BREVÍŘ VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ V

Vzácná onemocnění a centrová péče

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

Rozvoj centrové péče je významný pro pacienty, lékaře i pojišťovny

Specializovaná centra mají v péči o pacienty se vzácným onemocněním významnou roli. Koncentrace léčby pomáhá překonat handicap těmto onemocněním vlastní: nedostatek poznatků o nemoci, nízký počet specializovaných lékařů a nedostatek zkušeností s léčbou. U těch vzácných onemocnění, jejichž terapie je nákladná, je léčba v centrech nezbytností i s ohledem na úhrady péče ze strany zdravotních pojišťoven. Pro pacienty by specializovaná centra měla přinášet také další výhody – multidisciplinární přístup a podporu i ze strany nemedicínských profesí.

Specializované centrum má pro různé aktery v oblasti zdravotnictví různé významy. Pro pojišťovny je centrem se zvláštní smlouvou, tedy cestou, jak hradit nákladnou péči a neztratit ze zřetele racionální využívání zdrojů. Pro pacienty je místem, kde se jim díky specializaci a multidisciplinárnímu přístupu (včetně rehabilitační a paliativní péče) dostává kvalitní péče. Je pro ně také důležitým ukazatelem, kam se obrátit při hledání odborné péče. Pro lékaře je místem, kde získávají zkušenosti při léčbě většího počtu pacientů a zvyšují si kvalifikaci v rámci konkrétní specializace. Koncentrace péče také usnadňuje shromažďování informací o léčbě a jejich zprostředkování pro ostatní pracoviště.

Se zvyšující se specializací a s příchodem nových léčebných postupů nabývá centrová péče na významu nejen v oblasti vzácných onemocnění, ale i u závažných častých onemocnění, jako je například roztroušená skleróza. Další koncentrace péče a rozvoj center se zdá nevyhnutelný napříč zdravotnictvím a v souvislosti s tím se jako naléhavé ukazují otázky udržitelnosti současného modelu financování centrové léčby. Ať už bude otázka dalšího nastavení regulace, která povede k dlouhodobé stabilizaci financování centrové péče, vyřešena jakkoli, je zřejmé, že pro oblast vzácných onemocnění má další rozvoj centrové péče zásadní význam.

Kromě základních výhod centralizace péče zmíněných výše je ustavení sítě specializovaných center uvnitř jednotlivých států předpokladem pro mezinárodní spolupráci, při níž mohou jednotlivá specializovaná centra v členských zemích spolupracovat v rámci diagnostických skupin nebo jednotlivých vzácných onemocnění. Cílem této spolupráce je sdílení odborných informací (například porovnáváním doporučených postupů nebo statistických dat o onemocněních v jednotlivých státech), efektivní využití materiálních kapacit i schopností expertů, případné využití možností přeshraniční péče pro velmi vzácné diagnózy. U některých velmi vzácných onemocnění totiž ani koncentrace do jediného centra v České republice není dostačující a je praktické s ohledem na specializaci lékařů i náklady na péči posílat pacienty za léčbou do zahraničních zdravotnických zařízení.

Centrum se zvláštní smlouvou a vzácná onemocnění

Od roku 2006 jsou předepisování, resp. úhrada vybraných nákladných léčiv vázány na specializovaná pracoviště, takzvaná centra se zvláštní smlouvou. Jde o léky označované symbolem 5. Vznik takového centra je vázán právě na smluvní vztah se zdravotní pojišťovnou. Nevzniká automaticky s nahromaděním patřičných odborných kapacit, případně splněním odborných kritérií. Centra se zvláštní smlouvou jsou primárně určena pro nákladnou léčbu. Část center se zvláštní smlouvou se věnuje léčbě vzácných onemocnění, ostatní se věnují nákladné péči často se vyskytujících nemocí.

Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění (RD ERNs)

Centralizace péče o pacienty se vzácnými onemocněními se dlouhodobě ukazuje jako efektivní způsob, jak poskytovat kvalitní péči pro tyto pacienty. Napříč Evropou se postupně ustavovala specializovaná centra pro různá vzácná onemocnění nebo skupiny těchto onemocnění. Tento vývoj byl ovšem spontánní a velmi různorodý. Cílem ustavení referenčních sítí v oblasti vzácných onemocnění (RD ERNs – European reference networks for rare disease) je propojit tato jednotlivá centra tak, aby bylo možné sdílet znalosti i specializované kapacity a nadále zlepšovat úroveň péče o pacienty se vzácnými onemocněními. Evropské referenční sítě se netýkají jen vzácných onemocnění, nicméně právě v této oblasti je potřeba spolupráce velmi vysoká.

