ČAVO ZPRAVODAJ

1/24

29. ÚNORA 2024 JE DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

O LÉCÍCH NA VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ S MARKEM ORKO VÁCHOU

CO PŘINESE ZMĚNA EVROPSKÉ FARMACEUTICKÉ LEGISLATIVY

PŘEDSTAVUJEME ORGANIZACI ALBÍNA PODPORUJÍCÍ PACIENTY S ALBINISMEM

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS RARE DISEASES EUROPE

SEZNAM ČLENŮ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Albína z.s.	info@asociacealbina.cz	**www.asociacealbina.cz**
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**
Fuck Cancer, z.s.	info@fuckcancer.cz	**www.fuckcancer.cz**
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
- Loweho okulocerebrorenální syndrom
- Lymfangioleiomyomatóza
- Marfanův syndrom
- Mayerův-Rokitanského-Küsterův-Hauserův syndrom
- McCuneův-Albrightův syndrom
- MERRF
- 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
- Pokročilá systémová mastocytóza (AdvSM)
- 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 onemocnění neuromyelitis optica (NMOSD)
- 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 NEDEGE, vrozená porucha neurobehaviorálního, psychomotorického a mentálního vývoje, a to v genu NBEA: c.607C>T (p.Arg203Ter)
- 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
- Wiedemannův-Steinerův Syndrom
- Wilsonova choroba
- X-vázaná agamaglobulinemie (Brutonova nemoc)

EDITORIAL

Vážení čtenáři,
letošní rok je přestupný a Den vzácných onemocnění, který připadá na poslední únorový den, bude také trochu výjimečný. Každý rok se v tento den snažíme připomínat osudy lidí, jimž do života vstoupilo vzácné onemocnění. Letos jsme chtěli zdůraznit, že lidem s vážnou progresivní nemocí běží čas rychleji než zdravým lidem a že je možné udělat mnohé pro to, aby vzácných chvil, které mají pro své blízké, bylo co nejvíce.

To, co je zapotřebí především, je kvalitní a dostupná péče ve vysoce specializovaných centrech. Na naprostou většinu vzácných onemocnění neexistují léky. To ovšem neznamená, že lékaři nemohou nemocným nijak pomoci. Naopak – vysoce specializovaná multidisciplinární péče může zásadně zpomalit progresi nemoci, změnit kvalitu života i celkové vyhlídky pacienta. Proto jsme dlouhodobě usilovali o to, aby v České republice vznikla síť vysoce specializovaných center pro vzácná onemocnění schopných takovou péči poskytovat. To se sice podařilo, ale ještě mnohé leží před námi. Je potřeba především zajistit dostatečné kapacity a financování těchto center, aby se každý vzácný pacient mohl do vysoce specializovaného centra dostat. Zároveň není třeba, aby mu tam byla poskytována veškerá péče – mnohé lze obstarat u lékařů v místě bydliště. Nastavení spolupráce mezi vysoce specializovanými lékaři a lokálními poskytovateli zdravotních služeb je kapitolou, kterou teprve nyní otevíráme.

Zároveň si velice dobře uvědomujeme, že v případě vzácných onemocnění nejde jen o zdravotní péči – ta má své jasné hranice dané současným poznáním lékařské vědy a je mnohdy na vzácná onemocnění krátká. Ovšem pacient není jen svojí diagnózou – je především člověkem s vlastními přáními, rodinou, vztahy. Žije ve společnosti, od které potřebuje především pochopení a podporu.

Vzácná diagnóza znamená pro rodiny velkou zátěž prakticky ve všech oblastech života, ať už je to práce, škola, přátelé, rodinné vztahy a samozřejmě časté návštěvy lékařů, hospitalizace. Zvládnout změnu, kterou do života rodiny přinese diagnóza závažného onemocnění, není vůbec jednoduché a mnohé rodiny potřebují komplexní podporu nejrůznějších odborníků: psychologů, fyzioterapeutů, speciálních pedagogů i dalších profesí.

Tato podpora má být vedena snahou určit, jaké problémy rodinu nejvíce tíží, a hledat praktická řešení pro každodenní život. Takovou podporu v některých evropských státech poskytují specializovaná zařízení – edukační nebo podpůrná centra, která mají nejen odborné týmy, ale také umožňují setkávání rodin v obdobných životních situacích a vytvářejí tak prostor pro vzájemnou podporu mezi pacienty nebo těmi, kdo se o ně starají. O vznik takového centra v České republice nyní také usilujeme.

U příležitosti letošního Dne vzácných onemocnění se opět rozsvítí v symbolických barvách mnohé významné budovy napříč celou republikou. Zároveň se uskuteční setkání odborníků v Brně i v Praze věnovaná různým aspektům vzácných onemocnění, ať už jde o diagnostiku, léčbu, léky, kvalitu života nebo komplexní přístup k pacientům a rodinám. Uskuteční se také divadelní představení zaměřené na život se závažnou diagnózou a společenský večer věnovaný pacientům a jejich rodinám v pražské výstavní síni Mánes.

Doufáme, že letošní Den vzácných onemocnění vám přinese něco nového.

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

Jak funguje nový způsob stanovení cen a úhrad léků na vzácná onemocnění 4

Co přinese nové evropské nařízení o Evropském prostoru pro zdravotní data 5

Vzácná onemocnění se mohou stát motorem, který bude pohánět Evropskou zdravotní unii 6

Pokud můžeme zachránit život či zdraví, udělejme to (rozhovor s Markem Orko Váchou) 8

Pomáháme pacientům s albinismem 11

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

JAK FUNGUJE NOVÝ ZPŮSOB STANOVENÍ CEN A ÚHRAD LÉKŮ NA VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Léky na vzácná onemocnění byly v České republice dlouho dostupné prakticky jen v režimu výjimek, takzvaně na § 16. Nebyly schopny plnit kritéria nastavená pro standardní léky. To přinášelo mnohé obtíže: lékaři museli pojišťovnám podávat opakované individuální žádosti pro každého pacienta, zároveň nebylo jisté, zda pojišťovna v konkrétním případě lék schválí. ČAVO mnoho let usilovala o to, aby byl pro léky na vzácná onemocnění zaveden systém, který umožní stanovení standardní úhrady a odstraní nejistotu a náročnou administrativu.

