

## Vzácná onemocnění

RENATA GAILLYOVÁ

Vzácná onemocnění (VO) jsou klinicky heterogenní převážně dědičná (či vrozená), multisystémová onemocnění s velmi nízkým výskytem (prevalencí) v populaci, která mají dopad na kvalitu života pacienta i jeho rodiny. Mají také významný vliv na sociální začlenění pacienta, popř. ohrožují jeho život. Onemocnění je v rámci EU definováno jako vzácné, pokud postihuje méně než 5 osob z každých 10 000 (tj. méně než 1 pacient na 2000 jedinců). Často jsou to nemoci, o jejichž existenci je nedostatečná informovanost jak v odborné lékařské veřejnosti, tak mezi laiky. Závažnost vzácných onemocnění spočívá v tom, že existuje více než 8 000 různých takových onemocnění, takže souhrnný počet pacientů není zanedbatelný a může tedy platit tvrzení, že není vzácné vzácným onemocněním onemocnět. Přestože jsou jednotlivá onemocnění málo početná, ve svém souhrnu způsobují až 8 % morbidit a mortality v rámci Evropské unie.

Vzácná onemocnění se nejčastěji vyskytují brzy po narození, kdy postihují 4–5 % novorozenců a kojenců; jsou to například některé vrozené vývojové vady, dědičné poruchy metabolismu, monogenně podmíněná onemocnění nebo vzácné nádory, ale může se jednat také o choroby, které se projevují později v průběhu dětství či v dospělosti. Asi 80 % vzácných onemocnění má genetické příčiny, nicméně u značné části pacientů zůstává etiologie jejich choroby neodhalena. V případech chybných a/nebo pozdních diagnóz, zejména u pacientů s onemocněním, pro které již existuje možnost léčby, dochází k nevratnému poškození zdraví. To vede ke značné psychické traumatizaci nejen pacientů, ale i jejich rodin, včetně nedůvěry ke kvalitě zdravotního systému.

Problémy v oblasti vzácných onemocnění jsou zejména s nedostatečnou identifikací vzácných onemocnění v rámci systému Mezinárodní klasifikace nemocí, s nedostatky v jejich časně diagnostice a léčbě. Dále sem patří nerovnost v přístupu ke zdravotním službám a nedostatečná kvalita poskytovaných služeb, nedostatky ve výzkumu, nedostatky ve sběru dat a neefektivnost péče o pacienty se vzácným onemocněním. Problematika péče o pacienty se vzácným onemocněním je v současné době celosvětově velmi aktuální a v České republice je řešena v rámci „Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010–2020“.

Návrh „Národní strategie“ je v souladu se Sdělením Komise Evropskému parlamentu, Radě, Evropskému hospodářskému a sociálnímu výboru a Výboru

regionů o vzácných onemocněních: „Výzva pro Evropu“. Na toto sdělení navazuje „Doporučení Rady EU o akci v oblasti vzácných onemocnění“ („Council Recommendation on an action in the field of rare diseases“), které bylo přijato Radou Evropské unie 9. června 2009. Tento významný dokument byl přijat v průběhu předsednictví ČR v Radě EU.

Problematiku vzácných onemocnění lze podle přednosti Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN v Motole a vedoucího Koordinačního centra pro vzácná onemocnění ve FN v Motole prof. MUDr. Milana Macka jr., DrSc., který je zástupcem ČR v Evropském výboru expertů na vzácná onemocnění (EU-CERD) a národním koordinátorem projektu Orpahnet, shrnout do tzv. „čtyř P“:

1. je třeba na vzácnou chorobu vůbec **POMYSLET**, což se týká zvláště lékařů v terénu;
2. je třeba vzácnou chorobu správně diagnostikovat, tedy vzácnou nemoc **POZNAT**;
3. je třeba pacientům se vzácným onemocněním poskytnout léčbu a péči, tedy jim **POMOCI**;
4. je nutné celou problematiku řádně **PROFINANCOVAT**.

Návrh „Národní strategie“ shrnuje problematiku vzácných onemocnění z hlediska Evropské unie i České republiky a navrhuje hlavní cíle a opatření ke zlepšení situace v dané oblasti v ČR. Cílem Národní strategie je zefektivnit diagnostiku a léčbu vzácných onemocnění a zajistit všem pacientům se vzácným onemocněním přístup k indikované a vysoce kvalitní zdravotní péči a jejich následné sociální začlenění, a to na základě rovného zacházení a solidarity. Realizací těchto programů je postupný vznik vysoce specializovaných center pro jednotlivá vzácná onemocnění nebo jejich skupiny. Národní strategie má dále snahu využít odbornou spolupráci se zahraničím, umožnit účast našich pacientů na mezinárodních klinických studiích nových léků, včetně léčby v zahraničí v přísně indikovaných případech, kdy v Česku není možno zajistit adekvátní specializovanou péči.

