

BREVÍŘ VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

Zdaleka ne tak marginální problém, jak by se mohlo zdát

Pokud je prevalence onemocnění nižší než 5 : 10 000, říkáme, že onemocnění je vzácné. Takových je více než šest tisíc. U některých z nich se množství pacientů v ČR počítá na stovky, u jiných je možné je sčítat na prstech. Budeme-li však všechny pacienty s některým ze vzácných onemocnění brát dohromady, dostaneme se podle odhadů evropské patientské organizace EURORDIS na úroveň 6–8 % populace. Nejde tedy o marginální problém.

Vzácná onemocnění jsou velmi různorodá. Jsou to často chronická, progresivní, degenerativní a život ohrožující onemocnění. Mnohá způsobují velkou bolest a postupnou ztrátu soběstačnosti pacientů. Na naprostou většinu z nich není lék, pro většinu ani přesná diagnostika. Tři čtvrtiny z nich postihují děti a 30 procent pacientů se vzácným onemocněním umírá před pátým rokem věku.

Naprostá většina těchto onemocnění má genetický původ, ale mohou být způsobeny i infekcemi nebo vlivy prostředí.

Problematické vzácných onemocnění se zacílením především do první linie se budeme po celý letošní rok věnovat – jak na stránkách ZN v nové rubrice, tak i ve formě kazuistik v pravidelné příloze Lékařské listy plus.

Pacient čeká na diagnózu i desetiletí – měli bychom to zvládnout dřív

Vzácných onemocnění je mnoho a na absolutní většinu z nich není lék. Přesto je velmi důležité, aby se pacienti dostali ke správné diagnóze včas. Pokud léčba existuje, zabráníme tím progresivnímu zhoršování zdravotního stavu. Pokud léčba neexistuje, můžeme alespoň mírnit příznaky. Pokud ani to není možné, pacienti se alespoň dozvědí, co se s nimi děje, a jak mnozí z nich říkají, i to je pro ně úleva.



Lékaři první linie dostanou k dispozici horkou linku

S rostoucím množstvím nových informací a poznatků se ukazuje jako nezbytné upravit cesty, po nichž jsou pacienti s vzácnými onemocněními předáváni dále. Systémovým krokem v tomto směru je založení Národního koordinačního centra, které bylo zřízeno v loňském roce rozhodnutím ministerstva zdravotnictví v pražské FN Motol. Jeho úkolem je koordinovat vysoce specializovanou péči, ale také pomáhat v oblasti diagnostiky a odpovídat na otázky lékařů z praxe ohledně vzácných diagnóz. Přípravuje se také zavedení specializované informační telefonní linky věnované dotazům lékařů na dané téma. Cestou pro další kvalitativní péče je i zpětná vazba mezi lékařem v první linii a pra-

covištěm, které pacienta převzalo a chorobu diagnostikovalo.

Pokud jde o zprostředkování odborných informací o vzácných onemocněních na mezinárodní úrovni, neocenitelným zdrojem je referenční portál OrphaNet. Nabízí přehled a klasifikaci všech dosud popsáných vzácných onemocnění, encyklopedii vzácných onemocnění, databázi klinických pracovišť, výzkumných projektů, registrů i klinických studií. OrphaNet zprostředkovává také informace o organizacích pacientů i dalších aspektech života nemocných.

Péče o nemocné se vzácným onemocněním není jednoduchým úkolem. Poznatků v této oblasti máme stále více a lze předpokládat, že do budoucna se toto množství bude dále zvyšovat. Jde o to dokázat s nimi pracovat a přenést je do praxe tak, aby prospěch z nich mělo co nejvíce pacientů. Prvním krokem k tomuto cíli je na vzácná onemocnění ve chvíli pochyb nad stanovením diagnózy pomyslet a využít všech dostupných zdrojů informací.

*MUDr. Kateřina Kubáčková,
zástupce ČR v Evropském výboru expertů pro vzácná
onemocnění EUCERD,
Onkologická klinika 2. LF UK a FN Motol*

Anketa

Vzácná onemocnění v ordinacích praktiků

1. Setkali jste se ve své praxi s onemocněním označovaným jako vzácné?
2. Jak obtížné bylo dopátrat se v takovém případě, vzhledem k nízké frekvenci daných onemocnění, diagnózy a jak se vám osvědčila spolupráce s kolegy specialisty?
3. Jak setkání s diagnózou vzácného onemocnění event. ovlivnilo vaši praxi a rutinní postupy?

MUDr. Alena Šebková, předsdkyně Odborné společnosti praktických dětských lékařů ČLS JEP

1. Ano, setkala. Konkrétně se jednalo o glykogenózu.
2. Nebylo to až tak obtížné, širší informace jsem získala prostřednictvím internetu. Dítě bylo odesláno k vyšetření pro vysoké jaterní testy, nicméně mělo opožděný vývoj a velké břicho. Příslušní specialisté byli vstřícní.
3. Snad nejvýstižněji by se dalo říci, že to bylo připomenutí, že na vzácná onemocnění prostě musíme myslet.

MUDr. Dagmar Škrhová, místopředsdkyně Sdružení praktických lékařů ČR

1. S onemocněním označovaným jako vzácné jsem se ve své praxi setkala. Jednalo se o těžký progredující cerebelární syndrom, přes podrobné vyšetřování neznámé etiologie.
2. V klinickém nálezu převládaly nejistota při chůzi (kymáčivé závraty a titubace všemi směry) a smazaná řeč (obraz byl modifikován současnou myastenii gravis). Diagnóza se vytvářela postupně na specializovaných pracovištích, s využitím diagnostických možností zdejších i zahraničních – pro některá speciální laboratorní vyšetření. Spolupráce s kolegy byla výborná, byla jsem pravidelně informována o výsledcích a dalším postupu.
3. Tato zkušenost byla zajímavá, ale mé další postupy příliš neovlivnila, protože stanovování diagnóz těchto vzácných chorob není většinou v možnostech všeobecného praktického lékaře, a vždy je třeba spolupráce se specialisty.

Tři otázky pro...

... prof. MUDr. Milana Macka ml., DrSc.,
přednostu Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha, zástupce ČR ve výboru Evropské komise EUCERD a národního koordinátora projektu OrphaNet



Jaké jsou nejdůležitější aspekty péče o pacienty se vzácným onemocněním?

Zásadním faktorem je ustavení sítě specializovaných center, která těmto pacientům poskytují léčbu. Tato pracoviště většinou v nějaké podobě existují, ale je zapotřebí, aby byla propojena v rámci evropských referenčních sítí a aby odpovídala doporučením evropského výboru expertů EUCERD. Jde o to, aby centra byla definována jednoznačně a aby se nerozcházely požadavky, které na ně klade například ministerstvo a zdravotní pojišťovny. Během letošního roku bychom měli mít ustavena centra v dalších oblastech, např. v neurologii či endokrinologii.

Dále je zapotřebí pokročit v zavádění registrů, kde budou shromažďovány záznamy o účincích léků. Je to oblast, která je pro poskytování léčby velice důležitá. Dnes však řešíme spíš otázky ochrany osobních údajů... V nejbližší budoucnosti bychom měli také vyřešit situaci pacientů s velmi vzácnými diagnózami, pro které není možnost efektivní léčby v rámci našeho zdravotního systému a kteří musejí péči vyhledávat v zahraničí. Nakonec je z pohledu celého systému důležité zpracovat pilotní studie nákladů na léčbu u zvolených vzácných onemocnění. To je důležité především pro zdravotní pojišťovny a SÚKL.

Co může udělat praktický lékař pro to, aby byl pacient včas a správně diagnostikován?

Praktičtí lékaři, a hlavně pediatři, mají zásadní roli v postnatální klinické diagnostice vzácných onemocnění. Především musejí pomyslet na to, že v jejich ordinaci se může pacient s tímto onemocněním objevit a že se toto onemocnění může projevat zdánlivě banálním příznakem, který může v každodenním shonu plně ordinace doslova „zapadnout“.

Uvedu to na příkladu cystické fibrózy s incidencí 1 : 4000 novorozenců. Při cca 100 000 novorozencích to znamená asi 25 nových případů tohoto onemocnění ročně. Pokud tyto nové případy onemocnění vydělíme počtem praktických lékařů pro děti a dorost, vychází nám, že konkrétní pediatr uvidí nový případ tohoto onemocnění jednou za dekádu či delší dobu. V tomto ohledu je zřejmé, že je důležité např. nebagatelizovat přiznání matky, že „stolička dítěte zvláštěně zapáchá a nočník jde obtížně vymýt“ (v důsledku pankreatické insuficience spojené se špatným trávením tuků z potravy). Podobně pokud rodiče uvedou, že „moč dítěte divně vypadá či voní“, mohlo by se jednat o metabolické onemocnění. Velmi cenným příznakem vzácných onemocnění u dětí je hypotonie, neprospívání – jde tedy o pečlivou diagnostiku a pozornost k detailu. V poslední době vidíme i oční vady u dětí počatých asistovanou reprodukcí, takže správná rodinná a osobní anamnéza může přinést mnoho dalších diagnostických „vodítek“. K diagnostice vzácných onemocnění není ani potřeba mít složité přístrojové vybavení. Prenatálně zachytí část vzácných onemocnění nebo vrozených vad prenatální biochemický a ultrazvukový screening, přičemž v případech, kde je riziko diagnostického prodlení, nám pomáhá celoplošný novorozenecký screening, na jehož dalším rozšíření intenzivně pracujeme.

Jak vidíte budoucnost péče o pacienty se vzácným onemocněním?

Léčba se postupně personalizuje, individualizuje, ale to bude časem platit i u onemocnění častých. U vzácných onemocnění hraje velkou roli dlouhodobý vztah mezi lékařem a pacientem. Tím, jak jsou léky využívány spíše prospektivně, je potřeba sledovat a zaznamenávat jejich účinky, vědět, jak pacient reaguje. Pohybujeme se v oblasti, kde zásadní roli hrají inovace. Na většinu vzácných onemocnění nemáme lék, takže pokud bychom se spolehlí na zavedené postupy, dokážeme nabídnout pacientům především paliativní péči, která s tím, jak onemocnění postupuje, je stále nákladnější. Pokud budeme bránit zavádění inovací v terapii, momentálně tím sice ušetříme výdaje za léčbu, ale z dlouhodobé perspektivy to znamená zvýšení výdajů v oblasti sociální, protože pacient postupně přestane chodit do práce a stane se závislým na systému sociálních dávek. Pokud se nám podaří pacienta úspěšně léčit, může se vrátit do práce a platit daně. A to necháváme stranou, co úspěch v léčbě znamená pro pacienty osobně. Musíme se snažit neustále nacházet nová řešení. Nedává smysl inovace v léčbě omezovat. Místo toho je třeba hledat nové cesty, jak dostat léky pro vzácná onemocnění, takzvané orphany, k pacientům. Jednou z možných cest je třeba risk sharing s výrobci. To, co prověříme při léčbě onemocnění vzácných, se může navíc v budoucnosti uplatnit při léčbě častých chronických onemocnění. *red*

Věděli jste, že...

... OrphaNet je referenční portál o vzácných onemocněních?

Myšlenka zřídit otevřenou databázi informací o vzácných onemocněních pro všechny vznikla ve Francii ve druhé polovině devadesátých let minulého století. Původně čistě francouzský projekt se během let rozrůstal a dnes na něm participuje přes 40 zemí. Na české národní adrese www.orphanet.cz najdete mimo jiné:

- seznam a klasifikaci vzácných onemocnění,
- encyklopedii vzácných onemocnění,
- adresář služeb – klinických pracovišť, laboratoří, výzkumných projektů, registrů, klinických studií a patientských organizací,
- seznam léčivých přípravků pro vzácná onemocnění,
- doporučené postupy a zprávy.

