českým zdravotnictvím.

ROZHOVOR

MUDR. ALENA ŠEBKOVÁ: O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH POTŘEBUJEME VÍCE VĚDĚT

Kdy jste se poprvé setkala se vzácným onemocněním ve své praxi?
Já jsem se, bohužel, poprvé setkala se vzácným onemocněním v naší rodině, skoro před 30ti lety. Můj synovec se tehdy narodil s diagnózou osteogenesis imperfecta. V ordinaci jsem se setkala s pacientem s diagnózou glykogenozy před 6ti lety.

Setkala jste se tehdy s nějakými problémy, a co vám pomohlo je vyřešit?
V prvním případě se onemocnění projevilo až po porodu, bohužel i proto, že prenatálně na ně nikdo nemyslel. V rodině jsme totiž žádné takové onemocnění neměli a při běžném sledování nebylo možné zjistit, že je něco špatně. Stejně tak cesta k diagnóze nebyla jednoduchá, střídala se období naděje a beznaděje. Ani lékaři dlouho nevěděli, o jaké onemocnění se jedná. Názory na léčbu byly nejednotné, nejisté, bez jasné prognózy. Řešení více méně žádné, vše se ukázalo až postupem času.
V druhém případě jsem chlapce přebírala do péče s již stanovenou diagnózou. Chlapec byl ve sledování centra metabolických vad, rozjeli jsme spolupráci s dalšími specialisty, kteří mohli pomoci. Péče o chlapce je komplexní, tedy účinná alespoň tam, kde lze zasáhnout.

Jak se situace změnila od té doby? Jak se na vzácná onemocnění díváte dnes?
Od doby před 30ti lety k nějakým změnám došlo. V možnostech prenatální diagnostiky, v možnostech léčby, byť mnohdy jen podpůrné, v existenci speciálních center, v existenci rodičovských či pacientských skupin, kde lze hledat rady a podporu. Co se dle mého názoru ještě pokulhává, je postoj společnosti k handicapovaným a možnosti společenského uplatnění. Týká se to jak roviny přístupu, tak financování.
Jsou to většinou nemoci, o kterých téměř nikdo nic neví, postihující „malou“ skupinu lidí. Z toho pak vyplývají i možnosti a úskalí přesné diagnostiky, léčby, zařazení do odpovídajících léčebných metod – můj synovec například jako dítě jezdil do lázní, kde alespoň rehabilitoval, jako dospělý již neměl šanci, protože na něj „lázně neměly diagnostické tabulky“. Je to vždy náročné jak pro nositele choroby, tak pro jeho rodinu – což ale platí o handicapech obecně.

Jaké změny by měly do budoucna v této oblasti nastat z pohledu pediatra?
Obecně je nutné více informací. Jak vůči odborné tak i laické veřejnosti. Pro nás praktické dětské lékaře je důležitá možnost mezioborové spolupráce se specialisty zabývajícími se touto problematikou.

Jedním z velkých problémů u vzácných onemocnění je včasné stanovení diagnózy. Zde břemeno leží především na lékařích prvního kontaktu. Je podle vás možné něco v každodenní praxi změnit tak, aby toto břemeno bylo lehčí a pacienti docházeli ke své diagnóze dříve?
Problémem některých vzácných onemocnění je nespecifický klinický projev. V této oblasti je velkým přínosem zlepšování možností prenatální diagnostiky, zavádění tzv. novorozeneckých screeningů, tedy plošných vyšetření některých nemocí již v porodnici. Nelze to ale u všech chorob. Jednak s ohledem na možnosti diagnostiky, jednak z důvodů finančních. Zde tedy je na místě další vzdělávání lékařů v této oblasti.

Kdo by toto úsilí pediatrů mohl podpořit a jak?
Vzdělávání je především v rukou odborných společností. Odborná společnost praktických dětských lékařů je garantem vzdělávání praktických lékařů pro děti s dorost. Každoročně vyhlašujeme odborná témata, která se přednášejí na regionálních seminářích v celé republice. Jedním

z témat pro letošní rok jsou právě vzácná onemocnění.
Nicméně zapojit by se měly i další instituce, včetně státních. Dokonce i média mohou pomoci – například skrze vzdělávací pořady, nebo publikováním příběhů lidí, kteří chorobou trpí a dokáží o ní hovořit.

A co v této věci mohou podle vás dělat pacientské organizace?
Příkladem může být navázání spolupráce ČAVO s naší odbornou společností.
Téměř každý praktický lékař pro děti a dorost (PLDD) v loňském roce obdržel materiál s informacemi o příznacích některých chorob, kontaktech, poradenství prostřednictvím časopisu PLDD VOX. Tato spolupráce nadále pokračuje a myslím, že je to jedna z možných cest.

