ČAVO

2/15

ZPRAVODAJ

KLASIFIKACE VZÁCNÝCH NEMOCÍ V ČR

EURORDIS: SETKÁNÍ NÁRODNÍCH ALIANCÍ

ROZHOVOR S MARKEM VÁCHOU

PŘEDSTAVUJEME SPOLEK DIAGNÓZA FH

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS Rare Diseases Europe

EDITORIAL

Vážení čtenáři,
problematika vzácných onemocnění je velice široká a náročná, ale jsme rádi, že její řešení postupuje pomalu vpřed. Ve většině témat jsme stále na začátku a práce na nich bude ještě složitá, nicméně je přinejmenším jasné, jakým směrem by se měla ubírat. V tomto čísle se dočtete o tématech, která jsme probírali s kolegy z národních aliancí z ostatních členských států na setkání v Paříži. K některým projednávaným tématům jsme připravili delší texty, které by je měly blíže objasnit. Jako velice významná se nám v současné době jeví otázka Evropských referenčních sítí. Pokud se realizace tohoto projektu podaří a Česká republika se do něj aktivním způsobem včas zapojí, může přinést pro pacienty se vzácným onemocněním podstatné zlepšení možností přístupu k odpovídající péči. Umožní totiž jednotlivým specializovaným zdravotnickým zařízením, tzv. centrům, systematickým způsobem spolupracovat a sdílet jak odborné informace a zkušenosti, tak léčebné kapacity. V rámci přeshraniční péče by pak mělo být snazší najít odpovídající péči. Snažíme se, co nám síly stačí, důležitost aktivního přístupu ČR v této věci vysvětlovat všem, kteří mají v této věci pravomoci jednat. Další významný úkol formuluje „Výzva plátcům", se kterou přišel Eurordis. Pokud by došlo k jejímu naplnění, měli bychom šanci, že se úpravou administrativního procesu dosáhne výrazného zrychlení v dostupnosti nových léčiv pro pacienty. V aktuálním čísle najdete také rozhovor s Markem Váchou, který se zamýšlí nad etickými otázkami současné genetiky i obecněji na úrovni celého zdravotnictví. Přeji Vám příjemné čtení a dobrý start do roku 2016.

Bc. Anna Arellanesová,
předsedkyně ČAVO

SEZNAM ČLENŮ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Angelman CZ, www.angelman.cz, angelman@email.cz
Asociace muskulárních dystrofiků, www.amd-mda.cz, info@amd-mda.cz
Atos, www.atos-os.cz, pradova@seznam.cz
AVMinority, www.avminority.cz, info@avminority.cz
DebRa ČR, www.debra-cz.org, alice.brychtova@debra-cz.org
Diagnóza FH, cillikova@me.com
Diagnóza narkolepsie, www.diagnozanarkolepsie.cz, diagnozanarkolepsie@gmail.com
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, jaroslav.vich@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
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, svoboda.ales@ 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
Klippelův-Trenaunayův syndrom
McCuneův-Albrightův syndrom
Peutzův-Jeghersův syndrom
Primární ciliární dyskineze
Sjögrenův syndrom
Syndrom fragilního chromosomu X
Syndrom terminální delece dlouhého raménka 1. chromosomu
Syringomyelie
Systémový lupus
Relabující polychondritida
Tarlovova cysta
Tetrasomie X-chromosomu

Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje ČAVO.

ZPRÁVY

ČAVO: SPOLEHLIVÁ VEŘEJNĚ PROSPĚŠNÁ ORGANIZACE

Asociace veřejně prospěšných organizací České republiky (AVPO ČR) udělila České asociaci pro vzácná onemocnění značku spolehlivosti: Spolehlivá veřejně prospěšná organizace. Tento krok je výsledkem hodnocení fungování ČAVO, které provádí AVPO ČR. Hodnotí se mimo jiné to, jak organizace, která o značku žádá, hospodaří se svěřenými prostředky a jak je využívá k naplňování svého poslání. Značka spolehlivosti je součástí programu Česká kvalita, kterým v rámci národní politiky kvality vláda České republiky podporuje poskytování kvalitních služeb a výrobků. Cílem zapojení ČAVO do projektu Značka spolehlivosti je skrze toto nezávislé hodnocení ukázat partnerům, jak naše organizace funguje a naplňuje své cíle.

KLASIFIKACE VZÁCNÝCH NEMOCÍ V ČR – AKTUÁLNÍ STAV

ÚZIS ČR ve shodě s Národním akčním plánem pro vzácná onemocnění na roky 2015–2017 usiluje o zavedení mezinárodních klasifikačních a názvoslovných systémů pro vzácná onemocnění v ČR. Cílem je jednoznačné pojmenování onemocnění a zanesení kódu do zdravotní dokumentace pacienta nebo do informačních systémů pro sběr dat.

