ČAVO ZPRAVODAJ

2/13

Z AGENDY EURORDIS

CENTROVÁ PÉČE V ČESKÉ REPUBLICE

YANN LE CAM O DOSTUPNOSTI LÉKŮ PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

CO ZNAMENÁ RARECONNECT?

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS Rare Diseases Europe

EDITORIAL

Vážení čtenáři
právě otevíráte další číslo Zpravodaje České asociace pro vzácná onemocnění – ČAVO. Dozvíte se v něm, jak je to s centrovou péčí pro vzácná onemocnění u nás, což je téma, které v současné době řeší Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění při Ministerstvu zdravotnictví ČR. Zjistíte, jaké bylo naše první setkání s norskou asociací Frambu a kam směřuje. Podělíme se s Vámi o informace ze zasedání Rady národních asociací pro vzácná onemocnění při organizaci Eurordis a představíme Vám službu RareConnect, kterou Eurordis poskytuje. V neposlední řadě Vám pak přinášíme rozhovor s CEO Eurordisu, panem Yannem Le Camem.

Ukážeme vám také naši novou kancelář a představíme naše nové webové stránky, které byly spuštěny v létě.

Budeme rádi, když se vám bude nové číslo Zpravodaje líbit. Pokud byste v něm něco postrádali, prosíme, dejte nám vědět. A máte-li nějaké téma, kterému se věnujete a chtěli byste se o ně podělit s ostatními, napište nám a dáme ho do příštího čísla.

Přejeme Vám krásný adventní čas, kouzelné Vánoce a do nového roku hodně zdraví, štěstí a spokojenosti!

Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO

SEZNAM ČLENŮ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Angelman CZ, www.angelman.cz, angelman@email.cz

Asociace muskulárních dystrofiků, www.amd-mda.cz, info@amd-mda.cz

Atos, www.atos-os.cz, pradova@seznam.cz

AVMinority, www.avminority.cz, info@avminority.cz

DebRa ČR, www.debra-cz.org, alice.brychtova@debra-cz.org

Diagnóza narkolepsie, www.diagnozanarkolepsie.cz, diagnozanarkolepsie@gmail.com

Fragilní X, www.fragilnix.cz, fragilnix@fragilnix.cz

Klub nemocných cystickou fibrózou, www.cfklub.cz, info@cfklub.cz

Klub pacientů mnohočetný myelom, www.mnohocetnymyelom.cz, koordinatorka@mnohocetnymyelom.cz

Kolpingova rodina Smečno, www.dumrodin.cz, navstivte@dumrodin.cz

LYMFOM HELP, www.lymfomhelp.cz, info@lymfomhelp.cz

Národní sdružení PKU a jiných DMP, www.nspku.cz, radek.puda@seznam.cz

Občanské sdružení imunodeficitních pacientů HAE/AAE, www.hae-imuno.cz, maselli@hae-imuno.cz

Občanské sdružení Metoděj, www.os-metodej.cz, os-metodej@seznam.cz

Občanské sdružení MYGRA-CZ, www.mygra.cz, bruhova@mygra.cz

Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom, www.prader-willi.cz, ospws@email.cz

OS rodičů a dětí postižených Gaucherovou chorobou, www.gaucherova-choroba.cz

Parent Project, www.parentproject.cz, parentproject@parentproject.cz

Parkinson-Help, www.parkinson-help.cz, asociace@parkinson-help.cz

Rett Community, www.rett-cz.com, info@rett-cz.com

Sdružení Diagnóza MDS, www.sdruzeni-mds.cz, Jezek.b@volny.cz

Sdružení META, www.sdruzenimeta.cz, info@sdruzenimeta.cz

Sdružení pacientů s plicní hypertenzí, www.plicnihypertenze.cz, pah@pah.cz

Společnost C-M-T, www.c-m-t.cz, simunekm@seznam.cz

Společnost Parkinson, www.spolecnost-parkinson.cz, kancelar@spolecnost-parkinson.c

Společnost pro mukopolysacharidosu, www.mukopoly.cz, spmps@seznam.cz

Willík, www.willik.tym.cz, willik.tym@seznam.cz

Členové bez organizace zastupují následující diagnózy:

Arnold-Chiari malformace

Atrézie jícnu

CIDP – chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie

Ehlersův-Danlosův syndrom

Familiální středomořská horečka

Fraserův syndrom

Hemangiom

Hydrosyringomylie

McCune-Albrightův syndrom

Syringomyelie

Tarlovova cysta

Tetrasomie X-chromosomu

Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje ČAVO.