MUDr. Alena Šebková
- je absolventkou Fakulty dětského lékařství UK Praha
- 22 let pracuje jako praktická lékařka pro děti a dorost
- je externím vyučujícím na LF UK Plzeň
- její pracoviště je akreditované pro vzdělávání v oboru Praktické lékařství pro děti a dorost.
- od r. 2013 je předsedkyní Odborné společnosti praktických dětských lékařů

PRO PACIENTY BĚŽÍ ČAS RYCHLEJI

KE SPRÁVNÉ DIAGNÓZE POTŘEBUJEME DOJÍT VČAS

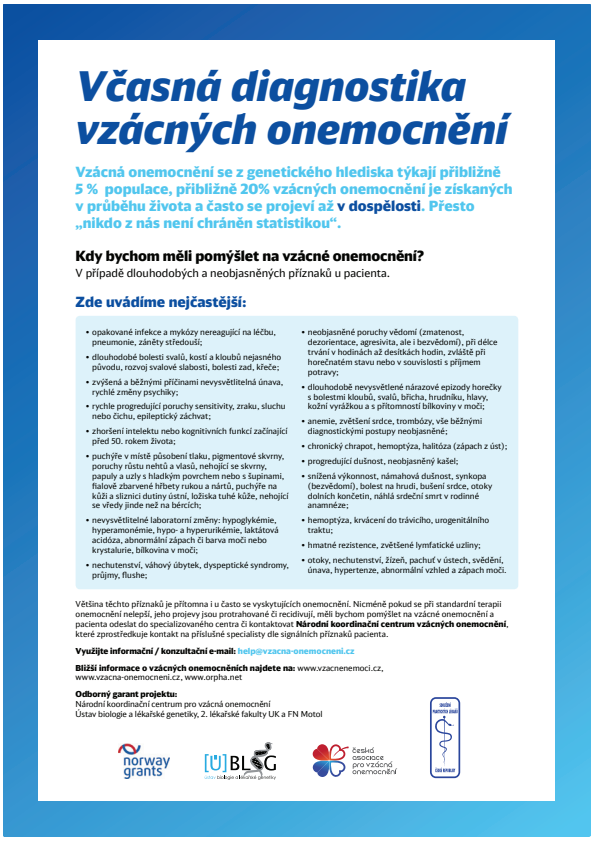
Určit správnou diagnózu nebývá u vzácných onemocnění jednoduché a mnohdy k tomu dochází opožděně. Situace je pochopitelná. Vzácných onemocnění je mnoho (více než 6 tisíc), zkušenosti s nimi jsou kvůli nízkým prevalencím jen omezené a jejich příznaky jsou často nespecifické. Na druhé straně opožděná diagnóza může mít pro pacienty velmi vážné zdravotní důsledky a s časem také ubývají možnosti využití dostupné léčby. Pacientům, kteří čekají na diagnózu, zkrátka ubíhá čas rychleji. Je tedy třeba pracovat na postupném zlepšování situace. To předpokládá i národní plán pro vzácná onemocnění, který je základním programovým dokumentem pro rozvoj péče o pacienty se vzácným onemocněním.

Velký podíl na včasném stanovení diagnózy mají především praktičtí lékaři, kteří na základě svých znalostí a zkušeností musejí v omezeném čase rozeznat významné příznaky od okrajových a rozhodnout o včasném odeslání pacienta ke správnému specialistovi.

NOVÉ POZNATKY BY MĚLY POMÁHAT PACIENTŮM

Díky postupujícímu výzkumu v oblasti molekulární biologie stále narůstá množství nových poznatků o příčinách a projevech vzácných onemocnění a lze předpokládat, že tento trend bude pokračovat. Nové poznatky je třeba přenášet co nejrychleji do praxe tak, aby se odpovídající péče dostala co nejvíce pacientům.

Jedním z charakteristických aspektů vzácných onemocnění je rozptýlenost informací o jednotlivých diagnózách a zkušeností s jejich léčbou. Úctyhodnou práci v oblasti systematizace a zprostředkování informací o jednotlivých diagnózách odvádí mezinárodní konsorcium Orpha Net. To provozuje stejnojmenný portál (www.orpha.net), kde je možné vyhledávat encyklopedicky setříděné a odborně recenzované informace o onemocněních, odkazy na související články v odborném tisku i pomůcku pro stanovování diagnózy.



Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácná onemocnění se z genetického hlediska týkají přibližně 5 % populace, přibližně 20% vzácných onemocnění je získaných v průběhu života a často se projeví až v dospělosti. Přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou“.

Kdy bychom měli pomýšlet na vzácné onemocnění?
V případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u pacienta.

Zde uvádíme nejčastější:

- opakované infekce a mykózy nereagující na léčbu, pneumonie, záněty středouší;
- dlouhodobé bolesti svalů, kostí a kloubů nejasného původu, rozvoj svalové slabosti, bolesti zad, křeče;
- zvýšená a běžnými příčinami nevysvětlitelná únava, rychlé změny psychiky;
- rychle progredující poruchy sensitivity, zraku, sluchu nebo čichu, epileptický záchvat;
- zhoršení intelektu nebo kognitivních funkcí začínající před 50. rokem života;
- puchýře v místě působení tlaku, pigmentové skvrny, poruchy růstu nehtů a vlasů, nehojící se skvrny, papuly a uzly s hladkým povrchem nebo s šupinami, fialově zbarvené hřbety rukou a nártů, puchýře na kůži a sliznici dutiny ústní, ložiska tuhé kůže, nehojící se vředy jinde než na bércích;
- nevysvětlitelné laboratorní změny: hypoglykémie, hyperamonémie, hypo- a hyperuriémie, laktátová acidóza, abnormální zápach či barva moči nebo krystalurie, bílkovina v moči;
- nechutenství, váhový úbytek, dyspeptické syndromy, průjmy, flushe;
- neobjasněné poruchy vědomí (zmatenost, dezorientace, agresivita, ale i bezvědomí), při délce trvání v hodinách až desítkách hodin, zvláště při horečnatém stavu nebo v souvislosti s příjmem potravy;
- dlouhodobě nevysvětlené nárazové epizody horečky s bolestmi kloubů, svalů, břicha, hrudníku, hlavy, kožní vyrážkou a s přítomností bílkoviny v moči;
- anemie, zvětšení srdce, trombózy, vše běžnými diagnostickými postupy neobjasněné;
- chronický chrapot, hemoptýza, halitóza (zápach z úst);
- progredující dušnost, neobjasněný kašel;
- snížená výkonnost, námahová dušnost, synkopa (bezvědomí), bolest na hrudi, bušení srdce, otoky dolních končetin, náhlá srdeční smrt v rodinné anamnéze;
- hemoptýza, krvácení do trávicího, urogenitálního traktu;
- hmatné rezistence, zvětšené lymfatické uzliny;
- otoky, nechutenství, žízeň, pachuť v ústech, svědění, únava, hypertenze, abnormální vzhled a zápach moči.

