ČAVO ZPRAVODAJ

1/14

28. ÚNORA 2014 JE DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ: SPOLEČNĚ ZA LEPŠÍ PÉČI

NOVOROZENECKÝ SCREENING – VČASNÁ DIAGNÓZA PRO 100 DĚTÍ ROČNĚ

NÁRODNÍ PLÁN U NÁS A V EVROPĚ

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS Rare Diseases Europe

EDITORIAL

Z vánočního setkání ČAVO

Vážené čtenářky, vážení čtenáři,
toto číslo zpravodaje je hlavně o Dni vzácných onemocnění, který se letos koná už posedmé. Loni se k němu připojilo přes sedmdesát zemí, letos by jich mělo být ještě o deset více. Tento den je především příležitostí dát vědět o existenci vzácných onemocnění – odborníkům, ať už jsou to lékaři, vedení zdravotnických zařízení, zdravotních pojišťoven, politici nebo ministerští úředníci – i laikům. Snažíme se všechny uvedené oslovit, ať už přímo, dopisem, plakáty, letáky a dalšími informačními materiály, nebo skrze laická a odborná média. Jsme také rádi za všechny aktivity pořádané jednotlivými pacientskými organizacemi.

Jedním z velkých témat celé oblasti vzácných onemocnění je včasná diagnostika. Zkusili jsme v této věci udělat první krok. Ve spolupráci s ULGB jsme připravili letáky a plakáty určené pro pediatrické ordinace, které upozorňují na tuto problematiku a nabízejí pomoc v podobě konzultačního mailu pro rodiče i lékaře.

Včasné diagnostiky vzácných onemocnění se týká i další téma, kterému jsme věnovali hodně prostoru v tomto čísle – novorozenecký screening. Považujeme fungující screening za zásadní nástroj včasné diagnostiky. Při žádné jiné příležitosti není možné vyhledávat nemocné takto plošně a efektivně – je to příležitost zahájit léčbu ještě dříve, než propuknou příznaky nemoci, dříve, než dojde k poškození zdraví. Novorozenecký screening dává také díky velkému množství vzorků možnost získávat poznatky o velice vzácných onemocněních. Máme za to, že by se na tento dobře fungující nástroj nemělo zapomínat. Na rozvoji screeningu je zapotřebí dále pracovat. Na současné úrovni jsme se neocitli sami od sebe – ještě před pěti lety se vyšetřovala jen malá část nemocí, které se vyšetřují dnes.

Přejeme vám pěkné čtení a těšíme se na vaše názory na našem mailu cavo@vzacna-onemocneni.cz

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
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
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
Sdružení pacientů se vzácnými nefrologickými a hematologickými onemocněními
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

Členové bez organizace zastupují následující diagnózy:
Arnold-Chiari malformace
Atrézie jícnu
CIDP – chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie
Ehlersův-Danlosův syndrom
Familiální středomořská horečka
Fraserův syndrom
Hemangiom
Hydrosyringomylie
McCune-Albrightův syndrom
Syringomyelie
Tarlovova cysta
Tetrasomie X-chromosomu

Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje ČAVO.

EURORDIS A ECRD: LETOŠNÍ SETKÁNÍ BUDE V BERLÍNĚ

TEXT: ANNA ARELLANESOVÁ

Letošní setkání Eurordis se uskuteční v Berlíně od 8. do 10. května. Vedle valné hromady proběhnou také workshopy věnované mimo jiné crowdfundingu, vzdělávání, zaměstnanosti a také platformě pro výměnu zkušeností RareConnect.

Ve stejném termínu se v Berlíně bude konat i Evropská konference o vzácných onemocněních a léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění (ECRD: European Conference on Rare Diseases & Orphan Products). V rámci této konference se setkávají každé dva roky zástupci všech aktérů, jichž se problematika vzácných onemocnění dotýká, ať už jde o lékaře, pacienty, poskytovatele zdravotní péče, nebo i politiky z různých evropských zemí. Na programu bude mimo jiné téma specializovaných center a jejich spolupráce v rámci Evropské referenční sítě (ERN), otázka znalostí o vzácných onemocněních, výzkumu a inovací v této oblasti.

VČASNÁ DIAGNOSTIKA

PRO LÉKAŘE I PRO RODIČE JE K DISPOZICI KONZULTAČNÍ MAIL, PŘIPRAVUJE SE I HELPLINKA PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ: 116 XXX

TEXT: ANNA ARELLANESOVÁ

Jedním z velkých problémů, se kterými se nemocní se vzácným onemocněním často setkávají, je pozdní a nesprávná diagnostika. Není výjimkou, že stanovení správné diagnózy trvá i více než pět let. Pokud správná diagnóza přijde pozdě, může to mít závažné zdravotní důsledky a snižují se také možnosti efektivně využít dostupnou léčbu.

