ČAVO ZPRAVODAJ

1/23

JAK SE VYDAŘILY POBYTY PRO RODINY S ROZDÍLNÝMI VZÁCNÝMI ONEMOCNĚNÍMI?

O VYSOCE SPECIALIZOVANÉ PÉČI A JEJÍM FINANCOVÁNÍ

JAK DOSÁHNOUT STANDARDIZACE PÉČE U VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ?

PŘEDSTAVUJEME: SPOLEK PRO EHLERSŮV-DANLOSŮV SYNDROM A SYNDROM HYPERMOBILITY

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS RARE DISEASES EUROPE

SEZNAM ČLENŮ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

ALSA, z.s.	monika@zsalsa.cz	**www.zsalsa.cz**
ANGELMAN CZ, spolek	angelman@email.cz	**www.angelman.cz**
Asociace genové terapie, z.s.	info@asgent.org	**www.asgent.org**
Asociace muskulárních dystrofiků v ČR, z.s.	info@amd-mda.cz	**www.amd-mda.cz**
Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR, z.s.; Klub Be Treacher-Collins (Be TCS - používaná zkratka)	treacher_collins@betcs.cz	**www.betcs.cz**
ATOS, z.s.	info@atosaci.cz	**www.atosaci.cz**
AVminority, z.s.	silvie.slivova@avminority.cz	**www.avminority.cz**
Česká aliance pro kardiovaskulární onemocnění, z.s.	info@ca-ko.cz	**www.ca-ko.cz**
DEBRA ČR, z.ú.	pavel.melicharek@debra.cz	**www.debra-cz.org**
Diagnóza MDS	jezek.b@volny.cz	**www.diagnoza-mds.cz**
DIAGNÓZA NARKOLEPSIE z.s.	diagnozanarkolepsie@gmail.com	**www.narkolepsie.cz**
Dystonie - rodina spolu, z.s.	jana.vicarova@dystonia.cz	**www.dystonia.cz**
Ehlers - Danlosův syndrom a syndrom hypermobility, z.s.	ehlersdanlos@seznam.cz	**www.ehlers-danlosuv-syndrom.org**
Frieda, z.s.	m.houskova@frieda.cz, v.houska@frieda.cz	**www.frieda.cz**
HAE Junior, z.s.	info@haejunior.cz	**www.haejunior.cz**
Kabuki syndrom CZ, z.s.	korenovasarka@seznam.cz	
Klub nemocných cystickou fibrózou, z.s.	info@klubcf.cz	**www.cfklub.cz**
Klub pacientů mnohočetný myelom, z.s.	koordinatorka@mnohocetnymyelom.cz	**www.mnohocetnymyelom.cz**
KOLPINGOVA RODINA SMEČNO	jsmetuprovas@kolpingsmecno.cz	**www.kolpingsmecno.cz**
Kongenévus CZ-SK, z.s.	info@nevus.cz	**www.nevus.cz**
LYMFOM HELP, z.s.	info@lymfomhelp.cz	**www.lymfomhelp.cz**
META - spolek pacientů se střádavými onemocněními, o.s.	katerina.uhlikova@seznam.cz	**www.sdruzenimeta.cz**
METODĚJ z.s.	info@metodej.com	**www.metodej.com**
MYGRA-CZ, z.s.	info@mygra.cz	**www.mygra.cz**
Nadační fond dětské onkologie KRTEK	info@krtek-nf.cz	**www.krtek-nf.cz**
Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s.	info@nspku.cz	**www.nspku.cz**
NEFROHEMA, o.p.s.	jaroslav.vich@nefrohema.cz	**www.nefrohema.cz**
Občanské sdružení Imunodeficitních pacientů HAE /AAE	maselli@hae-imuno.cz, cisaic@yahoo.com	**www.hae-imuno.cz**
Spolek rodičů dětí a dospělých postižených Gaucherovou chorobou	janina.mickova@seznam.cz	**www.gaucherova-choroba.cz**
Paleček - společnost lidí malého vzrůstu	vojtech.rakos@gmail.com	**www.ospalecek.cz**
PARENT PROJECT, z.s.	parentproject@parentproject.cz	**www.parentproject.cz**
PRADER-WILLI, z.s.	ospws@email.cz, zuzik.nykodym@quick.cz	**www.prader-willi.cz**
Rett Community, z.s.	info@rett-cz.com	**www.rett-cz.com**
Revma Liga Česká republika, z.s.	edita.mullerova@revmaliga.cz	**www.revmaliga.cz**
Řasinka, z.s.	vrku.vrku@seznam.cz	**www.spolekrasinka.cz**
Sdružení pacientů s plicní hypertenzí, z.s.	info@plicni-hypertenze.cz	**www.plicnihypertenze.cz**
SMÁci, z.s.	info@smaci.cz	**www.smaci.cz**
Společnost C-M-T, z.s.	simunekm@seznam.cz	**www.c-m-t.cz**
Společnost pro mukopolysacharidosu, z.s.	spmps@seznam.cz	**www.mukopoly.cz**
Společnost Parkinson, z.s.	kancelar@spolecnost-parkinson.cz	**www.spolecnost-parkinson.cz**
Spolek Ichtyóza	hanka.kadlecova@icloud.com	**www.ichtyoza.cz**
Spolek pro Atypické parkinsonské syndromy (APS). z.s.	apsz@seznam.cz	**www.aps.estranky.cz**
Spolek pro podporu lidí s Rubinstein-Taybi syndromem, z. s	rts.czech@gmail.com, hana.kol@centrum.cz	
Tarlovova cysta, z.s.	tarlovovacysta@seznam.cz	**www.tarlovovacysta.org**
Willík - spolek pro Williamsův syndrom, z.s.	info@spolek-willik.cz	**www.spolek-willik.cz**
Život bez střeva, z.s.	info@zivotbezstreva.cz	**www.zivotbezstreva.cz**