Od prvního ledna 2016 bude zahájen provoz nového technologického řešení Národního registru vrozených vad (NRVV), které umožní mimo jiné zadávání podrobnějších informací o hlášené diagnóze a hlášení širšího spektra onemocnění. Nad rámec doposud používané Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN-10) bude možné pro identifikaci diagnóz použít termíny (kódy) databáze vzácných nemocí Orphanet (Orphacodes), kódy databáze genetických onemocnění OMIM a kódy klasifikace vrozených metabolických poruch SSIEM. Předpokládáme, že zavedením těchto klasifikací do NRVV a uvedením v Datovém standardu MZ ČR bude otevřena cesta k jejich širšímu použití i v informačních systémech zdravotnických zařízení a dalších sběrech dat a následně umožnění podrobných analýz vzácných nemocí v ČR.

11. listopadu proběhl seminář na téma „Vzácné nemoci – terminologie, klasifikace, kódování“ za účasti zástupců meziresortní pracovní skupiny pro vzácná onemocnění, odborných společností a pacientských organizací. Pro další informace o zavádění klasifikací vzácných nemocí připravujeme prezentaci v rámci webových stránek ÚZIS ČR.

MUDr. Miroslav Zvolský

ZE SETKÁNÍ NÁRODNÍCH ALIANCÍ

Každý rok na podzim se koná setkání členů Rady národních aliancí (Council of National Alliances) Eurordis. Letos se pařížské setkání uskutečnilo 27. a 28. října. Přinášíme vám zprávu o tom, co se projednávalo.

Hovořilo se především o přípravách na nadcházející Den vzácných onemocnění, který vychází na 29. únor 2016. Společným mezinárodním mottem bude Join our voices for rare diseases, Join us in making rare diseases heard, česky tedy asi Spojme síly, aby o vzácných onemocněních bylo slyšet. Jako každý rok budeme mít společný také videospot. Až bude hotový, vyrobíme k němu českou mutaci a samozřejmě i české verze plakátků.

Od listopadu také běží web rarediseaseday.org v nové podobě. Novou podobu webu, a ovšem také novou jazykovou verzi – portugalštinu, má také RareConnect.
Na konci února se v Bruselu budou udělovat ocenění Eurordis Awards pro jednotlivce, organizace i firmy, které se významným způsobem zaslouží o zlepšování situace pacientů se vzácným onemocněním.
Spolu s kolegy z dalších národních asociací jsme dále jednali o projektu INNOVCare, jehož cílem je odstraňovat nerovnosti v přístupu k sociální péči způsobené nedostatkem informací a specifiky vzácných onemocnění (o projektu píšeme podrobněji na jiném místě zpravodaje).
Významným tématem jednání bylo ustavování ERN (Evropských referenčních sítí). První vlna ustavování ERN je na spadnutí. Funguje rada členských států a je zapotřebí se do procesu urychleně zapojit – jde o to, aby za ČR fungovalo efektivní zastoupení v této radě, a dále o to, aby začala fungovat specializovaná centra, která se budou moci do jednotlivých vznikajících sítí připojovat (k tématu se opět vracíme na jiném místě zpravodaje).
Dále jsme byli informováni o projektu rozšířené evropské spolupráce při stanovování cen a úhrad. Cílem tohoto projektu je vytvořit prostor pro projednávání cen a úhrad již před ukončením registračního procesu nových léčiv tak, aby se léky dostávaly co nejdříve po registraci k pacientům. Došlo by tak k výraznému zlepšení oproti dnešní situaci, kdy jednání o cenách a úhradách začínají až po úspěšném dokončení registračního procesu nového léku a trvají mnoho měsíců a někdy i let.
Projekt Europlan zaměřený na podporu vzniku národních plánů v jednotlivých členských zemích se dostává do další fáze a na začátku příštího roku bude vyhlášena výzva k uspořádání národních workshopů.
Příští Evropská konference o vzácných onemocněních (ECRD) se bude konat v květnu 2016 ve skotském Edinburghu. Návrhy na postery je možné posílat do 31. 1. 2016. Budeme se snažit na konferenci participovat.