KATEŘINA UHLÍKOVÁ A RENÉ BŘEČŤAN

Nový způsob stanovení ceny a úhrady pro léky na vzácná onemocnění začal fungovat od roku 2022. Zatím bylo v tomto režimu zahájeno 34 správních řízení, 12 léků bylo schváleno a třem lékům byla úhrada zamítnuta. Jeho zavedením se značně snížila administrativa pro lékaře a také nejistota pro pacienty – léky na vzácná onemocnění se staly dostupnějšími. Stanovení ceny a úhrady pro nové terapie je také kratší, trvá přibližně 9 měsíců. Věříme, že se tato doba bude postupně zkracovat, aby se pacienti dostávali ke své léčbě co nejdříve.

POHLED PACIENTŮ JE PRO HODNOCENÍ NOVÝCH LÉKŮ DŮLEŽITÝ

Nový systém pro léčivé přípravky na vzácná onemocnění také nově umožňuje účast pacientů a odborníků ve správním řízení. Ve fázi hodnocení nového přípravku může organizace, která sdružuje pacienty s danou nemocí, splňuje legislativní kritéria pacientské organizace a je zapsána na seznamu pacientských organizací MZ, podat vyjádření. To vnáší do hodnocení léků nový pohled.

> *Považujeme za velmi užitečné, aby hodnocení léku obsahovalo pohled pacientů. Proto nabízíme pomoc a podporu všem organizacím, aby toto vyjádření mohly podat.*

Některé pacientské organizace mohou mít pocit, že vyplnění formuláře Státního ústavu pro kontrolu léčiv (SÚKL) nezvládnou. Považujeme za velmi užitečné, aby hodnocení léku pohled pacientů obsahovalo. Proto nabízíme pomoc a podporu všem organizacím, aby toto vyjádření mohly podat. S vyjádřeními pro SÚKL máme zkušenosti, protože v případech, kdy pro danou diagnózu neexistuje příslušná pacientská organizace, podává vyjádření na základě rozhovorů s pacienty právě ČAVO.

Zároveň je zřejmé, že čas, který pro vyjádření pacientské organizace mají, tedy jeden měsíc, není příliš dlouhý. Proto je dobře, když se každá pacientská organizace na podání připraví předem, nejlépe hned jak se dozví, že se nový lék chystá.

Informace o tom, pro které diagnózy se připravují nové léky, se snažíme sledovat ve spolupráci s odborníky a dalšími pacientskými organizacemi u nás i v dalších evropských zemích také na úrovni ČAVO. Velmi dobrým zdrojem informací jsou Terapeutické zprávy, které vytváří EURORDIS. Tyto zprávy posíláme pravidelně našim členům a jsou k dispozici také na našich webových stránkách.

CO PŘINESE NOVÉ EVROPSKÉ NAŘÍZENÍ O EVROPSKÉM PROSTORU PRO ZDRAVOTNÍ DATA

ROZHOVOR S KRISTÝNOU KRÁLOVOU ZE STÁLÉHO ZASTOUPENÍ ČESKÉ REPUBLIKY PŘI EVROPSKÉ UNII

Sdílení zdravotních dat může významně ovlivnit poskytování zdravotní péče. Evropská unie připravuje novou regulaci v této oblasti. Zeptali jsme se proto představitelů Stálého zastoupení ČR při Evropské unii, co můžeme od nové úpravy očekávat.

Jak ovlivní Evropský prostor pro zdravotní data (European Health Data Space, EHDS) zdravotnictví v členských zemích a v ČR konkrétně?
Vznik evropského datového prostoru posílí digitalizaci zdravotních systémů členských států EU, neboť usnadní výměnu elektronických zdravotních údajů mezi jednotlivými poskytovateli zdravotní péče, a to rovněž v přeshraničním kontextu. Nově vznikne unijní prostor pro sekundární sdílení zdravotních údajů, což posílí vývoj a výzkum, stejně jako tvorbu politik v oblasti zdraví založenou na datech.

Z národní perspektivy pak nařízení o Evropském prostoru pro zdravotní data poskytne pacientům větší kontrolu nad jejich daty, lepší informovanost o jejich zdravotním stavu a větší možnost angažovat se v péči o své zdraví, aniž by to mělo na české poskytovatele negativní dopad. Pacient i oprávněný zdravotnický pracovník budou moci rychle získat přesnější informace o zdravotním stavu a provedených vyšetřeních, diagnózách a léčbě, což má mnoho pozitivních přínosů včetně menšího počtu chyb způsobených nedostatkem validních informací při poskytování péče, a také v možnosti vyhnout se zbytečným vyšetřením.

Jaké přínosy bude mít EHDS specificky v oblasti vzácných onemocnění?
V oblasti vzácných onemocnění zaznamenají pacienti přínos nejen v kontextu primárního sdílení údajů, kdy budou jejich zdravotní údaje snáz přenositelné mezi jednotlivými poskytovateli zdravotních služeb. Pro pacienty se vzácnými onemocněními lze jako významný přínos vnímat to, že jejich zdravotní údaje budou sdílené i v přeshraničním kontextu, což může zjednodušit poskytování zdravotních služeb v jiném členském státě. Přístup ke své elektronické zdravotní dokumentaci (pacientský souhrn, eRecept a e-dispenzace, lékařské snímky a obrazové zprávy, laboratorní výsledky a propouštěcí zprávy) budou mít zároveň sami pacienti díky portálu pacienta či mobilní aplikaci, nebudou odkázáni pouze na fyzické kopie získané u poskytovatele zdravotní péče.