ČLENOVÉ BEZ ORGANIZACE ZASTUPUJÍ NÁSLEDUJÍCÍ DIAGNÓZY

3C syndrom (Ritscherův-Schinzelův syndrom)
Agamaglobulinémie
Aicardi-Goutiéresův syndrom
Akromegalie
Akutní intermitentní porfyrie
AL amyloidóza
Alportův syndrom
Alströmův syndrom
Aplastická anémie
Arnoldova-Chiariho malformace
Ataxia telangiectasia (Syndrom Louis-Barové)
Atrézie jícnu
ATTRV122I amyloidóza
Autoimunitní hemolytická anémie (AIHA)
Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 1
Barthův syndrom
Bartterův syndrom typu 1
Castlemanova choroba
Centronukleární myopatie
Creveldův syndrom
Crouzonův syndrom
Cushingova choroba
Cushingův syndrom způsobený ektopickou sekrecí ACTH
DDX3X
Dědičná ATTR amyloidóza
Deficit dekarboxylázy aromatických L-aminokyselin (Deficit AADC)
Desmin storage myopatie
Difuzní lymfatická malformace
Dysautonomie, IST, Posturální ortostatická tachykardie (POTS)
DYT1
Ektopie čoček a zornic oboustranně, ADAMTSL4
F208 IF070, Z31.5
Familiární fokální epilepsie s variabilními ložisky
Familiární hyperprolaktinémie
Familiární středozemská horečka
Fibrózní kostní dysplázie
Fraserův syndrom
Glutarová acidurie typu 1 (Deficit glutaryl-CoA dehydrogenázy)
Hyperimunoglobulinemie D s periodickou horečkou / Deficit mevalonátkinázy
Hypofosfatemická rachitida
Hypokalcemická vitamin D rezistentní křivice/ rachitida
Christiansonův-Fourieho syndrom
Chromozomová aberace
Chronická zánětlivá demyelinizační neuropatie (CIDP)
Chronický návratný víceložiskový kostní zánět
Invertovaná duplikace s delecí v oblasti krátkého raménka chromozomu 8
Inverzní Klippelův-Trénaunayův syndrom
Joubertův syndrom
Klasická forma mycosis fungoides, Primární kožní T-buněčný lymfom
Kongenitální svalová dystrofie
Lambertův-Eatonův myastenický syndrom
Laryngotracheoezofageální rozštěp, typ 4 (LTEC4)
LBSL (Syndrom zahrnující leukoencefalopatii s involucí mozkového kmene a míchy a vysokou hladinu laktátu)
Liang-Wang syndrom
Loeysův-Dietzův syndrom
Lymfangioleiomyomatóza
Marfanův syndrom
Mayerův-Rokitanského-Küsterův-Hauserův syndrom
McCuneův-Albrightův syndrom
Metafyzární chondrodysplázie Jansen
Mikrocefalické primordiální trpaslictví, Alazamiho typ
Mikrodeleční syndrom 22q11.2
Moebiův syndrom
Monozomie 22q13 (Phelan-McDermidové syndrom)
Nefrogenní diabetes insipidus
Nespecifická syndromická mentální retardace – Tolchin-Le Caignec
Neurčená epileptická encefalopatie s časným nástupem (neurčená EOEE)
Neurofibromatóza
Neurofibromatóza typ 1 způsobená mutacemi nebo intragenovými delecemi NF1 genu (Von Recklinhausenova nemoc)
Neurofibromatóza, typ 2
Parciální delece dlouhého raménka chromozomu 4
Peutzův-Jeghersův syndrom
PPP2R5D
Primární biliární cirhóza
Primární ciliární dyskineze
Primární sklerotizující cholangitida
Progresivní hemifaciální atrofie (Parry-Rombergův syndrom)
Pudendální neuralgie
Refsumova nemoc
Relabující polychondritida
Sarkoidóza
Sarkoidóza II. stupně
Sjogrenův syndrom
Spektrum související s GNAO1 zahrnující vývojové opoždění, záchvaty a poruchu pohybu
Spinocerebelární ataxie, typ 21
Stardgardtova nemoc
Sticklerův syndrom
Suspektní mitochodriální myopatie
Syndrom dlouhého QT intervalu
Syndrom Dravetové
Syndrom fragilního X
Syndrom KAT6A
Syndrom mnohočetné endokrinní neoplázie, typ 1
Syndrom terminální delece dlouhého raménka 1.chromozomu
Syndrom vrozených vad mozku, muskuloskeletálních abnormalit, faciálního dysmorfismu a intelektové nedostatečnosti
Syndrom zahrnující megacystis, mikrokolon a hypoperistaltiku střev
Syndrom zahrnující mentální retardaci a faciální dysmorfismus, způsobený haploinsuficiencí SETD5
SYNGAP1-vázaná vývojová a epileptická encefalopatie
Syringomyelie
Systémový lupus
Tetrazomie 18p
Tetrazomie X
Trombotická trombocytopenická purpura
Vrozená chromozomová aberace – ring chromozom 5
Vrozená spondyloepifyzární dysplázie
Wilsonova choroba
X-vázaná agamaglobulinemie (Brutonova nemoc)

EDITORIAL

Vážení čtenáři,
vítejte u dalšího vydání Zpravodaje. Jedním z velkých projektů ČAVO je vytvoření edukačního centra pro vzácná onemocnění. Jsme přesvědčeni o tom, že by takové centrum mohlo významně napomoci zlepšování situace pacientů se vzácnými onemocněními i těch, kteří o ně pečují. Jsme proto velmi rádi, že nám přípravné práce umožnil realizovat grant z fondů EHP.

Připravované centrum by mělo stát na respektu k potřebám i přáním pacientů a rodin, mělo by k lidem přistupovat komplexně, tedy s ohledem na jejich celkovou situaci, a samozřejmě odborně. Centrum by mělo plnit dva hlavní cíle: za prvé pomáhat konkrétním rodinám a pacientům ve zvládání života s nemocí a za druhé zlepšovat kvalitu a dostupnost služeb pro pacienty a jejich rodiny.

Na této cestě se v mnohém inspirujeme především v Norsku, kde takové centrum mají už více než půl století. Naše situace je ovšem velice odlišná a tak nemůžeme zkušenosti jen přebírat, musíme vše uzpůsobit podle našich podmínek. Také proto jsme letos na podzim uskutečnili dva pilotní pobytové kurzy, jeden pro dospělé pacienty a druhý pro děti se vzácnými onemocněními a jejich rodiny. Cílem těchto pobytů bylo pomáhat jednotlivým rodinám, ale zároveň jsme si potřebovali ověřit, že je náš přístup správný, tak jsme se učili také my od účastníků. Všem patří náš veliký dík, že do toho s námi šli. O tom, jak se nám pobyty podařily, se můžete dočíst na dalších stránkách.

V ČAVO se ovšem věnujeme i dalším oblastem. Především centrové péči, její dostupnosti pro pacienty a její kvalitě. Na tom, aby vznikly standardy péče a aby tato centra byla co nejlépe propojena s ostatními poskytovateli péče, nyní pracujeme spolu s odborníky a dalšími pacienty v rámci projektu SYPOVO. O tom, jak funguje tento projekt a co by měl přinést, jsme hovořili také se dvěma zástupci pacientských organizací.

Obvyklým problémem, který se prolíná prakticky všemi aspekty vzácných onemocnění, je nedostatek dat. Jednou z oblastí, kde je tento problém velice zřetelný, je financování zdravotní péče a samotných center vysoce specializované péče. Stále nevíme, kde se v systému zdravotní péče vzácní pacienti pohybují, jestli jsou tam, kde mají být a jestli čerpají tu péči, která by pro ně byla nejvhodnější. A nevíme to nejen my, ale ani zdravotní pojišťovny. A tím pádem je pro ně těžké odpovídajícím způsobem tuto péči hradit zdravotnickým zařízením. Proto už velice dlouho usilujeme o plošné zavedení kódování pomocí ORPHA kódů, jež jsou dostatečně podrobné a umožňují tuto péči sledovat. O tom, kam jsme se v poslední době posunuli, jsme hovořili s doktorem Miroslavem Zvolským z Ústavu zdravotnických informací a statistiky.

Z našich zkušeností víme, že pacientské organizace dokážou pacientům se vzácnými diagnózami významně pomáhat. Proto se snažíme podporovat všechny, kteří se o vznik takové organizace pro svou diagnózu snaží. O příspěvek do našeho zpravodaje jsme poprosili Adélu Odrihockou, která je členkou jedné mladé aktivní organizace, jež pomáhá pacientům s Ehlersovým-Danlosovým syndromem.