Bc. Anna Arellanesová,
předsedkyně ČAVO

INNOVCARE – INFORMAČNÍ CENTRA A CASE MANAGER PRO PACIENTY

Pro pacienty se vzácným onemocněním často neexistuje kauzální léčba. O to více je zapotřebí je podporovat v sociální oblasti, aby bylo možno ulehčit jim i jejich rodinám každodenní život s nemocí. Projekt INNOVCare je zaměřený na propojování zdravotních a sociálních služeb pro pacienty se vzácným onemocněním tak, aby jednotliví poskytovatelé byli schopni sdílet navzájem své informace a zkušenosti. V rámci projektu budou vznikat informační centra pro vzácná onemocnění, která by měla usnadnit systematizaci péče o pacienty se vzácným onemocněním. Pro pacienty by také měli být k dispozici „case manageři“, kteří by jim pomáhali zajišťovat sociální služby. V současné době se na projektu podílí Itálie, Španělsko, Litva a Rumunsko. Pilotní projekt se připravuje v Rumunsku.

SETKÁNÍ ČAVO

Na setkání ČAVO, které se konalo na konci října v prostorách Naší kavárny v Thomayerově nemocnici, se tentokrát hovořilo mimo jiné o etice a etických problémech spojených se vzácnými onemocněními a genetikou. O tomto tématu, ale také o tom, jak důležité je nikdy neztrácet naději, s námi hovořil Marek Vácha, biolog, pedagog a kněz, přednosta Ústavu etiky na 3. lékařské fakultě UK. Pohled Marka Váchy jsme chtěli zprostředkovat i těm, kteří na setkání nebyli, a proto jsme ho požádali také o rozhovor pro náš zpravodaj, který vám v tomto čísle přinášíme. Dalším z témat, která jsme na setkání probírali, byly psychologické a sociální aspekty života rodin pacientů se vzácným onemocněním. O tom, jak zvládat situaci, ovšem nejen z pohledu pacientů, ale také z pohledu zdravotníků, přednášela Markéta Havlovicová, primářka ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol.

VÝZVA PLÁTCŮM – JAK JSME NA TOM?

Existuje několik desítek přípravků pro léčbu vzácných onemocnění. Nemocí je ovšem popsáno více než 6 tisíc. Potřeba nových léčiv je tedy obrovská. Zároveň je důležité, aby se nové léky dostávaly k pacientům co nejdříve, protože jde zpravidla o první a jedinou možnou kauzální léčbu.
Proces jejich schvalování je ovšem komplikovaný a dlouhý. Je to pochopitelné, je zapotřebí splnit kritéria účinnosti a bezpečnosti. Problémem je, že po období registrace léku, která se provádí centrálně pro celou Evropskou unii, následuje další poměrně dlouhá doba, kdy se vyjednává o cenách a úhradách těchto léčiv. Tato jednání se už odehrávají na úrovni národních států. V České republice je odpovědným orgánem Státní ústav pro kontrolu léčiv (SÚKL).
Na jaře letošního roku připravil Eurordis výzvu, ve které oslovuje výrobce i jednotlivé národní orgány, které mají problematiku cen a úhrad na starosti, s tím, že je zapotřebí vyjednávání o cenách a úhradách v čase předsunout. Cílem výzvy je dosáhnout stavu, kdy ceny a úhrady budou projednávány už v období před registrací a tímto způsobem dojde k zásadnímu zrychlení v reálné dostupnosti nových léčiv pro pacienty.
V současné době složitá jednání o cenách startují teprve s koncem registrační procedury a táhnou se mnohdy řadu měsíců nebo i několik let. A po celou tuto dobu je nový lék pro pacienty až na výjimky nedostupný.
Druhým podstatným aspektem této výzvy je snaha o koordinaci stanovisek jednotlivých členských států tak, aby k jednání o cenách a úhradách nedocházelo roztříštěně na úrovni jednotlivých států. Měla by být vytvořena společná evropská platforma, na které by probíhala jednání s výrobci.
V současné době připravují první kroky v tomto směru Belgie, Lucembursko a Nizozemsko.

