ČAVO ZPRAVODAJ

2/16

ROZHOVOR S LENKOU TESKOU ARNOŠTOVOU O PACIENTSKÝCH ORGANIZACÍCH

JAK SE RODÍ EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ?

DĚLÁME DOST PRO VÝZKUM VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ?

PŘEDSTAVUJEME SPOLEK METODĚJ

RARE BAROMETER: VÁŠ NÁZOR SE POČÍTÁ

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS Rare Diseases Europe

EDITORIAL

Vážení čtenáři,
oblast vzácných onemocnění se neustále proměňuje, ostatně podobně je na tom celé zdravotnictví. Nadějí, které změny přinášejí pacientům, je mnoho, jenže mnoho je také nejistot, které z proměnlivé situace plynou. Je na nás, abychom se v tom všem vyznali, abychom dokázali rozlišit, co je podstatné a co ne, a odhadnout, jaký vliv na nás změny budou mít.

Především musíme vyhledávat a podporovat taková opatření, o nichž jsme přesvědčeni, že naši situaci zlepší. Jako příklad mohou posloužit Evropské referenční sítě – snažíme se o co nejrozsáhlejší zapojení všech pacientských organizací do rozhodování o ERN skrze evropské pacientské skupiny (ePAG). Usilujeme také o to, aby se ČR zapojila do mezinárodních projektů na podporu výzkumu, jako je E-Rare. Podporujeme také využívání názvosloví a kódování vzácných onemocnění podle referenční databáze Orphanet.

Zároveň se snažíme o soustavné zviditelňování problematiky vzácných onemocnění skrze existující i nově se formující pacientské platformy, jako je ta při ministerstvu zdravotnictví. Doufáme, že tyto aktivity jednoho dne povedou k tomu, že role pacientských organizací v systému zdravotnictví bude zřetelná a pevně daná. To je ovšem ještě docela vzdálený cíl.

Doufáme, že pro vás bude nové číslo našeho zpravodaje zajímavé. Kdyby se vám zdálo, že nějaké důležité téma opomíjíme, dejte nám vědět, rádi ho příště zařadíme.

Anna Arellanesová
Kateřina Uhlíková
René Břečťan

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 FH, cillikova@me.com
Diagnóza narkolepsie, www.diagnozanarkolepsie.cz, diagnozanarkolepsie@gmail.com
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
Metoděj, www.metodej.com, info@metodej.com
Národní sdružení PKU a jiných DMP, www.nspku.cz, radek.puda@seznam.cz
Nefrohema, www.nefrohema.cz, jaroslav.vich@nefrohema.cz
Občanské sdružení imunodeficitních pacientů HAE/AAE, www.hae-imuno.cz, maselli@hae-imuno.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
Rett Community, www.rett-cz.com, info@rett-cz.com
Rodina spolu: www.rodinaspolu.estranky.cz, rdnspolu@gmail.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.cz
Společnost pro mukopolysacharidosu, www.mukopoly.cz, spmps@seznam.cz
Willík, www.willik.tym.cz, willik.tym@seznam.cz
Život bez střeva, www.zivotbezstreva.cz, svoboda.ales@zivotbezstreva.cz

Členové bez organizace zastupují následující diagnózy:
Arnold-Chiari malformace
Agamaglobulinémie
Atrézie jícnu
CIDP – chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie
Dystonia musculorum deformans
Ehlersův-Danlosův syndrom
Familiární středomořská horečka
Fraserův syndrom
Genetické metabolické mitochondriální onemocnění
Hydrosyringomyelie
Klippelův-Trenaunayův syndrom
Kongenitální svalová dystrofie
McCuneův-Albrightův syndrom
Multisystémová atrofie
Peutzův-Jeghersův syndrom
Primární ciliární dyskineze
Sjögrenův syndrom
Sticklerův syndrom
Syndrom fragilního chromosomu X
Syndrom terminální delece dlouhého raménka 1. chromosomu
Syringomyelie
Systémový lupus
Relabující polychondritida
Tarlovova cysta
Tetrasomie X-chromosomu

Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje ČAVO.

NOVINKY

JAK SE VYZNAT V NÁZVOSLOVÍ VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ?