ČAVO usiluje o to, aby bylo povědomí o vzácných onemocněních co nejširší, proto ve spolupráci s Ústavem biologie a lékařské genetiky připravilo projekt, který by mohl napomoci zlepšení v této oblasti. Děkujeme též partnerům, kteří nám s vydáním a distribucí pomáhají.

Plakát, jehož zmenšeninu máte před sebou, bude rozeslán u příležitosti Dne vzácných onemocnění do pediatrických ambulancí v České republice. Je určen jak pro pediatry, tak pro rodiče dětí, kteří k lékaři přicházejí. Informace je zaměřena na dětské lékaře, protože se více než 80 % vzácných onemocnění projevuje již v dětském věku.

Součástí projektu je také zřízení konzultačního e-mailu **help@vzacna-onemocneni.cz**, který by měl být zprovozněn během března a na který mohou napsat lékaři i rodiče případné dotazy.

Věříme, že se nám i tímto způsobem podaří přispět ke včasné diagnostice vzácných onemocnění.

Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácná onemocnění se z genetického hlediska týkají přibližně 5% populace, ale přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou".

Kdy bychom měli pomýšlet na vzácné onemocnění?
V případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u dětí, které:

- dlouhodobě a bez zjevné příčiny neprospívají na váze, mají poruchu růstu nebo jsou často nemocné;
- mají zpomalený či zastavující se psychomotorický vývoj (například opožděný vývoj lezení, vzpřimování, chůze nebo porucha vývoje řeči a porozumění);
- netypicky vnímají okolní svět, nenavazují oční kontakt, nereagují na úsměv nebo mají sklon k stereotypnímu chování;
- mají svalovou slabost, nadměrnou únavu nebo fyzicky nestačí svým vrstevníkům;
- se pohybují netypicky vzhledem k věku nebo mají svalové záškuby či opakované křeče;
- mají opakující se respirační infekty s netypickým průběhem;
- mají nápadně křehkou a snadno zranitelnou kůži připomínající motýlí křídla nebo naopak hrubou a šupící se kůži nebo u kterých se v průběhu dětství objevují na kůži různě zbarvená ložiska;
- trpí poruchou vývoje zubů, vlasů nebo nehtů;
- mají zvláštní vzhled obličeje s hrubými rysy (například výrazně vpáčený kořen nosu, nápadně vystouplé nadočnicové oblouky nebo nepoměr mezi velikostí hlavy a těla);
- mají pot, moč nebo stolici netypické barvy nebo zápachu (pokud ji rodiče zaznamenají).

Příliš mnoho vyšetření dítě stresuje. Shromážděte si nejprve co nejvíce informací.

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

Pro pediatry i rodiče je k dispozici informační / konzultační e-mail: help@vzacna-onemocneni.cz

Odborný garant projektu:
Národní Koordinační centrum pro pacienty se vzácnými onemocněními - Ústav biologie a lékařské genetiky, Univerzity Karlovy v Praze a FN Motol.

[U]BOLG

česká asociace pro vzácná onemocnění

HELPLINKA VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ: 116 XXX

Konzultace prostřednictvím e-mailu jsou prvním krokem na cestě ke zřízení telefonické linky pomoci zaměřené na vzácná onemocnění. O jejím zavedení v současné době jednáme na několika úrovních. Tato helplinka by měla začínat předčíslím 116 a měla by fungovat na celém území EU. Věříme, že uvedení se dočkáme ještě v letošním roce.

VYCHÁZÍ PRVNÍ ČESKÁ MONOGRAFIE O VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍCH

*Kniha **Vzácná onemocnění v kostce** je první publikací, která komplexně pokrývá oblast vzácných onemocnění. Kolektiv autorů pod vedením MUDr. Kateřiny Kubáčkové pokrývá téma napříč nejrůznějšími medicínskými obory a části knihy jsou věnovány i obecnému vymezení problematiky vzácných onemocnění z pohledu organizace péče.*

První část je věnována postavení vzácných onemocnění v systému zdravotnictví, problematice léčivých přípravků (orphan drugs), otázkám centrové péče, evropského vymezení vzácných onemocnění i českému národnímu plánu pro vzácná onemocnění.