KONFERENCE PHARMAROUND: TENTOKRÁT O UVÁDĚNÍ LÉKŮ DO PRAXE

TEXT: ANNA ARELLANESOVÁ

Konference PharmAround, kterou pořádá Farmakologický ústav Lékařské fakulty Masarykovy univerzity, byla tento rok věnována otázkám uvádění nových léků do praxe. Ve chvíli, kdy je prokázána bezpečnost a účinnost nových léčivých přípravků, nastává složitá fáze jejich registrace a na národní úrovni stanovení výše úhrad ze zdravotního pojištění. Vzhledem k omezeným zdrojům každého systému zdravotnictví je pochopitelné, že se ti, kdo mají na starosti finanční stabilitu celého systému, snaží chovat co nejhospodárněji. Na druhé straně je ovšem nezbytné zajistit, aby nová léčiva byla co nejdříve dostupná pro pacienty. Jedním ze způsobů, jak k tomuto problému přistoupit, je Health Technology Assessment, HTA. Tomu, co je možné očekávat od HTA, jaké jsou zkušenosti v zahraničí a jak jsme na tom v České republice, byla věnována letošní konference.

Jednotliví vystupující přednesli své zkušenosti o využití HTA na Slovensku, ve Švédsku, Rakousku a Německu. Svůj pohled prezentovali zástupci SÚKL a výrobců inovativních i generických léčiv. Několik příspěvků bylo také věnováno problematice hodnocení kvality života pacientů v rámci HTA. Část konference byla věnována také využití HTA v oblasti zdravotnických prostředků, právnímu zakotvení této problematiky a současnému postupu v České republice. Také ČAVO v rámci konference prezentovala svůj postoj k zavádění HTA v České republice.

Pozice ČAVO prezentovaná na PharmAround (výňatek):
(...) Podle Národního akčního plánu, přijatého vládou Petra Nečase, který vychází z Národní strategie pro vzácná onemocnění, by měl stát zajistit všem pacientům se vzácným onemocněním rovnocenný přístup k indikované a vysoce kvalitní zdravotní péci a zavést taková organizační opatření, aby byly odstraněny bariéry v přístupu pacientů k takovéto péči. Současná česká legislativa však nezná ani pojem léku na vzácná onemocnění a Státní ústav pro kontrolu léčiv nebere při registraci a stanovování úhrad na zřetel specifika léků pro vzácná onemocnění. Podle metodiky SÚKL z roku 2013 a dosavadní praxe vycházející z této metodiky SÚKL dokonce uplatňuje hranici nákladové efektivity (nesprávně nazývané hranicí ochoty platit) také u léků z kategorie orphan drugs a již existují první návrhy na nehrazení takových léků z veřejného zdravotního pojištění. Tento postup je neobvyklý a v mnoha evropských zemích se přísná kritéria farmakoekonomická a HTA na tyto léky neuplatňují. Pacientské organizace mají proto oprávněnou obavu, že bude ztížen přístup pacientů se vzácným onemocněním k účinné a efektivní léčbě (...)

Na konferenci jsme se však dozvěděli, že SÚKL údajně začal posuzovat léky pro vzácná onemocnění také z pohledu etického a sociálního, nejenom z pohledu toho, jakou zátěž představují.

Citováno ze sborníku PharmAround 2013, vydaného Lékařskou fakultou Masarykovy univerzity v Brně 2013.

FRAMBU, VELKÁ INSPIRACE PRO ČAVO

TEXT: ANNA ARELLANESOVÁ

Na počátku listopadu jsme se v motolské nemocnici poprvé setkali se zástupcem norského národního centra pro vzácná onemocnění Frambu, panem Davidem Bergsakerem. Setkání se zúčastnili zástupci Ústavu biologie, lékařské genetiky a biochemie 2. LF UK a FN Motol.