Léčba o pacienta se vzácným onemocněním vyžaduje obvykle široce interdisciplinární péči specialistů edukovaných v dané problematice. Porozumět této komplikované medicínské oblasti není snadné pro zdravotnický personál a o to složitější je porozumět této problematice pro veřejnost.

V případě většiny vzácných onemocnění neexistuje účinná kauzální léčba, nicméně vhodnou péčí je možné prodloužit délku života a zlepšit jeho kvalitu. Existující léčba je pak obvykle zatížena vysokými finančními náklady.

V roce 2010 byla vládou ČR ustanovena při Ministerstvu zdravotnictví ČR Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění (zkráceně MPS), ve které v současné době pracuje přes 30 zástupců lékařů, odborných lékařských společností, zdravotních pojišťoven, MZd ČR, MPSV, Státního úřadu pro kontrolu léčiv, České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) a Koalice pro zdraví. Úkolem skupiny je tvořit a následně koordinovat realizaci

národních akčních plánů pro vzácná onemocnění. Tyto plány vycházejí z Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010–2020, která určuje důležité oblasti v problematice vzácných onemocnění, na něž je potřeba se zaměřit a rozvíjet je. Jedná se především o diagnostiku vzácných onemocnění, jejich léčbu, sociální problematiku, informovanost laické i odborné veřejnosti, sdružování pacientů se vzácnými nemocemi nebo mezinárodní spolupráci, výzkum, sběr dat či přeshraniční péči o nemocné.

V roce 2012 přijala vláda ČR „Národní akční plán na léta 2012–2014“, který vychází z Národní strategie pro vzácná onemocnění a jeho cílem je implementovat ji do reálného prostředí. Národní akční plán sestavuje MPS, která je odpovědná i za jeho naplňování.

Národní akční plán na roky 2012–2014 obsahuje těchto 11 cílů:

1. zlepšení informovanosti o vzácných onemocněních (VO);
2. vzdělávání odborníků v oblasti VO;
3. prevence VO;
4. zlepšení novorozeneckého screeningu a diagnostiky VO;
5. zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty s VO;
6. zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob s VO;
7. podpora výzkumu v oblasti VO;
8. sběr biologických vzorků;
9. posílení role patientských organizací;
10. meziresortní a mezooborová spolupráce;
11. zahraniční spolupráce v oblasti VO.

Na základě této činnosti vznikají v ČR vysoce specializovaná centra pro pacienty, kteří trpí vzácným onemocněním, tak aby péče byla pro pacienta dostupná na určitém pracovišti v celém potřebném rozsahu – aby byly vybudovány týmy zdravotnických profesionálů, kteří se problematikou jednotlivých vzácných chorob nebo skupin těchto onemocnění všestranně zabývají. Jako první – pilotní projekt – vznikla vysoce specializovaná centra pro pacienty s cystickou fibrózou, kterých nyní pracuje v ČR pět. Jedno z CF center pracuje také ve FN Brno. Následně bylo ustanoveno EB centrum FN Brno (pro všechny české pacienty s Epidermolysis bullosa congenita – tzv. nemocí motýlích křídel) a centrum pro pacienty s dědičnými poruchami metabolismu v ČR, které sídlí při Ústavu dědičných poruch metabolismu ve VFN v Praze. Dále se plánuje vznik dalších vysoce specializovaných center např. pro pacienty se vzácnými neurologickými a neurodegenerativními chorobami, pro pacienty s genodermatózami, pacienty se vzácnými imunodeficitními stavy, kardiogenetická centra a další. Velmi důležité je zajistit i adekvátní financování komplexní péče o pacienty s vzácnými onemocněními ve specializovaných centrech. V roce 2012 bylo založeno také Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění v Praze-Motole. Jeho posláním je odborná garance a koordinace aktivit v oblasti

vzácných onemocnění. V rámci činnosti koordinačního centra pro VO např. vznikne linka pomoci pro lékaře, kteří mají u svého pacienta podezření na vzácné onemocnění. S Národním koordinačním centrem FN Motol úzce spolupracuje FN Brno.

Podmínkou vzniku vysoce specializovaného centra pro vzácná onemocnění je erudovaný, multidisciplinární tým, který je schopen zabezpečit komplexní péči o pacienta – diagnostiku i kauzální či symptomatickou terapii, samozřejmě je úzká spolupráce s patientskou organizací.

V ČR existuje větší počet samostatných organizací, které podporují pacienty s jednotlivými vzácnými nemocemi a jejich rodiny. Pro zlepšení a koordinaci práce těchto sdružení vznikla v březnu roku 2012 Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO). Posláním ČAVO je sdružovat organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty, zastupovat jejich zájmy a posilovat povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a veřejností.

Podle odhadu je v ČR přibližně 20 000 pacientů se vzácným onemocněním. ČAVO dnes sdružuje téměř 30 různých organizací, které se věnují podpoře pacientů se vzácným onemocněním a jejich rodin. ČAVO specifikovalo oblasti, kterým je třeba se nejvíce v oblasti péče o pacienty s vzácnými onemocněními věnovat:

- pozdní či chybná diagnostika onemocnění;
- nedostupná odborná zdravotní péče;
- nedostupnost léků pro vzácná onemocnění, tzv. orphan drugs;
- propadávání sítí sociálních dávek a výhod kvůli neznalosti posudkových lékařů, sociálních pracovníků atd.;
- omezená možnost sdílet zkušenosti s podobně nemocnými (u nemocných, kteří nemají patientskou organizaci).

Nejdůležitějším důvodem, který vedl ke vzniku České asociace pro vzácná onemocnění je zastupování zájmů patientských organizací pro vzácná onemocnění a nemocných bez oficiálního zastoupení. Předsedkyní asociace je paní Bc. Anna Arellanesová, která pracuje současně jako předsedkyně Klubu nemocných cystickou fibrózou. Nabídku stát se odborným garantem asociace přijali onkoložka se specializací na vzácné nádory MUDr. Kateřina Kubáčková a genetik prof. MUDr. Milan Macek ml., DrSc., oba z FN Motol, kteří již od samého vzniku ČAVO podporují jeho činnost. Oba jsou nejen velkými odborníky v oblasti diagnostiky a léčby vzácných onemocnění, ale také se angažují v odborných společnostech a dalších organizacích pro vzácná onemocnění.

Odborná garantka MUDr. Kateřina Kubáčková napsala: „Podle přístupu státu a veřejnosti k nemocným se vzácným onemocněním se pozná skutečně fungující demokratická společnost.“

Většina patientských organizací pro vzácná onemocnění jsou malá sdružení, která fungují na dobrovolné bázi. Jejich zástupci jsou většinou sami nemocní

nebo rodiče nemocných. Není tudíž v jejich možnostech a silách hájit zájmy stejně nemocných na vyšší úrovni.

V průběhu května 2012 se zástupci asociace sešli s tehdejším ministrem zdravotnictví doc. MUDr. Leošem Hegerem, aby nově vzniklou asociaci představili. Během schůzky ministr souhlasil s tím, aby se ČAVO stalo členem Mezioborovní a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění při MZD ČR.

Setkání patientských organizací pro vzácná onemocnění považují členové ČAVO za jednu z nejdůležitějších aktivit. Patientské organizace vítají možnost setkávat se mezi sebou, sdílet vzájemně své starosti nebo své nápady. Setkávání také slouží k tomu, aby bylo možné lépe identifikovat, co jednotlivé skupiny pacientů spojuje a co je pro každou skupinu specifické, a jak dále směřovat vzájemnou spolupráci ku prospěchu všech.

Setkávání členů ČAVO by se mělo konat dvakrát ročně. Na setkání je vždy zajišťován i odborný program, obvykle se jedná o přednášky odborníků z oblasti zdravotnictví – lékařů, právníků, zdravotnických ekonomů a dalších.

Řešení problematiky vzácných onemocnění je velkou výzvou i inspirací. Je to dlouhodobá činnost, která vyžaduje spolupráci pacientů, zdravotníků, zdravotních pojišťoven, mnoha dalších institucí v oblasti sociálních služeb, školství, legislativních orgánů i vrcholných představitelů státu. Ne nepodstatná je trvalá snaha o rozšiřování informací o této problematice mezi odborníky i laiky. Proto je téma vzácných onemocnění také součástí výuky Lékařské genetiky na LF MU a PřF MU i cyklu přednášek „Lékařská genetik pro veřejnost“ v Mendelově muzeu MU. Letošní cyklus přednášek pro veřejnost byl zahájen 22. října 2013.

*Za spolupráci autorka děkuje prof. MUDr. M. Mackovi ml., DrSc. (FN Motol) a paní Bc. Anně Arelanesové (ČAVO), Mgr. Ondřeji Dostálovi (Mendlovo muzeum MU) [www.vzacnaonemocneni.cz](http://www.vzacnaonemocneni.cz); [www.mendelmuseum.muni.cz/cz/lekaraska-genetika/](http://www.mendelmuseum.muni.cz/cz/lekaraska-genetika/)*



Setkání ČAVO