Většina těchto příznaků je přítomna i u často se vyskytujících onemocnění. Nicméně pokud se při standardní terapii onemocnění nelepší, jeho projevy jsou protrahované či recidivují, měli bychom pomýšlet na vzácné onemocnění a pacienta odeslat do specializovaného centra či kontaktovat **Národní koordinační centrum vzácných onemocnění**, které zprostředkuje kontakt na příslušné specialisty dle signálních příznaků pacienta.

Využijte informační / konzultační e-mail: help@vzacna-onemocneni.cz

Bližší informace o vzácných onemocněních najdete na: www.vzacnenemoci.cz, www.vzacna-onemocneni.cz, www.orpha.net

Odborný garant projektu:
Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění
Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařské fakulty UK a FN Motol

Informační materiály o vzácných onemocněních určené praktickým dětským lékařům byly letos rozšířeny pro praktické lékaře pro dospělé. Děkujeme mnohokrát za spolupráci všem, kteří se na jejich tvorbě podíleli.

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

Orientace v oblasti vzácných onemocnění může být velmi složitá. Proto zřídila Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) ve spolupráci s Národním Koordinačním centrem pro vzácná onemocnění při Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN Motol konzultační mail help@vzacna-onemocneni.cz, kam se se svými dotazy mohou obracet jak lékaři, tak i rodiče nebo pacienti samotní.

PŘEHLED DÁVEK A VÝHOD Z HLEDISKA ŽIVOTNÍCH OBLASTÍ – SOCIÁLNÍ MINIMUM – 1. ČÁST

JANA PETROVIČOVÁ

S novým rokem 2015 přichází i několik změn na poli sociálních dávek a příspěvků od státu. Přinášíme „malý průvodce sociálním systémem“, který je rozčleněn do 5 životních oblastí – zdraví, rodina, bydlení, práce a mimořádné události. V této části se budeme zabývat rozsáhlou kapitolou „zdraví“. Pro lepší přehlednost byly vybrány základní dávky ze systému podpory státu, aby se vystihlo to podstatné. Podrobnější informace k jednotlivým dávkám najdete v odkazech na konci článku – v zákonech.

I. ZDRAVÍ – NEMOC, ZDRAVOTNÍ ZNEVÝHODNĚNÍ

Kapitola „zdraví“ popisuje jednotlivé dávky vázané na zdravotní stav jedince. Účelem těchto dávek je podpořit osoby se zdravotním znevýhodněním.

1. Dávky pro osoby se zdravotním postižením

PRŮKAZ OZP (OSOBY ZDRAVOTNĚ POSTIŽENÉ)

Kdo má nárok? Nárok na průkaz má osoba starší 1 roku s tělesným, smyslovým nebo duševním postižením charakteru dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu, které podstatně omezuje její schopnost pohyblivosti nebo orientace, včetně osob s poruchou autistického spektra.

Kde se vyřizuje? Žádost je možné podat na příslušném pracovišti ÚP v místě trvalého bydliště.

Na základě míry postižení existují 3 typy průkazů:

a) TP – středně těžké funkční postižení. Tím se rozumí stav, kdy osoba je schopna:
- v domácnosti – samostatné pohyblivosti a spolehlivé orientace,
- v exteriéru – chůze se sníženým dosahem, dále má problémy při chůzi okolo překážek a na nerovném terénu, je zhoršená schopnost orientace.

Výhody:
- vyhrazené místo k sedění ve veřejných dopravních prostředcích pro pravidelnou hromadnou dopravu osob, s výjimkou dopravních prostředků, v nichž je místo k sedění vázáno na zakoupení místenky,
- přednost při osobním projednávání své záležitosti, vyžaduje-li toto jednání delší čekání, zejména stání; za osobní projednávání záležitostí se nepovažuje nákup v obchodech ani obstarávání placených služeb ani ošetření a vyšetření ve zdravotnických zařízeních.

b) ZTP – těžké funkční postižení – rozumí se stav, kdy osoba je schopna:
- v domácnosti – samostatné pohyblivosti a spolehlivé orientace
- v exteriéru – chůze se značnými obtížemi, jen na krátké vzdálenosti, jsou značné obtíže s orientací