V oblasti vzácných onemocnění zatím vzniklo deset pilotních projektů financovaných z prostředků DG – Sanco (např. referenční síť pro cystickou fibrózu).

Více o pilotních projektech na http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1357

Pro která onemocnění lze očekávat zřízení specializovaných center?

Adekvatní péče by měla být zajištěna pro všechny nemocné, bez ohledu na jejich diagnózu. Jaký bude konkrétní postup, to záleží na konkrétní situaci v jednotlivých členských státech. Evropská komise expertů na vzácná onemocnění (European Union Committee of Experts on Rare Diseases – EUCERD) provedla srovnání mezi jednotlivými členskými státy podle údajů poskytnutých referenčním portálem Orpha.net.

Výčet byl sestaven na základě porovnání fungujících center v rámci jednotlivých členských států. Vzácné onemocnění nebo jejich skupina byla na seznam zařazena, pokud existovala specializovaná centra nejméně ve třech členských státech

- Juvenilní artritida/vzácné pediatrické revmatologické choroby
- Vývojové anomálie a malformace/dysmorfie
- Vzácné dermatologické choroby
- Epidermolysis bullosa
- Praderův-Williho syndrom
- Hemofilie a další vrozená krvácivá onemocnění
- Mastocytóza
- Dědičné metabolické poruchy
- Lysosomální onemocnění
- Porfyrie
- Vzácné epilepsie
- Neuromuskularní onemocnění
- Amyotrofická laterální skleróza
- Vzácná plicní onemocnění
- Závažná plicní hypertenze
- Cystická fibróza
- Vzácné genetické choroby ledvin
- Vzácné kraniofaciální anomálie
- Renduova-Oslerova nemoc

Citováno podle. EUCERD Workshop Report: National centres of expertise for rare diseases & European collaboration between centres of expertise, 21-22 March 2011 http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1231

Co mají splňovat centra z pohledu Evropy?

Po sérii jednání expertů reprezentujících jednotlivé členské státy formulovala EUCERD ve formě doporučení kvalitativní kritéria, která by měla splňovat jednotlivá centra léčby vzácných onemocnění v Evropské unii. Cílem tohoto doporučení je harmonizovat fungování center napříč Evropou a usnadnit tak mezinárodní spolupráci, tedy začleňování jednotlivých pracovišť do sítě ERN. Mají také pomoci členským státům vytvářet centra na vnitrostátní úrovni.

Doporučená kritéria EUCERD byla přijata Meziresortní a mezioborovou pracovní skupinou pro vzácná onemocnění jako základ pro vytváření center v rámci ČR.

Kritéria pro určování odborných center pro vzácná onemocnění v členských státech:

- Kapacita k tvorbě a dodržování osvědčených postupů v oblasti stanovení diagnózy a péče.
- Zavedení systému řízení kvality, aby byla zajištěna kvalita péče, včetně vnitrostátních a evropských právních předpisů, a případné účast na vnitřních i vnějších programech na podporu kvality.
- Schopnost navrhnout ukazatele kvality péče v jejich oblasti a provádět měření výsledků, včetně měření spokojenosti pacientů
- Vysoká úroveň odborných znalostí a zkušenosti, která je doložena například ročním objemem postoupení případů a druhých stanovisek a prostřednictvím recenzovaných odborných publikací, grantů, stanovisek a výukových a školicích aktivit.
- Dostatečná kapacita pro péči o pacienty se vzácnými onemocněními a poskytování odborného poradenství.
- Přispívání k nejnovějšímu výzkumu.
- Kapacita pro účast na shromažďování údajů pro klinický výzkum a pro účely veřejného zdraví.
- Kapacita pro účast na případných klinických zkouškách.
- Případné poskytovat multidisciplinární přístup, který by zahrnoval lékařské, nelékařské, psychologické a sociální potřeby (například v rámci rady pro vzácná onemocnění).
- Organizace spolupráce za účelem zajištění kontinuity péče od dětství přes období dospívání, případně až do dospělosti.
- Organizace spolupráce za účelem zajištění kontinuity péče mezi všemi stadii onemocnění.
- Vazby a spolupráce s ostatními odbornými centry na vnitrostátní, evropské a mezinárodní úrovni.
- Vazby a spolupráce s organizacemi pacientů, pokud existují.
- Vhodná opatření pro postoupení případů v rámci jednotlivých členských států a případně z/do ostatních zemí EU.
- Vhodná opatření pro zlepšení poskytování péče a zejména ke zkrácení času potřebného ke stanovení diagnózy.
- Zvážení zavedení elektronického zdravotnictví (jako jsou sdílené systémy řízení případů, expertní systémy pro odborné posouzení na dálku a sdílená evidence případů).