Samostatné kapitoly jsou věnovány genetickým aspektům vzácných onemocnění a novorozeneckému screeningu jako významnému způsobu stanovení včasné diagnózy. Nejobsáhlejší částí knihy je pak popis jednotlivých diagnostických skupin a vybraných vzácných onemocnění. Při popisu je kladen důraz především na včasnou diagnostiku a uváděny jsou i možnosti terapie. V knize je také uveden seznam kontaktů na pracoviště specializovaná na jednotlivé choroby nebo jejich skupiny.

Závěr knihy patří tématu pacientských organizací, které v oblasti vzácných onemocnění působí.

Jsme velice rádi, že první monografie o vzácných onemocněních v České republice vyšla, a doufáme, že přispěje ke zlepšení informovanosti odborné veřejnosti o této problematice.

VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ: NÁRODNÍ PLÁN A ZDRAVOTNÍ POLITIKA ČR

Kategorie vzácných onemocnění je dobře vymezena na úrovni Evropské unie. Je definována početní hranice (5 na 10 tisíc), vymezena kategorie léku pro vzácná onemocnění (orphan drug). Doporučení rady Evropské unie z roku 2009 také vybízí členské státy, aby přijaly národní strategie a plány pro vzácná onemocnění.

V České republice byla přijata Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010–2020. V ní byly vymezeny obecné cíle, tedy „zefektivnit diagnostiku a léčbu vzácných onemocnění a zajistit všem pacientům se vzácným onemocněním přístup k indikované a vysoce kvalitní zdravotní péči a následné sociální začlenění, a to na základě rovného zacházení a solidarity."

Na základě této strategie přijala vláda ČR v roce 2012 Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2012–2014. Smyslem tohoto dokumentu je definovat konkrétní kroky k naplňování strategie. Národní akční plán je v kompetenci Meziresortní a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění, která pracuje při MZ ČR.

> ***V České republice byla přijata Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010–2020. (…) Na základě této strategie přijala vláda ČR v roce 2012 Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2012–2014. (…) Platnost národního plánu končí s letošním rokem, a bude tedy třeba přijmout plán na další období.***

Národní akční plán na roky 2012–2014 obsahuje tyto cíle:

- Zlepšení informovanosti o VO
- Vzdělávání odborníků v oblasti VO
- Prevence VO
- Zlepšení novorozeneckého screeningu a diagnostiky VO
- Zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s VO
- Zlepšení kvality života sociálního začlenění osob s VO
- Podpora výzkumu v oblasti VO
- Sběr biologických vzorků
- Posílení role pacientských organizací
- Meziresortní a mezioborová spolupráce
- Zahraniční spolupráce v oblasti VO

Platnost národního plánu končí s letošním rokem, a bude tedy třeba přijmout plán na další období. Vzhledem k tomu, že v rámci meziresortní pracovní skupiny má ČAVO svého zástupce, budeme vás informovat o tom, jak se práce na novém národním plánu vyvíjejí.

VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ A ČESKÁ LEGISLATIVA

V České republice je situace ohledně vymezení vzácných onemocnění složitější. V zákoně o léčivech jsou bez upřesnění na jediném místě zmíněny léky pro vzácná onemocnění. Jsme svědky mnoha nejasností i mezi odborníky v oblasti zdravotnictví o tom, co do této kategorie spadá a co nikoli. Typicky bylo obtížné v debatě ohledně výdajů na péči odlišit centrovou péči obecně od péče týkající se vzácných onemocnění. Zlepšení dostupnosti a kvality péče, které patří mezi cíle přijatého Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění, spočívá mimo jiné také v jasném legislativním vymezení toho, co vzácná onemocnění, resp. léky pro vzácná onemocnění jsou.

Problematice vzácných onemocnění se dlouhodobě věnuje MUDr. Patricie Kotalíková, dětská lékařka a bývalá poslankyně výboru pro zdravotnictví Poslanecké sněmovny Parlamentu ČR. Požádali jsme ji o vyjádření v této věci.