Významné benefity pro pacienty se vzácným onemocněním přinese i sdílení zdravotních údajů pro sekundární účely, konkrétně pro účely výzkumu a vývoje. Kapitál datových analýz je nedocenitelný, nabízí pacientům zlepšení kvality poskytované služby a umožňuje extrahovat cenné informace. Vznik Evropského prostoru pro zdravotní data pomůže v EU tento kapitál lépe využít, zejména pak v případě vzácných onemocnění, kdy vzhledem k nízkému počtu pacientů s daným onemocněním je každá informace velice užitečná. Díky tomu, že EHDS usnadní přístup k rozsáhlým souborům zdravotnických dat z celé EU, se může urychlit lékařský výzkum a inovace. To může vést k objevům nových léčebných postupů, zdravotnických prostředků a zdravotnických technologií, které povedou ke zlepšení diagnostiky a léčby pacientů se vzácnými onemocněními.

Vidíte nějaká rizika nebo nedostatky navrhovaných opatření pro pacienty se vzácnými onemocněními?
Klíčové budou výsledky vyjednávání ohledně otázky práv fyzických osob, konkrétně otázka možnosti tzv. opt-out (nesouhlasu s poskytnutím údajů). Je samozřejmě důležité zajistit, aby fyzické osoby měly plnou kontrolu nad svými zdravotními údaji a měly možnost rozhodnout se, že je sdílet nebudou. Pokud však současně nenastavíme správně vybalancovaný systém, bude ohrožena kvalita výzkumu a vývoje, což by mělo negativní dopad pro pacienty samotné.

Jaký bude další legislativní postup ohledně EHDS a kdy je možné očekávat jeho dopady v každodenní praxi?
Nařízení se nyní nachází v tzv. trialozích, tedy ve finální fázi vyjednávání mezi Komisí, Radou a Evropským parlamentem. Cílem je dokončit projednávání v rámci současného funkčního období Komise i Parlamentu. V takovém případě bude muset Parlament stihnout schválit finální kompromisní znění nejpozději na dubnovém plenárním zasedání. Poté budou následovat lingvistické a právní revize textu s tím, že finální znění textu bude formálně potvrzeno novým Parlamentem i Radou v průběhu nadcházejícího maďarského předsednictví v Radě EU ve druhé polovině letošního roku. V současné době nelze s jistotou říci, kdy lze očekávat konkrétní dopady nařízení v praxi, protože téma přechodných období je stále předmětem vyjednávání mezi Komisí, Radou a Parlamentem. Lze však předpokládat, že se bude jednat o otázku několika let, spíše než měsíců.

VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ SE MOHOU STÁT MOTOREM, KTERÝ BUDE POHÁNĚT EVROPSKOU ZDRAVOTNÍ UNII

Pro vývoj a dostupnost nových léčivých přípravků na vzácná onemocnění má zásadní vliv nastavení předpisů na úrovni Evropské unie. Evropská komise připravila balíček změn, které mění mnohé parametry dosavadní legislativy. Debaty o něm probíhaly také v rámci českého předsednictví Radě EU a ČAVO se jich účastní. Požádali jsme Simone Boselliho, ředitele EURORDIS pro styk s veřejností, aby nám objasnil postoj EURORDIS k navrhovaným změnám.

Farmaceutický balíček EU obsahuje řadu změn. Které z nich jsou podle vás pro pacienty se vzácnými onemocněními nejdůležitější a proč?
Reformy farmaceutické legislativy (tzv. farmaceutický balíček), které Evropská komise navrhla v dubnu 2023, představují příležitost, která se naskytne jednou za generaci. Umožňují současný rámec rozvinout tak, aby lépe sloužil evropským pacientům a konkrétně lidem žijícím se vzácnými onemocněními. Revize navrhované Komisí zahrnují návrhy na aktualizaci nařízení EU o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění a pediatrických léčivých přípravcích, které jsou pro vzácné pacienty velice důležité.

Zatímco počet schválených léčebných postupů se dramaticky zvýšil, byly příliš koncentrovány do určitých oblastí onemocnění. Jiná vzácná onemocnění s nižším výskytem však byla zanedbána a mnoho pacientů se nedočkalo odpovídajícího řešení svých zdravotních potřeb. Pouze 6 % všech známých vzácných onemocnění má schválenou možnost léčby, zatímco u 69 % pacientů se vzácným onemocněním probíhá pouze léčba symptomatická.

Jsme rádi, že byla zavedena koncepce modulace pobídek, která má podpořit investice a výzkum u velké většiny vzácných onemocnění, jež nemají žádnou možnost léčby. Zároveň se podařilo zachovat konkurenceschopnou úroveň exkluzivity pro uvádění léků na trh ve srovnání s jinými regiony světa. Ačkoli jsme potěšeni začleněním zástupců pacientů do Výboru pro humánní léčivé přípravky (CHMP), v navrhovaných právních předpisech je zapotřebí vyjasnit, jak budou zástupci pacientů zapojeni do regulačních procesů, a potvrdit, že doporučení zástupců pacientů budou brána v potaz díky jejich členství v pracovních skupinách Evropské agentury pro léčivé přípravky.

Aby byl systém pobídek pro vývoj léčivých přípravků pro vzácná onemocnění co nejúčinnější, potřebujeme vyjasnění některých klíčových pasáží. V současné době například není jasné, co bude představovat „významné snížení nemocnosti nebo úmrtnosti“, nebo které zdravotní stavy lze považovat za „významně omezující“.

Domníváme se také, že by měla být zavedena legislativní opatření, jež by pro léky na ultra-vzácná onemocnění nebo nemoci, které nemají žádnou možnost léčby, vytvořila evropskou cestu. Potřebujeme strukturovanou a bezproblémovou regulační cestu pro léčivé přípravky od počátečního dialogu přes vědecká doporučení, schválení uvedení na trh, klinické hodnocení, hodnocení zdravotnických technologií až k vyjednávání a nákupu na evropské úrovni.