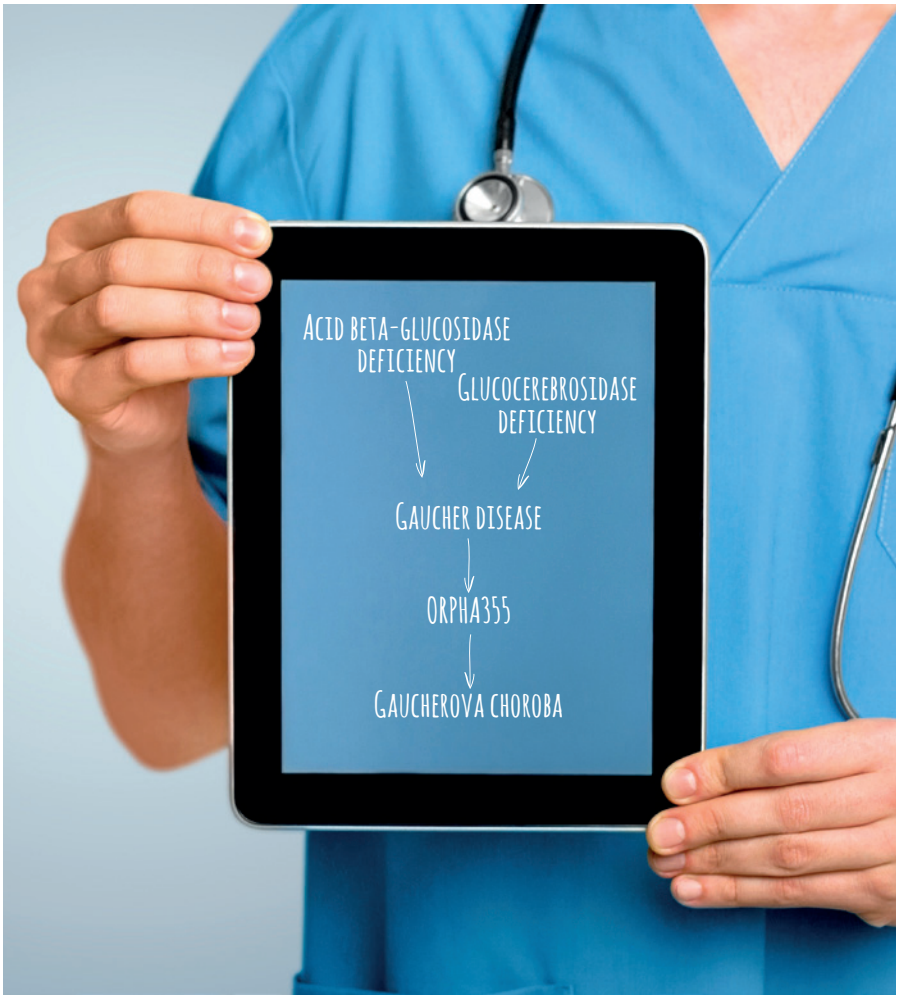
Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR (ÚZIS ČR) v letošním roce realizuje projekt překladu termínů mezinárodní databáze vzácných nemocí Orphanet.

Orphanet je výjimečným datovým zdrojem, který na internetovém portále www.orpha.net nabízí podrobné informace o vzácných onemocněních, data o dostupných testech, odborných centrech věnujících se vzácným onemocněním i kontakty na pacientské organizace. Orphanet vznikl na pařížském institutu INSERM a v současné době je zaštiťován mezinárodním konsorciem. Databáze Orphanetu je pravidelně aktualizována multioborovým týmem na základě rešerší aktuální odborné literatury. Nově objevená nebo identifikovaná onemocnění jsou vkládána do databáze a existující záznamy inovovány a doplňovány.

V loňském roce jsme v ČR začali využívat číselník termínů Orphanetu (v mezinárodním anglickém znění) pro sběr dat o vrozených vadách do Národního registru vrozených vad. V letošním roce jsme se rozhodli postoupit dál a připravujeme překlad všech názvů onemocnění obsažených v databázi Orphanet do češtiny.

Ve většině případů se ovšem nejedná o překlad v obvyklém slova smyslu, ale o vyhledání existujícího termínu v odborné české literatuře. Existují ovšem i onemocnění, která jsou v České republice reportována tak vzácně, že český název nemají. V tom případě je název navrhován na základě kombinace existujících obecnějších pojmů nebo pokusem o překlad.

V druhé fázi jsou všechny termíny kontrolovány klinickým expertem na vzácná onemocnění, ve třetí fázi dochází ke sjednocení terminologie napříč klinickými tématy. Termíny Orphanetu by měly být do češtiny převedeny do konce roku 2016. Výsledkem bude seznam názvů onemocnění publikovaný na webových stránkách ÚZIS ČR k volnému užití. Předpokládáme, že následně bude tento seznam použit v informačních systémech, což už ovšem není předmětem řešení uvedeného projektu.



Do konce roku 2016 by měly být k dispozici termíny Orphanetu v češtině.

Celkem je překládáno přes osm tisíc názvů onemocnění a jejich skupin, plus několik tisíc synonym. Přestože Orphanet obsahuje u části onemocnění i encyklopedické texty a popisy onemocnění, v rámci aktuálního projektu plné texty nepřekládáme. Na anglické verze textů a podrobné informace v jiných databankách je možné u názvů přeložených do češtiny odkazovat.

Věříme, že zmapování českých termínů a případně přeložení zahraničních termínů pro vzácná onemocnění přispěje ke snazší identifikaci vzácných onemocnění v klinické praxi a ke snazšímu porozumění mezi experty na vzácná onemocnění, ostatními zdravotnickými pracovníky a pacienty.

MUDr. Miroslav Zvolský
Oddělení klinických klasifikací, ÚZIS ČR

ROZHOVOR

LENKA TESKA ARNOŠTOVÁ: ZDRAVOTNICTVÍ JE PRO PACIENTY A MAJÍ O NĚM SPOLUROZHODOVAT

Na MZ se pravidelně už skoro rok setkáváte s pacienty. Co se za tu dobu podařilo a co očekáváte do budoucna?
Komunikace ministerstva zdravotnictví s pacientskými organizacemi dosud nebyla optimální, chtěla jsem jí dát nový impuls. To se nám myslím za ten rok podařilo a už je za námi vidět konkrétní práce. Podařilo se nám mimo jiné zprovoznit e-mailovou adresu propacienty@mzcr.cz, na které už ministerstvo dostalo stovky dotazů, na které se snažíme odpovídat co nejrychleji, v řádu dnů, maximálně však do týdne. Nejvíce podnětů je spojeno s léčbou, léky a jejich doplatky a kompenzačními pomůckami. Zároveň zveme pacienty na pravidelná setkání, na kterých jsme probrali řadu témat a informovali pacientské organizace o nejnovějším stavu legislativy a o dalších oblastech, které se jich týkají. Samozřejmě sbíráme i informace od pacientských organizací, které v budoucnu využijeme pro zlepšení jejich postavení. Také se mi podařilo vytvořit tady na ministerstvu tým lidí, který se pod mou gescí pacientům soustavně věnuje.