Citováno z EUCERD Doporučení o kritériích kvality pro odborná centra pro vzácná onemocnění v členských státech. 24/10/2011 http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1922

Činnost EUCERD nahradí Expertní skupina pro vzácná onemocnění

EUCERD byla ustavena rozhodnutím Evropské komise (EK) v roce 2009. Tato komise navázala na činnost pracovní skupiny pro vzácná onemocnění (Rare Disease Task Force), která fungovala od roku 2004. Jejím úkolem bylo pomáhat Evropské komisi při přípravě a implementaci jednotlivých aktivit v oblasti vzácných onemocnění, jejich vyhodnocování a monitorování. EUCERD zajišťovala spolupráci a výměnu odborných informací mezi jednotlivými členskými státy, relevantními evropskými orgány a dalšími stakeholdery. Komise byla vytvořena z expertů na vzácná onemocnění z jednotlivých členských států. Za českou republiku v ní zasedali prof. MUDr. Milan Macek jr., Ph.D., a MUDr. Kateřina Kubáčková. Na činnost EUCERD navaže v letošním roce nově ustavená Expertní skupina pro vzácná onemocnění (Commission expert group on rare diseases).

Napříč resorty a odbornostmi

Problematika fungování center pro vzácná onemocnění je mimo jiné také součástí kompetence Meziresortní a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění. Tato pracovní skupina zřízená při MZ ČR sdružuje odborníky z resortu zdravotnictví i sociálních věcí, zastupce poskytovatelů zdravotní péče, zastupce pojišťoven, odborníky z klinické praxe i statistiky. Meziresortní skupina připravovala obsah národního plánu pro vzácná onemocnění a zabývá se také jeho naplňováním.

Specializovaná centra pro léčbu vzácných onemocnění

Níže uvedená centra byla zřízena rozhodnutím ministerstva zdravotnictví o udělení statutu centra zdravotnickým zařízením publikovaným ve Věstníku MZ 4/2012:

Národní koordinační centrum pro pacienty se vzácným onemocněním: Fakultní nemocnice v Motole.

Centra vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s cystickou fibrózou: Fakultní nemocnice Brno, Fakultní nemocnice Hradec Králové, Fakultní nemocnice v Motole, Fakultní nemocnice Olomouc, Fakultní nemocnice Plzeň.

Centrum vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s dědičnými metabolickými poruchami: Všeobecná fakultní nemocnice v Praze.

Centrum vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s epidermolysis bullosa congenita: Fakultní nemocnice Brno.

Další vzácná onemocnění se léčí v rámci hematoonkologických center (např. vzácné krevní malignity, lymfomy, leukemie) a komplexních onkologických center, kde se kromě častých malignit léčí také vzácné nádory.

era

Pro pacienty se vzácným onemocněním je ustavení center nezbytné

Jednotlivá vzácná onemocnění postihují nízký počet pacientů. Pacienti, kteří s nimi žijí, se ve zdravotním systému připraveném především pro léčbu častých onemocnění setkávají se specifickými problémy. Vzácné diagnózy jsou málo probádány. Často chybějí odborné informace a zavedené diagnostické postupy. Účinná léčba existuje jen pro malou část z nich. Lékařů s hlubší zkušeností s jejich léčbou bývá málo. Navíc bývají vzácná onemocnění také komplexní a jejich léčba vyžaduje přítomnost týmu lékařů z různých oborů. Zavádění a rozvoj sítě specializovaných center je přirozenou cestou, jak problémy, které jsou vzácným onemocněním vlastní, překonávat. Pokud jsou specializovaní lékaři, odpovídající vybavení i pacienti soustředění na jednom místě, je možné poskytovat kvalitnější péči, sdílet zkušenosti, podílet se na dalším poznávání a vývoji léčebných i diagnostických postupů. Fungující specializovaná centra také mohou snáze spolupracovat s obdobnými zahraničními institucemi, což je užitečné především pro léčbu velmi vzácných onemocnění.