Z podzimního setkání ČAVO v Thomayerově nemocnici

MAREK VÁCHA: VĚDECKÝ VÝZKUM NABÍZÍ VELKOU NADĚJI

Když se rodiče dozvědí, že jsou přenašeči vzácného genetického onemocnění a že je tu riziko postižení některého z jejich budoucích dětí, mají právo mít děti? A pokud pak bude některé dítě opravdu nemocné, mají v důsledku svého prvotního rozhodnutí cítit vinu, nebo mohou být něčím ospravedlněni?
To je otázka s jednoznačnou odpovědí. Její řešení vyrůstá z evropských kořenů. Eugenika, usilující o „dobrý rod“, má své kořeny ve starém Řecku a zejména Platón byl filosofem eugeniky. V novodobých dějinách je významný rok 1859, kdy Charles Darwin vydává knihu O původu druhů, ve které nejenže řekl, že evoluce existuje, nýbrž uhodl i mechanismus: přirozený výběr. Dalším významným mezníkem je rok 1883, kdy jeho bratranec Francis Galton definuje termín eugenika a snaží se o pozitivní eugeniku, tedy „rozmnožit vhodné“. Tedy to, co podle Darwina činila příroda tak dlouho slepě, náhodně a neúčelně, zkusíme nyní činit s pomocí rozumu cíleně, inteligentně a cíleně. Ukazuje se však, že to nikdy nebude dobře fungovat. Daleko více se rozvíjí negativní eugenika, tedy „zabránit těm nevhodným“. Tady vidíme tři momenty: první byl dát nevhodné někam „za plot“, segregovat je, druhý nápad byl sterilizace – oba postupy začali Američané uplatňovat – a třetí nápad, na který si Američané netroufli, ale který uvedl ve skutečnost Hitler – to byla genocida. Evropa, která má za sebou zkušenost Auschwitz, si najednou v padesátých letech 20. století, kdy začíná genetické poradenství, uvědomuje, že právo porodit dítě je naprosto základním právem každé ženy a že nikdo a nic v civilizované společnosti jí do toho nemůže mluvit. Genetický poradce by měl sdělit veškerou škálu možností a jejich pravděpodobností a pak respektovat názor matky.

Léčba vzácného onemocnění však může být velmi nákladná. Dejme tomu, že rodičům bylo sděleno, že jejich dítě velmi pravděpodobně bude mít takovou nemoc. Oni by je přesto chtěli přivést na tento svět. Je pravděpodobné, že zejména matka bude pod velkým tlakem ze všech stran, aby to nedělala.
Narážíte na jeden z velkých etických problémů současného zdravotnictví, který se netýká jen vzácných onemocnění, ale všech nemocí. Dnes máme například onkologické léky, které pacientovi prodlouží život řádově o měsíce, ale taková léčba stojí cca 100 000 euro. Poskytnout takovou léčbu všem potřebným pacientům, to už si nemohou dovolit ani Němci. Lékaři, respektive zdravotní pojišťovny, stojí před závažným rozhodnutím, zda trochu prodlouží život jednoho pacienta, anebo si řeknou, že už si to finančně nemohou dovolit. V lékařské etice je

určitá „šedá zóna“, v jejímž rámci musíme rozlišovat případ od případu. Pomocné kritérium rozlišuje léčbu řádnou a léčbu mimořádnou. U té druhé musíme někdy připustit, že na ni nemáme dostatek finančních prostředků. Objevuje se a stále narůstá rozpor mezi tím, co v medicíně umíme technicky a co si ještě můžeme dovolit finančně.
Na druhou stranu každý národ je hodnocen dějinami ne podle toho, kolik vydělal peněz a jaký měl HDP, ale jak se choval ke svým nejpotřebnějším: k chudým, nemocným, postiženým. Národy se stávají slavnými ne tím, kolik se toho v určité době snědlo a vypilo, ale tím, jak se uměly vypořádat s překážkami a jak se postaraly o své „nejmenší“. Takže i když léčba celoživotně nemocných lidí bude stát nemalé peníze a aniž by ti lidé někdy pracovali, a něco tedy „vraceli“ do systému, přesto hodnota člověka je už v tom, že ten člověk existuje, ne v jeho ekonomické produktivitě. Proto si myslím, že pokud se rodiče vědomě rozhodnou dítě mít, ačkoli vědí, že bude nebo může být nemocné, musí jim to civilizovaná společnost umožnit.

Ačkoli lidí se vzácným onemocněním je velmi málo, přece se hovoří o tom, že na léčbu těchto pacientů nemusí být dostatek finančních prostředků. V současné medicíně je dokonce diskutována „hranice ochoty platit“ – měla by být stanovena určitá finanční hodnota, při jejímž překročení u konkrétního jedince nebude léčba poskytnuta. Je stanovení takové hranice eticky obhajitelné?
Pacienti se vzácným onemocněním mají nárok na zdravotní a další péči stejně jako všichni ostatní pacienti. Nikdo totiž nemá nárok větší nebo menší. Zamysleme se nad tím, že se tu dotýkáme hluboké filosofické otázky „Co to znamená být Čechem?“. Naše češství nespočívá jen v tom, že máme všichni v kapse stejné občanské průkazy, ale i v tom, že mluvíme jednou řečí a sdílíme jednu slovesnost, vycházející také z národní literatury. A málo naplat, námi sdílený jazyk je vždycky určitým filtrem, kterým vyjadřujeme své city, myšlenky, svůj způsob vidění světa. Já jsem přesvědčen, že příslušnost k českému národu zavazuje každého z nás k solidaritě s těmi méně šťastnými.
Buďme rádi, že náš stát je v určitém smyslu paternalistický, tj. nařizuje nám něco pro naše dobro i proti naší vůli. Jsem povinen platit zdravotní pojištění, ale hospitalizován jsem byl naposledy jako dítě. Přispívám tedy jako zdravý na léčbu nemocných, ale považuji to za správné,