Na posledním setkání s pacienty jste hovořila o projektu Fórum. Jak se projekt vyvíjí a co přinese pacientům?
Osobně ho vnímám jako zásadní krok k tomu, aby se pacientské organizace staly nepřehlédnutelnými partnery pro veřejnou správu i samosprávu. Víme, čeho chceme dosáhnout: zavést takový systém, ve kterém by se pacienti účastnili rozhodovacích procesů v systému zdravotnictví. Jejich zástupci prostě musejí mít možnost spolurozhodovat a aktivně ovlivňovat podobu zdravotní péče. Projekt

přitom v mnoha případech neříká, jakým způsobem toho docílíme, odpověď na tuto otázku bychom totiž měli hledat společně. Slibuji si od toho, že tak dojdeme k účelným a spravedlivým rozhodnutím. A možná najdeme v rámci projektu i neotřelá řešení, která dosud nikoho nenapadla, protože, jak se říká, víc hlav víc ví.

Participace pacientů na rozhodování ve zdravotnictví je v některých zemích běžná. Odkud čerpáte inspiraci?
V Evropě existuje několik různých způsobů, jakým jsou pacientské organizace pojímány v legislativě, v některých není upravena jejich činnost nijak. U nás záleží především na nich, jakou cestu budou považovat za nejlepší. Mohou se inspirovat normami v různých zemích EU. Mně osobně je nejbližší německá úprava, kde pacienti za jasně daných pravidel participují na hodnocení nových léčebných postupů a diagnostických metod při jejich zařazování do praxe. Podílejí se také na vytváření standardů kvality péče.

Říkala jste, že usilujete o otevření Ministerstva zdravotnictví názorům pacientů. Jak se to daří?
Myslím, že na pravidelných setkáváních se ukazuje, že opravdu bereme jejich názory vážně, což dokládá i projekt Fórum. Na setkáních samozřejmě nemůžeme vyřešit jednotlivé podněty, ale vyvoláváme na jejich základě jednotlivé schůzky se zástupci MZ, aby se u konkrétních podnětů nacházela konkrétní řešení. Jednali jsme takto například o problematice fenylketonurie a metabolických poruch, konkrétně o úhradě nízkobílkovinových potravin, nebo o celilakii, konkrétně o příspěvích pojišťoven na dietu, jejichž výše není uspokojující.

Co vás přivedlo k tomu, že se věnujete pacientským organizacím?
Pacientské organizace dělají opravdu obrovské množství nezastupitelné práce, které si velmi vážím. Je o to cennější, že ji jejich zástupci obětavě vykonávají ve svém volném čase. O podpoře pacientských práv a jejich organizací hovořilo mnoho vlád, nebylo to však jejich prioritou. Já jsem se rozhodla to změnit.

Co podle vás pacientům a pacientským organizacím v ČR nejvíce schází a jak tyto nedostatky vyřešit?
Pacientským organizacím schází především profesionální zázemí. To částečně bude řešit zmíněný projekt Fórum. V jeho rámci vznikne pacientský HUB, který bude zajišťovat řadu aktivit: web, workshopy, publikační a konferenční činnost atd. Jeho prostřednictvím se také budou realizovat zahraniční cesty pro zástupce pacientských organizací, aby mohli poznat „best practice“ v cizině a zkusit ji zavést u nás. Otevřeme rovněž kancelář, která má být místem pro vzájemná setkávání samotných pacientských organizací, ale nejen to. Budou zde lidé, kterým pacientské organizace důvěřují a kteří jim mohou být nápomocni při řešení jejich problémů. Ale samozřejmě vím, že to nestačí: chceme připravit takový systém, ve kterém budou pacientské organizace po splnění určitých podmínek pravidelně

JUDr. Lenka Teska Arnoštová, Ph.D.

Je náměstkyní ministra zdravotnictví ČR (od února 2014), advokátka a vysokoškolská pedagožka. Vystudovala Právnickou fakultu Univerzity Karlovy. Mezi roky 1999 a 2007 pracovala na Ministerstvu zdravotnictví ČR, poté v agentuře CzechInvest a soukromém sektoru. Působí také jako odborný asistent na Ústavu veřejného zdravotnictví a medicínského práva 1. Lékařské fakulty Univerzity Karlovy.

dostávat finanční prostředky potřebné pro jejich činnost.

Vaší doménou je zdravotnické právo. Co z tohoto pohledu chybí pacientům v ČR?
Jak už jsem řekla, chybí jim, že v legislativě není zakotveno jejich oficiální postavení. A druhým velkým problémem je fakt, že jejich hlas není slyšet při přípravě legislativy, což chci změnit. Pacientské organizace by v první fázi měly být alespoň účastníky vnitřního připomínkového řízení ministerstva zdravotnictví. Nejde ovšem jen o legislativu, ale i o nelegislativní úpravy. Existuje mnoho předpisů, metodických pokynů či guidelines, které mají dopady na pacienty. O všem, co v této oblasti ministerstvo připravuje, informuji na pravidelných setkáních s pacienty a snažím se získávat k novým předpisům jejich zpětnou vazbu.

