

Povědomí o vzácných onemocnění mezi lékaři primární péče v České republice

Note: English version on page 9.
Pozn.: Verze v angličtině na str. 9.

Základní informace

Pozadí: Vzácná onemocnění (VO) kladou na zdravotní systém nároky vyžadující časnou identifikaci, cílené odesílání a dlouhodobě koordinovanou péči. Klíčovou roli v rozpoznání „red flags“, prvotní orientaci pacienta a navázání spolupráce se specializovanými pracovišti hrají lékaři primární péče – v České republice to jsou praktičtí lékaři pro děti a dorost (pro pacienty do 18 let) a praktičtí lékaři pro dospělé.

Cílem průzkumu bylo zmapovat informovanost lékařů primární péče v ČR ve vztahu ke vzácným onemocněním; jejich zkušenosti z praxe včetně úrovně komunikace se specialisty; analyzovat informovanost o národních a evropských strukturách.

Metodologie: Kvantitativní online dotazování (s telefonickou předrekrutací) lékařů primární péče ve všech krajích ČR, N=230 lékařů, dotazování na přelomu roku 2024/2025. Časové srovnání s šetřeními z let 2021 a 2023. Praktičtí lékaři pro děti a dorost (pediatři) označení na posteru jako PLDD (n=150), praktičtí lékaři pro dospělé jako PLD (n=80).

Závěr: Povědomí o vzácných onemocněních je mezi pediatry i praktickými lékaři pro dospělé na velmi vysoké úrovni. Rozšiřuje se šíře spontánně uváděných diagnóz. Většina lékařů (častěji pediatři) se s pacienty s vzácnými onemocněními v praxi setkává. V povědomí lékařů posiluje Evropská referenční síť (ERN), praktická spolupráce je však zatím méně rozvinutá. Většina lékařů je o průběhu a léčbě svých pacientů informována, přímá komunikace lékařů primární péče se specialisty o vývoji nemoci a průběhu léčby není zatím příliš častá.

Průzkum realizován pro Českou asociaci pro vzácná onemocnění (ČAVO) společností Ipsos ve spolupráci se společností Takeda.



Všichni lékaři primární péče dokáží spontánně jmenovat alespoň jedno vzácné onemocnění.

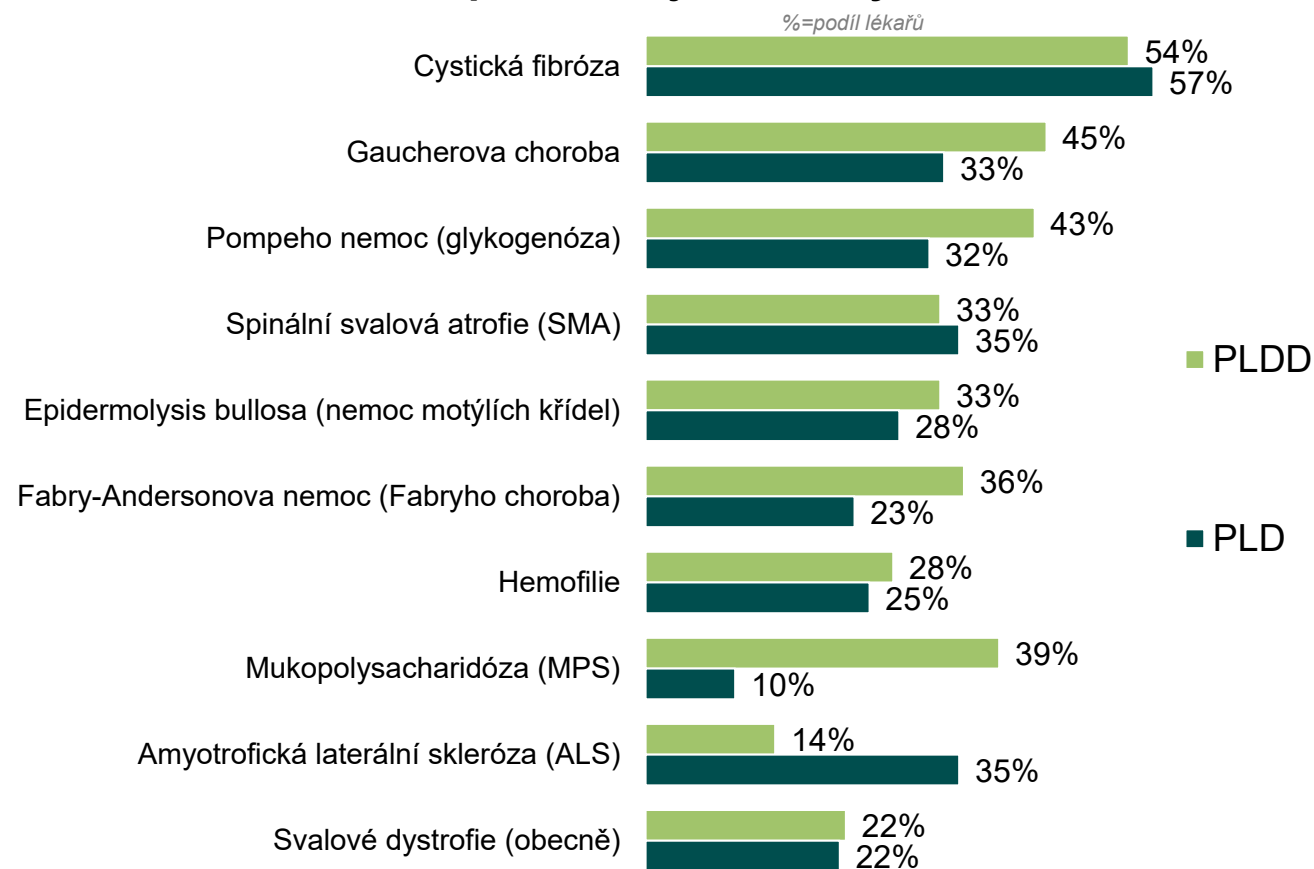
Celkový počet spontánně vyjmenovaných různých vzácných onemocnění