a navíc se může v budoucnu karta obrátit a já budu potřebovat, aby stát, který peníze shromažďuje, přispěl na léčbu mně. A nezáleží na tom, zda má někdo onemocnění vzácné, nebo časté, léčba by mu měla být v rámci solidarity poskytnuta vždy. Jiné je to například v USA, kde není zdravotní pojištění povinné – když si ho někdo nechce platit, ať už proto, že se cítí dobře, nebo chce peníze využít jinak, nemusí. Pak ale ve čtyřiceti vážně onemocní a – když to trochu přeženu – stát ho nechá v úctě umřít. Respekt ke svobodě je tak doveden do důsledku.
Když se vrátím k otázce, kterou považuji za klíčovou otázku roku 2016, tedy, co definuje národ a příslušnost k českému národu, je to i schopnost delegovat své peníze státu, který se stará o zdraví mé i mých méně šťastných bližních. Nikdo z nás není nezávislý, všichni od narození do smrti využíváme služeb mnoha lidí a musíme být solidární.

Někteří lidé se vzácným onemocněním mají to štěstí, že na jejich nemoc existuje lék. Často je to tak, že nemoc sice nevyléčí, ale umožňuje žít relativně normální život. Když se tito lidé setkají s těmi, kdo se těžce potýkají se svou vzácnou nemocí bez léku, jak se mohou vnitřně vyrovnat s tímto rozdílem? Jak tuto skutečnost vysvětlit těm méně šťastným, kteří to mohou vnímat jako nespravedlnost?

Mgr. Marek Vácha, Ph.D.,

je český římskokatolický kněz, teolog, přírodovědec, pedagog a spisovatel. Je farářem lechovické farnosti, farním vikářem Římskokatolické akademické farnosti při kostele Nejsvětějšího Salvátora a přednostou Ústavu etiky na 3. lékařské fakultě Univerzity Karlovy v Praze. Narodil se 14. září 1966 v Brně. Na Přírodovědecké fakultě MU v Brně vystudoval obor molekulární biologie a genetika, teologii studoval v Olomouci a v Bruselu. V letech 1997 a 2000 se účastnil dvou výprav na Antarktidu. Publikuje v řadě odborných i populárních periodik, zabývá se tématy evoluční biologie a lékařské i environmentální etiky.

Vždy je třeba to řešit případ od případu. Ze čtyř principů lékařské etiky jde v tomto případě o princip spravedlnosti. Někdy se s humorem říká, že jediné dvě věci, které jsou ve zdravotnictví jisté, jsou nedostatek financí a smrt. Spravedlnost se může projevovat různými způsoby. Každé zdravotnictví je postaveno před neřešitelné dilema, jak s omezeným množstvím finančních prostředků udělat co nejvíce dobra. Na seminářích lékařské etiky předkládám studentům kazuistiky, aby sami hledali řešení a zaujali vlastní postoj. Když například v USA začínaly transplantace, stál určitý ředitel nemocnice před otázkou, zda povolit dvě transplantace srdce a prodloužit pacientům život o jeden rok, nebo za stejné peníze umožnit 500 vyšetření různým lidem, kteří by si je nemohli dovolit. Které rozhodnutí je spravedlivější?
Doprovázel jsem jednou k smrti nevyléčitelně nemocného pacienta s rakovinou žaludku. Trpce si stěžoval, že jeho starší soused, který pije a kouří, je zdravý, a on, i když vždy žil zdravě, sportoval, byl vegetarián a nepodléhal závislostem, dopadl takhle. Jaká v tom spravedlnost?
Je to tak, že v oblasti zdraví nelze hledat spravedlnost, a spravedlnost není ani v tom, zda na nějakou nemoc lék je nebo není. Radujme se z toho, čeho jsme už v medicíně dosáhli, a že někteří lidé se mohou léčit. Buďme však i s těmi a pečujme tím spíše i o ty, kdo se zatím léčit nemohou.