MUDr. Patricie Kotalíková

LÉKY PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ POTŘEBUJÍ SYSTÉMOVÉ ŘEŠENÍ

TEXT: PATRICIE KOTALÍKOVÁ

Léky pro vzácná onemocnění (orphan drugs) patří mezi tzv. vysoce inovativní léčivé přípravky. Problémem je, že tato kategorie počítá s běžným výskytem nemocí a studiemi, které se při nízkém počtu pacientů s daným vzácným onemocněním nedají provést. Dojde-li v naší republice k registraci nového přípravku pro vzácná onemocnění, dostane tento přípravek tzv. dočasnou úhradu na tři roky stejně jako ostatní vysoce inovativní přípravky. Za tuto dobu musí prokázat nákladovou efektivitu, kterou ale orphan drugs vzhledem k malému počtu pacientů prokázat nemohou. Takže trvalou úhradu nedostanou. Zdravotní pojišťovny je pak v souladu s ustanovením §16 zákona č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, mohou svým pacientům hradit na výjimku po schválení revizním lékařem. To znamená každé 3 měsíce žádat o schválení, což vede ke značné administrativní zátěži lékařů, zdravotních pojišťoven a nejistotě pro pacienty. Zmíněný § 16 by měl sloužit jako určitá záchranná brzda a neměli bychom na něj spoléhat. Mělo by zde existovat systémové řešení, které by zajistilo dostupnost léků pro vzácná onemocnění.

> ***Dojde-li v naší republice k registraci nového přípravku pro vzácná onemocnění, dostane tento přípravek tzv. dočasnou úhradu na tři roky stejně jako ostatní vysoce inovativní přípravky. Za tuto dobu musí prokázat nákladovou efektivitu, kterou ale orphan drugs vzhledem k malému počtu pacientů prokázat nemohou. (...) Mělo by zde existovat systémové řešení, které by zajistilo dostupnost léků pro vzácná onemocnění.***

V minulém volebním období jsem jako členka Výboru pro zdravotnictví Poslanecké sněmovny PČR iniciovala jednání Podvýboru pro ekonomiku ve zdravotnictví, zdravotní pojištění a lékovou politiku, na kterém jsme dne 9. 5. 2013 přijali usnesení, ve kterém jsme žádali Ministerstvo zdravotnictví ČR, aby připravilo systémové řešení úhrad léčivých přípravků pro vzácná onemocnění a aby ministerstvo zdravotnictví informovalo Podvýbor pro ekonomiku ve zdravotnictví, zdravotní pojištění a lékovou politiku o průběhu těchto příprav. Bohužel v létě došlo k pádu vlády a následným předčasným volbám, po kterých trvalo velmi dlouho, než byla jmenována nová vláda.

Věřím, že nový pan ministr zdravotnictví MUDr. Svatopluk Němeček převezme úkol svého předchůdce a bude podvýbor informovat o probíhajících přípravách systémového řešení.

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ 28. 2. 2014

SEDMÝ ROČNÍK: DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ SE GLOBALIZUJE

Den vzácných onemocnění inicioval před sedmi lety (v roce 2008) Eurordis. Od té doby se každý rok přidávají další země i pacientské organizace z celého světa. Loni se zúčastnilo 72 zemí, letos přibývají další, celkem to bude letos více než 80 států. Mezi letošní nováčky patří třeba Kuba, Ekvádor, Egypt, Jordánsko, Kazachstán, Keňa nebo Omán.

Smyslem Dne vzácných onemocnění je upozornit co nejširší veřejnost na fakt, že vzácná onemocnění existují a že je zapotřebí jim věnovat pozornost, protože vzácnost onemocnění je pro pacienty handicapem. Být vzácným pacientem znamená ocitnout se ve specifické situaci, kdy se často nedostává základních informací o konkrétních nemocech, opožďuje se diagnóza, neexistují léky… V osobním životě může takové onemocnění přinést nepochopení okolí, pocity izolace, nedostatky na úrovni sociální podpory. To vše mají vzácná onemocnění společné. Kvůli tomu se den vzácných onemocnění koná.

ZEMĚ, KTERÉ SE LETOS ÚČASTNÍ DNE VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ: ALŽÍRSKO ARGENTINA ARMÉNIE AUSTRÁLIE BAHRAJN BELGIE BOSNA A HERCEGOVINA BRAZÍLIE BULHARSKO BURKINA FASO ČESKÁ REPUBLIKA ČÍNA DÁNSKO EGYPT EKVÁDOR FILIPÍNY FINSKO FRANCIE GRUZIE GUATEMALA HONGKONG INDIE ÍRÁN IRSKO ISLAND ITÁLIE IZRAEL CHILE CHORVATSKO JAPONSKO JIHOAFRICKÁ REPUBLIKA JIŽNÍ KOREA JORDÁNSKO KAMERUN KANADA KAZACHSTÁN KEŇA KOLUMBIE KOSTARIKA KUBA KYPR LIBANON LITVA LOTYŠSKO LUCEMBURSKO MAĎARSKO MAKEDONIE MALAJSIE MALTA MAROKO MEXIKO NĚMECKO NIZOZEMSKO NORSKO NOVÝ ZÉLAND OMÁN PÁKISTÁN PANAMA PARAGUAY PERU POLSKO PORTUGALSKO RAKOUSKO ŘECKO RUMUNSKO RUSKO SAUDSKÁ ARABIE SINGAPUR SLOVENSKO SLOVINSKO ŠPANĚLSKO SPOJENÉ ARABSKÉ EMIRÁTY SPOJENÉ STÁTY AMERICKÉ SRBSKO ŠVÉDSKO ŠVÝCARSKO TAIWAN THAJSKO TURECKO UKRAJINA URUGUAY VELKÁ BRITÁNIE VENEZUELA VIETNAM