Průměrný počet spontánně jmenovaných VO na 1 lékaře



TOP 10 spontánně jmenovaných VO



82 % PLDD má ve své klientele
pacienta s VO.

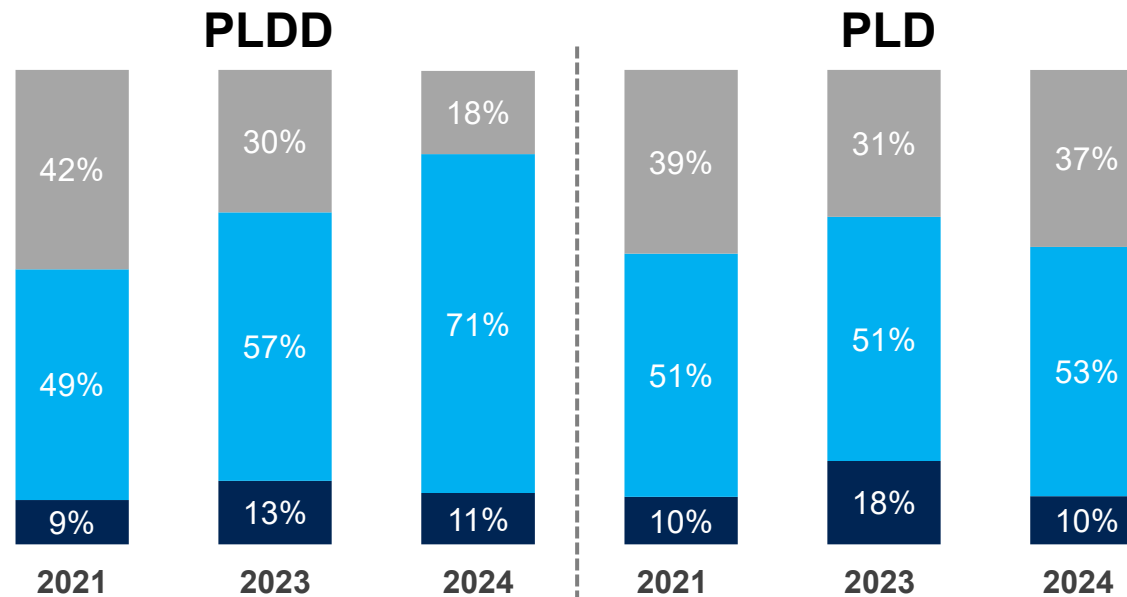
(zhruba 4 pacienti s VO v péči 1 takového průměrného
PLDD)

63 % PLD má ve své klientele
pacienta s VO.