Výhody:
- výhody průkazu TP
- nárok na bezplatnou dopravu pravidelnými spoji místní veřejné hromadné dopravy osob (tramvajemi, trolejbusy, autobusy, metrem)
- nárok na slevu 75 % jízdného ve druhé vozové třídě osobního vlaku a rychlíku ve vnitrostátní přepravě a slevu 75 % v pravidelných vnitrostátních spojích autobusové dopravy
- zdarma vjezd na dálnici bez dálniční známky, pokud je držitel průkazky v autě nebo se dá prokázat, že se pro něj jede.

c) ZTP/P – zvlášť těžké nebo úplné postižení s potřebou průvodce. Jedná se o osobu, která:
- v domácnosti – je schopna chůze se značnými obtížemi nebo není schopna chůze,
- v exteriéru není schopna samostatné chůze nebo pohyb je možný zpravidla jen na invalidním vozíku, není schopna samostatné orientace.

Výhody:
- výhody průkazu ZTP
- nárok na bezplatnou dopravu průvodce veřejnými dopravními prostředky v místní i dálkové přepravě
- nárok na bezplatnou dopravu vodicího psa, je-li úplně nebo prakticky nevidomá, pokud ji nedoprovází průvodce.

Držitel průkazu ZTP či ZTP/P a průvodce držitele průkazu ZTP/P mohou získat slevu ze vstupného na divadelní a filmová představení, koncerty a jiné kulturní a sportovní akce. V tomto případě se jedná o nenárokové benefity. Další nároky majitelů průkazů TP, ZTP nebo ZTP/P upravuje například zákon o daních z příjmů, o místních poplatcích, o správních poplatcích, o pozemních komunikacích a zákon o dani z nemovitosti.

Aktualita 2015: Nejdéle 31. 12. 2015 končí platnost průkazů mimořádných výhod a průkazů osoby se zdravotním postižením vydaných podle právních předpisů z let 2012 a 2013. Je nutné věnovat pozornost platnosti průkazu, který máte, popřípadě je potřeba kontaktovat pobočku ÚP. Výměna průkazu za nové kartičky bude probíhat od 1. 4. 2015. Problematika speciálních označení vozidel (např. parkovacího průkazu pro osoby se zdravotním postižením), jízdy na zpoplatněných komunikacích apod., nepatří do kompetence Ministerstva práce a sociálních věcí ČR (ani krajských poboček ÚP), ale Ministerstva dopravy ČR. Případné dotazy a praktické problémy je potřeba řešit s ministerstvem dopravy či obecními úřady obcí s rozšířenou působností, které speciální označení vydávají.[1]

PŘÍSPĚVEK NA MOBILITU

Kdo má nárok?
- osoba starší 1 roku, která má nárok na průkaz OZP ZTP nebo ZTP/P podle pravidel platných od 1. 1. 2014.
- která se opakovaně za úhradu v kalendářním měsíci za úhradu dopravuje nebo je dopravována
- osoba, které nejsou poskytovány pobytové sociální služby podle zákona o sociálních službách v domově pro osoby se zdravotním postižením, v domově pro seniory, v domově se zvláštním režimem nebo ve zdravotnickém zařízení ústavní péče
- z důvodů hodných zvláštního zřetele může být příspěvek na mobilitu přiznán i osobě, které jsou poskytovány pobytové sociální služby uvedené v předchozí odrážce
- nárok na výplatu nenáleží za kalendářní měsíc, jestliže je oprávněné osobě po celý tento kalendářní měsíc poskytována zdravotní péče v průběhu hospitalizace.

Kde se vyřizuje? Žádost je možné podat na příslušném pracovišti ÚP v místě trvalého bydliště.

Jaká je výše? Výše příspěvku na mobilitu činí 400 Kč za kalendářní měsíc.

Aktualita 2015: Příspěvek na mobilitu přiznaný podle právních předpisů platných do 31. 12. 2013 bude vyplácen (budou-li splněny podmínky) po dobu, která je uvedena na rozhodnutí, nejdéle do 31. 12. 2015.

PŘÍSPĚVEK NA ZVLÁŠTNÍ POMŮCKU

Kdo má nárok? Nárok na příspěvek na zvláštní pomůcku má osoba, která má:
- těžkou vadu nosného nebo pohybového ústrojí
- těžké sluchové postižení
- těžké zrakové postižení charakteru dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu a její zdravotní stav nevylučuje přiznání tohoto příspěvku.
- osoba je starší 3 let (motorové vozidlo, úprava bytu), 15 let (vodicí pes), 1 roku (všechny ostatní pomůcky).[2]
- nárok na příspěvek na zvláštní pomůcku poskytovaný na pořízení motorového vozidla nebo speciálního zádržního systému má osoba, která má těžkou vadu nosného nebo pohybového ústrojí anebo těžkou nebo hlubokou mentální retardaci charakteru dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu[3], a její zdravotní stav nevylučuje přiznání tohoto příspěvku.

Kde se vyřizuje? Žádost je možné podat na příslušném pracovišti ÚP v místě trvalého bydliště.