Můžete jako molekulární biolog dát pacientům bez léčby naději, že se i oni dočkají svého léku?
Vědecký výzkum nabízí opravdu velkou naději, zdá se mi dokonce, že jsme ve vědě teprve na začátku poznávání našeho vesmíru, že zatím jen tápeme, ať už v universu, nebo v prostředí miniaturní buňky, že je toho většina teprve před námi. Každý měsíc přichází v molekulární genetice nový, zásadní objev. Nejde o pouhá upřesnění, ale často doslova o proboření se do světa, o němž jsme dosud ani nevěděli, že existuje. Sotva jsme si utřeli pot z čela, když jsme konečně sekvenovali lidský genom, už se dozvídáme, že existuje druhý genom, epigenom, který má velký vliv a má svůj vlastní jazyk histonových oktamerů, jejich acetylace a metylace. A hned jsme odhalili třetí genom. V lidském těle objevujeme celý nový orgán: bakterie, které žijí na nás a uvnitř každého z nás. Tato komunita, tzv. mikrobiota, dokáže ovlivňovat expresi vlastních genů člověka. Možnosti jsou do budoucna obrovské, ale nelze zatím ani odhadnout, kdo z pacientů se léčby dočká dříve a kdo později.

Často se stává, že když se u dítěte projeví vážná nemoc, rodiče udělají vše, co je v jejich silách, ba ještě mnohem více, aby mu pomohli, nebo alespoň zmírnili jeho utrpení. Mimořádně schopní lidé, kteří byli úspěšní ve své profesi, najednou vloží své nadání do vzniku a provozu pacientské organizace a nejrůznějších služeb pro nemocné děti a jejich rodiče, takže nakonec pomohou kromě svého dítěte i mnoha dalším lidem. Tito úžasní lidé jsou nejen starostlivými rodiči, ale téměř zdravotníky s „pracovním úvazkem" 24 hodin denně 365 dní roce. Člověk však není stroj a při nejlepší vůli se mu občas nedostává sil. Rodiče nemocných dětí a partneři nemocných dospělých jsou někdy přetíženi a hledají novou sílu. Co by jim mohlo pomoci?
Především bychom všichni měli takové lidi podporovat a pomáhat jim, aby se ve své obtížné situaci necítili sami. Jejich

úloha je vzácná a nezastupitelná. Dělají to samozřejmě především pro své děti, ale zároveň také pro nás všechny, neboť jsme součástí jednoho společenství. Ale je tu i jiné hledisko.
Mezi mými přáteli je řada psychosomatiků. To jsou lékaři, kteří tvrdí, že nemoc může být způsobena útěkem z nějaké životní situace nebo reakcí na takovou situaci. Dnes se v medicíně potýkáme s tím, že umíme léčit molekulární podstatu nemoci, ale neumíme léčit pacienta. Mnozí z nás jsme si, zejména v době totalitního režimu, vypěstovali mimořádnou citlivost pro měřitelné fenomény. Ale psychosomatika je spíš takové povídání, nemůže se prokázat žádnými hard daty, měření je tu velmi obtížné. Lidské tělo je většinou mylně považováno za soubor orgánů-strojů, které je třeba opravovat v továrně zdravotnictví. Srdce je pumpa, plíce jsou měchy – taková zjednodušující přirovnání už dnes nepostačují a měli bychom se zajímat o další faktory. Zkoumání molekul je určitě skvělá a nadějná věc, ale je nezbytné, aby se lékaři dívali i na obyčejné, často zjevné věci, jako jsou vztahy a události v rodině, vzorce chování, které se opakují a vedou i k předávání nemocí jako štafetového kolíku. Někdejší rodinní lékaři to uměli a my se dnes snažíme vychovávat mediky tak, aby se uměli dívat a „dovolili si vidět to, co vidí“. Právě psychosomatika nám přináší poznání, že když je dobré rodinné klima, když maminka je pečující, laskavá a obětavá, je to významný předpoklad uzdravení, nebo alespoň zlepšení zdravotního stavu. Taková péče má reálný léčebný efekt: to, že se maminka o nemocné dítě stará, představuje uzdravující faktor o velikosti desítek procent. Psychický stav pacienta má ještě mnohem závažnější vliv, než jsme si dříve mysleli. Rodiče a vlastně všichni lidé pečující o nemocné jsou tedy velmi silnými hráči.

SERIÁL

EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ: JSME PŘIPRAVENI?