Mezi odborníky panuje shoda o tom, že vzácná onemocnění je třeba léčit ve specializovaných centrech. V ČR několik takových center funguje, ale mnozí pacienti musí hledat péči roztříštěně v lokálních ambulancích, kde jsou často se svou diagnózou jediní. Jaký vývoj očekáváte?
Vnímám shodu mezi odborníky o tom, že vzácná onemocnění je třeba léčit ve specializovaných centrech – lékaři, většinou multioborové týmy, tak budou moci sbírat více zkušeností s jednotlivými diagnózami. A budou je také moci snáze sdílet s kolegy v zahraničí, což je také smyslem projektu Evropských referenčních sítí. Cílem je poskytovat vysoce specializovanou komplexní péči, nejenom léčebnou, ale i diagnostickou a následnou (sociální služby, rehabilitace).

Kdy jste se těšila do práce?
Těším se každý den, protože mám pocit, že moje práce má smysl. Myslím, že stále platí, že do zdravotnictví byznys nepatří, že se stát má postarat o nemocné, garantovat péči o ně. Nemoci nechodí po horách, chodí po lidech a za většinu nemocí si lidé sami nemohou. A já nemám ráda stav, kdy by lidé měli být trestáni – třeba horším přístupem k péči – za něco, co nemohou ovlivnit. Takže mne těší, že toto krédo mohu pomáhat naplňovat a hledat cesty, jak se může nemocným lidem poskytovat kvalitní péče. A myslím, že nejde jen o léčení, ale i o dobré informace a komunikaci mezi lékaři a pacienty. Právě tomu se věnuji při jednání s pacientskými organizacemi.

Co jste si naposledy přečetla?
Přiznám se, že kromě návrhů legislativy a dalších dokumentů nemám příliš času na čtení. Asi nejčastěji čtu své dceři pohádky. Hodně často přemýšlím, zda se dítěti věnuji, jak potřebuje, zda vykonávám obě práce dobře. To ale není jen problém žen – političek, ale že se to týká mnoha párů. Otcové i matky si kladou otázku, zda udělali pro výchovu svého dítěte to nejlepší. Snažím se aspoň o víkendu a po večerech dát svému dítěti maximum. Hrajeme spolu třeba na klavír. Mám štěstí, že manžel a rodiče mi dávají pocit jistoty. O mé dítě se hodně starají rodiče, musím zaklepat, zdraví jim slouží. Bez jejich podpory si to nedovedu představit.

VÝZKUM VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

CO JE ZAPOTŘEBÍ A CO MŮŽEME OČEKÁVAT?

Nové technologie pro sekvenování lidského genomu a nové postupy v oblasti bioinformatiky se jeví jako hlavní oblasti budoucího výzkumu vzácných onemocnění. Přinášejí zajímavé výsledky u mnoha vzácných diagnóz. Rozvoj výzkumu vzácných onemocnění je zapotřebí podporovat všemi způsoby, a kde je to možné, se na těchto aktivitách podílet. Jde však také o to, jak se s výsledky výzkumu bude nakládat a v jaké podobě a kdy se k pacientům dostanou, a jaký budou mít dopad na diagnostiku a léčbu jejich onemocnění.

Dvě oblasti výzkumu: diagnóza a léčba
U velkého množství vzácných onemocnění je stanovení správné diagnózy stále velkým problémem. Lidé, kteří svou diagnózu často mnoho let neznají, se neléčí odpovídajícím způsobem a nemohou tak plně využívat současných vědeckých poznatků v oblasti léčby. Často podstoupí nelehkou „diagnostickou odysseu“. Mnoho výzkumných projektů je proto zaměřeno na samotné diagnostické postupy a jejich zlepšování. V této věci má své nezastupitelné místo právě molekulární genetika a metody tzv. masivně paralelního sekvenování lidského genomu (také nazývané sekvenování nové generace).

Poznatky z oblasti genetiky ovšem začínají hrát čím dál větší roli v oblasti samotné léčby vzácných onemocnění. Od rozeznávání genů, které jsou příčinou jednotlivých onemocnění, se výzkum přesouvá k postupům, jak tyto geny upravit a nemoci tímto způsobem léčit. Současně lze standardní farmakologickou léčbu zacílit podle typu genetické mutace, jako například u cystické fibrózy.

Výsledky výzkumu musí být rychle použitelné v praxi
Jak v oblasti diagnózy, tak v oblasti léčby zůstává podstatná otázka: jak rychle se výsledky výzkumu dostanou do každodenní praxe a ke konkrétním pacientům? To závisí jednak na samotných nových postupech a metodách, tedy na jejich náročnosti na zdroje, znalosti i finance, a jednak na schopnostech zdravotních systémů tyto nové postupy zavádět a financovat. Záleží však také na tom, jak budou nové poznatky sdíleny mezi experty, kteří je uplatňují ve své praxi.

Je tedy důležité podporovat taková praktická opatření, která pomohou sdílení informací napříč hranicemi jednotlivých států i napříč jednotlivými obory medicíny. Jedním ze základních nástrojů usnadňujících spolupráci a komunikaci mezi experty jsou funkční názvosloví, databáze a odpovídající kódování, jako jsou ta, která systematicky zpracovává konsorcium Orphanet (o využívání kódování a názvosloví Orphanetu v ČR píšeme na jiném místě).

Zároveň je zapotřebí, aby se jednotlivé zdravotní systémy soustavně učily přijímat nové technologie a zavádět je do praxe – množství nových poznatků, které přicházejí každý rok, se stále zvětšuje a tento trend bude snad i nadále pokračovat. Jednotlivé zdravotní systémy musí proto vytvářet postupy, jak je efektivně začleňovat a zároveň udržovat vlastní finanční stabilitu.