SPOLEČNĚ ZA LEPŠÍ PÉČI

Motto letošního Dne vzácných onemocnění odkazuje na potřebu spolupráce a na význam všech forem péče, ať už jde o vysoce specializované služby multioborových týmů v centrech péče, nebo neformální péči rodiny a přátel lidí, kteří se vzácnými onemocněními žijí.

Nedostatek informací, kvalifikovaných specialistů, obtížná diagnostika i celkově nízká probádanost jednotlivých onemocnění – to všechno jsou oblasti, kde rozvoj mezioborové a mezinárodní spolupráce může efektivně pomáhat, ať už jde konkrétně o referenční portál Orpha.net, rozvoj Evropských referenčních sítí, nebo dotváření sítě specializovaných center pro jednotlivá vzácná onemocnění.

Úsilí na úrovni pacientských organizací pomáhá řešit společnými silami společné problémy, jako je zvyšování povědomí o vzácných onemocněních mezi odbornou i laickou veřejností, zlepšování diagnostiky nebo systematizace centrové péče.

CO VŠECHNO POMÁHÁ?

Na nejrůznější podoby péče upozorňuje oficiální video Dne vzácných onemocnění. Video je dostupné v české mutaci na http://www.rarediseaseday.org/article/rare-disease-day-2014-official-video.

Účastníci setkání věnovaného centrové péči zdvižením rukou podporují Den vzácných onemocnění

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ V ČR

Při příležitosti Dne vzácných onemocnění se po celém světě konají akce, které mají na tuto problematiku upozornit laickou i odbornou veřejnost. V ČR je pro odbornou veřejnost je připraven například křest knihy Kateřiny Kubáčkové *Vzácná onemocnění v kostce*, jejíž anotaci najdete na předchozích stranách.

Do pediatrických ordinací bude v této době také distribuován informační plakát upozorňující na úskalí stanovení správné diagnózy u dětí. Bude také spuštěn informační mail ve spolupráci s Národním koordinačním centrem pro vzácná onemocnění.

Pro laickou veřejnost jsou určeny akce dalších pacientských organizací. DebRA ČR sdružující lidi s nemocí motýlích křídel uspořádala soutěž o nejlepší vizuální znázornění společného motta „Sami vzácní, spolu silní".

Sdružení Willík pořádá soutěž o knihu *Malé věci, velké věci* mezi jejíž hrdiny patří i chlapec s Williamsovým syndromem. Sdružení také organizuje sbírku fotografií, na nichž lidé symbolicky zdvižením rukou vyjadřují podporu nemocným se vzácnými onemocněními.

ZLEPŠOVÁNÍ DOSTUPNOSTI PÉČE: DISKUSNÍ SETKÁNÍ V BRUSELU

Zástupci pacientských organizací, Evropské komise, Eurordis, lékové agentury, výzkumníci i výrobci léků pro vzácná onemocnění se sejdou 25. února v Bruselu při příležitosti Dne vzácných onemocnění a 15. výročí přijetí směrnice o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění.

Diskusní setkání nese název „Zlepšování dostupnosti péče pro vzácná onemocnění – jak to vidí pacienti?" Účastníci se budou snažit v diskusi nalézt způsoby, jak zlepšit přístup pacientů ke kvalitní péči a inovativní léčbě, a to především skrze sdílení expertních zkušeností na evropské úrovni, harmonizaci jednotlivých procesů a sdílení dat.

ROZHOVOR

NOVOROZENECKÝ SCREENING ODHALÍ ASI 100 NOVÝCH PACIENTŮ ROČNĚ

Rozvoj novorozeneckého screeningu je jednou z cest zlepšování diagnostiky vzácných onemocnění. Tím, že jde o plošné testování novorozenců, je právě pro vzácná onemocnění velmi efektivním způsobem, jak na jednotlivé nemocné přijít. Smyslem screeningu je odhalit nemoc dřív, než se u dítěte projeví, než nemoc poškodí zdraví. Zeptali jsme se prof. MUDr. Viktora Kožicha, CSc., předsedy Koordinačního centra, jak screening v současnosti funguje a jak vidí možnosti jeho dalšího rozšíření.