Jaká je výše? Maximální výše příspěvku na zvláštní pomůcku činí 350 000 Kč; 400 000 Kč v případě příspěvku na zvláštní pomůcku na pořízení schodišťové plošiny.[4]

2. Příspěvek na péči

Kdo má nárok?
- nárok má osoba od 1 roku věku
- náleží těm, kteří z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu potřebují pomoc jiné fyzické osoby při zvládání základních životních potřeb v rozsahu stanoveném stupněm závislosti.
- míra závislosti se určí podle schopnosti zvládat samostatně přiměřeně věku 10 základních životních potřeb:

a) Mobilita
b) Orientace
c) Komunikace
d) Stravování
e) Oblékání a obouvání

[1] Podrobněji viz http://www.parlamentnilisty.cz/zpravy/tiskovezpravy/Nove-prukazy-OZP-zacne-UP-CR-vydavat-od-1-4-2015-355020

[2] Podrobnější podmínky viz https://portal.mpsv.cz/soc/dzp/pomucka

[3] Za dlouhodobě nepříznivý zdravotní stav se pro účely tohoto zákona považuje nepříznivý zdravotní stav, který podle poznatků lékařské vědy trvá nebo má trvat déle než 1 rok.

[4] Podrobnější podmínky najdete na https://portal.mpsv.cz/soc/dzp/pomucka.

f) Tělesná hygiena
g) Výkon fyziologické potřeby
h) Péče o zdraví
i) Osobní aktivity
j) Péče o domácnost (u osob do 18 let se tento bod nehodnotí)

Počet základních životních potřeb, které žadatel není schopen zvládat, určuje, do jakého stupně bude zařazen:

I. stupeň – lehká závislost
– děti: uznané 3 základní životní potřeby
– dospělí: uznané 4

II. stupeň – středně těžká závislost
– děti: 4–5 základní životní potřeby
– dospělí: 5–6

III. stupeň – těžká závislost
– děti: 6–7 základních životních potřeb
– dospělí: 7–8

IV. stupeň – úplná závislost
– děti: 8–9 základních životních potřeb
– dospělí: 9–10Stupeň závislosti vyhodnotí posudkový lékař OSSZ v místě bydliště na základě vyjádření praktického i odborných lékařů, případně funkčního vyšetření.

Kde se vyřizuje?
Žádost se podává na úřadu práce v místě trvalého pobytu.
Úřad práce, který o dávce rozhoduje, provádí v přirozeném prostředí žadatele sociální šetření, při kterém sociální pracovník v domácím prostředí zkoumá, jak je žadatel soběstačný a schopný samostatného života.

Jaká je výše?
Výše se určuje podle stupně závislosti:
– I. lehká – 3 000 Kč děti, 800,- Kč dospělí
– II. středně těžká – 6 000 Kč děti, 4 000 Kč dospělí
– III. těžká – 9 000 Kč děti, 8 000 Kč dospělí
– IV. úplná – 12 000 Kč děti, 12 000 Kč dospělí

Zvýšení příspěvku na péči
Na ÚP je možno zažádat o zvýšení příspěvku na péči – v odůvodněných případech. Posuzuje se nízkopříjmovost žadatele a s ním společně posuzovaných osob. Výše je 2000 Kč měsíčně.

3. Invalidní důchody

Kdo má nárok?
Závisí na míře poklesu pracovní schopnosti, což posuzuje lékařská posudková služba. Pojištěnec je invalidní, jestliže mu kvůli dlouhodobě nepříznivému zdravotnímu stavu poklesla pracovní schopnost nejméně o 35 %. Podmínkou pro přiznání je doba účasti na pojištění.
I. stupeň invalidity: pokles pracovní schopnosti 35-49 %
II. stupeň invalidity: pokles pracovní schopnosti 50-69 %
III. stupeň invalidity: pokles pracovní schopnosti nad 70 %

Kde se vyřizuje?
Žádost se podává na Okresní správě sociálního zabezpečení (OSSZ), v Praze na Pražské správě sociálního zabezpečení (PSSZ) a v Brně na Městské správě sociálního zabezpečení (MSSZ).

Jaká je výše ID?
Výše důchodu se skládá ze dvou složek, a to ze základní výměry a z procentní výměry. Vzhledem ke složitému systému výpočtu výše ID jej v našem přehledu neuvádíme, podrobnosti můžete najít na níže uvedeném odkazu.[5]

4. Ošetřovné

Kdo má nárok?
– Nárok na ošetřovné má zaměstnanec (nebo OSVČ, která si dobrovolně platí nemocenské pojištění), pokud nemůže pracovat kvůli tomu, že ošetřuje nemocného člena domácnosti (při splnění podmínek stanovených zákonem).
– Nárok má také v případě, že musí pečovat o zdravé dítě mladší 10 let, protože školské nebo dětské zařízení bylo uzavřeno (z důvodu epidemie, havárie či jiné nepředvídané události), dítěti byla nařízena karanténa, nebo osoba, která jinak o dítě pečuje, sama onemocněla.

Na jak dlouho?
Ošetřovné se poskytuje nejvýše po dobu prvních 9 kalendářních dnů, u osamělých zaměstnanců (samoživitelů) se doba prodlužuje na 16 kalendářních dní.

Kde se vyřizuje?
Tiskopis vystaví ošetřující lékař osoby, která onemocněla. Ošetřující osoba má tiskopis neprodleně předat svému zaměstnavateli. Ten jej předá na OSSZ.

Jaká je výše?
Výše ošetřovného od prvního kalendářního dne činí 60 % redukovaného denního vyměřovacího základu za kalendářní den. Denní vyměřovací základ je průměrný denní příjem zpravidla za posledních 12 kalendářních měsíců.