Frambu je norské národní centrum poskytující služby lidem se vzácným onemocněním. Bylo založeno již v padesátých letech minulého století a od poloviny sedmdesátých let se začalo věnovat problematice vzácných onemocnění. Frambu není klasickou zastřešující organizací, jakou je ČAVO. Věnuje se především informačním a vzdělávacím aktivitám. Pořádá pobytové kurzy, při nichž nemocní, jejich rodiny i ti, kteří jim poskytují péči, zůstávají na půdě centra a výměna informací a navazování kontaktů je tak velmi intenzivní. Frambu pořádá týdenní nebo čtrnáctidenní letní tábory pro děti a mladé pacienty. Mezi hlavní aktivity Frambu patří shromažďování informačních zdrojů k jednotlivým vzácným onemocněním, včetně zpracování informačních materiálů, které vycházejí z vlastních poznatků a zkušeností pracovníků centra. Pracovníci centra také v případě potřeby vyjíždějí do místa bydliště pacientů a pomáhají tam s řešením specifických potřeb a posilováním vazeb mezi lidmi, kteří jim poskytují péči.

Velkorysý norský přístup k vzácným onemocněním se projevuje i tím, že veškeré poskytované služby centra Frambu jsou hrazené ze státního rozpočtu. Dokonce i volno, které si rodiny na pobyt ve Frambu vybírají, se počítá jako nemocenská a je hrazeno ze sociálního pojištění. Zajímavostí je, že v Norsku je vzácnost vyjádřena poměrem 1 : 10 000 (u nás je to 5 : 10 000). V současné době Frambu pomáhá asi tak stovce různých vzácných diagnóz.

Setkání bylo zorganizováno díky aktivitě ÚBLGB, který již před časem navázal spojení s touto organizací v rámci projektu financovaného ze zdrojů Norských fondů. Jednání s doktorem Davidem Bergsakerem bylo opravdu velmi inspirativní. Brzy se také budeme moci podívat na vlastní oči, jak to ve Frambu chodí, protože jsme dostali pozvání jej osobně navštívit. O tom však až v některém z našich dalších Zpravodajů.

ČAVO MÁ NOVOU KANCELÁŘ

Díky ochotě a veliké vstřícnosti majitele objektu získala naše asociace nové prostory. Kanceláře včetně zázemí jsou bezbariérové a nacházejí se na adrese: Bělohorská 19, 169 00 Praha 6 – Břevnov. (Ve stejném domě sídlí také pobočka pojišťovny UNIQA.) Prosíme vás o zasílání veškeré korespondence na tuto novou adresu.

WEBOVÁ STRÁNKA ČAVO MÁ NOVOU GRAFIKU

Na přelomu léta a podzimu spustilo ČAVO novou webovou stránku. Naleznete na ní zprávy o dění v asociaci, informace týkající se problematiky vzácných onemocnění v České republice i zprávy z dění v evropských institucích, jež se zabývají vzácnými onemocněními.

Adresa naší webové stránky je i nadále www.vzacna-onemocneni.cz, ale má nový design a poskytuje výrazně větší objem informací než dříve. Za vytvoření webové stránky a jejího obsahu děkujeme zejména Mgr. Lence Skočdopole Vakermanové a Janu Mihulemu, za její správu naší dobrovolnici Bc. Markétě Stránské.

Z AGENDY EURORDIS:

JAK FUNGUJÍ NÁRODNÍ PLÁNY V EVROPĚ A JAKÝ BUDE DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ 2014?

TEXT: RENÉ BŘEČŤAN

ČAVO je přidruženým členem Eurordis a z tohoto důvodu jsme se v roce 2013 účastnili dvou oficiálních zasedání CNA (Council of National Alliances). Letošního prvního zasedání na konci května se v Dubrovniku zúčastnila Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO. Jednání v Paříži ve dnech 28.–29. 11. se účastnil René Břečťan, místopředseda ČAVO.

Národní plán u nás a v Evropě
Společným tématem těchto jednání je především výměna informací a zkušeností týkajících se aplikace národních plánů v evropských zemích. V současné době se zástupci jednotlivých států domluvili na zpracování a výměně dokumentů, které budou popisovat zkušenosti z přípravy či plnění těchto plánů. Informace o tom, jak se postupuje v ostatních evropských zemích, budou i pro naši další činnost velmi důležité.

Den vzácných onemocnění 2014
Hlavním programem zasedání v Paříži byla příprava Dne vzácných onemocnění. Jednalo se o materiálech, které připravuje centrálně tým Eurordis, a TV spotu. Hotové materiály dá Eurordis jednotlivým zemím k dispozici, aby je mohly adaptovat a použít. Hlavním sloganem Dne vzácných onemocnění bude „Join together for better care!“ (Společně za lepší péči!).

Podklady pro Den vzácných onemocnění 2014 dostaneme začátkem prosince, a tak ještě před koncem roku začneme připravovat kampaň i zde v České republice. Uvítáme zapojení co největšího počtu pacientských organizací, a to ve všech podobách: od návrhu jednotlivých aktivit po získávání adekvátní pozornosti médií pro Den vzácných onemocnění. Pokud se chcete zapojit, dejte nám vědět. Naše motto říká: „Sami vzácní, spolu silní“, pojďme spojit naše síly při přípravě Dne vzácných onemocnění.

TÉMA

ROZVOJ CENTROVÉ PÉČE JE VÝZNAMNÝ PRO PACIENTY, LÉKAŘE I POJIŠŤOVNY

VYŠLO VE ZDRAVOTNICKÝCH NOVINÁCH, AMBIT MEDIA, A. S., Č. 19, DNE 9. ZÁŘÍ 2013, KRÁCENO

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 aktéry 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, případně 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 S. 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?

Adekvátní 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
- Neuromuskulární 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 případně 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 zkušeností, 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.
- Případně 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 naváže 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, zástupce poskytovatelů zdravotní péče, zástupce 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.

ROZHOVOR

YANN LE CAM, PŘEDSEDA ORGANIZACE EURORDIS: „EVROPA MUSÍ ZKRÁTIT DOBU MEZI REGISTRACÍ TZV. SIROTČÍCH LÉKŮ A JEJICH DOSTUPNOSTÍ PACIENTŮM.“

PŘEVZATO Z ČASOPISU GENOME, RESEARCH & SOCIETY, ROČ. III., Č. 10
PŘELOŽILA: HANA ČAPKOVÁ

Zastánce práv pacientů Yann Le Cam se na posledním setkání IRDiRC (Mezinárodní konsorcium pro výzkum vzácných onemocnění) v Dublinu ve svém projevu zaměřil na zrychlení procesu registrace léčivých přípravků pro vzácná onemocnění (angl. orphan drugs, sirotčí léky), které by evropským pacientům umožnilo snadnější přístup k těmto preparátům. Le Cam se v roce 2013 zúčastnil celé řady mezinárodních fór, včetně některých v zámoří.

Ve Spojených státech existuje větší počet registrovaných léků pro vzácná onemocnění než v Evropě, ale pokud jde o léčbu pacientů, podle Yanna Le Cama neexistují žádné zásadní rozdíly... kromě toho, že proces registrace je v Evropě pomalejší.

V čem spočívá hlavní rozdíl mezi péčí o pacienty ve Spojených státech a v Evropě? Zdá se, že v Americe se vyvíjí větší aktivita a věnuje se větší pozornost výzkumu vzácných onemocnění.
Začnu tím, že před patnácti lety se pacientům nejsnáze žilo v USA, protože právě tam vznikl zákon o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění. Také se tam vyrobila většina těchto léků. Evropští pacienti měli přístup k pouhé polovině z nich. Když se podíváte na současnou situaci, zjistíte, že díky Evropskému nařízení o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění a díky globalizaci výrobců, výzkumu a pacientských skupin už nejsou evropští pacienti v porovnání s těmi v USA v nevýhodě.

Photo © Genome R&S magazine

Pacienti nyní mají k lékům stejný přístup, i když někdy s malým zpožděním. EMA (Evropská léková agentura) i FDA (americký Úřad pro kontrolu potravin a léčiv) spolupracují a využívají stejný formát dokumentace pro designaci, tedy přidělení statusu léku pro vzácná onemocnění.
Jsme svědky toho, že ve vývoji a registraci léčiv se tento společný postup objevuje stále častěji. Je to dáno větší spoluprací mezi agenturami.

Druhou stránkou této věci je dostupnost léků pro pacienty. Je pravda, že v Evropě existují překážky v dostupnosti, protože Unie má 27 členských států a jednotlivé státy se svými penězi nakládají samostatně. Někdy o financování rozhodují i jednotlivé regiony nebo nemocnice. Celkově jsou však léky v Evropě v posledních deseti

letech velice dobře dostupné. Existují ovšem dlouhé prodlevy mezi registrací a dostupností léků pro pacienty, což se jeví jako problém. S výjimkou některých členských států však pacienti přece jenom k lékům přístup mají. Některé státy se také domnívají, že si nemohou dovolit určité dražší léky. Doufáme, že se to změní, ale taková je v současné době situace.

Ekonomické oživení v Evropě nastupuje pomalu. Jak to ovlivňuje výzkum a péči o pacienty se vzácnými nemocněními?
Ekonomická krize zkomplikovala přístup k lékům pro vzácná onemocnění a v současnosti existují velké obavy. Plátci mnohem opatrněji váží svá rozhodnutí. V této specifické situaci je však mnohem zajímavější to, že se Evropa snaží vypořádat s rozdíly a nerovností v dostupnosti léků. Kromě toho také čelí ekonomické krizi a jejímu dopadu na rozpočty ve zdravotnictví. V celoevropském měřítku se zvyšuje spolupráce v oblasti HTA a rovněž mezi plátci. Zaměřujeme se na inovativní přístupy, např. na slaďování hodnocení přínosu léků, spolupráci při vyjednávání a stanovování cen, na dohodu o uvedení léku na evropský trh a podobně.

Na druhou stranu kladně hodnotím, že po Obamových reformách ve zdravotnictví mají pacienti v USA lepší přístup k placené zdravotní péči, ale (a to zdůrazňuji) o této věci bude ještě rozhodovat padesát států USA. V minulosti existovaly skutečně obrovské rozdíly v dostupnosti léků, protože ve Spojených státech fungovalo 350 soukromých pojišťoven s různými přístupy k úhradám léčiv. Kromě toho je známo, že mnoho Američanů nemělo zdravotní pojištění, takže si potřebné léky nemohli pořídit. To byl pro USA značný problém. Nyní jsou léky díky Obamově reformě pacientům teoreticky dostupnější, ale napříč Spojenými státy stále existují velké rozdíly. Každý z padesáti států bude stále rozdílněji přistupovat k tomu, co zaplatí a co ne, nebo které pojišťovny budou platit léky pro vzácná onemocnění.

Toto nastalo hned po reformě a problém se bude ještě prohlubovat. Současná vláda totiž v budoucnosti bude chtít hodně šetřit, a to i ve zdravotnictví. Bude tedy značně snižovat výdaje. Hodlá věnovat mnohem větší pozornost dopadu, který budou mít výdaje na léky pro vzácná onemocnění na rozpočet. Proto nyní ve Spojených státech není důležitá pouze účinnost léků, ale také jejich efektivita. Američané chtějí platit jen za léky, které mají největší terapeutickou hodnotu, přesně jako to děláme v Evropě. Dynamika procesů je tedy přesně opačná – Evropa se více propojuje, zatímco USA se rozdrobuje. V obou případech však čelíme stejným problémům a uplatňujeme velice podobná řešení, která se nabízejí, např. v oblasti HTA a efektivity léků. Velmi podobná je i koordinace při vyjednávání o cenách, o objemu vyrobených léčiv a o výzkumu po uvedení na trh. S její pomocí se vytvoří důkazy, díky nimž se najde nejlepší místo a způsob léčby pro určitou chorobu. IRDiRC dochází k názoru, že zásadní věcí v dialogu o regulaci léčiv je nalézt větší flexibilitu.

Photo © Eurordis

Jak je možné dosáhnout větší flexibility?
Je třeba postupovat velmi přesně, stanovit konkrétní pravidla pro klinické studie v malých skupinách pacientů i pro to, jakým způsobem se prokazují věci na takto malých populacích a také upravit podobu klinických testů. Také je dobré mít určená pravidla nebo body ke zvážení v oblasti každé choroby, pro niž vzniká několik léků najednou. Regulátoři tedy vytvoří pravidla, která určí přijatelnou konečnou podobu výsledků klinických studií a typy biomarkerů a registrů. V tomto ohledu bychom rádi víc diskutovali s EMA, aby tato pravidla byla jednotnější. Na setkání IRDiRC jsme také zdůraznili, že naprosto zásadní je pomoc s protokoly a doporučení vědců. Měla by být častější, intenzivnější a aktivnější. Je potřeba přestat se obávat, že zasáhneme výrobcům do rozvoje. Rovněž je třeba vyvíjet větší aktivitu a sledovat proces vzniku léků od samého počátku po jejich uvedení na trh a dále. Je nutné, aby spolu obě regulační agentury mnohem víc komunikovaly. Pokud příležitostně budeme na věci nazírat stejně, tím lépe. Ale není to nutné. Důležité je víc spolu komunikovat a vyměňovat si názory.

Původní záměr na vytvoření národních plánů a strategií do konce roku 2013 se realizuje pomalu a jednotlivé země neplní své závazky...

Naprosto souhlasím s tím, že ten proces je pomalý. Když si vezmeme pozici jednoho pacienta v členském státu, nevyhnutelně nás to bude frustrovat. Máme totiž určitá očekávání a víme, jak mají vypadat řešení, jaká opatření by se měla zavést a nechápeme, proč je ti, kteří vytvářejí koncepci, jednoduše neuvedou do praxe. To je jeden možný úhel pohledu. Druhý je ten, že se jedná o zdlouhavý proces, což je normální a my to musíme přijmout. Vytváříme něco, co je i v Evropě dost výjimečné. Vytvořili jsme evropskou legislativní soustavu, podle níž členské země mají do prosince 2013 vytvořit národní plány. Bylo zadáno šest prioritních oblastí, což je samo o sobě hodně, ale členské státy mají ve svém počínání volnou ruku. Mohou se věnovat jenom jedné části, nebo pevně dané části. Mohou pracovat bez rozpočtu nebo s rozpočtem. Všechny tyto rozdíly, jichž jsme svědky, jsou zdrojem naší frustrace. Ale to je normální. Je to tak vždycky.

Photo © Genome R&S magazine

Jaké je řešení této situace?
Řešení je zřejmé – za prvé je třeba pokračovat v propojování aktivit na národní a evropské úrovni a vytvořit národní plány. Tento proces, který stále probíhá, je třeba ze všech sil podporovat. Potom je nutno tento plán analyzovat, abychom zjistili, která opatření jsou nejlepší, a potom vytvořit měřítko pro ostatní členské státy a snažit se ho prosadit. Možná bude trvat dalších pět nebo deset let, než se všichni dostanou na stejnou úroveň, ale ta možnost existuje. Máme společný evropský rámec pro vzácná onemocnění i komise jako je např. Evropský výbor expertů EUCERD nebo komisi pro léčivé přípravky pro vzácná onemocnění. Jsme schopni integrovat národní strategie do evropských strategií, takže se stále víc ubíráme jedním společným směrem. I když každý členský stát nepostupuje stejnou rychlostí, všechny míří ke stejnému cíli. Situace pacientů se tedy už zlepšuje. V příštích deseti letech vzniknou důležité projekty, jako jsou specializovaná odborná centra, která jsou členské státy povinny vytvořit a podporovat. Vznikne Evropská referenční síť těchto center. Vzniknou registry a dojde k velké reformě v uchovávání informací...

Celý tento proces naznačuje velké problémy.
Je to problém, ale zároveň na něj existuje řešení. V nynějších registrech jsme už zavedli klíčové koncepty. Například chceme registry nemocí, ne produktů. Chceme, aby tyto registry fungovaly napříč Evropou a data v nich aby pocházela od klinických lékařů a pacientů. Chceme, aby pomáhaly nejen vytvořit přirozenou historii dat, vývoje produktů a postmarketingových průzkumů, ale aby také pomáhaly ve zdravotnictví a při plánování sociálních služeb. Tohle všechno je nyní už jasné a právě dáváme dohromady nástroje. Několik dalších let bude trvat, než se nástroje začnou používat. Už se však pracuje na společné databázi pro tyto registry. Pracuje se na jejich propojení, a až k němu skutečně dojde a registry se začnou skutečně používat, uvidíme jejich výhody pro pacienty. Bude potřeba přitáhnout do Evropy větší míru výzkumu. Potom budeme schopni mnohem lépe analyzovat přirozenou historii dat a lépe vyvinout směrnice pro dobrou praxi v diagnostice a péči o pacienty.
Je tedy potřeba ohlédnout se do doby před deseti lety a zároveň pohlížet do budoucna a určit, kde chceme být za několik let. Žádné zázračné řešení neexistuje. Uvádíme do pohybu něco velkého a potřebujeme k tomu pacienty, hodně peněz, profesionálů a stakeholderů.
Když to porovnám s oblastí rakoviny v osmdesátých letech nebo s AIDS, můžu vám říct, že totéž probíhá dnes na poli vzácných onemocnění. Postupujeme rychleji a správným směrem pro pacienty. Ale trvá to a to mne jako rodiče velmi často frustruje. I tak kráčíme správným směrem.