Přejeme vám zajímavé čtení.

Anna Arellanesová, Kateřina Uhlíková, René Břečťan

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

Orientace v oblasti vzácných onemocnění může být velmi složitá, ať jde o stanovení diagnózy, hledání specializovaných lékařů nebo řešení sociální pomoci. Proto Česká asociace pro vzácná onemocnění provozuje konzultační mail **help@vzacna-onemocneni.cz,** kam se se svými dotazy mohou obracet lékaři, rodiče nebo pacienti samotní. Odborným garantem projektu je Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění při Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN Motol.

OBSAH

Na pobytových kurzech se snažíme pomoci vzácné rodině jako celku 4

Vysoce specializovaná péče pro pacienty se vzácnými onemocněními 6

Zlatá rybka – Každý má přání 7

Pro zlepšení kvality péče při vzácných onemocnění je zapotřebí zavedení standardů 8

Pracoviště zapojená do Evropských referenčních sítí 10

Naše organizace vznikla z touhy něco změnit 11

NA POBYTOVÝCH KURZECH SE SNAŽÍME POMOCI VZÁCNÉ RODINĚ JAKO CELKU

PILOTNÍ POBYTOVÉ KURZY PRO DĚTI I DOSPĚLÉ VYTVÁŘÍ ZÁKLADY PŘIPRAVOVANÉHO EDUKAČNÍHO CENTRA PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Na podzim letošního roku jsme v ČAVO připravili dva vzdělávací pobyty pro pacienty se vzácnými onemocněními – jeden pro rodiny s dětskými pacienty a druhý pro dospělé pacienty a jejich rodinné příslušníky. Pobyty byly součástí projektu zaměřeného na přípravu Edukačního centra pro vzácná onemocnění v České republice. Připravované centrum má za cíl zajišťovat komplexní podporu pacientů se vzácnými onemocněními i jejich rodin a propojovat odborníky, kteří jim na jejich cestě pomáhají. Cílem obou pobytů bylo vyzkoušet v praxi koncepci vzdělávacího pobytu pro pacienty s velmi vzácnými a rozdílnými diagnózami. Zpětná vazba od účastníků i zapojených odborníků ukazuje, že takto postavené pobyty umožňují rodinám získávat nové poznatky a zkušenosti, které jim jejich situaci dokážou ulehčit.

Zároveň realizované pobyty ukázaly, jak náročné je pro zapojené odborníky vytvořit program, který je na jedné straně otevřený různorodému publiku lidí s rozdílnými diagnózami a životními zkušenostmi, a zároveň konkrétní a zaměřený na potřeby jednotlivých rodin.

Pilotní společný pobyt pro děti se vzácným onemocněním, jejich rodiny a odborníky, kteří jim na jejich cestě pomáhají, proběhl v Pluhově Žďáru od 18. do 23. září. Od 26. do 29. října se pak uskutečnil pobyt určený dospělým pacientům se vzácnými onemocněními v Samechově u Chocerad.

Cílem pobytů bylo poskytnout komplexní podporu rodinám, kterým do života vstoupilo vzácné onemocnění. Na obou pobytech se sešli pacienti a rodiny s různými, převážně ultra vzácnými onemocněními.

Na přípravě pobytu i na jeho realizaci se také podíleli zástupci z norského centra pro vzácná onemocnění Frambu, které má se vzdělávacími aktivitami pro pacienty i odborníky v této oblasti velmi rozsáhlé zkušenosti. Na pobytu pro dětské pacienty se odborníci z Frambu přímo zapojili do programu.

„V ČAVO usilujeme o to, aby rodiny dostávaly komplexní podporu, která jim pomůže snáze zvládat život s nemocí. Když říkáme komplexní podpora, nemusí být hned jasné, co tím myslíme. Dovolím si proto příklad. Vzácná onemocnění zasahují do života celé rodiny a zdaleka nejde jen o zdravotní stav jednoho člověka. Charakteristická je situace zdravých sourozenců v rodinách, které se musejí intenzivně věnovat péči o nemocného. Rodiče na ně mají přirozeně méně času, mohou jim věnovat méně pozornosti. Oni se přitom snaží pomáhat, jak dovedou. A měli by mít k dispozici odbornou podporu. Téma sourozenectví je však jen jedním z aspektů komplexní podpory," vysvětluje Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO. „Široký záběr, dlouhodobé zkušenosti a propracované postupy Frambu jsou pro nás velkým vzorem a inspirací. Proto jsme velice rádi, že nám v našem úsilí vytvořit edukační centrum pro vzácná onemocnění pomáhají," dodává.

Pobytu pro děti se vzácnými onemocněními se zúčastnilo 6 rodin, 11 dětí, 7 asistentů a 6 odborníků z oblasti psychologie, fyzioterapie i genetiky. Pobytu pro dospělé se zúčastnilo 6 rodin a program pro ně zajišťovalo 5 odborníků ze stejných oblastí a jeden asistent.

Program zahrnoval vždy jak společná setkání rodin a odborníků, tak individuální konzultace. S rodiči dětí odborníci hovořili o pěti tématech: rodině, vztazích a sourozencích, škole a speciálních potřebách, genetice a pohybu. Program pro dospělé pacienty byl zaměřen podobně, jen místo otázek vzdělávání byl více zaměřen na problematiku práce a sociální témata.

„Program byl sestavený tak, aby se v něm našly všechny rodiny, kterým vstoupilo do života vzácné onemocnění. Nechtěli jsme ale, aby byl obecný. Proto jsme s jednotlivými rodinami podrobně probírali, co je trápí a co by potřebovaly, abychom jim mohli obsah vzdělávacího pobytu maximálně přizpůsobit a ony si přivezly domů nejen pozitivní zážitek, ale i konkrétní možnosti, jak lépe zvládat náročné situace, které jim život přináší," říká Monika Němcová, která měla na starosti odborný program pobytů.

Pro děti se vzácnými onemocněními i jejich sourozence byl připravený program založený na individuálním přístupu a intenzivní podpoře při jednotlivých aktivitách.

„Naší rolí nebylo jen umožnit rodičům, aby se vůbec mohli programu zúčastnit, tedy děti takzvaně pohlídat. Program jsme připravovali tak, abychom děti podpořili, abychom jim nabídli nové zkušenosti, nové zážitky. Asistentky, které s dětmi pracovaly, do toho šly s námi, byly k dětem velice pozorné, přicházely s novými podněty," říká Martina Michalová, která zajišťovala program pro děti. „Hodně nám také pomohly zkušenosti kolegů z Frambu, jejich přístup k dětem i jejich připomínky, co nového můžeme zkusit, kam se dál posunout," dodává.

V závěrečných rozhovorech účastníci oceňovali především komplexní přístup a porozumění jejich situaci i možnost sdílení a získávání nových informací.

„Máme dlouhodobé zkušenosti s různými pobyty, které organizují jednotlivé pacientské organizace a jasně vidíme jejich přínosy, především pokud jde o vytváření vazeb mezi lidmi, kteří si pak jsou schopni dále pomáhat. My jsme se rozhodli vykročit trochu jiným směrem a spojit lidi, kteří spolu nemají zdánlivě mnoho společného. Každý má jiné onemocnění, jiné zdravotní limity, jinou životní situaci. Přesto mají mnohá společná témata a jak ukázaly i naše pobyty, je možné vytvořit pro ně odborný program, ve kterém se každý najde," říká René Břečťan, místopředseda ČAVO, a dodává: „Náš přístup k pobytu se vlastně velmi podobá principu ČAVO – téměř každý z nás má jiné onemocnění, ale řešení je zapotřebí hledat společně."