V současnosti je v České republice do novorozeneckého screeningu zahrnuto 13 nemocí. Kolik pacientů každý rok screening odhalí a jaké nemoci jsou nejčastější?
Novorozeneckým screeningem se v České republice diagnostikuje každý rok přibližně 100 nových pacientů, pravděpodobnost zjištění nemoci u novorozence se pohybuje tedy kolem 1 : 1 100 až 1 : 1 200. Mezi nejčastější nemoci patří kongenitální hypotyreóza (vrozená nedostatečná činnost štítné žlázy, výskyt cca 1 : 2 600), hyperfenylalaninémie/fenylketonurie (porucha přeměny aminokyseliny fenylalaninu, výskyt 1 : 5 900), cystická fibróza (porucha tvorby sekretů sliznic, výskyt cca 1 : 6 600), kongenitální adrenální hyperplázie (nedostatečná činnost nadledvinek, výskyt cca 1 : 14 000) a deficit enzymu MCAD (porucha přeměny mastných kyselin na ketolátky, výskyt cca 1 : 16 700); ostatní nemoci jsou vzácné s výskytem nižším než 1 : 50 000.

Screening v současné podobě funguje něco málo přes čtyři roky. Jak fungoval screening předtím? Kolik se testovalo nemocí?
Ještě před celoplošným zahájením screeningu fenylketonurie v roce 1975 probíhaly na území ČSR různé pilotní studie, od roku 1985 se postupně přidával screening hypotyreózy, adrenální hyperplázie a nakonec v roce 2009 proběhlo poslední rozšíření na stávajících 13 nemocí.

V loňském roce probíhal pilotní projekt testování dalších nemocí, jaké byly jeho výsledky a je pravděpodobné, že se do budoucna screening rozšíří?
V pilotním projektu podporovaném Interní grantovou agenturou MZ ČR jsme po obdržení informovaného souhlasu rodičů prováděli výzkum ve vzorcích více než 49 000 krevních papírků odebraných pro rutinní screening. Výzkum spočíval v zavádění nových metod pro stanovování hladiny různých látek (jako např. aminokyselin citrulinu, argininu, methioninu a dalších), tedy markerů nemocí, které dosud v ČR nescreenujeme.

> ***Při screeningu (...) záleží na přesném nastavení hranice, která rozliší zcela zdravé jedince od novorozenců, u nichž je podezření na nemoc zvýšené. (...) Screeningový test (...) není vyslovení diagnózy, ale pouhá identifikace novorozence s nižší či vyšší mírou podezření na screenovanou nemoc. Diagnóza se proto potvrzuje či vyvrací následným vyšetřením jinými metodami.***

Zároveň jsme hledali metody, pomocí nichž by bylo možné snížit falešnou pozitivitu některých screeningových testů. Rozšíření screeningového programu a jeho úpravy nejsou ryze odbornou záležitostí, ale jsou do velké míry rozhodnutím politickým. Každý screeningový program se totiž snaží o vyvážení nákladů a prospěchu a také o zohlednění etických hledisek. Výsledky naší studie ukazují, že by bylo vhodné rozšířit screeningový program o dalších 5 dobře léčitelných dědičných metabolických poruch, přičemž při jejich hledání se může diagnostikovat dalších 10 jiných metabolických chorob. Které z těchto nemocí se nakonec zařadí do zvažovaného nového panelu chorob, závisí především na jednáních mezi odbornými společnostmi, MZ ČR, pojišťovnami a pacientskými organizacemi.

Jak se rozhoduje o tom, které nemoci do screeningu zařadit a které ne?
Rozhodování o nemocech vhodných pro zařazení do screeningu není vůbec jednoduché, jak dokládá velká pestrost počtu a spektra vyšetřovaných nemocí v různých státech (v zemích EU je to od několika málo chorob ve Velké Británii a Francii až po 29 nemocí v Rakousku). Mezi podstatné faktory ovlivňující výběr nemoci patří dostupnost spolehlivého a levného diagnostického testu, účinnost včasné a finančně únosné léčby, ale také třeba způsob organizace porodnické péče. Organizace screeningu, dostupnost a nákladnost laboratorní diagnostiky a způsob úhrady za léčbu jsou v jednotlivých zemích velmi rozdílné a mají pak za následek velkou pestrost spektra a počtu vyšetřovaných nemocí.

Dnešní metody testování se zřejmě velmi liší od těch, které se používaly v začátcích plošného screeningu v 70. a 80. letech minulého století. Jak se tyto metody mění a vyvíjejí? Na čem pracujete v současnosti?
Původní nepříliš přesné skríningové testy byly založené na změnách růstu bakterií v přítomnosti fenylalaninu uvolňovaného ze suchých krevních kapek, posléze se začaly používat přesnější metody chromatografické, imunoanalytické a fluorimetrické. Pravá revoluce však přišla pro pacienty s dědičnými poruchami metabolismu až s masovým rozšířením tandemové hmotnostní spektrometrie na konci 90. let.

Tato metoda je vysoce specifická a citlivá a umožňuje vyšetřit najednou až několik desítek nemocí (ne všechny nemoci jsou však vhodné ke screeningu jak je popsáno výše). Tandemový hmotnostní spektrometr v ceně cca 10–15 milionů dle citlivosti je pro nás základním nástrojem pro screening dědičných metabolických poruch, tak jako je přístroj pro magnetickou rezonanci základním přístrojem rentgenologa.

U screeningu se hovoří o falešné pozitivitě výsledků, tedy o případech, kdy testy ukážou určitou diagnózu, ale ta se při následném vyšetření neprokáže. Co je příčinou těchto falešně pozitivních testů?
U každé screenované nemoci se vyskytují těžké a lehčí varianty a právě tyto lehčí varianty mívají hladinu vyšetřovaných látek blízko u hranice zdravých kontrol. Při screeningu proto záleží na přesném nastavení hranice, která rozliší zcela zdravé jedince od novorozenců, u nichž je podezření na nemoc zvýšené. Hladina látek může být u novorozence netrpícího danou vyhledávanou nemocí lehce abnormální z řady důvodů – od typu a množství stravy, infuzní léčby, zralosti novorozence až po individuální klinicky nevýznamné odchylky metabolismu. Úprava takovéto hranice, která by lehce abnormální nálezy ignorovala, by však vedla k nerozpoznání diagnózy u pacientů s mírnými formami nemoci. Nechá se tedy říct, že falešná pozitivita je určitá daň za provádění screeningového programu pro danou nemoc vůbec. Screeningový test však není vyslovení diagnózy, ale pouhá identifikace novorozence s nižší či vyšší mírou podezření na screenovanou nemoc. Diagnóza se proto potvrzuje či vyvrací následným vyšetřením jinými metodami.

Screening odhaluje nemoci vrozené a vzácné. Není možné zaměřit se především na rodiny, v nichž se už v minulosti nějaké takové onemocnění vyskytlo?
Bohužel takovýto přístup by zachytil pouze malé množství pacientů se sledovanými chorobami. Většina těchto nemocí se dědí tzv. autosomálně recesivním způsobem, tedy rodiče jsou bezpříznakoví přenašeči bez klinických obtíží a v širším příbuzenstvu obou rodičů se vyskytují v předchozích generacích také pouze bezpříznakoví přenašeči. Teprve po setkání obou partnerů-přenašečů je 25% pravděpodobnost narození dítěte s nemocí. Jinými slovy, ve většině rodinných uspořádání je pacient s autosomálně recesivní chorobou první nebo další potomek jednoho rodičovského páru. Naproti tomu všechny rodiny, ve kterých se vyskytlo vzácné genetické onemocnění a bylo správně diagnostikováno, by měly mít možnost podstoupit genetické poradenství a případně cílené vyšetření včetně vyšetření prenatálního.

prof. MUDr. Viktor Kožich, CSc.
- profesor lékařské genetiky
- Přednosta Ústavu dědičných metabolických poruch 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze
- Předseda Koordinačního centra pro novorozenecký screening Všeobecné fakultní nemocnice v Praze

V nedávné době jste provedli dotazníkové šetření o novorozeneckém screeningu mezi rodiči. Co vám vyšlo?
V uplynulých dvou týdnech jsme rozeslali celkem 3 000 dotazníků matkám, jejichž

novorozené dítě bylo před třemi měsíci vyšetřeno screeningově ze suché krevní kapky v naší laboratoři. Dotazovali jsme se na to, zda matky věděly o novorozeneckém screeningu základní informace a z jakého zdroje tyto informace obdržely.

Ke dnešnímu dni (tj 14. 2. 2014) se nám vrátilo přes 400 dotazníků, ale data nejsou zatím vyhodnocena. Po jejich zpracování – v případě nedostatečné informovanosti české populace o screeningu – navrhneme odborným společnostem a Ministerstvu zdravotnictví ČR postup, jak zlepšit informovanost o tomto důležitém preventivním celopopulačním programu.

Děkujeme za rozhovor.

NEMOCI AKTUÁLNĚ ZAŘAZENÉ DO NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU V ČR

- vrozená snížená funkce štítné žlázy (kongenitální hypotyreóza – CH)
- vrozená nedostatečnost tvorby hormonů v nadledvinách (kongenitální adrenální hyperplazie – CAH)
- vrozená porucha tvorby hlenu (cystická fibróza – CF)
- dědičné poruchy látkové výměny aminokyselin
  - vrozená porucha látkové výměny aminokyseliny fenylalaninu (fenylketonurie – PKU a hyperfenylalaninemie – HPA)
  - vrozená porucha látkové výměny větvených aminokyselin (leucinóza, nemoc javorového sirupu – MSUD)
  - glutarová acidurie typ I (GA I)
  - izovalerová acidurie (IVA)
- dědičné poruchy látkové výměny mastných kyselin
  - deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem (deficit MCAD)
  - deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem (deficit LCHAD)
  - deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem (deficit VLCAD)
  - deficit karnitinpalmitoyltransferázy I (deficit CPT I)
  - deficit karnitinpalmitoyltransferázy II (deficit CPT II)
  - deficit karnitinacylkarnitintranslokázy (deficit CACT)

VÝSLEDKY NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU ZA ROK 2012[1]

Onemocnění	Počet zachycených pacientů v roce 2012	Prevalence v roce 2012	FPR[2] (%) 2012	Kumulativní počet zachycených pacientů od r. 2010	Prevalence (kumulativní)	Předběžné výsledky za rok 2013
CH	45	1 : 2 413	0,018	127	1 : 2 633	46
CAH	9	1 : 12 064	0,537	24	1 : 13 934	8
PKU	24	1 : 4 524	0,027	57	1 : 5 869	20
MSUD	1	1 : 108 576	0,042	1	1 : 334 412	
MCADD	4	1 : 27 144	0	20	1: 16 721	6
LCHADD	3	1 : 36 192	0,001	7	1: 47 773	1
VLCADD	2	1 : 54 288	0,043	3	1 : 111 470	
CPT I	0	–	0,037	0	–	
CPT II / CACT	0	–	0	0	–	
GA I	1	1 : 108 576	0,003	3	1 : 444 470	
IVA	2	1 : 54 288	0,016	2	1 : 167 206	
CF	14	1 : 7 755	0,038	50	1 : 6 688	18
CELKEM	105	1 : 1 034	0,734	294	1 : 1 138	99

Zdroj: http://www.novorozeneckyscreening.cz/vysledky-ns-2012

[1] Potvrzení diagnózy může v některých případech trvat delší dobu. Za rok 2013 jsou k dispozici zatím pouze předběžné výsledky.

[2] Míra falešné pozitivity.

NÁRODNÍ PLÁNY PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ V EVROPĚ

Vzácná onemocnění jsou heterogenní skupinou a kvalita péče je do hodně závislá na konkrétní situaci v rámci jednotlivých diagnostických skupin. Liší se také do značné míry v jednotlivých státech Evropské unie. Jedním z prostředků, který má napomáhat systematizaci této péče a sdílení zkušeností napříč jednotlivými zeměmi, jsou národní plány pro vzácná onemocnění. Tyto plány vytváří vlády jednotlivých členských států. Podle doporučení Rady Evropské unie z roku 2009[1] měly členské státy přijmout do roku 2013 strategie a národní plány pro vzácná onemocnění.

Vytváření národních plánů pro vzácná onemocnění podle společných pravidel napříč Evropou má za podpory Evropské komise Projekt Europlan. V první fázi se uskutečnilo 15 národních konferencí a projekt tento projekt pokračuje do roku 2015.

NÁRODNÍ PLÁNY V ZEMÍCH EVROPY

Níže uvedená mapa sestavená podle údajů projektu Europlan ukazuje na postup přijímání národních plánů v jednotlivých Evropských zemích.

[1] Doporučení Rady EU o akci v oblasti vzácných onemocnění z roku 2009.

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY

Tento časopis byl vytvořen díky podpoře Ministerstva zdravotnictví ČR.

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

2014

28. únor

Společně za lepší péči

www.rarediseaseday.org | www.vzacna-onemocneni.cz

EURORDIS
Rare Diseases Europe

Zpravodaj ČAVO
Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění
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