Evropa v posledních několika desetiletích ztratila ve srovnání se svými globálními konkurenty pozici. Navzdory příznivému regulačnímu a motivačnímu rámci zůstává trh roztříštěný a chybí koordinovaná výzkumná infrastruktura, investice a přístup. Jako komunita se domníváme, že všechny tyto prvky by měly být zahrnuty do *Evropského akčního plánu pro vzácná onemocnění*, aby se zajistilo, že zásadní právní předpisy, jako je farmaceutický balíček, budou při budování Evropské zdravotnické unie účinně fungovat.

Legislativní proces ještě zdaleka není u konce, jednotlivá opatření mají různé odpůrce a zastánce. Jak odhadujete, že se bude balíček vyvíjet, lze odhadnout, které změny projdou a kdy by mohly vstoupit v platnost?
Časový rámec, který si Evropský parlament stanovil pro dokončení práce na farmaceutických balíčcích, je velmi ambiciózní, protože si přál, aby byl dokončen do konce dubna, tedy ještě před ukončením stávajícího volebního období a volbami do Evropského parlamentu. Členské státy si však na analýzu návrhu vezmou čas: teprve nedávno Evropská komise pod vedením belgického předsednictví Evropské unie svůj návrh podrobně představila zástupcům členských států. Vzhledem k některým zásadním rozdílům v otázkách týkajících se regulačních pobídek a podmínek dostupnosti mezi členskými státy může být diskuse dlouhá a bude pokračovat i v roce 2025.

S opatrností jsme přivítali návrhy zpráv poslanců Evropského parlamentu Tiema Wölkena a Pernille Weissové, které částečně odráží společnou vůli podpořit inovace ve zdravotní péči o vzácná onemocnění v celé Evropě. Zdůrazňujeme naléhavou potřebu sladit úsilí o zlepšení výzkumu se zlepšením přístupu pacientů k léčivům. Zvláště povzbudivá je rostoucí shoda na strukturovaném zapojení pacientů do celého životního cyklu léčivých přípravků.

Podporujeme vzestupnou modulaci pobídek, například pokud jde o exkluzivitu na trhu, která je nezbytná k tomu, aby se reagovalo na rozmanité potřeby naší komunity a aby se zvýšila konkurenceschopnost evropského ekosystému pro vzácná onemocnění. Podporujeme pozměňovací návrhy zaměřené na dostupnost léků, například prostřednictvím společného nákupu a rychlého přístupu prostřednictvím systému PRIME, což naznačuje posun směrem k jednotnému evropskému zdravotnickému systému.

Z hlediska pacientů se vzácnými onemocněními by se měl farmaceutický balíček zabývat především dvěma aspekty: podpořit vývoj léků v oblastech s vysokou lékařskou potřebou a na druhé straně zlepšit dostupnost nových léků. V čem vidíte největší překážky v jedné a druhé oblasti? A kde vidíte řešení?
Vývoj léčby vzácných onemocnění představuje vzhledem k jejich povaze výzvu: nízké množství pacientů ztěžuje provádění rozsáhlých klinických studií, proto není snadné použít obvyklý proces vývoje léků. Potenciální příjmy z prodeje vyvinuté léčby jsou ve srovnání s léky pro častější onemocnění omezené; nedostatek přesně definovaných populací pacientů a diagnostických kritérií může ztěžovat navrhování klinických studií a hodnocení výsledků léčby.

Díky farmaceutickému balíčku se však tvůrcům politik naskýtá příležitost vytvořit pro EU ambiciózní a konkurenceschopnější postavení ve srovnání s USA a dalšími regiony, pokud jde o podporu vývoje a dostupnosti léčivých přípravků pro vzácná onemocnění. Při objevování nových a převratných léčebných postupů by Evropa měla být neméně atraktivní než USA, Čína nebo Indie.

> *Při objevování nových a převratných léčebných postupů by Evropa měla být neméně atraktivní než USA, Čína nebo Indie.*

Centrálně registrovaných léčivých přípravků pro vzácná onemocnění každoročně přibývá a zvyšuje se také jejich schopnost měnit životy pacientů. Každý den ovšem zažíváme důsledky opožděné dostupnosti těchto léků. Dobu čekání je nutné zkrátit prostřednictvím politik, investic a strukturované spolupráce napříč členskými státy, které nespadají do oblasti této reformy a nemusí tedy čekat na její přijetí.

Například rozšíření metody „včasného přístupu“ nebo „použití ze soucitu“, jak je zavedeno v některých členských státech, může zajistit lepší dostupnost a zároveň snížit tlak na plátce a sponzory při vyjednávání o úhradách.

V tomto bodě Česká republika zdůraznila svou výzvou k akci v oblasti vzácných onemocnění během svého předsednictví (a v rámci práce platformy WHO pro nová léčiva) klíčový aspekt posílení spolupráce mezi členskými státy při vyjednávání o cenách a nákupu, aby byl zajištěn spravedlivý přístup k léčbě vzácných onemocnění v celé Evropě.