Pro rodiny a pacienty je pak setkání „napříč diagnózami" přínosné v tom, že mohou navázat přátelství nebo sdílet zkušenosti s těmi, které by jinak pravděpodobně nikdy nepotkali. Mohou získat novou perspektivu nebo inspiraci tam, kde by ji nečekali.

„Děkujeme všem, kteří s námi do našich pilotních pobytů šli, především rodinám, odborníkům, asistentkám i těm, kteří se starali o organizaci pobytu. Byla to pro nás všechny veliká zkušenost, díky níž se, doufejme, budeme posouvat dál v našem úsilí o komplexní podporu rodin se vzácnými onemocněními," shrnuje Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO.

Pobyty se uskutečnily v rámci projektu „Edukační centrum pro vzácná onemocnění" financovaného z Fondů EHP 2014 – 2021 v rámci programu Zdraví „Podpora činnosti NNO v oblasti pacientských organizací"

TÉMA

VYSOCE SPECIALIZOVANÁ PÉČE PRO PACIENTY SE VZÁCNÝMI ONEMOCNĚNÍMI

KVALITNÍ DATA JSOU KLÍČEM K ODPOVÍDAJÍCÍMU FINANCOVÁNÍ

Pacienti se vzácnými onemocněními potřebují komplexní a vysoce specializovanou péči v centrech. Poskytování této péče je náročnější na čas i na odbornost lékařů. S touto péčí je také spojeno více vyšetření a dalších nákladů pro poskytovatele zdravotních služeb. Náročnost péče v těchto případech je ovšem velmi složité vykázat pojišťovnám, které ji hradí.

Náročná komplexní péče u vzácných onemocnění bývá tedy pro poskytovatele ekonomicky nevýhodná. Tato nesrovnalost ve financování brzdí rozvoj sítě vysoce specializovaných center pro vzácná onemocnění. Nemocnice tato pracoviště provozují spíš z důvodů akademické prestiže a entuziasmu jejich odborníků, nikoli proto, že by se jim to vyplatilo a měli by ekonomickou motivaci tento druh péče rozvíjet.

Nejde přitom o to, že by chyběla vůle pojišťoven takovou péči hradit. Potíž je v tom, že vzácní a tím pádem náročnější pacienti nejsou v informačních systémech vidět. Prvním důvodem neviditelnosti vzácných pacientů je kódování nemocí a druhým, souvisejícím problémem, je rozdílnost informačních systémů používaných různými poskytovateli péče a jejich nízká schopnost je upravovat a zavádět do nich potřebné změny.

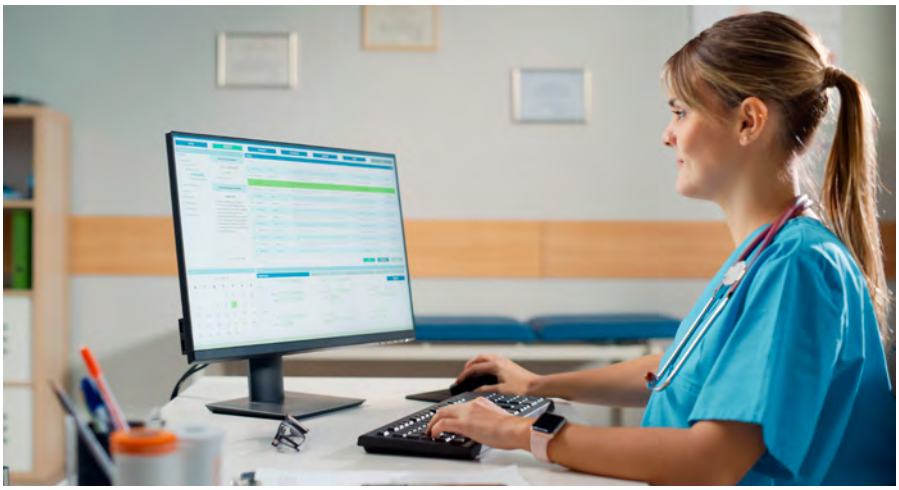
Stávajícím standardem kódování nemocí je mezinárodní klasifikace nemocí ve své desáté verzi (MKN-10, anglicky: international classification of diseases, ICD-10). Ta ovšem postrádá potřebnou podrobnost a vzácná onemocnění v ní většinou nemají svůj kód. Mezinárodní konsorcium Oprhanet vytvořilo systém kódování vzácných nemocí, takzvané ORPHA kódy, které jsou dostatečně podrobné a lze podle nich identifikovat všechna vzácná onemocnění. K tomu, aby se používání ORPHA kódů dostalo do praxe, musí ovšem být upraveny informační systémy, skrze které se mimo jiné vykazuje péče. Zároveň je zapotřebí, aby se zadávání informací do informačních systémů nekomplikovalo a nepřidávalo práci zdravotníkům.

Realizace všech těchto změn je ovšem dlouhodobým úkolem. Aby se alespoň částečně vyjasnilo, jak se pacienti se vzácnými onemocněními v systému pohybují a jakou péči dostávají, byl před několika lety vytvořen projekt pilotního sběru dat o vzácných onemocněních.

O tom, jak projekt probíhal a jaké jsou jeho výsledky, jsme hovořili s MUDr. Miroslavem Zvolským, vedoucím odboru elektronizace zdravotnictví Ústavu zdravotnických informací a statistiky.

MIROSLAV ZVOLSKÝ: INFORMACE O PACIENTECH SE VZÁCNÝMI ONEMOCNĚNÍMI JE TŘEBA PŘEDÁVAT POMOCÍ ORPHA KÓDŮ

Co nám projekt pilotního sběru dat o vzácných onemocněních přinesl, co jsme se dozvěděli?
Nejedná se o jeden projekt, ale o větší množství aktivit, které se týkají především změn v existujících sběrech dat tak, aby bylo možné provádět kapacitní, výkonové a nákladové analýzy v oblasti zdravotní péče o pacienty se vzácnými onemocněními. K tomu všemu je zapotřebí především identifikovat pacienty se vzácným onemocněním, v ideálním případě i zaznamenat, o jaká onemocnění se jedná. V první fázi pilotního sběru k tomu byl použit takzvaný signální kód, tedy zjednodušeně kód vykazovaný zdravotní pojišťovně. Skrze tento kód poskytovatel pojišťovně říká, že se jedná o pacienta se vzácným onemocněním, o kterého pečuje odborné centrum zapojené do sítí European Reference Networks (ERN). Do pilotu



se zapojili tři významní poskytovatelé zdravotní péče a data jsme v úvodní analýze použili u dvou z nich. Podařilo se nám v datech identifikovat za rok 2021 celkem 4455 pacientů (u dvou poskytovatelů zdravotní péče) se vzácným onemocněním sledovaných nebo ošetřovaných na pracovištích zapojených do ERN. K těmto případům bylo možné alokovat vykázanou zdravotní péči.