E-Rare: Jak nejlépe využít dostupné kapacity pro výzkum
Výzkum vzácných onemocnění je náročný a nákladný, přitom množství expertů, kteří nemoci znají, i financí, které mají k dispozici, je omezené. Velké a ekonomicky silné země mají vlastní programy na podporu výzkumu vzácných onemocnění. Podobně jako v oblasti léčby i v oblasti výzkumu je však zapotřebí koncentrace výzkumných kapacit i finančních zdrojů jednotlivých národních států Evropské unie. Díky ní se mohou uskutečnit i velmi rozsáhlé a komplikované projekty, na které by jednotlivé státy samostatně nedosáhly. Je také možné využívat výzkumných kapacit zemí, které v daných oblastech nemají vlastní specifické výzkumné programy. Díky takovéto spolupráci je možné efektivně koordinovat výzkumné úsilí tak, aby na sebe projekty navazovaly a nezdvojovaly se.

Na těchto předpokladech staví projekt E-Rare. Jeho první fáze začala už v roce 2006. V začátcích se spojily výzkumné organizace ze šesti Evropských zemí. Počet států, který se do projektu zapojil, od té doby vzrostl na 17. Do roku 2015 se v rámci E-Rare uskutečnilo na osm desítek výzkumných projektů, zapojilo se asi 350 výzkumných týmů z Evropy i dalších zemí. Významným aspektem programu E-Rare také je, že peníze vyložené národními státy se dostávají pouze uchazečům dané země.

NA PROJEKTU E-RARE SPOLUPRACUJÍ TYTO ZEMĚ:

- Belgie
- Francie
- Izrael
- Itálie
- Kanada
- Lotyšsko
- Maďarsko
- Německo
- Nizozemsko
- Polsko
- Portugalsko
- Rakousko
- Rumunsko
- Řecko
- Španělsko
- Švýcarsko
- Turecko

Participace ČR v E-Rare je součástí Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění na roky 2015-2017. Jednání o našem zapojení do projektu probíhala na počátku jeho třetí fáze v roce 2015. Bohužel však dosud nebyla dokončena jednání s Ministerstvem školství, mládeže a tělovýchovy a Ministerstvem zdravotnictví, a naše výzkumné týmy tak i nadále zůstávají mimo tento projekt.

EVROPSKÉ REFERENČNÍ SÍTĚ

JAK JSME NA TOM?

Vize projektu Evropských referenčních sítí (ERN) je jasná a důvody pro její vznik velmi logické: vzácní pacienti potřebují komplexní péči. Jenomže je jich málo, konkrétním diagnózám obyčejně rozumí jen úzký okruh specialistů, poznání jednotlivých onemocnění je často nedostatečné a v drtivé většině případů není k dispozici kauzální léčba – o to více je zapotřebí mezioborové spolupráce.

Pacientů, vědeckých poznatků a zkušeností s léčbou i medicínských kapacit je jen omezené množství. Proto je potřeba překročit hranice národních států a pokusit se propojit jednotlivá pracoviště odpovídajících specializací tak, aby co nejsnáze mohla sdílet poznatky, kapacity i pacienty. Jako přirozená platforma tohoto úsilí se jeví aktivity Evropské unie.

To jsou ve stručnosti důvody vzniku projektu Evropských referenčních sítí, který je zakotven v evropské směrnici o přeshraničním poskytování zdravotních služeb z roku 2011. Jak jsme na tom dnes, pět let po přijetí obecného legislativního předpisu, který vznik ERN umožnil?

Jak se dělá referenční síť?
Evropské referenční sítě jsou projektem Evropské unie, který vede Evropská komise. Jejich existence ovšem stojí na aktivitě jednotlivých poskytovatelů zdravotních služeb – tedy specializovaných center v konkrétních nemocnicích v jednotlivých členských státech.

To, jak budou jednotlivé sítě vypadat, záleží na činnosti a expertíze center, která se do projektu zapojí. Tato centra se do ERN hlásí nejen jako účastníci, ale mohou také projevit zájem vést jednotlivé sítě nebo jejich tematické části.

Konkrétní referenční síť vznikne, když žádost o její ustavení odsouhlasí formálně nejvyšší rozhodující orgán Výbor členských států (Board of Member States). Ten schvaluje vznik jednotlivých sítí a má poslední slovo při rozhodování o začlenění konkrétního poskytovatele – specializovaného centra. Zároveň výbor koordinuje aktivity, které jdou napříč skupinami diagnóz vzácných onemocnění.

K tomu, aby konkrétní referenční síť vznikla, je zapotřebí, aby některé z fungujících specializovaných center (konkrétní poskytovatel zdravotních služeb v konkrétním státě) přihlásilo s tím, že by chtělo takovouto síť vést. Přitom je třeba, aby každá jednotlivá ERN zahrnovala nejméně 10 různých poskytovatelů zdravotních služeb z nejméně 8 členských států. Přitom jde o poskytovatele, kteří musí prokázat náležitou odbornou způsobilost a institucionální připravenost se referenční sítě zúčastnit.