5. Nemocenské

Nemocenské je dávkou určenou pro finanční zabezpečení v případě nemoci či karantény.

Kdo má nárok?
– Zaměstnanec, (nebo OSVČ za splnění zákonných podmínek), který je uznán ošetřujícím lékařem dočasně práce neschopným.
– Nárok na nemocenské nemá ten, kdo si pracovní neschopnost přivodil úmyslně. Pokud si tedy svoji nemocenskou přivodil účastí ve rvačce, jako následek opilosti či pod vlivem omamných látek nebo při spáchání úmyslného trestného činu, dostane nemocenské v poloviční výši.
– Rodiče hospitalizovaných dětí, pokud jsou přijati jako doprovod dítěte při hospitalizaci.

Kde se vyřizuje?
Zaměstnanec odevzdá pracovní lístek zaměstnavateli, ten jej odevzdá na OSSZ. OSVČ jej rovnou doručí na OSSZ.

Kdo vyplácí?
Náhrada mzdy náleží za pracovní dny od 4. dne nemoci – vyplácí zaměstnavatel. Od 15 dne vyplácí dávku nemocenského pojištění OSSZ za kalendářní dny.

Jaká je výše?
Výše nemocenského za kalendářní den činí po celou dobu trvání dočasné pracovní neschopnosti nebo nařízené karantény 60 procent redukovaného denního vyměřovacího základu, který se vypočítává z hrubé mzdy z posledního zaměstnání za posledních 12 měsíců. Pokud poslední zaměstnání trvalo kratší dobu, než je 12 měsíců, vypočítává se z celé délky zaměstnání.[6]

Související legislativa:
Zákon č. 108/2006 Sb., o sociálních službách
Zákon č. 110/2006 Sb., o životním a existenčním minimu
Zákon č. 111/2006 Sb., o pomoci v hmotné nouzi
Zákon č. 117/1995 Sb., o státní sociální podpoře
Zákon č. 155/1995 Sb., o důchodovém pojištění
Zákon č. 435/2004 Sb., o zaměstnanosti
Zákon č. 582/1991 Sb., o organizaci a provádění sociálního zabezpečení
Zákon č. 401/2012 Sb.,
Vyhláška č. 284/1995 Sb., kterou se provádí zákon o důchodovém pojištění
Vyhláška č. 389/2011 Sb., o provedení některých ustanovení zákona o pomoci v hmotné nouzi
Vyhláška č. 505/2006 Sb., kterou se provádějí některá ustanovení zákona o sociálních službách
Vyhláška č. 359/2009 Sb., kterou se stanoví procentní míra poklesu pracovní schopnosti a náležitosti posudku o invaliditě a upravuje posuzování pracovní schopnosti pro účely invalidity (vyhláška o posuzování invalidity)
Zákon č. 329/2011 Sb., o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením a o změně souvisejících zákonů
Vyhláška č. 388/2011 Sb., o provedení některých ustanovení zákona o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením.

[5] Viz § 41 zákon o důchodovém pojištění č. 155/195 Sb.

[6] Podrobněji viz http://www.cssz.cz/cz/nemocenske-pojisteni/davky/nemocenske.htm

PŘEDSTAVUJEME

Mezi členy ČAVO patří asi třicítka organizací, které se věnují pacientům s jednotlivými onemocněními nebo skupinami diagnóz. V této rubrice vám postupně představujeme, jak jednotlivá sdružení fungují, co pro své členy dělají a s čím se potýkají.

O ŽIVOTĚ S INFUZNÍ PUMPOU

*V tomto čísle jsme oslovili spolek **Život bez střeva**, který se věnuje lidem s nedostatečnou základní funkcí střeva. O tom, co pacienti potřebují a v čem jim pacientská organizace pomáhá, jsme hovořili s jejím místopředsedou Alešem Svobodou.*

Kdy váš spolek vznikl a co bylo hlavní motivací jeho vzniku?
Spolek Život bez střeva, z. s., vznikl v roce 2008, tehdy ještě jako občanské sdružení. Své síly v něm spojili dospělí pacienti, rodiče dětských pacientů a lékaři. Jde nám především o to, pomáhat lidem, kteří se v této nelehké životní situaci ocitnou. Snažíme se také veřejnost informovat o tom, co takové zdravotní problémy znamenají v reálném životě.

Jakým diagnózám se ve vaší organizaci věnujete?
Věnujeme se především lidem s nedostatečnou základní funkcí střeva. Toto omezení může být způsobeno jak syndromem krátkého střeva, tak řadou vzácných onemocnění. Jde například o chronickou intestinální pseudoobstrukci – CIPO, Hirschprungovu chorobu – HSCR, familiární adematózní polypózy – FAP, nekrotizující enterokolitidu – NEC a další. Pro tyto nemoci je syndrom krátkého střeva sekundární diagnózou. Naši pacienti mají jedno společné: potřebují domácí parenterální výživu, dlouhodobě, nebo i trvale.