Smyslem existence evropských referenčních sítí (ERN) je vytvoření mezinárodní platformy, která bude umožňovat sdílení a koordinaci mezi centry poskytujícími specializovanou péči a souvisejícími zařízeními, jako jsou laboratoře. Jde především, i když nikoli výlučně, o vzácná onemocnění. Potřeba sdílení informací a zkušeností na mezinárodní úrovni je v této oblasti mimořádná. Z povahy vzácných onemocnění vyplývá, že příslušné kapacity a znalosti nemusejí být v rámci jednotlivých zemí dostupné. Evropské referenční sítě nebudou vznikat pro jednotlivá vzácná onemocnění, kterých je příliš mnoho, ale pro skupiny diagnóz (viz rámeček na další stránce). Tento postup by měl umožnit, aby každý pacient se vzácným onemocněním mohl v rámci ERN najít potřebnou péči. Jde nicméně o dlouhodobý cíl, který je zapotřebí koordinovat na evropské úrovni. Úsilí v tomto směru vyvíjí Eurordis, který ke každé skupině onemocnění vytváří pracovní skupinu (EPAG – Eurordis Patient Advocacy Group). Takto by mělo být zajištěno, aby při utváření sítí pro jednotlivé skupiny onemocnění byly zohledněny postoje pacientů.

Ze zasedání EUCERD věnovaného tématu ERN

European Reference Networks

AKTUÁLNÍ SITUACE

Na počátku roku 2016, pravděpodobně v březnu, vyhlásí Evropská komise výzvu k vytváření těchto sítí. Již nyní ovšem dochází k seskupování existujících center na evropské úrovni. K participaci na těchto sítích je nicméně zapotřebí, aby byla ustavena pracoviště odpovídající úrovně v rámci národních států. V případě ČR jde tedy o to, aby došlo co nejdříve k ustavení relevantních specializovaných center, která budou splňovat mezinárodní kritéria k participaci na ERN. Zatím existují až na výjimky jen ta, která byla ustavena v pilotním procesu v roce 2012.
Za účelem realizace ERN zřídila Evropská komise Výbor členských států, subjekt, který se skládá ze zástupců 28 členských států EU a zemí EHP. Tento výbor má důležité pravomoci: schvaluje zřízení jednotlivých sítí a rozhoduje o členství jednotlivých center v těchto sítích. Je zapotřebí, aby Česká republika byla v tomto výboru aktivní a využila své kompetence podílet se na formování ERN.

V rámci ČAVO usilujeme o to, aby všichni ti, do jejichž kompetence toto téma spadá, byli o příležitosti, kterou ERN pro rozvoj péče o pacienty se vzácným onemocněním bezesporu představují, informováni a postupovali odpovídajícím způsobem ve věci ustavování center.

ERN: DOPORUČENÉ SKUPINY DIAGNÓZ

– Vzácná imunologická a autoinflamatorní onemocnění
– Vzácná onemocnění kostí
– Vzácná onkologická onemocnění a nádory
– Vzácná onemocnění srdce
– Vzácná onemocnění pojivové tkáně a muskuloskeletálního systému
– Vzácné malformace a vývojové abnormality a vzácné poruchy intelektu
– Vzácné endokrinologické poruchy
– Vzácné poruchy zraku
– Vzácné poruchy trávicího systému
– Vzácná gynekologická onemocnění
– Vzácná onemocnění krve
– Vzácné kraniofaciální anomálie a ORL poruchy
– Vzácná onemocnění jater
– Vzácné dědičné metabolické poruchy
– Vzácné multisystémové vaskulární choroby
– Vzácná neurologická onemocnění
– Vzácná neuromuskulární onemocnění
– Vzácná onemocnění plic
– Vzácná onemocnění ledvin
– Vzácná onemocnění kůže
– Vzácná urogenitální onemocnění

DOKUMENTY, NA KTERÝCH ERN STOJÍ:

– Směrnice 2011/24/EU o uplatňování práv pacientů v přeshraniční zdravotní péči
– Rozhodnutí komise v přenesené pravomoci ze dne 10. března 2014, kterým se stanoví kritéria a podmínky, jež musí splnit evropské referenční sítě a poskytovatelé zdravotní péče, kteří se chtějí do některé z nich zapojit (2014/286/EU)
– Prováděcí rozhodnutí komise ze dne 10. března 2014, kterým se stanoví kritéria pro zřizování a hodnocení evropských referenčních sítí, pro schvalování a hodnocení jejich členů a pro usnadnění výměny informací a odborných poznatků o zřizování a hodnocení těchto sítí (2014/287/EU)
– Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010–2020 (schválena Vládou ČR v roce 2010)
– Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2015–2017 (schválený Vládou ČR v roce 2015)

Z workshopu EURORDIS věnovaného Evropským referenčním sítím

Evropské referenční sítě byly na programu setkání členů EURORDIS (EURORDIS Membership Meeting), jehož se zúčastnilo 250 účastníků z celé Evropy

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.