Co ze získaných dat můžeme dovozovat o fungování zapojených center nebo poskytovatelů a co můžeme dovozovat pro celou síť center?
V úvodní fázi jsme se jen pokoušeli ověřit, co všechno jsme ve zdravotnických datech schopni nyní vidět. Narazili jsme na problémy s identifikací pracovišť v datech nebo na omezení v popisu prováděné péče. Ani odborné znalosti superspecializovaných lékařů, ani nadstandardní náročnost péče o pacienty se vzácnými onemocněními v tuto chvíli nedokážeme zaznamenat a sdělit zdravotní pojišťovně. Neexistují nástroje, jak je vykázat. Zároveň jsme ne zcela neočekávaně narazili na velký problém v nízké standardizaci klinických informačních systémů. Což je jedna z oblastí, které se v rámci projektů elektronizace zdravotnictví bude dále věnovat jak ÚZIS, tak Ministerstvo zdravotnictví.

> *Klinikům je nutné práci usnadňovat a nenutit je jednu informaci zadávat opakovaně nebo dohledávat zvlášť po večerech. Informační systémy jim mají práci co nejvíce usnadnit.*

Jaký je tedy další postup?
Na místo vykazování nespecifického signálního kódu 99976 razíme nyní přesnější cestu, tedy vykazování přímo ORPHA kódu umožňujícího přesně rozlišit pacientovo onemocnění. Zde je nutné ocenit, že zdravotní pojišťovny v čele s metodickým zázemím VZP vyšly této snaze vstříc a umožňují vykázat ORPHA kódy.

Vykazování má ovšem dvě strany: pojišťovny nyní umožnily informaci vykázat, ale je zapotřebí ji také do systému zaznamenat.

V posledních dvou letech poskytovatelé velmi intenzivně řeší, jak upraví své informační systémy, aby v nich mohly být využity ORPHA kódy. Jednak dodavatelé softwarových řešení musí v informačních systémech provést potřebné změny, jednak musí mnoho kliniků a administrativních pracovníků akceptovat změny pracovních procesů při zaznamenávání ORPHA kódů. Zároveň je nutné klinikům práci usnadňovat a nenutit je jednu informaci zadávat opakovaně nebo dohledávat zvlášť po večerech. Informační systémy jim mají práci co nejvíce usnadnit.

Situaci by měl zjednodušit český datový standard pro vzácná onemocnění, na kterém se nyní pracuje. Až bude připravený, měla by všechna odborná pracoviště zapojená do ERN dodržovat jednotný způsob zaznamenání dat o pacientech. A připravuje se také metodika pro práci s ORPHA kódy.

ZLATÁ RYBKA – KAŽDÝ MÁ PŘÁNÍ...

Rodiče vážně nemocných dětí mívají plné ruce práce se zajištěním nutné zdravotní péče. Obstarávají vše, co jejich dítě potřebuje, aby mu bylo lépe – a toho nebývá málo. Často jim však nezbývají prostředky ani energie na to, aby se věnovali něčemu, co zrovna nehoří.

Zlatá rybka je tu proto, aby vážně nemocným dětem plnila přání. Aby nemocné děti alespoň na chvíli vytrhla ze stereotypu péče o tělesné potřeby a umožnila jim, společně s jejich nejbližšími, prožít chvíle štěstí a radosti. Věříme, že celý proces plnění přání může mít vliv na psychické a emoční rozpoložení dítěte a tím pozitivně ovlivnit léčbu.

Zlatá rybka plní přání dětem od 5 do 18 let s život ohrožujícím onemocněním nebo dětem s onemocněním s nejistou prognózou, které jsou o svém přání schopné přemýšlet. V rámci vzácných onemocní je situace různorodá. Existují vzácná onemocnění, u kterých přežívá

do věku 5 let jen hrstka dětí, ale existují i onemocnění, která mají život ohrožující stavy u malého počtu dětí. Záleží tedy na individuálním posouzení každého případu, které provádí ošetřující lékař.

O činnosti Zlaté rybky se děti a jejich rodiny často dozvídají od ambasadorů – lékařů, staničních sester, psychologů a dalších odborníků působících na pracovištích, kde přijdou do kontaktu s vážně nemocnými dětmi. Ti dbají na to, aby se rodina o Rybce dozvěděla v pravou chvíli, protože ta může být pro každého jiná. Díky ambasadorům a řadě dalších podporovatelů je nabídka splnění přání zavedenou součástí péče o vážně nemocné děti.

Každé dítě sní o něčem jiném. **Zlatá rybka se neomezuje pouze na materiální dary, ale děti se mohou třeba s někým setkat, někým se stát, něco zažít anebo mohou udělat radost někomu jinému.** Rybka chrání soukromí dětí a jejich rodin, takže zveřejnění příběhu a fotografií není podmínkou pro splnění přání. Děti mohou Zlatou rybku kontaktovat v průběhu léčby, či až do jednoho roka od ukončení intenzivní léčby na webové stránce **www.zlatarybka.cz.**

Zlatá rybka, z.ú. byla založena Katarínou a Ondřejem Vlčkovými v roce 2015. Jejím posláním je, aby se zájem o sny a touhy vážně nemocných dětí stal součástí péče o ně.

PRO ZLEPŠENÍ KVALITY PÉČE O VZÁCNÉ PACIENTY JE ZAPOTŘEBÍ ZAVEDENÍ STANDARDŮ

V projektu SYPOVO se spojují odborníci i zástupci pacientů, aby vytvořili standardy komplexní sdílené péče pro vzácná onemocnění

Diagnostika i léčba vzácných onemocnění vyžadují z povahy situace vysoce specializovanou a centralizovanou péči, která je však ve většině evropských zemí, včetně ČR, nejednotná, různě dostupná a různě kvalitní. Tento fakt vedl před několika lety k vytvoření **Evropských referenčních sítí** (ERN), které mají velký potenciál díky sdílení expertízy, zkušeností i dat. Pro to, aby fungovaly dobře, však musí být dobře propojeny s národními zdravotními systémy: jednotlivé země musí mít dobře nastavené standardy péče o vzácné pacienty.

„Dlouhodobě usilujeme o zlepšování kvality péče pro pacienty se vzácnými onemocněními. Vidíme veliký potenciál, který má síť vysoce specializovaných center pro vzácná onemocnění v ČR i Evropské referenční sítě. Potřebujeme vytvořit systém, který nejen definuje požadavky na odborné, personální a technické vybavení poskytovatelů péče, ale který pacienta provede zdravotními a sociálními službami a poskytne mu dostatečný prostor pro jeho individuální potřeby. Jen tak zajistíme pro každého péči a služby, které potřebuje. Teprve tehdy bude možné plně integrovat do českého zdravotnictví centra ERN, která mohou v budoucnu rozhodujícím způsobem zlepšit situaci vzácných pacientů," vysvětluje Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO, která se na projektu SYPOVO spolu s odborníky podílí od jeho vzniku.

Přesto, že péče o některá vzácná onemocnění je v ČR na špičkové úrovni, standardy komplexní péče o vzácné pacienty v ní chybí. Situace vzácných pacientů je několikanásobně složitá: nejen, že jejich onemocnění často postihují více orgánových systémů a vyžadují péči a spolupráci více specialistů, pacienti také potřebují někoho, kdo by jejich péči koordinoval. A zdravotní péče o ně není zpravidla nijak propojena s péčí sociální.