SERIÁL: CO TO ZNAMENÁ

V oblasti vzácných onemocnění se to jen hemží cizími slovy a zkratkami. Budeme postupně přinášet vysvětlení těch, které mají význam pro všechna vzácná onemocnění.

RARECONNECT

SPOJUJE PACIENTY Z CELÉHO SVĚTA

Najít společnost lidí, kteří rozumí vaší situaci a řeší podobné problémy může být u vzácných onemocnění těžké. Vyhledávat relevantní informace nebo sdílet zkušenosti je proto zapotřebí v co nejširším prostoru. Proto založil Eurordis (Evropská organizace pro vzácná onemocnění) a NORD (Národní organizace pro vzácná onemocnění v USA) společnou platformu pro setkávání pacientů a pacientských organizací z celého světa.

RareConnect je celosvětovou platformou pro pacienty se vzácným onemocněním, jejich příbuzné a přátele. Síť je strukturovaná do skupin podle jednotlivých diagnóz. V současné době existuje 48 skupin a nové neustále přibývají.
Služby, které Rareconnect poskytuje, se dělí do tří sekcí. První z nich se snaží šířit povědomí o jednotlivých vzácných onemocněních skrze sdílení osobních zkušeností a situací z každodenního života, příběhů nebo fotografií. Poskytuje také kontakty na jednotlivé pacientské organizace.
Druhá sekce je zaměřená na diskusi s ostatními a navazování kontaktů přímo mezi jednotlivými pacienty. Třetí sekce se zaměřuje na poskytování důvěryhodných informací o jednotlivých diagnózách. Obsahuje odkazy na články, odborné publikace i publikace pacientských organizací a často kladené otázky.
Jednotlivé skupiny vznikají na popud pacientských organizací, které je zakládají v partnerství s organizátory RareConnect. Skupiny mají své vedoucí, moderátory a v některých případech partnery z řad lékařských specialistů.

RareConnect funguje v pěti jazycích: anglicky, francouzsky, italsky, německy a španělsky.
Služby RareConnect jsou dostupné zdarma registrovaným uživatelům na adrese www.rareconnect.org

Seznam existujících komunit (18/11/2013)
Názvy vzácných onemocnění jsou uvedeny v angličtině.

Alkaptonuria (AKU)
Alstrom Syndrome
Alternating Hemiplegia (AHC)
Amyloidosis
Atypical Hemolytic Uremic Syn. (aHUS)
Behçet's Syndrome
CAPS
CDG
Coats Disease
Cobb syndrome
Cryoglobulinemia
Cystinosis
Dravet Syndrome
DysNet
Ehlers-Danlos Syndrome (EDS)
Epidermolysis Bullosa (EB)
Erdheim-Chester Disease (ECD)
Evans Syndrome
Familial Mediterranean Fever (FMF)
Fibromuscular Dysplasia (FMD)
Glut1 DS
Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Cancer (HLRCC)
Hereditary Spastic Paraplegia (HSP)
Idiopathic Pulmonary Fibrosis (IPF)
Leigh Syndrome
Lipoprotein Lipase Deficiency (LPLD)
Lowe Syndrome
Malignant Infantile Osteopetrosis (MIOP)
Mastocytosis and Mast Cell Activation Disorders
Moebius syndrome
Multiple Myeloma
Multiple System Atrophy (MSA)
Myasthenia Gravis (MG)
Narcolepsy
Neuroacanthocytosis
Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation NBIA
Paraneoplastic Neurological syn. (PNS)
Pitt Hopkins syndrome (PTHS)
Porphyria
Propionic Acidemia (PA)
Pulmonary hypertension (PH)
Rett Syndrome
Trimethylaminuria (TMAU)
Tumor Necrosis Factor Receptor-Associated Periodic Fever Syndrome (TRAPS)
Undiagnosed Brain Diseases
Von Hippel-Lindau (VHL)
Waldenstrom Macroglobulinemia (WM)
WHIM Syndrome (WHIM)

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY

Tento časopis byl vytvořen díky podpoře Ministerstva zdravotnictví ČR.

Obrázek namalovala holčička s atrézií jícnu.

Zpravodaj ČAVO
Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění
sídlo: Kudrnova 22/95, 150 06 Praha 5
korespondenční adresa: Bělohorská 19, 169 00 Praha 6 – Břevnov
telefon: 774 151 290, e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz
www.vzacna-onemocneni.cz