Co pro pacienty parenterální výživa znamená?
Parenterální výživa je podávána centrálním žilním katétrem, což v praxi znamená, že pacienti jako doplněk ke stravě užívají infuze zhruba 8–10 hodin denně, jinak by ubývali na hmotnosti a hrozila by jim podvýživa. Někteří pacienti musejí užívat infuze 16–24 hodin denně. Pro ně je infuze primárním zdrojem výživy. Také tito pacienti dostávají speciální výživu, ale jen v omezeném množství jako doplněk. Prakticky to vypadá tak, že po dobu podávání infuze je pacient „připoután“ cca dvoumetrovou hadičkou k infuzní pumpě, která zajišťuje podávání výživy. V horším případě je výživa podávána gravitačním setem bez infuzní pumpy, a pacient je tedy „připoután“ ke stojanu s infuzním roztokem. Situace je o to složitější, že katétr, kterým se infuzní roztoky podávají, je přímým vstupem do krevního řečiště. Vstup katétru se tedy musí udržovat v přísně sterilních podmínkách, neboť jakákoliv infekce v něm způsobí tzv. katétrovou sepsi, jinými slovy otravu krve. Pokud v takovém případě nejsou okamžitě nitrožilně podána antibiotika, hrozí pacientovi smrt.

Čím se vaše sdružení zabývá v praxi?
Spolek se věnuje hlavně podpoře rozvoje komplexní péče o takto nemocné. Snažíme se shromažďovat a navzájem si vyměňovat informace a zkušenosti, ať už pocházejí od lékařů, pacientů, nebo jejich rodin. Jde přitom jak o léčení samotné, tak o překonávání každodenních problémů v souvislosti s tímto onemocněním. Předpokladem naší činnosti je intenzivní spolupráce odborníků a laiků. Usilujeme o to, aby se vědecké poznatky co nejdříve a v co největší míře dostávaly do praxe a pomáhaly zlepšovat kvalitu života našich pacientů.
Snažíme se také o mezinárodní spolupráci. Během roku 2014 jsme navázali kontakt s polskou skupinou takto nemocných pacientů. Setkali jsme se také s pacienty ze Slovenska a domluvili společné aktivity. Náš spolek se rovněž v roce 2014 účastnil mezinárodního setkání v Ženevě a stali jsme se zakládajícím členem mezinárodní skupiny pacientů na domácí parenterální výživě, což považujeme za velký úspěch.
V roce 2014 jsme se také stali členy České asociace pro vzácná onemocnění, kde se snažíme aktivně spolupracovat při zastupování zájmů, které jsou pro pacienty se vzácným onemocněním společné.

Co považujete za nejvýznamnější úspěch v léčbě vašeho onemocnění?
Největším úspěchem v léčbě je zavedení mobilního programu domácí parenterální výživy. Je to velký průlom, jenže narážíme na ekonomické možnosti jednotlivých zdravotnických center. O tom, co tato změna znamená pro pacienty, hovoří i pořad České televize „Pumpa pro život“.

Jaká událost pro vás znamenala v poslední době největší změnu?
Koncem roku 2014 byla v IKEM provedena první multiviscerální transplantace pěti orgánů, kdy jedním z nich bylo poprvé v ČR i tenké střevo. U našich pacientů je transplantace tenkého střeva jednou z možností záchrany života, a tato nová možnost léčby je pro nás velkou nadějí. Velký význam pro nás má také fakt, že s účinností od 1. 1. 2015 vstoupila v platnost nová vyhláška Ministerstva zdravotnictví ČR č. 326/2014 Sb., která umožňuje úhradu mobilního programu pro pacienty na DPV z veřejného zdravotního pojištění.
Kde nacházíte největší podporu a pomoc?
Důležitou oporou jsou pro nás specializovaní lékaři. Berou nás už většinou jako rovnocenné partnery při řešení problémů, které během léčby vznikají.

Život bez střeva je organizací pacientů, kteří trpí syndromem krátkého střeva nebo některým ze vzácných onemocnění, pro něž je tento syndrom sekundární diagnózou. Cílem sdružení je pomáhat pacientům, kteří jsou dlouhodobě odkázáni na parenterální výživu. Organizace provozuje webové stránky www.zivotbezstreva.cz.

SERIÁL

CO JE TO SEKVENOVÁNÍ GENOMU?

V této rubrice pravidelně přinášíme vysvětlení některých komplikovaných pojmů z oblasti vzácných onemocnění. Tentokrát jsme se vydali do oboru genetiky a věnujeme se pojmu sekvenování. Pro vysvětlení jsme si vypůjčili úryvek z brožury, která se tomuto tématu věnuje. Její vydání připravuje Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění. Za poskytnutí úryvku textu děkujeme a celou brožuru doporučujeme především těm, kteří se o genetickém testování rozhodují.

Co jsou to geny?

Naše tělo tvoří miliony buněk. Většina z nich obsahuje kompletní sadu genů. Na geny můžeme nahlížet jako na soubory instrukcí, které kontrolují náš růst a fungování celého našeho těla. Odpovídají také za mnohé z našich charakteristických rysů, jako je barva očí, krevní skupina nebo výška. Genů máme tisíce. Každý z nás zdědil dvě kopie většiny genů, jednu od matky a druhou od otce. Proto se svým rodičům často podobáme. Geny jsou tvořeny úseky DNA (DNA je zkratka názvu biochemické sloučeniny uvnitř chromosomů, která obsahuje geny: deoxyribonukleové kyseliny), která funguje jako zdroj genetické informace a slouží jako jakýsi manuál uvnitř genů. DNA tvoří čtyři různé biochemické stavební kameny, tzv. báze, označované čtyřmi písmeny A, C, G a T (čtyři báze, které v určitém pořadí tvoří DNA řetězec, jsou: adenosin, cytosin, guanin a thymin). Sekvence, tj. pořadí těchto písmen za sebou určuje, jaká informace je uložena v genu. Například AAGGTC může představovat instrukci pro hnědé vlasy, zatímco AAGGCT pro vlasy světlé.