PROČ POMOHOU STANDARDY PÉČE ZLEPŠIT SITUACI VZÁCNÝCH PACIENTŮ

Neexistence standardů péče o vzácná onemocnění je v současnosti jedním z hlavních důvodů, proč je cesta k diagnóze nazývána „diagnostickou odysseou" a v průměru trvá v EU 5 let, někdy však déle. Dochází tím ke zhoršení zdravotního stavu pacientů nebo i k nevratnému poškození zdraví. Pacienti s málo známou nebo neznámou nemocí se ocitají v „zemi nikoho", systém pro ně efektivně nefunguje. Tyto nedostatky vnímají a popisují nejen vzácní pacienti a jejich rodiny, ale potvrzují je také lékaři a další zdravotničtí pracovníci, kteří o ně pečují.

> *Projekt by měl v horizontu 3 let pomoci jasně definovat role a kompetence jednotlivých poskytovatelů péče a „cestu pacienta" systémem, aby mu byla poskytnuta odpovídající individuální péče: kvalitní, dostupná a včasná.*

Návrh, jak by takové standardy měly vypadat, by měl být výstupem nového projektu SYPOVO (Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními). Projekt by měl v horizontu 3 let pomoci jasně definovat role a kompetence jednotlivých poskytovatelů péče a „cestu pacienta" systémem, aby mu byla poskytnuta odpovídající individuální péče: kvalitní, dostupná a včasná.

Standardy péče by měly popsat „cestu pacienta" od prvních příznaků, kdy vznikne podezření na vzácné onemocnění, k co nejrychlejšímu přijetí na specializovaném pracovišti (koncept „care pathway") a měly by zahrnovat přechod mezi dětskou a dospělou péčí (tzv. přechodová péče, „transition care").

Specializovaná centra by zároveň neměla být poskytovatelem veškeré zdravotní péče, aby nedošlo k jejich přehlcení a dlouhým čekacím dobám (jako je tomu dosud). Péče, která není vysoce odborná, by měla být sdílena a koordinována s regionálně dostupnými specialisty, kterým v současné době chybí k péči o vzácné pacienty informace, zkušenosti i potřebná podpora.

KDO NA PROJEKTU SPOLUPRACUJE

Na projektu spolupracují zástupci center vysoce specializované péče zapojených do celkem 20 ERN, odborných společností, zdravotních pojišťoven, pacientů, ministerstva zdravotnictví i ministerstva práce a sociálních věcí. Jsou rozděleni do pracovních skupin podle jednotlivých sítí ERN. V projektu také začalo pracovat 5 zástupců pacientských organizací, kteří mají přenášet vlastní zkušenosti i zajišťovat stanoviska ostatních pacientských organizací. Zúčastní se jednání pracovních týmů a společně připravují požadované podklady.

Projekt předpokládá, že díky různorodému charakteru vzácných onemocnění a různé míře zajištění péče o ně bude výchozí situace pracovních týmů odlišná. Všechny týmy postupně zpracují šest témat: shrnutí existujících národních a mezinárodních doporučení a standardů pro svou oblast, analýzu zahraniční péče o pacienty s danou

skupinou vzácných onemocnění, popis současného stavu péče (včetně přehledu pokrytí jednotlivých regionů odborníky), popis současného stavu přístupu pacientů k sociálním službám a jejich informovanost, definici potřeb a nedostatků v současnému systému zdravotní a sociální péče i návrh optimálního zajištění péče do budoucna.

Na základě výstupů pracovních týmů bude vytvořen návrh obecných principů systému komplexní sdílené péče o pacienta se vzácným onemocněním. Ten by měl nastavit nejen základní strukturu a hierarchii pracovišť a jejich kompetence, ale také doporučit postup pro „přechodovou péči" o dospívající pacienty. Návrh by měl také zmapovat zároveň celostátní a regionální potřebu odborníků pro jednotlivé skupiny vzácných onemocnění a požadavky na personální, prostorové a materiální vybavení pro jednotlivá pracoviště vysoce specializované péče. Stejně tak by měl zahrnout i propojení zdravotních a sociálních služeb s činností center vysoce specializované péče a obecné indikátory kvality péče v těchto centrech.

Na základě kvality shromážděných podkladů a jejich následného zpracování pak budou pro 5 vybraných skupin vzácných onemocnění vypracovány podrobné návrhy komplexní sdílené péče, které definují kompetence jednotlivých úrovní zdravotní péče, určí základní pravidla „cesty pacienta" zdravotnickým systémem a stanoví indikátory kvality vysoce specializované péče.

Další fází projektu bude pilotní ověření, jež otestuje návrh systému komplexní sdílené péče v podmínkách současného zdravotnického a sociálního systému. Testování se zúčastní noví pacienti přicházející do pěti vybraných center vysoce specializované péče v průběhu šesti měsíců (pilotní testování pak bude trvat dalších šest měsíců). Podrobně bude zaznamenáván obsah a rozsah poskytnutých služeb nad rámec vykazovaných výkonů a pohyb pacientů zdravotním systémem. Díky testování bude návrh systému komplexní péče možné revidovat. Na jeho finální formulaci se budou podílet odborníci všech pracovišť ERN opět ve spolupráci s pacientskými organizacemi. Finální fází projektu bude externí evaluace.

Zeptali jsme některých zástupců pacientských organizací, jaké problémy vidí v oblastech, kde působí, a co očekávají od svého zapojení do tvorby standardů péče v projektu SYPOVO.

Odpovídá MUDr. Karolína Podolská, odborný konzultant pro pacienty s Duchenneovou dystrofií organizace Parent Project

Dovedla byste popsat, jakým problémům ve vaší síti ERN dnes pacienti čelí?
Vzácná neurologická i vzácná kostní onemocnění mají často velmi závažný a dlouhodobý charakter a málokdo i z řad zdravotníků či sociálních pracovníků rozumí, o jaké onemocnění se jedná a co pro pacienty, případně pro jejich rodinu, obnáší. Člověk se tedy po vyřčení diagnózy ocitá sám ve spletitém labyrintu potřeb a neví, co dřív. Na co má nárok. Kdo mu s čím může pomoci. Kde informace najít. V tuto chvíli chybí souhra mezi zdravotním a sociálním systémem, chybí role koordinátora péče, osoby, která by pacientovi pomohla se ve všem zorientovat a postavit se "na vlastní nohy".

V čem by zavedení standardů mělo konkrétně pomoci?
Od zavedení standardů si slibuji především to, že nebudeme mít jako země „pouze" vynikající zdravotní péči, ale že mezi sebou budou jednotliví poskytovatelé zdravotních a sociálních služeb komunikovat a podpora bude komplexní v obou sférách. V praxi by si tedy pacient nesl domů nejen informace o zdravotním stavu, ale také radu, na koho se obrátit o sociální podporou či s péčí v místě bydliště. Zároveň je aktuálně péče o pacienty či dostupnost služeb ovlivněna místem jejich bydliště. Pevně doufám, že standardy dopomůžou také k rovnoměrné dostupnosti pomoci.