Jako asociace sdružující organizace pacientů se vzácnými onemocněními vítáme záměr vytvářet a rozvíjet síť specializovaných center pro léčbu vzácných onemocnění, jak byl vyjádřen v Národním akčním plánu pro vzácná onemocnění, který schválila vláda ČR v roce 2012.

Bc. Anna Arellanesová,
předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění

ZDRAVOTNICKÉ NOVINY www.zdravky.cz | ISSN 2044-1996 | ročník 62 číslo 19 9. září 2013 | **adresa redakce:** Klicperova 604/8 150 00 Praha 5, zdravky.redakce@ambitmedia.cz, tel. 222 352 576, fax 222 352 573 | **šéfredaktor:** Jan Kulhavý, jan.kulhavy@ambitmedia.cz | **zástupci šéfredaktora:** Mgr. Tomáš Polák, tomas.polak@ambitmedia.cz; Ing. Jana Tlapáková, vedoucí Kongresového fóra, jana.tlapakova@ambitmedia.cz | **redakce:** Eva Srbová, eva.srbova@ambitmedia.cz | **stálí spolupracovníci redakce:** Mgr. Kristyna Čáková | PhDr. Jaroslav Houštecký | PhDr. Helena Chvátalová | Bc. Jan Skuhra | **grafická úprava:** Jindřich Studnička | **jazyková redakce:** Mgr. Martin Tarant | Bohumila Pisová

ambit media **Vydavatel:** Ambit Media, a. s. | www.ambitmedia.cz | **Ředitel společnosti:** RNDr. Martin Slavík | **šéfredaktor zdravotnických titulů:** Jan Kulhavý, jan.kulhavy@ambitmedia.cz | **marketing:** Julie Langerová, DiS., marketing manager, julie.langerova@ambitmedia.cz, tel. 725 826 434 | Eva Svitková, produktová marketingu, eva.svobodova@ambitmedia.cz, tel. 725 778 062 | Karolína Pilařová, vedoucí tiskového předplatného a distribuce, karolina.pilarova@ambitmedia.cz, tel. 222 352 584 | **obchod:** Alexandra Manová, group sales manager, alexandra.manova@ambitmedia.cz, tel. 222 352 574, 724 811 983; Mgr. Dana Stripajová, key account manager, dana.stripajova@ambitmedia.cz, tel. 725 778 061 | Markéta Simončíková, key account manager, marketa.simoncikova@ambitmedia.cz, tel. 734 355 409 | Josef Muller, key account manager, josef.muller@ambitmedia.cz, tel. 730 169 422 | **personální inzerce:** radka.voa.inzerce@ambitmedia.cz, tel. 725 778 013 | **tisk:** AHOMI, s. r. o., U Uhříněvsi 529, 251 64 Mstetín | **předplatné ČR:** POSTDIRECT, Nerudova 1, 160 00 Praha 6, fax 284 011 847, predplatne@ambitmedia.cz, infolinka 800 300 302, www.periodik.cz | **předplatné SR:** Mediaprint Kapa Pressegroup, a. s., oddelenie mediálnych predajov, Vajnorská 137, 830 00 Bratislava 3, tel. +421 244 458 821, fax +421 244 458 819, predplatne.kapa@kapa.sk | cena pro předplatitele 22 Kč / 1,25 € (samostatné č.), roční předplatné 799 Kč / 52,50 € | **registrace:** MK ČR E 18649

Uzávěrka tohoto čísla 9. září 2013. Právo změn vyhrazeno. | Volné nepodepsané, neoznačené odborné zprávy nejsou inzerát. Přetisk a jakékoliv užití, je povoleno pouze s jasným vyjádřením, že výtisk je z Zdravotnických novin. Redakce neodpovídá za jazykovou správnost inzerátu. | **Vychází minimálním distribuovaným nákladem 25 000 výtisků** | **Copyright © Ambit Media, a. s., 2013** | Ambit Media, a. s., využívá zpravodajské databáze ČTK, jejichž obsah je chráněn autorským zákonem. Přepis textů ČTK dále zveřejňovaným tímto způsobem, jakýmkoliv způsobem, je bez předchozího souhlasu ČTK vyloučen. Zdravotnické noviny jsou vydávány na základě oznámení poskytnutého vydavatelé Odborným svazem zdravotnických a sociálních pracovníků České republiky a Ministerstvem zdravotnictví České republiky.