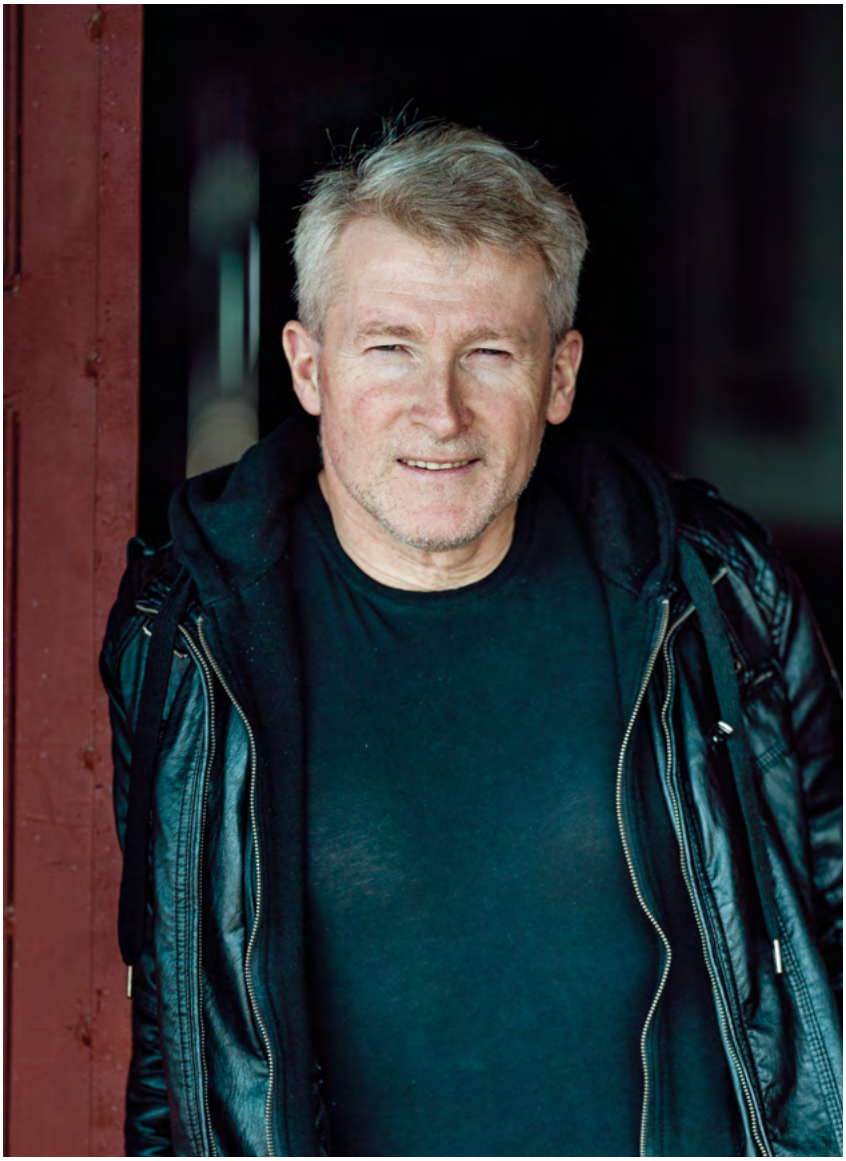
Kompetence EU v oblasti zdravotnictví jsou omezené a zdravotnické systémy jsou plně v kompetenci členských států. V posledních letech se však spolupráce v oblasti zdraví prohlubuje. Kde vidíte nejlepší příležitosti k dalšímu rozšíření spolupráce s cílem zlepšit péči o pacienty se vzácnými onemocněními?
Opakovaně se prokázalo, že evropská i celosvětová spolupráce v oblasti vzácných onemocnění má pro národní politiky přidanou hodnotu. Zdravotní systémy sice zůstávají primárně v kompetenci jednotlivých členských států, ale za tyto umělé konstrukce se nesmíme schovávat, protože vzácná onemocnění neznají hranice. Máme mnoho příležitostí k dalšímu rozšíření spolupráce s cílem zlepšit péči o pacienty se vzácnými onemocněními, například:

- Investovat do rozvoje evropských referenčních sítí (ERN) a zajistit jim potřebné zdroje a podporu, aby mohly účinně řešit problémy, kterým čelí pacienti se vzácnými onemocněními.
- Usnadnění přeshraniční spolupráce v oblasti zdravotní péče může zlepšit přístup pacientů se vzácnými onemocněními ke specializovaným léčebným centrům a odborným znalostem, tím se zajistí přístup pacientů k nejlepší dostupné péči bez ohledu na to, ve které zemi se nacházejí.
- Posílit harmonizaci sběru dat a zajistit interoperabilitu mezi národními zdravotnickými systémy s cílem usnadnit sdílení informací o výskytu vzácných onemocnění, výsledcích léčby a zkušenostech pacientů.
- Vytvořit sítě pro spolupráci v oblasti výzkumu, které by sdružovaly odborníky, instituce a zdroje z více členských států s cílem podpořit společné výzkumné iniciativy, sdílet výsledky a zefektivnit vývoj nových způsobů léčby vzácných onemocnění.
- Zvýšit financování výzkumu a inovací v oblasti vzácných onemocnění na úrovni EU, zejména zavedením mechanismů na podporu převedení výsledků výzkumu do praxe, včetně vývoje léků pro vzácná onemocnění.

Pokud se strategicky zaměříme na tyto příležitosti, mohou se vzácná onemocnění stát motorem, který bude pohánět Evropskou zdravotní unii. Náš manifest pro nadcházející volby doporučuje hlubší spolupráci mezi členskými státy a zúčastněnými stranami, což v konečném důsledku povede ke zlepšení péče a výsledků pro pacienty se vzácnými onemocněními.

POKUD MŮŽEME ZACHRÁNIT ŽIVOT ČI ZDRAVÍ, UDĚLEJME TO

ROZHOVOR S MARKEM ORKO VÁCHOU



Po mnoho let se zabýváte genetikou a lékařskou etikou, přednášíte o ní, píšete publikace. Dají se nějak shrnout hlavní etické otázky týkající se vzácných onemocnění a jejich léčby, se kterými jste se zatím setkal?
V nemocnicích jsme zvyklí, že pacient je jedna osoba. U genetických nemocí je pacientem celý rodokmen a pouhá informace, že člověk má dané onemocnění, ovlivňuje i jeho příbuzné a může ovlivnit i její či jeho reprodukční strategii. Naopak, pro diagnostikování jednoho pacienta občas potřebujeme údaje o dalších členech rodiny. Další otázkou je uchovávání takto citlivých dat po mnoho generací napříč státy, s tím, že se stěhujeme, žijeme v jiných zemích, v jiných městech a data musí být velmi dobře zašifrována a uchována.

Je popsáno čtyři tisíce (nebo někdo uvádí až šest tisíc) onemocnění, která jsou způsobena „špatnými písmenky“ DNA, mutacemi. Je velmi lákavé se pokusit tyto mutace spravit již na úrovni DNA, neboť tím bychom nemoc vyřešili v její podstatě, jinak pouze ulehčujeme symptomy nemoci. Zažil jsem veliká očekávání genové terapie na konci devadesátých let. Pak se ukázalo, že mnoha věcem stále nerozumíme. Přišla kauza Jesse Gelsingera, který zemřel na následky genové terapie v roce 1999. Je otázka, nakolik byl jeho informovaný souhlas informovaný, když ani vědci si nebyli jisti tím, co se stane. V současnosti máme za sebou úspěšné terapie pomocí upravených virů, ale zejména – přišly CRISPRy, které se zdají být velmi nadějnou technologií. Věřím a doufám, že to velké očekávání neopadne tak, jak kdysi u genových terapií.

Výrazným tématem souvisejícím s léčbou vzácných onemocnění bývá nákladnost léčby. Jak vnímáte otázku vysokých finančních nákladů na tato léčiva?
Tzv. orphany budou drahé vždy a jsou drahé z definice. Pokud za velké peníze vymyslíte lék na diabetes, pacientů je tolik, že se celkem lehce zaplatí veškeré náklady, fáze testování a podobně. Drahým a časově náročným procesem musí projít každý lék. Tytéž náklady máte i na léčivé přípravky pro vzácná onemocnění, jenomže zde pacientů máte v ČR někdy jednotky, obvykle desítky nebo nanejvýš nižší stovky. Logicky jsou pak náklady vysoké, rozpočítávají se totiž na dramaticky menší počet pacientů.

Jak se díváte na diskuse ohledně stanovení hranice platby na pacienta, nad kterou nebude možné léčivé přípravky hradit?
Myslím, že k tomu nedojde. Jistě je pravda, že se rozevírají nůžky mezi tím, co umíme technicky, a mezi tím, co si můžeme dovolit finančně. Stejně tak je pravda, že zdravotnictví jednoho každého státu na Zemi se potýká s nedostatkem financí.

Z logiky věcí. Čím víc peněz věnujeme zdravotnímu systému, tím lépe zvládneme boj s tou kterou nemocí, pacienti se budou dožívat vyššího věku, budou dostávat další nemoci, léčba bude vyžadovat finance a spirála se roztáčí. To je ale v pořádku, takto to chceme.

Pro mě je však nepředstavitelná situace, že bychom měli pacienta, měli lék, který mu může zachránit život, a nedali bychom mu jej z důvodu vysoké ceny. Další ráno by to bylo na prvních stránkách novin.

Údaje o účinnosti a bezpečnosti léků na vzácná onemocnění bývají v době, kdy přicházejí do praxe, velmi omezené. Na druhé straně se často jedná o diagnózy, kde zatím žádná kauzální léčba není dostupná. Kde vidíte hranici mezi tím, kdy by nový preparát měl být podán, a tím, kdy je ještě příliš mnoho neznámých?
To je přesně ta otázka. V provedených studiích, majících za cíl prokázat účinnost léku, zapomeňte na statistiku, protože se jedná o vzácná onemocnění, pacientů jsou jednotky nebo nižší desítky. Lék byl typicky vymyšlen před rokem nebo několika lety, takže vůbec nevíte, co se stane s pacientem za deset let. Farmaceutická firma vám to pochopitelně a samozřejmě prezentuje jako hotovou věc, že lék funguje, pak čtete tu studii a prezentovaný optimismus někdy nesdílíte.

V souvislosti s častými nejasnostmi ohledně účinnosti přípravků a jejich vysokou cenou, kterou za ně zdravotní pojišťovny hradí, bývá často citována potřeba navázání úhrady na skutečný přínos pro pacienta. Považujete toto provázání přínosu a úhrady za důležité?
Řeknu to na příkladu léku na deficit dekarboxylázy aromatických L-aminokyselin, to je ten lék pro malého Martínka. Do studie bylo zařazeno pouhých 28 dětí ve věku 1,5 až 8,5 roku. Měřítkem účinnosti léku byla schopnost kontrolovat pohyby hlavy a schopnost sedět bez pomoci. Studie ukázaly, že přibližně 70 % (14 z 20) pacientů bylo schopno kontrolovat pohyb hlavy a přibližně 65 % (12 z 20) pacientů dokázalo dva roky po léčbě sedět bez pomoci. To je vše. Věříme a doufáme, že další pozitivní účinky se projeví v dalších letech. To je ale čistá víra, lék je nový, nikdo víc neví.

V poslední době se uskutečnilo několik sbírek, kde rodiny pacientů vybírají vysoké částky na léčbu léky ještě neregistrovanými nebo v posledních stadiích vývoje. Jak se na tyto sbírky díváte?
Ta dobrá zpráva je, že Češi jsou štědří, že nám záleží na druhých lidech. Třeba ve sbírce pro Martínka se vybralo sto padesát milionů korun, což jsou opravdu velké peníze. Všichni chápeme rodiče, kteří se rozhodnou udělat vše, co je v lidských silách, a uspořádají veřejnou sbírku. Chápu stejně tak i zdravotní pojišťovny, lék je neschválený a schvalování je proces, který má svůj význam. Pokud by pojišťovny rychle nebo i zbrkle schválily lék, který by pak měl třeba nežádoucí vedlejší účinky, novináři by pak měli spoustu otázek, jak je to možné, proč to nikdo neohlídal, jak to mohl někdo dopustit, kde byly kontrolní mechanismy a podobně. Takže ano, v daném případě asi nešlo udělat nic jiného a všichni doufáme, že se léčba zdaří a lék bude fungovat.

> *Pro mě je nepředstavitelná situace, že bychom měli pacienta, měli lék, který mu může zachránit život, a nedali bychom mu jej z důvodu vysoké ceny.*

V posledních dvou letech funguje nový způsob stanovení úhrady pro léčivé přípravky na vzácná onemocnění. Vnímáte tento způsob jako přínosný? Vidíte v něm nějaké nedostatky?
Stalo se, že jsem předsedou Poradního orgánu Ministerstva zdravotnictví pro vzácná onemocnění. Jsme vázáni mlčenlivostí, takže mohu mluvit jen o tom, co je již v médiích. Myslím, že jsme se již takzvaně zaběhli a fungujeme dobře. Pokud mohu použít toho slova, tak mě tato práce „baví“, již proto, že si člověk udržuje přehled o tom, co se ve světě děje, jaké léky se vyvíjejí a na jakých principech.

Jak vnímáte u tohoto procesu zapojení pacientů?
Velmi dobře a věřím a doufám, že oni taky. V Poradním orgánu jsou dva zástupci pojišťoven, dva zástupci odborných společností, dva zástupci pacientských organizací a dva zástupci ministerstva. Jsou tu různé úhly pohledu, různé postřehy, ale snad mohu říct, že pokud jsme přesvědčeni, že pacientovi lék opravdu pomůže, pak nepamatuji, že bychom lék neschválili, tím myslím to, že lék přesunujeme ze slavného paragrafu 16, v komunitě vzácných onemocnění jistě známého, do běžné úhrady. Konečné slovo má ministr, který se může (a nemusí) řídit naším stanoviskem.

Zažíváme rychlý rozvoj genové terapie, pojí se s ní značná očekávání veřejnosti. V čem můžeme být optimističtí a kde bychom naopak měli být trpěliví?
V březnu 2023 proběhl v Londýně třetí mezinárodní summit o editaci lidského genomu, na kterém vystoupila Victoria Gray, první pacientka na světě vyléčená ze srpkovité anémie pomocí technologie CRISPR/Casx. Strategie léčby spočívala nikoli v tom, že by se vědci snažili změnit známou jednopísmenkovou mutaci v genu pro globin, nýbrž v tom, že se úspěšně zdařilo u ní probudit gen pro tvorbu fetálního hemoglobinu. Victoria Gray popisovala, jak již po měsíce netrpí ani bolestmi, ani křečemi a nedostává ani transfuze, měla potlesk vestoje, a přestože léčba stála přes dva miliony dolarů, můžeme její příběh vidět jako naznačení směru cesty do budoucna.

V souvislosti s genovou terapií se objevila řada etických otázek, které z nich považujete za nejdůležitější?
Vybírám příklad: v rámci asistované reprodukce máte embryo, které chcete přenést do dělohy budoucí matky, a víte, že embryo má v DNA mutaci způsobující vážnou genetickou chorobu. První názor je, že je neetické použít technologii editace DNA a mutaci spravit, dělejte si, co chcete se somatickými buňkami, ale nedotýkejte se spermií, oocytů a raných embryí. Takto praví článek 13 Úmluvy o lidských právech a biomedicíně, který ratifikovala i Česká republika. Takže ne, nedělejte to. Druhý názor je přesně opačný. Neetické není to dělat, neetické je to nedělat. Dítě se bez našeho zásahu pak narodí a my budeme investovat nezměřitelné množství času, energie a všeho dalšího, abychom projevy nemoci co nejvíce potlačili a dítě mohlo vést pokud možno spokojený život. Nestálo by za to spravit na úrovni DNA škodlivou mutaci ještě předtím, než se projeví?

Pokud jde o vývoj v jiných zemích a vědce zabývající se lékařskou etikou, se kterými spolupracujete nebo je sledujete, kdo je pro vás největší inspirací? Jsou etická

Mgr. et Mgr. Marek Orko Vácha, Ph.D., je kněz, teolog, molekulární biolog, bioetik, pedagog a spisovatel. Specializuje se na otázky evoluční biologie, lékařské a environmentální etiky. Působí jako přednosta Ústavu etiky a humanitních studií 3. lékařské fakulty Univerzity Karlovy. V lednu 2022 se stal členem socioekonomického týmu ministra zdravotnictví.

témata, ke kterým naše země zatím teprve „dospívá", která se do našeho veřejného prostoru teprve dostávají?
Lékařská etika je veliká aréna a setkáte se zde skutečně se všemi možnými a myslitelnými názory. Někdy si říkám, že třeba autoři jen provokují a nemohou to myslet vážně nebo to píší proto, aby se dostali do impaktovaných časopisů, některé ty věci ani nestojí za to číst. Naopak, stojí za to odebírat například newsletter Hastings Centra v USA.

Pro mě osobně je nyní největší (nebo alespoň jeden z největších) bioetických problémů na Zemi problematika editování lidského genomu. K nám se ta vlna ještě nedostala, vše zpomalila covidová pandemie a v současném rozvibrovaném světě se spíše diskutuje o současných válečných konfliktech.

Jak se změnila výuka lékařské etiky u nás, od doby, kdy jste začal přednášet?
Lékařská etika je nyní plně etablovaný obor medicíny, který je brán vážně studenty i kolegy. Divoká devadesátá léta, kdy se lékařská etika považovala za „náhražku marxismu", který byl před revolucí pro studenty povinný, jsou pryč. Je to dáno i tím, že mladí lékaři vyjíždějí do zahraničí, kde vidí, jak moc je lékařská etika brána vážně, zažívají celý ekosystém západní nemocnice, kulturu chování, vztah k pacientovi a etická rozhodování a vše pak přinášejí zpět do Česka. My pak studentům prezentujeme kazuistiky, které jsou s pouhou znalostí chromozomů a molekulární podstaty věci nevyřešitelné.

Myslíte si, že problematika péče a léčby vzácných onemocnění souvisí také s tím, jak se česká společnost dostatečně posunula ve vnímání sebe sama jako relativně „bohaté"?
Jednoznačně. Umíme vyléčit nemoci, které jsme před deseti lety neuměli, a máme dost peněz na to, abychom si to mohli dovolit. Třeba na spinální muskulární atrofii se u nás nyní používá genová terapie a další léky. Jsou velmi drahé, ale víme, že fungují. Jsme bohatá společnost, pokud můžeme takto zachránit život či zdraví, udělejme to.

PŘEDSTAVUJEME
POMÁHÁME PACIENTŮM S ALBINISMEM

Organizace Albína vznikla teprve nedávno. Sdružuje lidi s albinismem a usiluje o to, aby se jim s touto genetickou poruchou žilo co nejlépe. Její předsedkyni Soňu Daňkovou jsme požádali o rozhovor.

Jaké máte hlavní cíle a jak došlo k založení vaší organizace?
Naším hlavním cílem je spojovat rodiny zasažené albinismem, poskytovat jim ověřené informace, propojovat je s odborníky a také zlepšit zdravotní a sociální péči pro pacienty. Albínu jsem se rozhodla spoluzaložit poté, co se albinismus potvrdil u mého syna Jáchyma. Postupně jsem zjistila, že nejsme ojedinělý případ a že je o této genetické odchylce v ČR velmi málo informací.

Co nejvíce trápí pacienty s albinismem?
Trápí nás malé povědomí o albinismu mezi lékaři. Průměrný věk určení diagnózy je mezi 2.–3. rokem. Přitom na to stačí běžné oční vyšetření, které se dělá například už u novorozeneckého screeningu. Je ale potřeba, aby lékař věděl, na co se dívat. Souvisí s tím i špatné propojení mezi obory: například oftalmologa většinou nenapadne poslat pacienta na dermatologii, genetiku nebo ORL.

Kůže lidí s albinismem je velmi citlivá na UV záření, protože má méně melaninu, tedy černohnědého pigmentu. To způsobuje vyšší riziko nádorových onemocnění, zejména spinaliomu a bazaliomu, a také předčasné stárnutí pokožky. Albíni by se tedy měli vystavovat slunečnímu záření jen minimálně. Pokožka vše absorbuje a zrádné je to, že se dopad ukáže až v horizontu let. Ochranné prostředky (krémy a speciální oblečení) jsou ale drahé a nehradí je pojišťovna.

Z toho, že je albinismus chápán pouze jako zrakové postižení, plyne i nižší sociální podpora. Přitom i kožní hendikep je u dětí i dospělých limitující: ve škole a školce, při sportu, na dovolené, při výběru práce. Vzhledem k odlišnostem ve vzhledu i zraku bývá problém se začleněním se do kolektivu jak u dětí, tak u dospělých.

Spolupracujete s nějakou další pacientskou organizací, ať už českou, nebo zahraniční?
Jsme v úzkém kontaktu s Global Albinism Alliance. Kromě zázemí jsou pro nás i velkým zdrojem motivace, protože vidíme, co se v zahraničí podařilo, a čeho by se tedy dalo v budoucnu dosáhnout i u nás. Od úplného začátku s námi konzultují směr, kterým bychom se měli vydat, a také poskytují velké množství odborných materiálů a brožur pro laiky různých věkových skupin.

Aktuálně jsme od nich například získali materiál, na jehož základě bude francouzská asociace Genespoir ve spolupráci s francouzskou dermatologickou společností žádat o zařazení albinismu mezi kožní postižení. Máme díky nim i možnost druhého názoru u lékařů v multidisciplinárních centrech v zahraničí, nebo nabídku stáže v nemocnicích v Bordeaux a Paříži pro lékaře, který by si u nás chtěl vzít na starost koordinaci multidisciplinární péče.

Jak se vám daří budovat síť odborníků, ať už lékařů nebo pomáhajících profesí, se kterými spolupracujete?
Na to, jak krátkou dobu fungujeme, to jde velmi dobře. Od začátku jsem překvapená pozitivními reakcemi lékařů na náš vznik a aktivity. Propojili jsme se také se speciálně pedagogickými centry, centry rané péče a zrakovými terapeutkami.

Děti s albinismem mívají speciální potřeby při vzdělávání. Daří se to vyřešit individuálně, nebo je to jeden z akutnějších problémů, na které se soustředíte?
Po zrakové stránce je o ně ve většině případů postaráno uspokojivým způsobem a pokud jsou v péči šikovného Speciálně pedagogického centra (SPC), tak dokonce velmi dobře. Mají například nárok na široké spektrum kompenzačních pomůcek nebo na asistenty. Problematická je ochrana kůže, není specifikovaná v opatřeních ze SPC a asistentky ani učitelky tak často nevědí, jak dítě správně namazat, zapomenou mu dát klobouček nebo ochranné oblečení. Ideální by také bylo přesunutí venkovních aktivit z poledního času na ráno, hlavně v jarních a letních měsících. Děti s albinismem však kvůli své odlišnosti často čelí posměškům a potřebovaly by větší psychologickou podporu. Stává se například, že odmítají zrakovou pomůcku používat a nechají si radši dát špatnou známku, než aby někdo poznal, že hůř vidí. A lupa za 120 000 Kč pak skončí zavřená ve skříni.

Co by vám nejvíce v letošním roce pomohlo?
Přáli bychom si multidisciplinární péči, která by měla přímý pozitivní dopad na kvalitu života jak dětí, tak i dospělých lidí s albinismem. Nejen vzhledem ke kvalitě a provázanosti jednotlivých vyšetření a péče, ale i kvůli edukaci dalších odborníků a zvyšování povědomí o albinismu.

Také bychom si přáli rozšíření naší komunity a její soudržnost: aby se podařilo vytvořit skupinu lidí, kteří si budou vzájemně pomáhat a sdílet své radosti i starosti spojené s touto genetickou odchylkou.

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ 2024

29. ÚNOR

#vzacni2024 | #RareDiseaseDay | VZACNA-ONEMOCNENI.CZ | VZACNI.CZ

PRO VÍCE *vzácných chvil*

Vzácných onemocnění je více než 6000. S některými z nich žije více než 5 % obyvatel České republiky. Lidem s vážnou progresivní nemocí běží čas rychleji. K tomu, aby vzácných chvil bylo co nejvíce, vede dvojí cesta: zlepšení dostupné péče a lepší zvládání života s nemocí. Zdravotní péče má své limity, ale pochopení a podpora, které pomáhají v překonávání obtíží nemocných a jejich rodin, jsou ohraničené jen ochotou lidí.

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS RARE DISEASES EUROPE