Proč jste se do práce na projektu zapojila? Co pro vás znamená?
Projekt je jedinečný v tom, kolik odborníků a z kolika specializací a center je do něj zapojeno a velmi si vážím společného zájmu o to, aby péče o pacienty se vzácným onemocněním byla v ČR poskytována kvalitně. Zároveň jako lékař vím, že pohled pacientů je při plánování péče naprosto zásadní a že odborníkům často pacientský pohled úplně chybí. Jsem ráda, že máme možnost cestou zástupců pacientů konkrétní příklady „ze života" předložit a na problémy, které žijí pacienti a jejich rodiny dennodenně, upozornit.

Odpovídá Adéla Odrihocká, členka spolku pro Ehlers-Danlosův syndrom

Dovedla byste popsat, jakým problémům ve vaší síti ERN dnes pacienti čelí?
U onemocnění pojivových tkání a muskuloskeletálních nemocí se jedná zejména o velmi dlouhou a náročnou cestu ke správné diagnóze, pacienti prochází dlouhá léta tzv. diagnostickou odysseou, navštíví desítky lékařů, během této doby mohou být také nesprávně diagnostikováni a jejich stav se zhoršuje. Po stanovení diagnózy si většina odborníků s těmito pacienty bohužel moc neví rady, zejména z důvodu komplexní škály symptomů, které jsou velmi limitující a potřebují odborný dohled mnoha oborů a mnoha specialistů, které je ale obtížné najít. Pacienti v této situaci většinou také propadají sítí sociální pomoci a zůstávají tak bohužel na vše sami, bez jakékoliv podpory.

V čem by zavedení standardů mělo konkrétně pomoci?
Věřím, že by zavedení standardů pomohlo urychlit cestu k diagnóze, propojit zdravotní péči s péčí sociální a usnadnit pacientům orientaci v systému, aby věděli, jaké kroky mají po stanovení diagnózy udělat a na co mají nárok. Bylo by velmi nápomocné, kdyby péče nebyla roztříštěna, pacienti mnohdy musí za specialisty z různých oborů cestovat hodiny, do různých míst. Kdyby byla péče centralizována na jedno místo, byl by to velký obrat pro pacienty a jejich rodiny.

Proč jste se do práce na projektu zapojila? Co pro vás znamená?
V projektu vidím velkou naději na zlepšení zdravotní a sociální situace pro osoby, které žijí se vzácnými onemocněními, ale zejména zlepšení celkové kvality života, která je často za tím vším opomíjená. Je velmi motivující, že se projektu účastní mnoho odlišných aktérů, s různými odbornostmi, každý může do projektu vnést vlastní znalosti a zkušenosti. Také jsem velmi ráda, že k realizaci projektu byli přizváni zástupci a zástupkyně z řad pacientů a pacientských organizací, kteří mohou přímo upozornit na problémy, kterým v systému v praxi čelí.

Spolufinancováno Evropskou unií

Projekt SYPOVO „Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními“ CZ.03.02.02/00/22_046/0002450), je spolufinancován Evropskou unií v rámci Operačního programu Zaměstnanost Plus a ze státního rozpočtu ČR.

PRACOVIŠTĚ ZAPOJENÁ DO EVROPSKÝCH REFERENČNÍCH SÍTÍ

Endo-ERN
Evropská refenční síť pro vzácná endokrinologická onemocnění
- **FN MOTOL**, Pediatrická klinika 2. LF UK
- **FN Král. Vinohrady**, 2. interní klinika 3. LF UK
- **VFN**, 3. interní klinika Všeobecné fakultní nemocnice v Praze

ERN EpiCARE
Evropská refenční síť pro vzácné a komplexní epilepsie
- **Fakultní nemocnice v Motole**, Neurologická klinika 2. LF UK, Klinika dětské neurologie 2. LF UK
- **Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně**, I. neurologická klinika FN
- **Fakultní nemocnice Brno**, Klinika dětské neurologie FN Brno

ERN-RND
Evropská refenční síť pro vzácná neurologická onemocnění
- **Fakultní nemocnice v Motole**, Neurologická klinika 2. LF UK, Klinika dětské neurologie 2. LF UK
- **VFN**, Neurologická klinika Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. LF UK
- **Fakultní Thomayerova nemocnice**, Dětská neurologie a Neurologická klinika
- **Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně**, I. neurologická klinika Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně

ERKNet
Evropská refenční síť pro vzácná onemocnění ledvin
- **FN MOTOL**, Pediatrická klinika 2. LF UK
- **IKEM**, Transplantcentrum, Klinika nefrologie, Institut klinické a experimentální medicíny

ERN BOND
Evropská refenční síť pro vzácná onemocnění kostí
- **FN MOTOL**, Pediatrická klinika 2. LF UK

ERN CRANIO
Evropská refenční síť pro vzácné obličejové anomálie a vzácná onemocnění ušní, nosní, kční
- **FN MOTOL**, Stomatologická klinika dětí a dospělých 2. LF UK

ERN eUROGEN
Evropská referenční síť pro urogenitální onemocnění
- **Fakultní Thomayerova nemocnice**, Urologická klinika, Onkologická klinika
- **VFN**, Urologická klinika Všeobecné fakultní nemocnice v Praze

ERN EYE
Evropská refenční síť pro vzácná oční onemocnění
- **VFN**, Oční klinika Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. LF UK

ERN GENTURIS
Evropská referenční síť pro syndromy s rizikem nádorového onemocnění
- **FN MOTOL**, Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK
- **Masarykův onkologický ústav**, Oddělení epidemiologie a genetiky nádorů

ERN ITHACA
Evropská referenční síť pro vzácné vrozené vývojové vady a vzácná postižení intelektu
- **FN MOTOL**, Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK

ERN LUNG
Evropská refenční síť pro vzácná respiračních onemocnění
- **FN MOTOL**, Pediatrická klinika 2. LF UK
- **VFN**, II. interní klinika kardiologie a angiologie Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. LF UK
- **Fakultní Thomayerova nemocnice**, Pneumologická klinika 1. LF UK
- **FN BRNO**, Klinika nemocí plicních a tuberkulózy, Klinika dětských infekčních nemocí, FN Brno

ERN RARE-LIVER
Evropská refenční síť pro hepatologická onemocnění
- **IKEM**, Klinika hepatogastroenterologie, Institut klinické a experimentální medicíny

ERN ReCONNET
Evropská referenční síť pro onemocnění pojivové tkáně a pohybového aparátu
- **Revmatologický ústav**, Revmatologická klinika 1. LF UK a RÚ

ERN RITA
Evropská referenční síť pro vzácná autoimunní a imunodeficientní onemocnění
- **VFN**, Klinika dětského a dorostového lékařství Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. LF UK
- **FN MOTOL**, Ústav imunologie 2. LF UK

ERN Skin
Evropská refenční síť pro vzácná a nediagnostikovaná kožní onemocnění
- **FN Královské Vinohrady**, Dermatovenerologická klinika 3. LF UK
- **Nemocnice na Bulovce**, Dermatovenerologická klinika
- **FN u sv. Anny v Brně**, I. dermatovenerologická klinika
- **FN Brno**, Dětské kožní oddělení Pediatrické kliniky

ERNICA
Evropská referenční síť pro vzácné vrozené vady
- **FN MOTOL**, Klinka dětské chirurgie