Kolik referenčních sítí bude?
Evropské referenční sítě v mnohém navazují na fungující spolupráci jednotlivých specializovaných center napříč evropskými státy. Neformální sítě vznikaly díky iniciativě jednotlivých pracovišť nebo specialistů a obyčejně byly úzce zaměřeny na jednu diagnózu nebo malou skupinu podobných onemocnění. Působnost ERN by však měla být výrazně rozsáhlejší. V roce 2013 vydal EUCERD (Výbor expertů EU na vzácná onemocnění) doporučení, ve kterém jsou vyjmenovány skupiny vzácných onemocnění, podle nichž by měly být ERN rozděleny – těchto doporučených skupin diagnóz je 21. Toto doporučení se nyní jeví jako rozhodující a z probíhajících jednání je zřejmé, že právě tehdy stanoveným skupinám onemocnění bude odpovídat struktura ERN s tím, že pro každou skupinu vznikne jedna, nebo ve výjimečných případech dvě sítě. Rozdělení do více skupin je logické u velkých skupin vzácných onemocnění, kdy z celé skupiny neurologických diagnóz se oddělila skupina vzácných forem epilepsií apod.

Tento přístup byl zvolen proto, aby se postupně snížila nerovnováha mezi onemocněními – pro některá onemocnění jsou vytvořena fungující specializovaná centra, je relativní dostatek poznatků o onemocnění i specialistů schopných poskytovat odpovídající péči. Pacienti s jinými onemocněními mají výrazně horší podmínky, pokud jde o dostupnost péče, zvláště pokud jsou velmi vzácné.

Pokud by se ERN zužovaly na jednotlivé diagnózy nebo malé skupiny podobných onemocnění, velká část vzácných diagnóz by nakonec nebyla pokryta vůbec. Tím by se de facto zakonzervoval současný stav. Širší záběr jednotlivých sítí má naopak motivovat ty poskytovatele, kteří se zapojí, k rozšiřování kapacit na další dosud nepokryté oblasti. Úzce specializovaná centra tedy mohou být

ZAPOJENÍ ČESKÝCH PRACOVIŠŤ DO ERN

Do Evropských referenčních sítí se v březnu a dubnu letošního roku přihlašovala také česká pracoviště. K tomu bylo zapotřebí vytvořit na české straně odpovídající metodiku a postupy osvědčující kvality jednotlivých pracovišť. O to, aby měla ČR všechny formality včas připraveny a také aby se do ERN přihlásilo dostatek pracovišť, se dlouhodobě snažila ČAVO ve spolupráci s Národním koordinačním centrem pro vzácná onemocnění ve FN Motol.

ERN BUDOU VYHLÁŠENY V ROCE 2017

Evropská komice vyhlásila první výzvu k vytváření ERN v březnu letošního roku. Bylo podáno celkem 24 žádostí, které zahrnují celkem 370 poskytovatelů zdravotních služeb – nemocnic s celkem tisícem specializovaných pracovišť. Vyhlášení výsledků a oficiální ustavení vybraných ERN proběhne na začátku roku 2017. Česká republika patří k předním uchazečům o účast v Evropských referenčních sítích a pokrývá většinu diagnostických skupin v rámci ERN.

ČEŠTÍ POSKYTOVATELÉ ZDRAVOTNÍCH SLUŽEB V ERN*

	POSKYTOVATEL	KLINIKA	SÍŤ
BRNO	Fakultní nemocnice Brno	Ortopedická klinika	vzácná onkologická onemocnění a nádory - děti
		Plicní klinika	vzácná onemocnění plic
		Dětská onkologická klinika	vzácná onkologická onemocnění a nádory - děti
		Pediatrická klinika	vzácné dědičné metabolické poruchy
		Dětské revmatologické oddělení	vzácná imunologická a autoinflamatorní onemocnění
		Dětské kožní oddělení pediatrické kliniky	vzácná onemocnění kůže
		Neurologická klinika	vzácná neuromuskulární onemocnění
		Hematologicko-onkologická klinika	vzácná onemocnění krve
	Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně	Centrum pro epilepsie Brno (FN u sv. Anny ve spol. s FN Brno)	vzácné epilepsie
		Dermatovenerologická klinika	vzácná onemocnění kůže
	Masarykův onkologický ústav		vzácná onkologická onemocnění a nádory - dospělí
PRAHA	Fakultní nemocnice Královské Vinohrady	Dermatovenerologická klinika	vzácná onemocnění kůže
		II. Interní klinika	vzácné endokrinologické poruchy
	Fakultní nemocnice v Motole	Dětské kardiocentrum	vzácná onemocnění srdce
		Kardiologická klinika	vzácná onemocnění srdce
		Pediatrická klinika, Pneumologická klinika, Ústav biologie a lékařské genetiky	vzácná onemocnění plic
		Pediatrická klinika	vzácné endokrinologické poruchy
		Pediatrická klinika	rare bone diseases
		Pediatrická klinika	vzácná onemocnění ledvin
		Onkologická klinika	vzácná onkologická onemocnění a nádory - dospělí
		Dětská hematoonkologická klinika, Klinika dětské chirurgie, Ústav patologie a molekulární medicíny, Neurochirurgická klinika, Oddělenírradiologie	vzácná onkologická onemocnění a nádory - děti
		Ústav imunologie	vzácná imunologická a autoinflamatorní onemocnění
		Ústav biologie a lékařské genetiky, Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění	vzácné malformace a vývojové abnormality a vzácné poruchy intelektu
		Neurologická klinika a Dětská neurologická klinika	vzácná neurologická onemocnění
		Neurologická klinika a Dětská neurologická klinika	vzácná neuromuskulární onemocnění
	Nemocnice na Bulovce	Dermatovenerologická klinika	vzácná onemocnění kůže
	Thomayerova nemocnice	Plicní klinika	vzácná onemocnění plic
	Ústav hematologie a krevní transfuze		vzácná onemocnění krve
	Všeobecná fakultní nemocnice	Ústav dědičných metabolických poruch	vzácné dědičné metabolické poruchy
		Neurologická klinika	vzácná neurologická onemocnění
		Oční klinika	vzácné poruchy zraku
		Centrum plicní hypertenze	vzácná onemocnění plic
		Dětské revmatologické centrum	vzácná imunologická a autoinflamatorní onemocnění
OLOMOUC	Fakultní nemocnice Olomouc	Hematoonkologické centrum, Hemato-onkologická klinika	vzácná onemocnění krve

*Seznam pracovišť a ERN není definitivní. Je sestaven na základě podaných žádostí o vstup do ERN.