(zhruba 3 pacienti s VO v péči 1 takového průměrného
PLD)

Lékaři, kteří mají pacienty s diagnostikovaným VO v klientele

%=podíl lékařů



- Mají 11 a více pacientů s VO v klientele
- Mají 1 až 10 pacientů s VO v klientele
- Nemají žádné pacienty s VO v klientele

Nejčastější diagnózy v klientele lékařů primární péče

TOP 10 VO v klientele PLDD

1. Familiární hypercholesterolémie
2. Cystická fibróza
3. Fenylketonurie
4. Achondroplázie
5. Duchennova (DMD), Beckerova (BMD) svalová dystrofie
6. Hereditární angioedém (HAE)
7. Ichtyóza
8. Hodgkinův lymfom
9. Systémový lupus erythematodes
10. Maligní lymfom

TOP 10 VO v klientele PLD

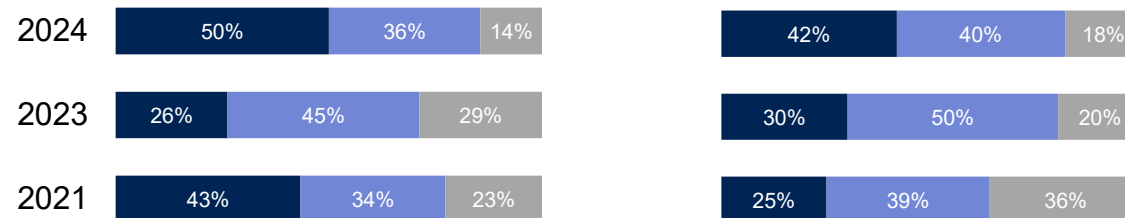
1. Familiární hypercholesterolémie
2. Maligní lymfom
3. Mnohočetný myelom
4. Cystická fibróza
5. Hodgkinův lymfom
6. Nemalobuněčný karcinom plic
7. Hereditární angioedém (HAE)
8. Systémový lupus erythematodes
9. Fenylketonurie
10. Ichtyóza

O existenci ERN ví 28 % PLDD
a 18 % PLD.

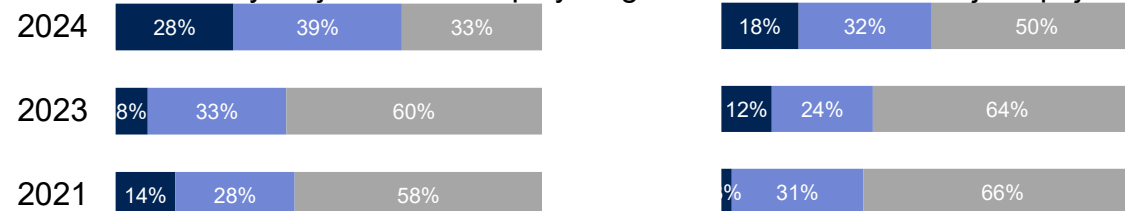
Svého pacienta do něj někdy
odeslalo k vyšetření 17 % PLDD
a 10 % PLD.

50 % PLDD a 42 % PLD ví
o existenci ČAVO.

PLDD %=podíl lékařů **PLD**
Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO), která sdružuje a zastupuje patientské organizace pro VO i jednotlivé pacienty a reprezentuje tak vzácná onemocnění v ČR



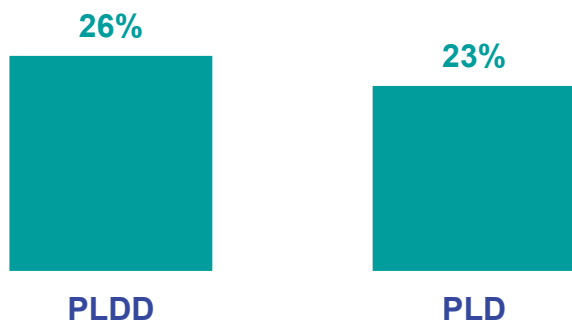
Evropské referenční sítě (ERN), které spojují jednotlivá špičková specializovaná pracoviště zaměřená vždy na jednotlivé skupiny diagnóz VO a do těchto sítí je zapojena i ČR



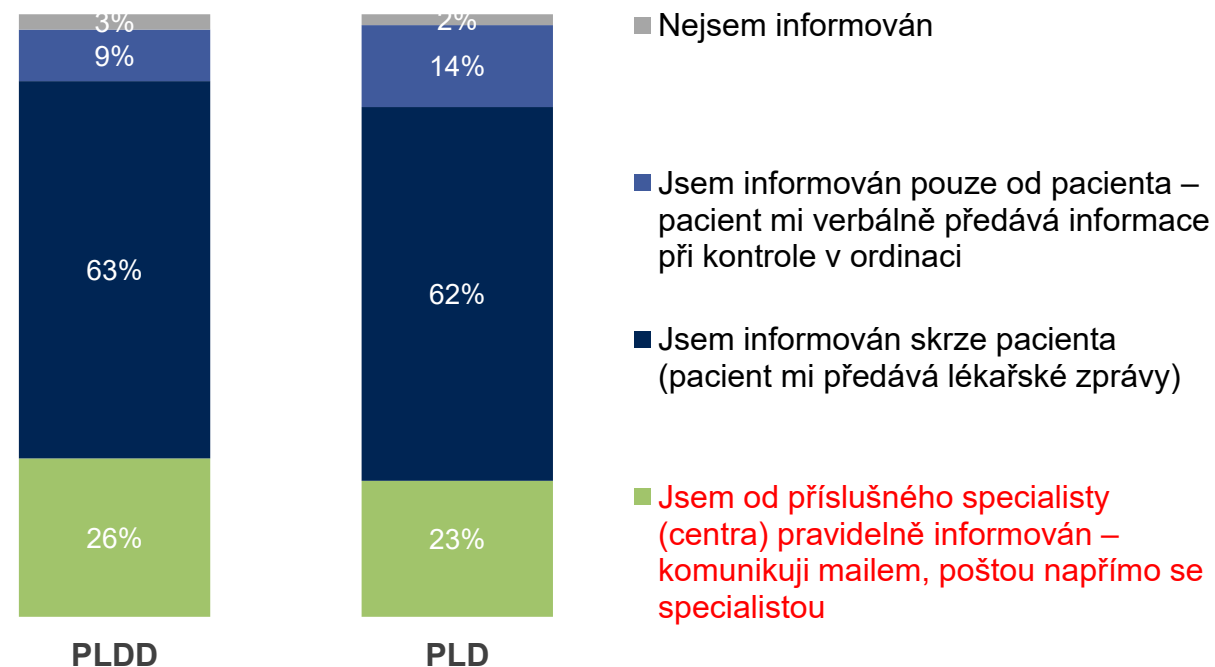
■ Ano, vím o existenci ■ Ano, slyšel/a jsem o tom / znám jen podle názvu ■ Ne, nevím

Jen zhruba u čtvrtiny pacientů s VO mají lékaři primární péče informace o vývoji nemoci a léčbě z přímé komunikace se specialistou / centrem.

Podíl pacientů s VO, u kterých lékaři komunikují se specialisty **napřímo** (mailem, poštou)



Informovanost o vývoji nemoci, probíhající léčbě pacientů s VO od specialistů (% = podíl ze všech pacientů s VO v klientele lékaře)



<https://vzacna-onemocneni.cz/>

<https://vzacna-onemocneni.cz/publikace/>

Awareness of Rare Diseases Among Primary Care Doctors in the Czech Republic

Note: Czech version on page 2.
Pozn.: Verze v češtině na str. 2.

Basic information

Background: Rare diseases (RD) make demands on the healthcare system that require early identification, targeted referrals, and long-term coordinated care. Primary care doctors play a key role in recognizing "red flags," providing initial patient guidance, and establishing cooperation with specialists. In the Czech Republic these are general practitioners for children and adolescents (for patients under 18 years of age) and general practitioners for adults.

Aim of the research was to map awareness of primary care doctors in the Czech Republic regarding rare diseases; their practical experience, level of communication with specialists; to analyze their awareness of national and European structures.

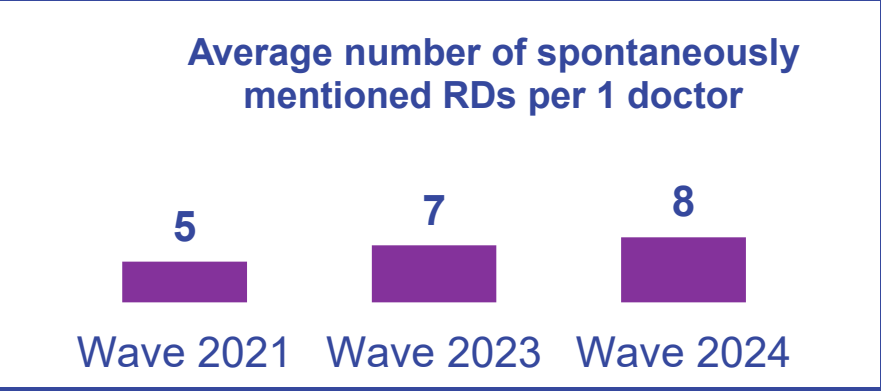
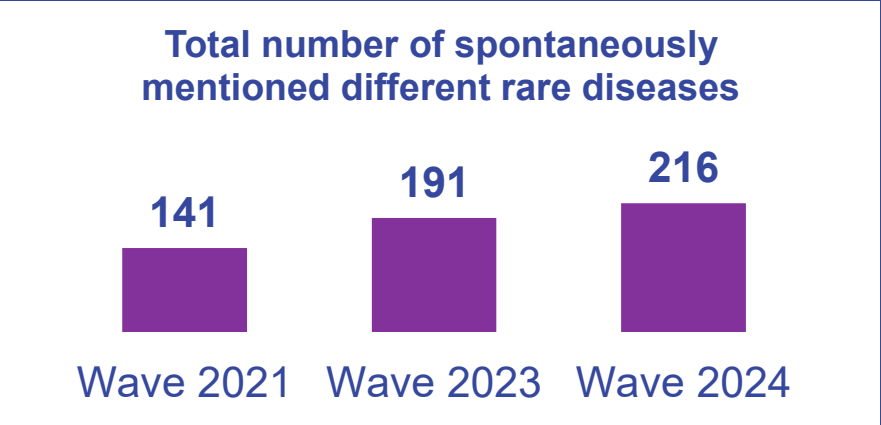
Methodology: Online quantitative research (with telephone pre-recruitment) of primary care physicians in all regions of the Czech Republic, N=230 doctors, interviewing at the turn of 2024/2025. Time comparison with research waves from 2021 and 2023. General practitioners for children and adolescents (pediatricians) marked on the poster as PED (n=150), general practitioners for adults as GP (n=80).

Results: Awareness of rare diseases is at a very high level among pediatricians and general practitioners for adults. The range of spontaneously recalled diagnoses is expanding. Most doctors (more often pediatricians) encounter patients with rare diseases in their practice. The European Reference Network (ERN) awareness is strengthening, but practical cooperation is still less developed. Most doctors are informed about the course and treatment of their patients, direct communication between primary care doctors and specialists about the disease development and the course of treatment is not yet very frequent.

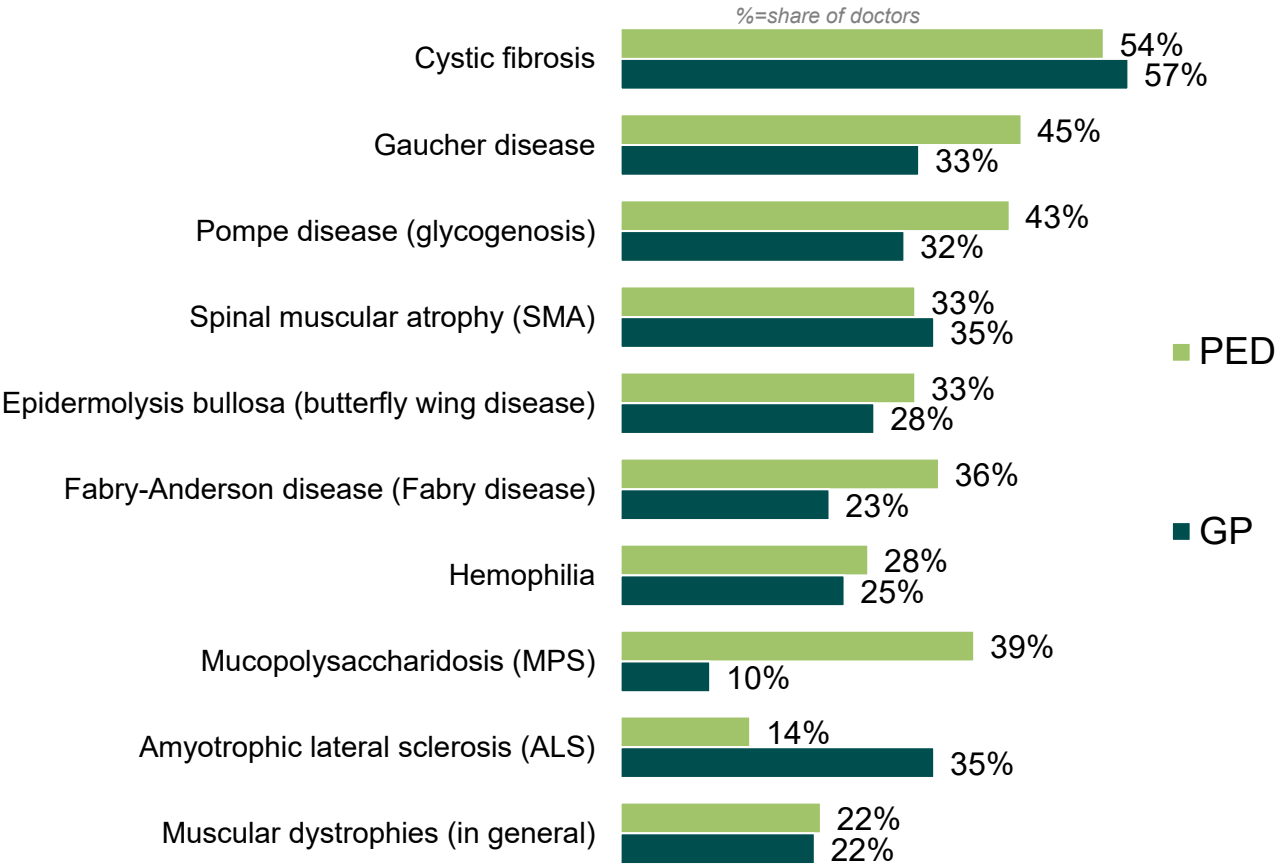
Research conducted for the association Rare Diseases Czech Republic (ČAVO) by Ipsos in cooperation with Takeda.



All primary care physicians can spontaneously name at least one rare disease.



TOP 10 spontaneously mentioned rare diseases



82% of PEDs have a patient with RD in their clientele.

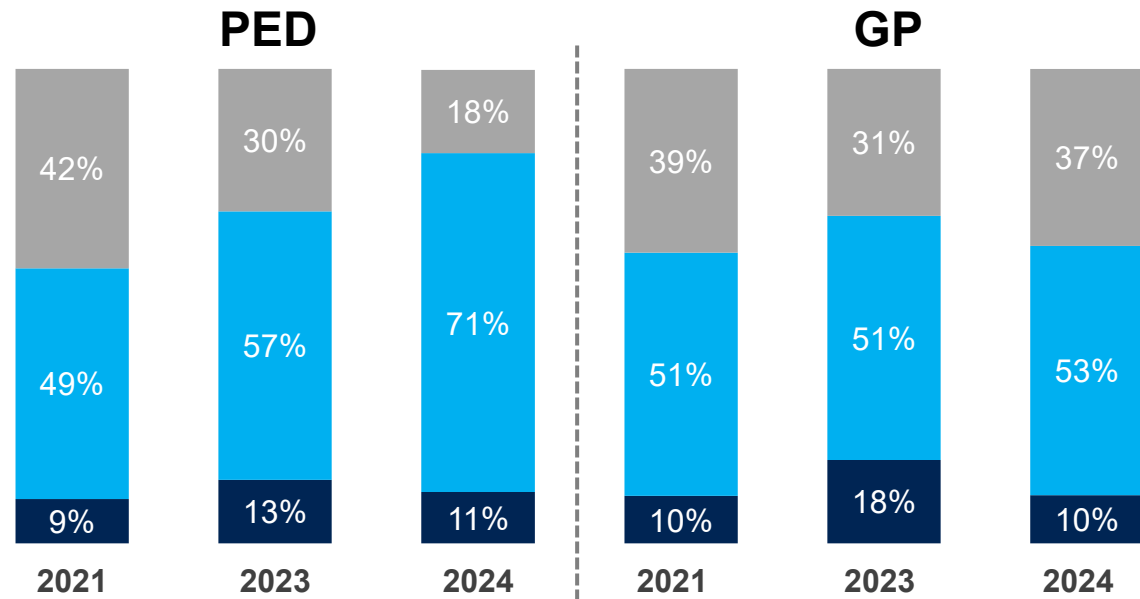
(approx. 4 patients with RD in the care of such an average PED)

63% of GPs have a patient with RD in their clientele.

(approx. 3 patients with RD in the care of such an average GP)

Doctors who have patients diagnosed with rare disease (RD) in their clientele

%=share of doctors



- They have NO patients with RD in their clientele
- They have 1 - 10 patients with RD in their clientele
- They have 11 and more patients with RD in their clientele

The most common diagnoses in the clientele of primary care doctors

TOP 10 RDs in PED's clientele

1. Familial hypercholesterolemia
2. Cystic fibrosis
3. Phenylketonuria
4. Achondroplasia
5. Duchenne (DMD), Becker (BMD) muscular dystrophy
6. Hereditary angioedema
7. Ichthyosis
8. Hodgkin's lymphoma
9. Systemic lupus erythematosus
10. Malignant lymphoma

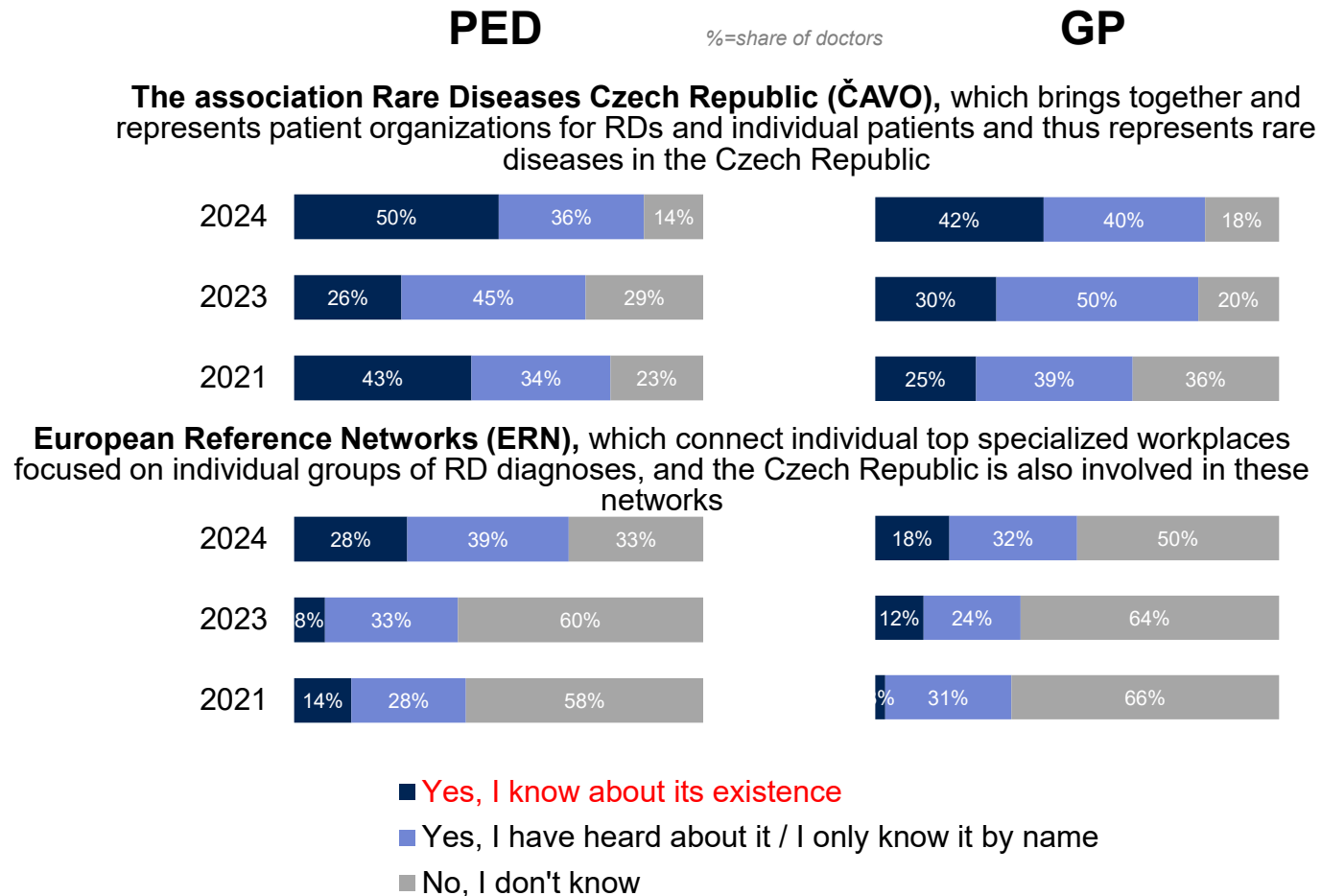
TOP 10 RDs in GP's clientele

1. Familial hypercholesterolemia
2. Malignant lymphoma
3. Multiple myeloma
4. Cystic fibrosis
5. Hodgkin's lymphoma
6. Non-small cell lung cancer
7. Hereditary angioedema
8. Systemic lupus erythematosus
9. Phenylketonuria
10. Ichthyosis

28% of PEDs and 18% of GPs know about the existence of ERN.

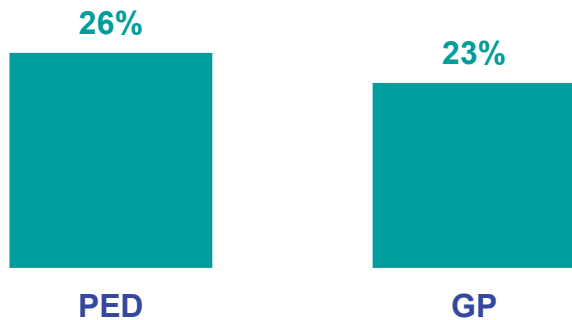
17% of PEDs and 10% of GPs have ever referred their patient to ERN for examination.

50% of PEDs and 42% of GPs know about the existence of ČAVO.



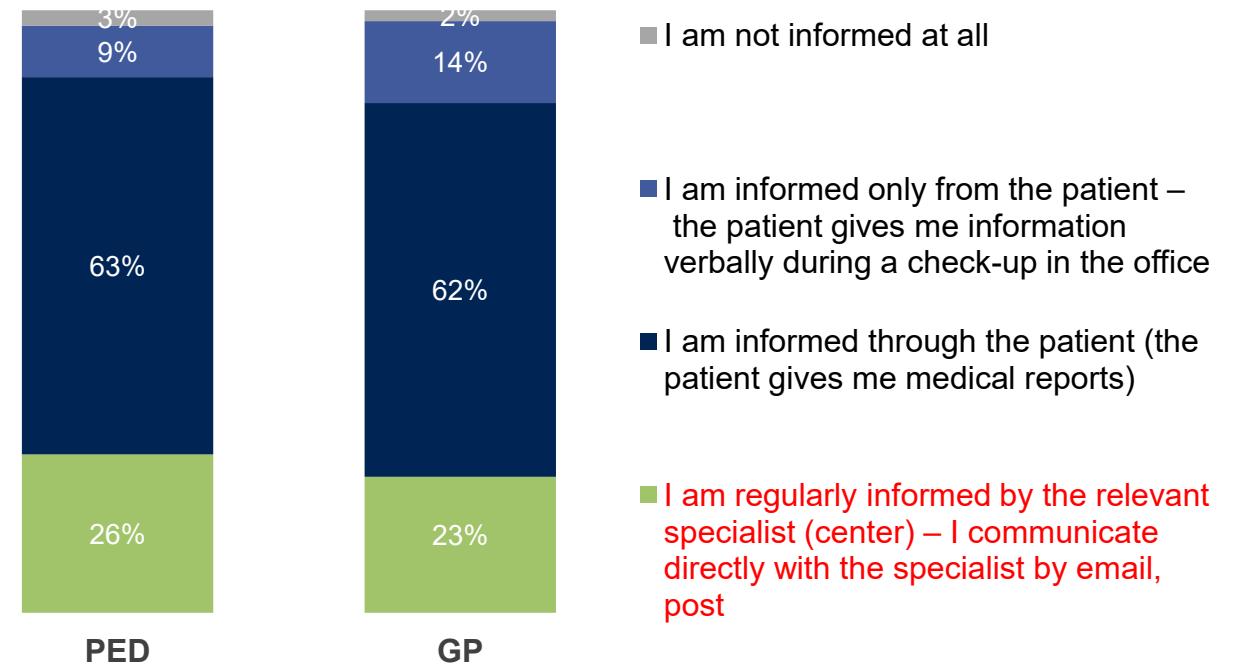
For only about 1/4 of patients with RD, primary care doctors have information about the disease development and its treatment from direct communication with the specialist/center.

Share of patients with RD for whom doctors communicate with specialists directly (by email, post)



Information about the disease development, ongoing treatment of patients with RD from specialists

(% = share of all patients with RD in the doctor's clientele)



<https://vzacna-onemocneni.cz/about-us/>

<https://vzacna-onemocneni.cz/publikace/>