ERN EURACAN
Evropská refenční síť pro vzácná nádorová onemocnění dospělých
- **FN MOTOL**, Onkologická klinika 2. LF UK
- **Masarykův onkologický ústav, Brno**
- **Fakultní Thomayerova nemocnice**, Onkologická klinika
- **ÚPMD**, Ústav pro péči matku a dítě,Centrum pro trofoblastickou nemoc

EuroBloodNet
Evropská refenční síť pro vzácná hematologická onemocnění
- **FN Brno**, Interní hematologická a onkologická klinika
- **Ústav hematologie a krevní transfuze**
- **FN Olomouc**, Dětská klinika a Hemato-onkologická klinika

ERN EURO-NMD
Evropská referenční síť pro vzácná nervosvalová onemocnění
- **FN MOTOL**, Klinika dětské neurologie a Neurologická klinika 2. LF UK
- **FN Brno**, Klinika dětské neurologie Neurologická klinika

ERN GUARD-HEART
Evropská refenční síť pro vzácná onemocnění srdce
- **FN MOTOL**, Dětské kardiocentrum 2. LF UK, Kardiologická klinika 2. LF UK
- **Institut klinické a experimentální medicíny**, Klinika kardiologie Institut klinické a experimentální medicíny

MetabERN
Evropská refenční síť pro vzácná dědičná metabolická onemocnění
- **VFN**, Ústav dědičných metabolických poruch Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. LF UK

ERN PaedCan
Evropská refenční síť pro vzácná dětská hemato-onkologická onemocnění
- **FN MOTOL**, Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK
- **FN Brno**, Klinika dětské onkologie

NAŠE ORGANIZACE VZNIKLA Z TOUHY NĚCO ZMĚNIT

ADÉLA ODRIHOCKÁ

Náš spolek, Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility, je poměrně mladá pacientská organizace. Založili jsme ho v roce 2021. Dovoluji si tvrdit, že v mnoha případech vznikají pacientské organizace z jakési touhy a velké potřeby něco změnit, nebo vytvořit to, co zatím neexistuje. Je nutné zvyšovat povědomí jak v sociálním systému, tak ve zdravotním, bojovat proti stereotypům, proti všem formám diskriminace. V neposlední řadě je to motivace pomoci ostatním, kteří jsou v podobné situaci, jako my sami. U nás tomu nebylo jinak.

Uvědomujeme si, že v Česku stále chybí dostupné informace v českém jazyce. Zahraničních zdrojů o Ehlers-Danlosových syndromech (EDS) je mnoho, ale ne každý si je může v jiném jazyce přečíst a porozumět jim. Informace by měly být zprostředkovány všem, bez ohledu na jazykové kompetence, proto pociťujeme velkou potřebu zprostředkovávat informace českému publiku a přinášet novinky i ze zahraničí. Získat diagnózu je jedna věc, ale mnoho věcí vám zdravotní systém neřekne a praktické informace neposkytne téměř žádné. Je velmi důležité, aby lidé s jakýmkoliv onemocněním měli možnost se na někoho obrátit, vyměnit si zkušenosti, získat třeba tipy a triky, jak nemoc lépe zvládat v každodenním životě. U EDS, stejně jako u většiny vzácných onemocnění, to platí mnohonásobně, protože většina z nich je neléčitelných, jde tedy „pouze“ o dosažení nejvyšší možné kvality života, o management symptomů, a to různými prostředky, se kterými právě pacientská organizace může poradit. Ať už to jsou třeba tipy na ergonomické pomůcky či mnoho jiných věcí, které jsou užitečné.

Jsme rádi, že to, co děláme, má smysl a vidíme výsledky: když dostaneme zpětnou vazbu a lidé nám píší, že jim naše činnost pomohla v cestě za správnou diagnózou, nebo že se mohli o onemocnění dozvědět více. Vytvořili jsme webové stránky, kde máme již 60 článků nejen o EDS, ale i o různých tématech spojených s životem s handicapem. Také se nám daří distribuovat informační letáky do klinik a ordinací. Na našem Instagramu proběhla již dvě živá vysílání, také jeden sraz pacientů a pacientek v online verzi a plánujeme do budoucna další. Rádi bychom také navázali spolupráci s lékaři a lékařkami.

Zároveň nám naše činnost poskytuje velký přehled o tom, kde jsou mezery a s jakými problémy se nejčastěji osoby žijící s EDS potýkají: většinou je to velmi dlouhá cesta k diagnóze (diagnostická odyssea), velmi často jsou pacienti nesprávně diagnostikováni. Když už diagnózu po mnoha letech dostanou, je obrovský problém najít specialistu, který by pacienty převzal a zajistil komplexní péči. Jelikož EDS způsobuje širokou škálu symptomů, je to u nás bohužel ještě stále prakticky nemožné. Mnoho pacientů a pacientek se potýká s psychickými obtížemi. Velmi často se jedná o trauma z dlouhé cesty k diagnóze i z toho, že se někdy setkají u lékařů s pochopením nebo jsou jejich symptomy přímo zpochybňovány.

Věříme, že zvyšováním povědomí a propojováním pacientů je možné mnohé zlepšit. Ta síla, odhodlání a odbornost, které v komunitě vidíme, jsou velkým hnacím motorem. Všichni máme podobnou výchozí pozici a stejný cíl: vytvořit co nejlepší podmínky, nejen pro dnešní společnost, ale také pro generace, které přijdou po nás, aby ta cesta byla o trochu méně náročná. Velmi dobře si uvědomujeme, že pokud to neuděláme my, nikdo jiný to neudělá a aktuální podmínky nám umožňují opravdu mnoho ovlivnit a přispět k markantním změnám.

Existuje mnoho typů EDS. Některé jsou velmi vzácné (má je méně než 1 člověk z milionu), některé jsou častější (1 člověk z desítek nebo stovek tisíc). Nejčastější typ, hEDS, možná ani není vzácným onemocněním (vyskytuje se u 1 člověka ze dvou tisíc).

Každý typ EDS se projevuje trochu jinak. Obecně mezi jeho syndromy patří kloubní hypermobilita v kombinaci s křehkostí tkání. Častá je kloubní subluxace nebo dislokace, chronická bolest a únava, svalová hypotonie, abnormální kůže (například hyperextenzibilní kůže, příliš jemná, těstovitá kůže nebo tenká a průsvitná kůže), snadná tvorba modřin a abnormální hojení (pomalé hojení, zvláštní jizvy), hernie, prolapsy, skolióza, kyfóza, časté jsou i třeba gastrointestinální a kardiovaskulární potíže. Příznaky jsou velmi komplexní, protože pojivová tkáň je na mnoha místech po těle. Intenzita symptomů může být také velice různá od velmi mírných až po život ohrožující, a to i v rámci jednoho typu onemocnění, nebo jedné rodiny, kde se toto onemocnění vyskytne. I proto je znakem EDS zebra - každá zebra má trochu jiné pruhy, stejně tak jako každý pacient má trochu jiné potíže a jejich intenzitu.

Fotografie z pobytu pro děti se vzácnými onemocněními

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS RARE DISEASES EUROPE

Zpravodaj ČAVO
Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění, z. s.
Projekt byl realizován za finanční podpory společnosti Chiesi CZ s.r.o,
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 www.vzacni.cz

Chiesi