CÍLE ERN:
- Zvyšování kvality poskytované péče
- Zlepšování bezpečnosti poskytované péče
- Zlepšení dostupnosti specializované péče

členy odpovídacích ERN (poskytovatel tedy nemusí pokrývat celou skupinu onemocnění vymezenou ERN), ale ERN jako takové by neměly být zužovány.

Definitivní počet ERN však není zatím stanoven. Doporučení EUCERD ohledně skupin diagnóz bude, vzhledem ke dlouhému hledání konsensu, které jeho formulaci předcházelo, pravděpodobně rámcově dodrženo. Je nicméně možné, že některé sítě nevzniknou (nenajdou se centra, která by žádost o vytvoření ERN podala, nebo podaná žádost nebude úspěšná), nebo se některé skupiny rozdělí (pokud při schvalovacím procesu budou předloženy a obhájeny závažné důvody).

A KDE JSOU V CELÉM PROCESU PACIENTI?

Projekt počítá se zapojením zástupců pacientských organizací do vedení ERN. Účast pacientů na řízení ERN je důležitá – je zapotřebí dávat jasně najevo, co je z hlediska pacientů správné. Je také třeba zajistit, aby poskytování péče bylo zaměřeno především na pacienty, respektovalo jejich práva i jejich rozhodnutí.

Za účelem zapojení pacientů do řízení ERN vytvořila organizace Eurordis tzv. Evropské pacientské skupiny (ePAG). Pro každou ERN byla vytvořena odpovídající pacientská skupina. Zvolení představitelé těchto skupin budou mít své místo v radách a výborech jednotlivých ERN.

Zástupci pacientských organizací, kteří vyjádřili zájem o zapojení do ePAG, byli v první polovině letošního roku vyzváni k účasti na hlasování o volbě zástupců jednotlivých skupin. V květnu 2016 pak bylo zvoleno celkem 86 představitelů pacientských organizací ve 22 skupinách ePAG.

Ti, kteří se do procesu zatím nezapojili, a chtěli by tak dodatečně učinit (stát se členy odpovídajícího ePAG), se mohou obrátit na představitele Eurordis a požádat o členství. Kritériem přitom není členství jejich organizace v Eurordis: skupiny ePAG jsou otevřeny všem organizacím pacientů se vzácnými onemocněními ze všech členských států Evropské unie.

Nejde přitom jen o přímou účast na rozhodování v rámci ERN – pro většinu ePAG byli už představitelé zvoleni, ale samotné členství ve skupině přináší možnost participovat: členové budou informováni o projednávaných tématech a mohou k nim vznášet své připomínky. Skrze zvolené zástupce také mohou přicházet s vlastními problémy a tématy.

METODĚJ: SNAŽÍME SE POMÁHAT, I KDYŽ NĚKDY MŮŽEME JEN DRŽET ZA RUKU

Vážíme si života, jaký naše nevyléčitelně nemocné děti vedou, a učíme se ho neporovnávat s životem, jaký bychom jim jako rodiče přáli. A to je to nejtěžší!

METODĚJ

MEZI TOLIKA DĚTMI JEDINÝ

Náš spolek METODĚJ (MEzi TOlika DĚtmi Jediný) vznikl v roce 2009 a pomáhá rodinám dětí se vzácnými, zejména metabolickými onemocněními. Sídlí sice v Havlíčkově Brodě, ale sdružuje rodiny nevyléčitelně nemocných dětí z celé České republiky.

Myšlenka na založení spolku, tehdy ještě občanského sdružení, vznikla na Klinice dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK v Praze. Na tamní metabolické jednotce se pravidelně potkávaly stále stejné děti a stále stejní rodiče, kteří cítili společnou potřebu: scházet se a pomáhat, kde to bude možné.

Od té doby se nám podařilo z výtěžku charitativních akcí nakoupit pro metabolickou jednotku několik pulsních oxymetrů, kojenecké váhy, vyšetřovací lehátko, nebulizátory, obrazy a mimo jiné zaplatit vymalování vestibulu veselými motivy z pohádek, které vítají malé pacienty při vstupu na oddělení.

Adélka s tatínkem a Jitkou Smutnou, patronkou sdružení Metoděj.

Sdružujeme rodiny dětí bez ohledu na to, s jakou vzácnou nemocí se narodily. Zastáváme názor, že možnost patřit někam, kde se člověku dostane pomoci, má mít každý – i když by tou pomocí mělo být pouze to, že se na své cestě životem má koho držet za ruku. Mezi naše členy patří i rodiče zdravých dětí, zdravotní sestřičky nebo studenti, kteří věří ve smysluplnost naší činnosti a cítí potřebu se do ní zapojit. A z toho máme velkou radost.