VYSOKÝ CHOLESTEROL JE MOŽNÉ ZDĚDIT – DIAGNÓZA FH

Spolek Diagnóza FH vznikl ve druhé polovině roku 2014 s cílem podporovat pacienty s familiární hypercholesterolemií (FH) a jejich rodiny. Předáváme si informace, kontakty nebo třeba tipy na dietní opatření. Hájíme společné zájmy pacientů v jednáních s úřady a zdravotními pojišťovnami, sledujeme, jak se mění zákony, které se mohou týkat pacientů. Usilujeme také o to, aby se s termínem diagnóza FH seznámila široká veřejnost.

Snažíme se komunikovat s pacienty a předávat jim co nejúplnější informace o onemocnění a možnostech léčby. Lékaři v běžné klinické praxi totiž mnohdy nemají dostatek času a při veškeré snaze nestihnou všem nemocným poskytnout dostatek kvalitních informací o jejich chorobě a podpořit jejich motivaci k celoživotní léčbě. Za tímto účelem připravujeme letáky, brožurky i plakátky, které dáváme k dispozici v ordinacích. Pro členy a sympatizanty také vydáváme Zpravodaj FH. Udržujeme webové stránky a náš spolkový facebook. Členství ve spolku je bezplatné. Výbor je složen ze čtyř členů, kteří pro spolek pracují nad rámec svého zaměstnání. Svou práci koordinujeme s dalšími pacientskými organizacemi i odborníky: jsme členem ČAVO i FH Patient Network, tedy mezinárodní organizace sdružující jednotlivé evropské organizace pacientů s FH. Velkou motivací a podporou nám je spolupráce s lékaři, především z České společnosti pro aterosklerózu. Naši činnost chápou a poskytují nám odborné zázemí.

O své nemoci i zkušenostech s léčbou také pravidelně hovoříme na tiskových konferencích. Snažíme se, aby diagnózu familiární hypercholesterolemie znali i běžní lidé. Je to důležité mimo jiné kvůli tomu, aby ti, kdo o své nemoci zatím nevědí, byli snáze diagnostikováni a mohli se začít léčit včas.

FH je geneticky podmíněná porucha metabolismu tuků, při níž jsou mnohonásobně zvýšeny hodnoty „zlého“ LDL cholesterolu v krvi. Organismus má geneticky poškozené mechanismy pro odbourávání LDL cholesterolu a důsledkem je předčasný rozvoj ateroskleróz. Slovo „familiární“ znamená, že genetická porucha se předává z pokolení na pokolení a v rodině tak bývá zpravidla více postižených členů. Pokud pacienti s FH zůstanou neléčeni, jsou velmi vážně ohroženi vznikem předčasných infarktů myokardu a mozkových mrtvic (výjimkou nejsou třicátníci). Mají současně vyšší riziko než běžná populace, že na komplikace FH zemřou. FH je tedy „časovanou bombou“ ukrytou v cévách, která je o to nebezpečnější, protože nebolí, nevyvolává znatelné fyzické obtíže ani není na pohled patrná (menší část pacientů může mít kolem očí viditelné tukové usazeniny nebo tukové hrudky na kloubech ruky či Achillových šlachách). Pacienti tedy v naprosté většině žijí běžným produktivním životem a v případě, že jsou diagnostikováni, užívají „jen“ tabletky proti vysokému cholesterolu, které nemají významné nežádoucí účinky. O to více však bojují s motivací dodržovat léčbu a změny životního stylu, které se na snižování LDL cholesterolu také, byť v menší míře, podílejí.

Existuje však úzká skupina nemocných, jejichž forma FH je vzácná, a o to závažnější: tito pacienti jsou komplikacemi ohroženi již v dětství, protože jejich hodnoty cholesterolu jsou velmi vysoké. V ČR je takových pacientů 20–30 a jejich léčba je náročná: vysoké dávky léků, nebo dokonce pravidelné mechanické čištění krve připomínající dialýzu.

V letošním roce byly v EU, tedy i v Česku, schváleny dva nové léky pro pacienty s FH. Tyto monoklonální protilátky dokážou snížit LDL cholesterol o více než 60 % a znamenají průlom v léčbě FH. V současnosti probíhá jednání o úhradách v určených indikacích, které nebude vzhledem k ceně léků jednoduché.

Kristýna Čillíková

Z tiskové konference

Mgr. Zdeňka Cimická, předsedkyně spolku

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