Někdy dojde ke změně v pořadí písmen, která znemožní genu pracovat správně. Lze to přirovnat k chybě v pravopisu. Taková změna může způsobit genetické onemocnění, protože příslušný gen nepředává tělu správné informace. Změny v obvyklé sekvenci nazýváme varianty nebo, pokud jsou patogenní, mutace.

Instrukce našemu tělu však nedává celá DNA. Mezi geny jsou dlouhé úseky DNA, o kterých se dosud neví, že by měly nějakou přímou funkci, proto se někdy nazývají „nekódující DNA“. Uvnitř samotných genů jsou úseky, které obsahují informaci důležitou pro fungování genu (exony), a úseky DNA, které nejsou přímo využívány daným genem (introny). Tyto kódující a nekódující úseky se v genu střídají. Velikost různých genů je velmi rozdílná, tak jako jejich funkce.

Jaké druhy testů je možné navrhnout?

V současné době je dostupná řada nových testů, které umožňují genetikovi vyšetřit velký počet genů najednou. Těmto genetickým testům se říká „sekvenování nové generace“, což se někdy zkracuje jako NGS (z anglického „next generation sequencing“). V procesu sekvenování se určí pořadí bází A, C, T a G v DNA. S pomocí nových technik je možné sekvenovat tisíce genových úseků v jediném vyšetření. Tyto sekvence se potom srovnávají s běžnou sekvencí, tedy s obvyklým pořadím jednotlivých bází ve „zdravé“ lidské DNA. Každý rozdíl mezi vyšetřovanou a obvyklou sekvencí je poté zaznamenán a analyzován.

Testování tzv. genových panelů

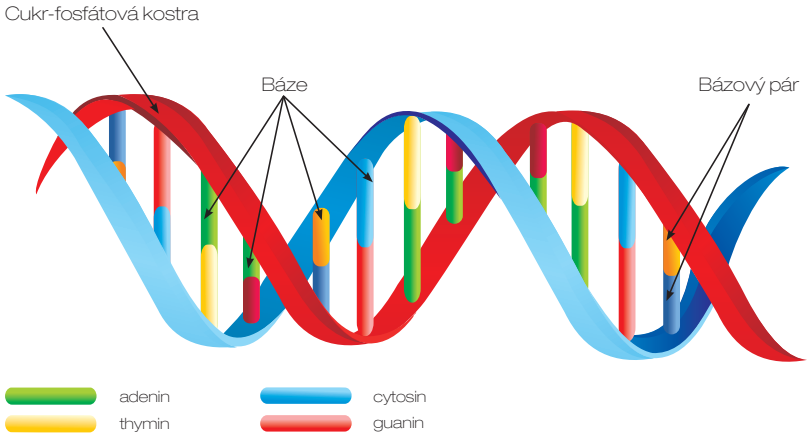
Existují dva hlavní typy panelového genetického testování, tj. vyšetření předem definovaných skupin patogenních genů.

Testování panelu cíleně vybraných genů

Jedná se o techniku, kdy je naráz vyšetřována řada specifických genů, které mají spojitost s určitým genetickým onemocněním. Takový test může přečíst informaci kódovanou v exonech (kódujících oblastech) 20 až více než 100 genů. Panely byly vytvořeny například pro takové nemoci, jako jsou postižení sluchu, epilepsie nebo oční choroby, které mohou být způsobeny mutacemi v jednom nebo mnoha jednotlivých genech. V tomto testu je analýza zacílená na konkrétní onemocnění v rodině, i když se můžeme dívat na řadu různých genů, které mohou být za ně zodpovědné. Toto cílené vyšetření indikuje lékařský genetik na základě klinického podezření na dané onemonění nebo na různá genetická onemocnění v rámci vybraných orgánových systémů (např. oční, kožní, neurologická onemocnění)

Necílené testování panelu genů spjatých s onemocněními

Zde se jedná o panel genů, který pokrývá exony přibližně 4700 genů, o nichž je známo, že porucha jejich funkce je spojena s různými genetickými onemocněními. Takový necílený panel je vhodné použít u onemocnění, kde je ve hře mnoho genů, jako je například mentální retardace, nebo kde cílený panel (viz výše) nepřinesl pro danou rodinu výsledek. Obvykle se analýza nejprve zaměří na geny, o kterých se ví, že jsou spojeny s onemocněním, kvůli němuž se vyšetření provádí. Pokud však testování nepřinese odpověď, může vám lékař navrhnout analýzu všech genů. Často toto necílené vyšetření indikuje lékařsky genetik v případech neznámé diagnózy onemocnění.



www.rarediseaseday.org, www.vzacna-onemocneni.cz, www.denvzacnychonemocneni.cz

EURORDIS Rare Diseases Europe

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

Zpravodaj ČAVO
Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění s podporou Ministerstva zdravotnictví ČR.
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