VE SPOLKU METODĚJ JSOU V SOUČASNOSTI DĚTI S NÁSLEDUJÍCÍMI DIAGNÓZAMI:

- glykogenóza 1A
- glykogenóza 1B
- chronická intestinální pseudoobstrukce
- vrozená laktózová intolerance
- klasická galaktosemie
- mitochondriální encefalokardiomyopatie
- leukoencefalopatie s postižením mozkového kmene
- glutarová acidurie 1
- porucha trávení lipidů

Naši spolupráci jsme poté rozšířili i na Ústav dědičných metabolických poruch, kam ročně přicházejí tisíce rodin. Obstarali jsme hračky do čekárny a pro ambulanci měřidla či multifunkční tiskárnu.

Vzhledem k tomu, že naše děti také často potřebují péči oddělení dětské gastroenterologie v Motole, podpořili jsme vyškolení dvou sester tohoto oddělení pro práci se stomií.

Hlavní činnost našeho spolku však nespočívá jen v podpoře institucí, které pečují o „vzácné“ děti. Snažíme se pomáhat především konkrétním rodinám ve finanční nouzi. Pravidelně pořádáme jarní charitativní bazar ve spolupráci s Mateřským centrem Zvoneček v Havlíčkově Brodě, jehož výtěžek putuje k předem vybranému dítěti. Na Mikulášských besídkách každoročně dražíme rukodělné výrobky, které nám

věnují šikovní tvůrci z celé republiky. Chceme přitom pobavit děti a zároveň pomoci dobré věci.

Víme také, jak je důležité pohovořit si bez zábran s rodiči podobně postižených dětí, z nichž u některých je prognóza velmi nejistá. Proto pořádáme víkendová setkání členských rodin a přátel, která poskytují více prostoru ke sdílení našich životních kotrmelců, a kde vznikají nové a úžasné společné zážitky. Pro mnohé z našich rodin jsou tato setkání jedinou možností, jak se vymanit z každodenních starostí.

Každý rok také vydáváme kalendář, který pak naše rodiny dávají jako poděkování lékařům, učitelům a dalším pečovatelům, kteří se o děti starají. A protože rádi děláme radost, vyhlašujeme v průběhu roku i různé soutěže většinou zaměřené na děti a jejich tvorbu.

Naše činnost by se neobešla bez sponzorských darů a výtěžků z projektů organizovaných dobrovolníky, kterým není lhostejný osud nemocných dětí. Takovou akcí je například charitativní multižánrový festival Houpačka pořádaný spolkem 2/4 v jihočeském Velešíně.

Pokud se o nás chcete dozvědět více, můžete se podívat na příběhy našich dětí i příběh METODĚJE: objevily se v několika vydáních magazínu Klíč České televize. Můžete se také podívat na náš facebook, Metoděj - MEzi TOlika DĚtmi Jediný.

Simona Sedláčková,
předsedkyně spolku METODĚJ

RARE BAROMETER:
ABY BYLO JASNÉ, CO PACIENTI POTŘEBUJÍ

Smyslem existence zdravotních systémů je poskytovat pacientům tu nejlepší možnou péči. O tom, co je pro pacienty nejlepší, však často rozhodují lidé, kteří se na zdravotní služby nedívají pohledem pacientů. Tento nedostatek je obecný, nicméně v oblasti vzácných onemocnění jasnější než jinde – hlas malých skupin pacientů nebo jednotlivců je slabý.

Prvním krokem, který je v této věci možné udělat, je zjistit, co sami pacienti potřebují, co považují za důležité. To je úkolem Rare Barometer, projektu organizace Eurordis. Je to nástroj, kterým lze zjistit a vyjádřit v řeči čísel, co sami pacienti považují za důležité – napříč všemi vzácnými diagnózami a napříč celou Evropou.

Rare Barometer Voices
A EURORDIS INITIATIVE

Systematicky zpracované názory pacientů se vzácnými onemocněními
Rare Barometer je programem průzkumů ke zjišťování názorů pacientů, jejich blízkých a těch, kteří o ně pečují, na konkrétní problémy. Ti, kdo se do programu přihlásí, mohou odpovídat na dotazy kladené v rámci probíhajících průzkumů. Mohou také sami přicházet s vlastními podněty a tématy, které by bylo vhodné do průzkumů zařadit.

Je důležité, aby se do projektu Rare Barometer zapojilo co nejvíce lidí, kteří jsou ochotni sdílet své názory. Čím více lidí se zapojí, tím budou průzkumy přesnější a témata výstižnější. V současné době probíhá průzkum, jehož tématem je dopad vzácných onemocnění na každodenní život, vzdělání a zaměstnanost.

Co se stane s výsledky průzkumů?
Vytvoření obsáhlých informačních podkladů je však pouze prvním krokem. S výsledky, které se podaří díky projektu Rare Barometer zjistit, je poté zapotřebí systematicky pracovat: seznamovat s nimi ty, kteří rozhodují na evropské i národní úrovni.

DEJTE NAJEVO SVŮJ NÁZOR

Pokud se chcete na projektu Rare Barometer podílet a podpořit tak kvalitu chystaných průzkumů, můžete se přihlásit na **http://www.eurordis.org/voices/cs**. O nových průzkumech budete informováni e-mailem. Budete také dostávat zpracované výsledky průzkumů, abyste se dozvěděli, co si myslí lidé odjinud v podobné situaci.

Obrázek vytvořily děti z Klubu nemocných cystickou fibrózou.

Zpravodaj ČAVO
Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění s podporou Ministerstva zdravotnictví ČR.
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
MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY