



Spolufinancováno  
Evropskou unií



**SYPOVO**

# **Analýza současného stavu péče o pacienty se vzácnými onemocněními v ČR**

## **Obecná část**

Projekt „SYPOVO“

„Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče  
o pacienty se vzácnými onemocněními“

CZ.03.02.02/00/22\_046/0002450

Verze 1, 05/2024



## Obsah

Úvod .....	4
ERN pracoviště .....	5
Pacientské organizace .....	10
Zapojení dalších organizací .....	12
Projektový tým .....	13
Postup při zpracování analytických zpráv .....	14
Obsah analytických zpráv za jednotlivá centra ERN .....	15
1. Struktura Inventarizace zdrojů informací: Existující národní a mezinárodní doporučení a standardy, informace o systému péče v zahraničí .....	15
1.1 Charakteristika zdrojů .....	15
1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění .....	15
2. Popis současného stavu zdravotní péče, identifikace potřeb a nedostatků v těchto oblastech .....	16
2.1 Počty pacientů a personální zajištění center .....	17
2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze .....	17
2.3 Struktura a pokrytí péče .....	17
2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost .....	17
2.5 Pracovní podmínky center .....	17
2.6 Provoz center .....	17
2.7. Přejímová péče („transition care“) .....	17
2.8 Zapojení pacientů do péče .....	17
2.9 Kvalita péče v centrech .....	17
2.10. Vzdělávání a výzkum .....	17
3. Popis současného stavu sociální péče, identifikace potřeb a nedostatků .....	17
4. Popis optimálního stavu komplexní péče .....	18
4.1 Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče .....	18
4.2 Návrh optimálního zajištění péče pro danou skupinu VO vyžadující podobný charakter péče .....	18
4.3 Popis a hodnocení nedostatků z pohledu konkrétního pracoviště .....	18
Závěr .....	18
Zdroje dostupných informací .....	19
Slovníček pojmů a zkratk .....	21



Přílohy .....	26
Příloha č. 1: Dotazník A - Popis současného stavu péče o pacienty se vzácným onemocněním .....	26
Příloha č. 2: Dotazník B - Popis současného stavu péče o pacienty se vzácným onemocněním .....	26
Příloha č. 3: Doplňkový dotazník B – EUSurvey - Popis současného stavu péče o pacienty se vzácným onemocněním .....	26
Příloha č. 4: Dotazník k § 16 – EUSurvey.....	26
Příloha č. 5: Dotazník C k oblasti sociální péče pro skupinu onemocnění.....	26



## Úvod

Tato Analytická zpráva vznikla díky realizaci projektu „Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními – SYPOVO“ (CZ.03.02.02/00/22\_046/0002450) v rámci Operačního programu Zaměstnanost plus, spolufinancovaného Evropskou unií z Evropského sociálního fondu. Jejím cílem je popis postupu při zpracování konkrétních 20 analytických zpráv za jednotlivá ERN centra v ČR zapojená do projektu.

Vzhledem k tomu, že v České republice chybí jasně stanovený systém péče o pacienty se vzácnými onemocněními (cca 0,5 milionu občanů ČR), nemohlo proto dojít k plné integraci center Evropských referenčních sítí (ERN) ustanovených v roce 2017 do českého zdravotnictví. Specializovaná zdravotní péče je pro řadu pacientů se vzácnými onemocněními (VO) špatně dostupná, cesta pacienta s podezřením na VO není definována, což vede k významnému opoždění stanovení diagnózy a zahájení adekvátní léčby a s tím plynoucímu výrazně negativnímu vlivu na kvalitu života pacientů.

Nedostatky v oblasti kvality a dostupnosti péče o pacienty s VO v ČR jsou vnímány v kontextu vznikajících mezinárodních doporučení jak zdravotnickými pracovníky, tak zejména pacienty samotnými. Vlastní klinická diagnostika naráží na absenci definovaných standardů péče, které by určily cestu pacienta s daným spektrem klinických projevů podezřelých z VO zdravotnickým systémem tak, aby se co nejdříve dostal na příslušné specializované pracoviště.

Vlastní léčba na specializovaných pracovištích je pak často limitována jejich kapacitou prostorovou, personální i ekonomickou. Chybí koordinace péče mezi specializovanými centry a dalšími poskytovateli včetně primární péče a regionálních poskytovatelů zdravotních služeb v rámci konceptu tzv. sdílené péče, jejíž pravidla nejsou pro většinu VO stanovena. Síť specializovaných pracovišť pro VO ani jejich kompetence nejsou definovány. Nezbytná centralizace péče o pacienty s VO funguje neformálně pouze v omezeném rozsahu na základě vzájemných vztahů mezi zdravotnickými pracovišti a zdravotníky samotnými.

Ucelená péče by měla pokrývat celé spektrum zdravotních, sociálních a každodenních potřeb osob s VO a jejich rodin. Propojení sociálně-zdravotní problematiky v rámci péče o pacienty s VO je naprosto zásadní.

Projekt je proto zaměřen na tvorbu obecných standardů pro systém péče o pacienty s VO s dílem zlepšení kvality a dostupnosti sdílené péče o pacienty s VO. Ta zahrnuje vysoce specializovanou, specializovanou, všeobecnou a primární zdravotní péči, péči paliativní a sociální. Optimálním způsobem integrace těchto různorodých úrovní a typů péče je systém tzv. sdílené péče („shared care“), který jasně definuje úlohu a kompetence jednotlivých poskytovatelů i cestu pacienta systémem tak, aby potřeby jeho individuální péče byly optimálně naplňovány s ohledem na jejich kvalitu, dostupnost a včasnost.

*Realizace projektu tak umožní rozvoj péče poskytované pacientům s VO díky vytvoření standardizovaného systému prostupu pacienta zdravotními i sociálními službami s dostatečným prostorem pro jeho individuální potřeby a preference tak, aby bylo u všech pacientů zabezpečeno poskytování včasných, kvalitních a dobře předvídatelných služeb.*



## ERN pracoviště

Česká republika je v současné době plně začleněna do 22 z 24 existujících ERN. Členy těchto 22 ERN je aktuálně celkem 56 pracovišť 13 poskytovatelů zdravotních služeb v Praze, Brně a Olomouci, která dosud získala statut center vysoce specializované péče o pacienty s vzácnými onemocněními. Jedná se tedy nejen o velkou skupinu pacientů s VO, ale i relativně vysoký počet center, která jsou sice špičkovými pracovišti, ale v mnoha případech je jejich fungování ohroženo nedostatečným personálním i prostorovým vybavením daným zejména jejich ekonomickou nevýhodností pro managementy poskytovatelů. Tato je v první řadě způsobena vysokou náročností expertní multidisciplinární péče, která není v současném systému úhrad zohledněna, i nákladnými vyšetřovacími a léčebnými metodami.

V rámci projektu jsou zapojena následující ERN centra, která se významným způsobem podílela na poskytování veškerých podkladů, jejich vyhodnocování a na zpracování analytických zpráv. Celkem se tak jedná **54 pracovišť** v rámci **20 ERN center zapojených do projektu SYPOVO** (2 centra se z kapacitních důvodů do realizace projektu nezapojila, a to ERN CRANIO a ERN ITHACA):

<b>Název ERN</b> (1)	<b>Endo-ERN</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná endokrinologická onemocnění
	2 pracoviště u 2 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Fakultní nemocnice v Motole</b> , Pediatrická klinika <b>Všeobecná fakultní nemocnice v Praze</b> , 3. interní klinika

<b>Název ERN</b> (2)	<b>ERN EpiCARE</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácné a komplexní epilepsie
	4 pracoviště u 3 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Fakultní nemocnice v Motole</b> , Neurologická klinika <b>Fakultní nemocnice v Motole</b> , Klinika dětské neurologie 2 <b>Fakultní nemocnice u Svaté Anny v Brně</b> , 1. neurologická klinika <b>Fakultní nemocnice Brno</b> , Klinika dětské neurologie

<b>Název ERN</b> (3)	<b>ERN-RND</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná neurologická onemocnění
	6 pracovišť u 4 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Všeobecná fakultní nemocnice v Praze</b> , Neurologická klinika <b>Fakultní nemocnice v Motole</b> , Neurologická klinika <b>Fakultní nemocnice v Motole</b> Klinika dětské neurologie <b>Fakultní Thomayerova nemocnice</b> , Neurologická klinika <b>Fakultní Thomayerova nemocnice</b> , Oddělení dětské neurologie <b>Fakultní nemocnice u Svaté Anny v Brně</b> , Neurologická klinika



<b>Název ERN</b> (4)	<b>ERKNet</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění ledvin
	2 pracoviště u 2 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Fakultní nemocnice v Motole, Pediatrická klinika</b> <b>Institut klinické a experimentální medicíny, Klinika</b> Nefrologie Transplant Centrum

<b>Název ERN</b> (5)	<b>ERN BOND</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění kostí
	1 pracoviště u 1 poskytovatele zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Fakultní nemocnice v Motole, Pediatrická klinika</b>

<b>Název ERN</b> (6)	<b>ERN eUROGEN</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná urogenitální onemocnění
	2 pracoviště u 2 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Urologická klinika</b> <b>Fakultní Thomayerova nemocnice, Urologická klinika,</b> Onkologická klinika

<b>Název ERN</b> (7)	<b>ERN EYE</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná oční onemocnění
	1 pracoviště u 1 poskytovatele zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Oční klinika</b>

<b>Název ERN</b> (8)	<b>ERN GENTURIS</b> Centrum vysoce specializované péče pro syndromy s rizikem nádorového onemocnění
	2 pracoviště u 2 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Fakultní nemocnice v Motole, Ústav biologie a lékařské</b> genetiky <b>Masarykův onkologický ústav, oddělení epidemiologie a</b> genetiky nádorů



<b>Název ERN</b> (9)	<b>ERN LUNG</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná respirační onemocnění
	6 pracovišť u 4 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Fakultní nemocnice Motol, Pediatrická klinika</b> <b>Fakultní nemocnice Motol, Pneumologická klinika</b> <b>Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, II. interní klinika kardiologie a angiologie</b> <b>Fakultní nemocnice Brno, Klinika nemocí plicních a tuberkulózy</b> <b>Fakultní nemocnice Brno, Klinika dětských infekčních nemocí</b> <b>Fakultní Thomayerova nemocnice, Pneumologická klinika</b>
<b>Název ERN</b> (10)	<b>ERN RARE-LIVER</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění jater
	2 pracoviště u 2 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Institut klinické a experimentální medicíny, Klinika hepatogastroenterologie</b> <b>Fakultní nemocnice v Motole, Pediatrická klinika</b>
<b>Název ERN</b> (11)	<b>ERN ReCONNET</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění pojivové tkáně a pohybového aparátu
	1 pracoviště u 1 poskytovatele zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Revmatologický ústav</b>
<b>Název ERN</b> (12)	<b>ERN RITA</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná autoimunní a imunodeficientní onemocnění
	3 pracoviště u 2 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Fakultní nemocnice v Motole, Ústav imunologie</b> <b>Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu</b> <b>Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Klinika nefrologie</b>



<b>Název ERN</b> (13)	<b>ERN Skin</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná a nedignostikovaná kožní onemocnění
	4 pracoviště u 4 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Fakultní nemocnice Brno</b> , Dětské kožní oddělení Pediatrické kliniky <b>Fakultní nemocnice u Svaté Anny v Brně</b> , I. dermatovenerologická klinika <b>Fakultní nemocnice Královské Vinohrady</b> , Dermatovenerologická klinika 3. LF UK <b>Fakultní nemocnice Bulovka</b> , Dermatovenerologická klinika
<b>Název ERN</b> (14)	<b>ERNICA</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácné vrozené vady
	1 pracoviště u 1 poskytovatele zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Fakultní nemocnice v Motole</b> , Klinika dětské chirurgie, Specializované centrum novorozenecké a dětské chirurgie vrozených vývojových vad
<b>Název ERN</b> (15)	<b>EURACAN</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná nádorová onemocnění dospělých
	4 pracoviště u 4 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Fakultní Thomayerova nemocnice</b> <b>Masarykův onkologický ústav</b> <b>Ústav pro péči o matku a dítě</b> - Centrum pro trofoblastickou nemoc <b>Fakultní nemocnice v Motole</b>
<b>Název ERN</b> (16)	<b>ERN EuroBloodNet</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná hematologická onemocnění
	3 pracoviště u 3 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Fakultní nemocnice Brno</b> , Interní hematologická a onkologická klinika <b>Fakultní nemocnice Olomouc</b> , Dětská klinika a Hemato-onkologická klinika, Ústav biologie <b>Ústav hematologie a krevní transfuze v Praze</b>
<b>Název ERN</b> (17)	<b>ERN EURO-NMD</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná nervosvalová onemocnění
	4 pracoviště u 2 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Fakultní nemocnice v Motole</b> , Neurologická klinika <b>Fakultní nemocnice v Motole</b> , Klinika dětské neurologie <b>Fakultní nemocnice Brno</b> , Neurologická klinika <b>Fakultní nemocnice Brno</b> , Klinika dětské neurologie





<b>Název ERN</b> (18)	<b>ERN GUARD-HEART</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění srdce
	3 pracoviště u 2 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Fakultní nemocnice v Motole</b> , Kardiologická klinika <b>Fakultní nemocnice v Motole</b> , Dětské kardiocentrum <b>Institut klinické a experimentální medicíny</b> , Centrum dědičných kardiovaskulárních onemocnění
<b>Název ERN</b> (19)	<b>MetabERN</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná dědičná metabolická onemocnění
	1 pracoviště u 1 poskytovatele zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Všeobecná fakultní nemocnice v Praze</b> , Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu
<b>Název ERN</b> (20)	<b>ERN PaedCan</b> Centrum vysoce specializované péče pro vzácná dětská hemato-onkologická onemocnění
	2 pracoviště u 2 poskytovatelů zdravotní péče:
<b>Zapojená pracoviště</b>	<b>Fakultní nemocnice Brno</b> , Klinika dětské onkologie <b>Fakultní nemocnice v Motole</b> , Klinika dětské hematologie a onkologie



## Pacientské organizace

Při zpracování podkladů pro jednotlivé analytické zprávy bylo zcela nezbytné navázat úzkou spoluprací i s pacientskými organizacemi. Bohužel však ne pro všechna vzácná onemocnění existují pacientské organizace (PO) a zároveň ne vždy existuje úzká spolupráce jednotlivých ERN s těmito PO. Proto je vždy v každé analytické zprávě jasně uvedeno, které pacientské organizace byly zapojeny v rámci projektu a současně spolupracovaly v rámci klíčové aktivity 1 při poskytování a vyhodnocování získaných informací o pacientech s VO v rámci dotazníkového šetření (Dotazník C). Se žádostí o vyplnění dotazníků jsme oslovili také jednotlivé pacienty se vzácným onemocněním, kteří úzce spolupracují s Českou asociací pro vzácná onemocnění (ČAVO).

Název ERN	Pacientské organizace oslovené v rámci projektu SYPOVO
<b>Endo-ERN</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• PRADER-WILLI</li> <li>• Sdružení rodičů a přátel diabetických dětí v ČR</li> <li>• Aliance pacientů s diabetem</li> </ul>
<b>ERN EpiCARE</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Společnost E</li> <li>• EPICANA</li> <li>• Epistop</li> <li>• PurpleClub</li> </ul>
<b>ERN-RND</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Frieda</li> <li>• Společnost na pomoc při Huntingtonově chorobě</li> <li>• Dystonie, rodina spolu,</li> <li>• Spolek pro atypické parkinsonské syndromy</li> </ul>
<b>ERKNet</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• NEFROHEMA</li> </ul>
<b>ERN BOND</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Paleček</li> </ul>
<b>eUROGEN</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Muži proti rakovině</li> </ul>
<b>ERN EYE</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Albína (<i>tato PO není typicky pro oční vzácná onemocnění</i>)</li> </ul>
<b>ERN GENTURIS</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• neexistuje žádná pacientská organizace</li> </ul>
<b>ERN LUNG</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Klub nemocných cystickou fibrózou</li> <li>• Spolek Řasinka</li> <li>• Sdružení pacientů s plicní hypertenzí</li> <li>• Česká aliance proti plicním nemocem</li> </ul>
<b>ERN RARE-LIVER</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pacientské sdružení pro Wilsonovu chorobu</li> <li>• Pacientské sdružení akutní porfyrie</li> </ul>
<b>ERN ReCONNET</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility</li> <li>• RevmaLiga Česká republika</li> </ul>



<b>Název ERN</b>	<b>Pacientské organizace oslovené v rámci projektu SYPOVO</b>
<b>ERN RITA</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Revmaliga (Kloubík)</li><li>• HAE Junior</li><li>• AIPO</li></ul>
<b>ERN Skin</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Asociace Albína</li><li>• Debra ČR</li><li>• Spolek Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility</li><li>• Kongenévus</li><li>• Spolek Ichtyóza</li></ul>
<b>ERNICA</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Život bez střeva</li></ul>
<b>EURACAN</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Klub pacientů mnohočetný myelom</li><li>• Hlas onkologických pacientů</li></ul>
<b>ERN EuroBloodNet</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Český svaz hemofiliků</li><li>• Hemojunior</li><li>• LymfomHelp</li><li>• Diagnóza leukémie</li><li>• Diagnóza MDS</li></ul>
<b>ERN EURO-NMD</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Parent Project</li><li>• Asociace muskulárních dystrofií (AMD)</li><li>• End Duchenne</li><li>• Společnost CMT</li><li>• MYGRA</li><li>• SMÁci</li><li>• Spolek Metoděj</li></ul>
<b>ERN GUARD-HEART</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Srdíčkáři</li><li>• Česká společnost pro aterosklerózu</li></ul>
<b>MetabERN</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Společnost pro mukopolysacharidosu</li><li>• Národní sdružení PKU a jiných DMP</li><li>• METODĚJ</li><li>• META, spolek pacientů se střádavými onemocněními</li></ul>
<b>ERN PaedCan</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Sdružení Onka</li><li>• Společně k úsměvu</li><li>• Fuck Cancer</li><li>• HAIMA CZ</li></ul>



Spolufinancováno  
Evropskou unií



SPOVO

## Zapojení dalších organizací

Vzhledem k tomu, že problematika vzácných onemocnění nezahrnuje pouze zdravotní péči, bylo nutné, aby byla zajištěna součinnost Ministerstva zdravotnictví ČR, které je nositelem projektu, nejen se zdravotnickými pracovišti a patientskými organizacemi, ale i s dalšími subjekty. Ke konzultacím byli proto v průběhu první fáze projektu přizváni i zástupci Ministerstva práce a sociálních věcí ČR, zástupci zdravotních pojišťoven a Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR.

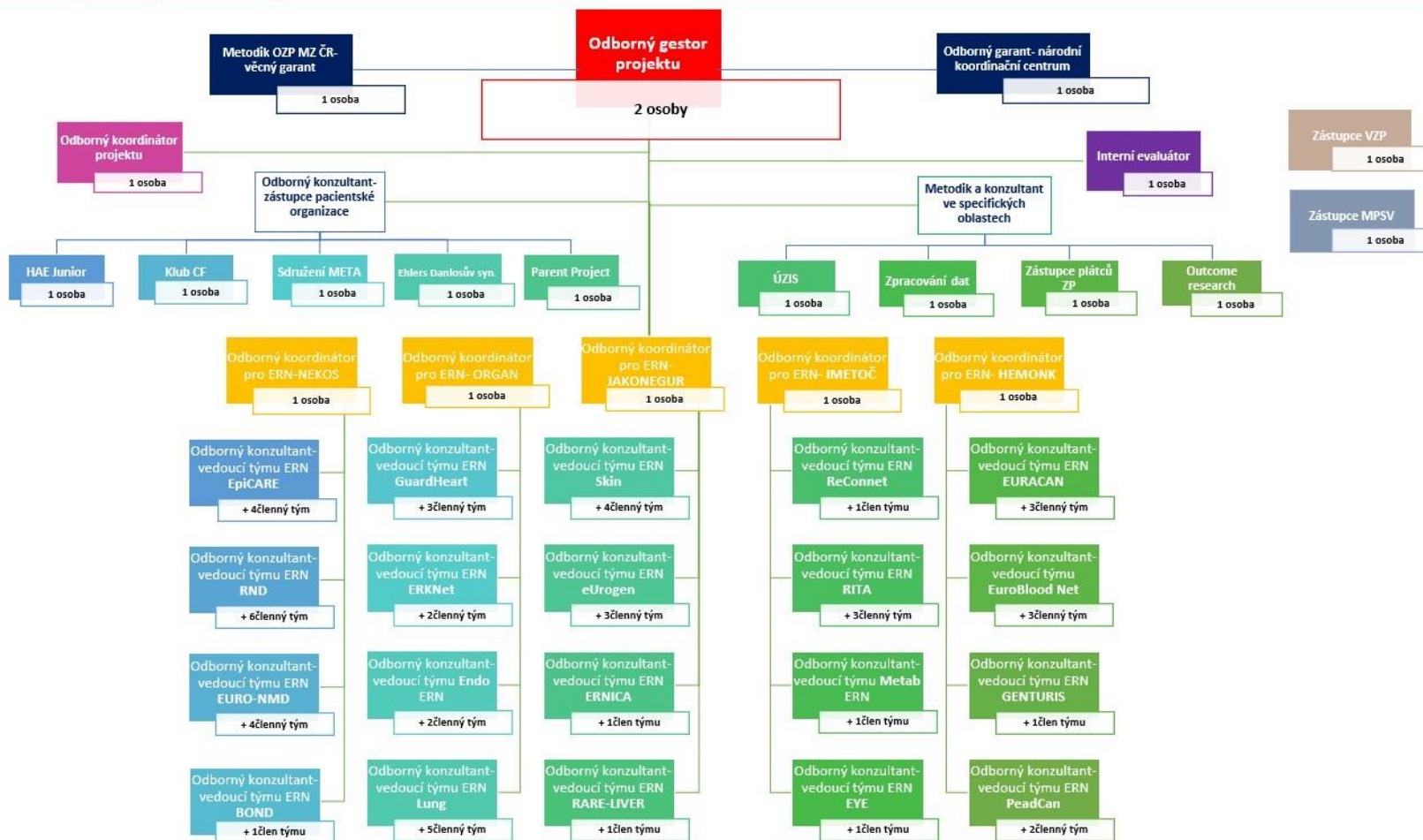


Spolufinancováno  
Evropskou unií



## Projektový tým

### Odborný tým – organizační diagram





Spolufinancováno  
Evropskou unií



## Postup při zpracování analytických zpráv

Cílem 20 analytických zpráv za každou ERN zapojenou do projektu, bylo zpracování následujících 6 témat:

1. Inventarizace existujících národních a mezinárodních doporučení a standardů v dané oblasti
2. Analýza zahraničních systémů péče o pacienty s danou skupinou VO (ve spolupráci s příslušnou ERN a patientskými organizacemi na národní i mezinárodní úrovni)
3. Popis současného stavu péče o pacienty s danou skupinou VO včetně přehledu pokrytí jednotlivých regionů odborníky
4. Popis současného stavu přístupu pacientů s VO k sociálním službám a stav informovanosti o možnostech využívání dávek pro osoby s dlouhodobým nepříznivým zdravotním stavem
5. Identifikace potřeb a nedostatků v systému zdravotní a sociální péče
6. Návrh optimálního zajištění péče pro danou skupinu VO

Při vyhodnocování podkladů získaných v rámci dotazníkových šetření (viz informace dále) jsme ale dospěli k tomu, že některá témata byla logicky sloučena do jedné kapitoly a z toho důvodu jsou konkrétní analytické zprávy členěny do následujících čtyř kapitol:

- 1. Inventarizace zdrojů informací: Existující národní a mezinárodní doporučení a standardy, informace o systému péče v zahraničí**
- 2. Popis současného stavu zdravotní péče, identifikace potřeb a nedostatků v těchto oblastech**
- 3. Popis současného stavu sociální péče, identifikace potřeb a nedostatků**
- 4. Popis optimálního stavu komplexní péče**

Rozmanitost vzácných onemocnění uvnitř jednotlivých ERN skupin zapojených do projektu byla hlavním důvodem pro účast všech do projektu zapojených pracovišť, která jsou součástí center vysoce specializované péče o pacienty s VO. Podklady pro analytické zprávy byly získávány a vyhodnocovány od září 2023 do března 2024. Na zpracování a připomínkování zpráv se podíleli jak jednotliví zástupci ERN center i odborníků mimo ERN, tak metodici, odborný koordinátor, zástupci MZ ČR a patientských organizací, a to vše za odborného dohledu gestorů projektu.

Z analytických zpráv vyplývá právě míra rozmanitosti potřebné péče pro různá onemocnění v rámci jednotlivých ERN. Podobnosti či odlišnosti potřeb uvnitř jednotlivých skupin VO předurčují možnou míru obecnosti standardů pro jednotlivé ERN, která bude podkladem pro tvorbu společného obecného standardu v rámci následné klíčové aktivity projektu.

V rámci dalších aktivit projektu proto bude připraven Návrh obecných principů komplexní péče o pacienta s VO, který bude vycházet mimo jiné právě z analytických zpráv zpracovaných v rámci klíčové aktivity 1 na základě poznatků a výstupů jednotlivých pracovních týmů ERN, a následně také dojde k vytvoření Návrhu komplexní sdílené péče o pacienty s *vybranými* VO, včetně pilotního ověření fungování současných procesů.



## Obsah analytických zpráv za jednotlivá centra ERN

### 1. Struktura Inventarizace zdrojů informací: Existující národní a mezinárodní doporučení a standardy, informace o systému péče v zahraničí

Odborníci jednotlivých pracovišť ERN shromáždili dostupné odborné podklady z národních i mezinárodních zdrojů. Příklady těchto informačních zdrojů: weby ERN, odborných společností českých a evropských, patientských organizací, publikovaná doporučení, guidelines, standardy péče, standardy hodnocení kvality. Informace získané z těchto zdrojů členové jednotlivých pracovních skupin roztřídili, zhodnotili míru jejich významnosti a následně došlo k jejich zpracování a vyhodnocení metodickými pracovníky

#### 1.1 Charakteristika zdrojů

#### 1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění

Sledovány a následně vyhodnoceny byly následující parametry, a to dle jednotlivých skupin onemocnění:

**I. Zdroj specifikace (název, rok vydání, citace, typ zdroje,**

**II. Obsah**

- a) Hlavní obecné charakteristiky (definice víceúrovňové péče, odbornosti podílející se na péči, definována role sociálního pracovníka, aktivní role pacientů při tvorbě CPGs)
- b) Diagnostika (klinická, laboratorní, další)
- c) management - specifické role poskytovatelů zdravotní péče (kdo má potvrdit dg, kdo má léčit, kdo má sledovat/monitorovat, další specialisté lékaři, nelékaři, primární péče)
- d) management - doporučená léčba (specifická cílená, specifická necílená, nespecifická/symptomatická)
- e) management - monitorace stavu, hodnocení vývoje nemoci (pravidla pro monitoraci, existence kritérií aktivity/závažnosti, prognostická kritéria, existence PROM, hodnocení funkce/disability)
- f) systém hodnocení kvality péče (zda existuje nebo nikoliv)

Organizace péče o pacienty s VO je v jednotlivých zemích EU velice rozmanitá. V řadě členských států centrálně či regionálně definovaný systém péče podobně jako v ČR neexistuje a oficiální informace nejsou dostupné. Mapování současného stavu je úvodní částí evropského projektu – Joint Action JARDIN, který od 1.2.2024 řeší problematiku integrace ERN a péče o pacienty s VO do národních zdravotnických systémů. Ve spolupráci s patientskými organizacemi na národní i mezinárodní úrovni a v rámci mezinárodní spolupráce mezi ERN týmy vzácných onemocnění se podařilo získat podrobnější informace o situaci ve 2 velkých evropských zemích: ve Francii a ve Španělsku.





## 2. Popis současného stavu zdravotní péče, identifikace potřeb a nedostatků v těchto oblastech

Sběr dat probíhal prostřednictvím několika dotazníkových šetření mezi jednotlivými ERN. Sledovány a následně vyhodnoceny byly následující parametry, a to dle jednotlivých skupin onemocnění. Nejsložitější bylo vytvořit samotné dotazníky. Zejména zpracování **dotazníku A** (viz příloha č. 1), který byl zaměřen na získání informací za ERN jako celek, bylo velmi náročné.

Otázky tohoto dotazníkového šetření byly cílené na následující oblasti:

1. Informace o spektru onemocnění (dle definice ERN) a počtech pacientů v ČR
2. Zdroje dat o pacientech s VO - registry a databáze
3. Spolupráce s pacienty / patientskými organizacemi v ČR
4. Struktura a pokrytí péče
5. Systém / organizace péče a jeho funkčnost
6. Vzdělávání (specializační obory, které pokrývají vzdělávání o dané skupině VO)

Následně pak v rámci všech ERN odpovídala na další a doplňující otázky všechna dílčí pracoviště zařazená do projektu, a to v rámci dotazníkového šetření, pro které jsme zpracovali **dotazník B** (+ **doplňující dotazník B** EUSurvey – viz přílohy č. 2 a 3). Otázky těchto dotazníkových šetření byly cílené na následující oblasti (*omylem bylo zahájeno číslování od č. 6 a nikoliv 7 tak, aby striktně navazovalo na dotazník A*):

6. Personální zajištění Center ERN: Složení multidisciplinárního týmu podílejícího se na péči pečujícího POUZE O PACIENTY S VO
7. Pracovní podmínky Centra
8. Provoz centra
9. Způsoby doporučení pacienta do centra
10. Dostupnost vyšetřovacích metod a konzultací
11. Léčba

### Doplňující otázky k dotazníku B

- I. Počet a skladba pracovníků, Míra dostatečnosti personálního zajištění centra
- II. Upřesnění nedostatečnosti personální kapacity
- III. Následky nedostatečné personální kapacity
- IV. Upřesňující informace k multidisciplinárním týmům
- V. Dostatečnost/nedostatečnost ambulantních prostor
- VI. Hlavní nedostatky ambulantních prostor
- VII. Dostatečnost/nedostatečnost lůžkové kapacity
- VIII. Dostatečnost/nedostatečnost pracovních prostor pro další klinické aktivity centra (samostudium, vědecko-výzkumná činnost, vzdělávání)





- IX. Koordinace péče
- X. Interdisciplinární konzultace
- XI. Přejímová péče pro pacienty s VO
- XII. Obecné otázky týkající se provozu a organizace péče
- XIII. Kvalita péče v centru
- XIV. Zapojení pacientů do péče
- XV. Počty pacientů sledovaných v centru
- XVI. Vzdělávání a výzkum jako nedílná součást vysoce specializované klinické péče

Předběžná analýza dotazníků B ukázala u řady ERN na existenci **významné administrativní zátěže** spojené se žádostmi o **úhradu na § 16 zákona č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, u léčivých přípravků**, které mají úhradu stanovenou v jiných indikacích. K tomu, abychom mohli identifikovat nejčastější případy, proběhlo u všech ERN ještě jedno **dotazníkové šetření** (viz příloha č. 4) s cílem získání podkladů pro možné zahájení jednání se zdravotními pojišťovnami a pokusit se nalézt řešení, které sníží administrativní zátěž.

Kapitoly 2 analytických zpráv tak vycházejí z dotazníkových šetření a z konzultací s jednotlivými ERN a podklady jsou shrnuty v těchto podkapitolách:

- 2.1 Počty pacientů a personální zajištění center
- 2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze
- 2.3 Struktura a pokrytí péče
- 2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost
- 2.5 Pracovní podmínky center
- 2.6 Provoz center
- 2.7. Přejímová péče („transition care“)
- 2.8 Zapojení pacientů do péče
- 2.9 Kvalita péče v centrech
- 2.10. Vzdělávání a výzkum

### 3. Popis současného stavu sociální péče, identifikace potřeb a nedostatků

Pro účely zjištění podkladů o přístupu pacientů se vzácným onemocněním k sociálním službám připravili zástupci pacientských organizací v součinnosti s konzultantem pro outcome research, gestorem projektu a odborným koordinátorem dotazník sociální péče u pacientů se vzácným onemocněním (**Dotazník C**). Zástupci pacientů tak měli možnost poskytnout zpětnou vazbu systému sociální péče v ČR pro konkrétní skupiny pacientů se vzácným onemocněním a aktivně se tak podílet na přípravě návrhu lépe fungujícího systému péče.



Otázky ve vztahu k pacientům byly zaměřené na:

- a) Získávání a dostupnost informací a poradenství
- b) Přehled typů služeb a dávek
- c) Pokrytí potřeb v sociálních službách
- d) Nedostatky v oblasti sociálních služeb
- e) Příklady dobré praxe/vzory

Vyhodnocení dotazníkového šetření mezi zástupci pacientů je součástí jednotlivých analytických zpráv (Dotazníku C je uveden v příloze č. 5 této zprávy).

#### 4. Popis optimálního stavu komplexní péče

##### 4.1 Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče

##### 4.2 Návrh optimálního zajištění péče pro danou skupinu VO vyžadující podobný charakter péče

- a) Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika
- b) Centralizace péče
- c) Typy center
- d) Potřebné úpravy
  - Organizace péče
  - Pracovní podmínky center, personální zajištění
  - Podpora specializovaného vzdělávání a výzkumné činnosti

##### 4.3 Popis a hodnocení nedostatků z pohledu konkrétního pracoviště

## Závěr

Výstupem společné práce všech ERN zapojených v rámci projektu SYPOVO je zpracování 20 podrobných analytických zpráv. Shrnutí hlavních nedostatků péče pro dané skupiny VO bude podkladem pro jednání v rámci definice základních obecných standardů péče, které budou diskutovány v rámci klíčové aktivity 2 projektu „Návrh obecných principů systému komplexní sdílené péče o pacienta se vzácným onemocněním“. Návrh systému péče bude vycházet z poznatků a výstupů jednotlivých pracovních týmů ERN pracovišť.



## Zdroje dostupných informací

Název ERN	Webové stránky
<b>Endo-ERN</b>	<a href="http://endo-ern.eu">EU Reference Network Rare Endocrine Conditions ~ Endo ERN (endo-ern.eu)</a>
<b>ERN EpiCARE</b>	<a href="http://epi-care.eu">Home - EpiCARE (epi-care.eu)</a>
<b>ERN-RND</b>	<a href="http://ern-rnd.eu">ERN-RND   European Reference Network on Rare Neurological Diseases – for rare or low prevalence complex diseases</a>
<b>ERKNet</b>	<a href="http://erknet.org">European Rare Kidney Disease Reference Network (erknet.org)</a>
<b>ERN BOND</b>	<a href="http://ern-bond.eu">ERN BOND – European Reference Network on Rare Bone Diseases</a>
<b>eUROGEN</b>	<a href="http://eurogen-ern.eu">Rare Urogenital Diseases &amp; Complex Conditions: ERN eUROGEN (eurogen-ern.eu)</a>
<b>ERN EYE</b>	<a href="http://ern-eye.eu">ERN-EYE, a European Reference Network dedicated to rare eye diseases</a>
<b>ERN GENTURIS</b>	<a href="http://ern-genturis.eu">ERN GENTURIS</a>
<b>ERN LUNG</b>	<a href="http://ern-lung.eu">HOME - ERN-LUNG   Rare Respiratory Diseases</a>
<b>ERN RARE-LIVER</b>	<a href="http://rare-liver.eu">ERN Rare Liver - European Reference Network on Rare Hepatological Diseases (rare-liver.eu)</a>
<b>ERN ReCONNET</b>	<a href="http://ern-net.eu">Home new - ERN ReCONNET   European Reference Network on Rare and Complex Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases (ern-net.eu)</a>
<b>ERN RITA</b>	<a href="http://ern-rita.eu">ERN-RITA: European Reference Network for Immunodeficiency, Autoinflammatory, Autoimmune and Paediatric Rheumatic diseases</a>
<b>ERN Skin</b>	<a href="http://ern-skin.eu">ERN Skin – European Reference Network for rare skin diseases (ern-skin.eu)</a>
<b>ERNICA</b>	<a href="http://ern-ernica.eu">Home   ERN ERNICA (ern-ernica.eu)</a>
<b>EURACAN</b>	<a href="http://euracan.eu">ERN EURACAN covers all rare adult solid tumour cancers</a>
<b>ERN EuroBloodNet</b>	<a href="http://eurobloodnet.eu">ERN-EuroBloodNet, the European Reference Network on Rare Hematological Diseases   EuroBloodNet</a>
<b>ERN EURO-NMD</b>	<a href="http://ern-euro-nmd.eu">European Reference Network – EURO-NMD – European Reference Network for Neuromuscular Diseases (ern-euro-nmd.eu)</a>
<b>ERN GUARD-HEART</b>	<a href="http://ern-net.eu">Home - ERN GUARD-Heart (ern-net.eu)</a>
<b>MetabERN</b>	<a href="http://ern-net.eu">MetabERN: European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders (ern-net.eu)</a>
<b>ERN PaedCan</b>	<a href="http://ern-net.eu">Home - ERN PaedCan (ern-net.eu)</a>



Spolufinancováno  
Evropskou unií



SPOVO

Národní síť center vysoce specializované péče o pacienty s VO:

[Národní síť center vysoce specializované péče o pacienty se vzácným onemocněním –  
Ministerstvo zdravotnictví \(gov.cz\)](#)

Věstník MZ ČR 1/2022:

[Věstník č. 1/2022 – Ministerstvo zdravotnictví \(gov.cz\)](#)

Souhrnný seznam center vysoce specializované péče v ČR:

[Souhrnný-seznam-CVSP-k-1.7.2024.pdf \(gov.cz\)](#)

Seznam specializovaných pracovišť – center se Zvláštní smlouvou:

[Seznam specializovaných pracovišť – center se Zvláštní smlouvou - VZP ČR](#)

Česká asociace pro vzácná onemocnění, z.s. (ČAVO):

[Úvod - Česká asociace pro vzácná onemocnění z.s. \(vzacna-onemocneni.cz\)](#)



## Slovníček pojmů a zkratek

### Slovníček pojmů a zkratek:

**VO - Vzácné onemocnění** - Vzácná onemocnění jsou život ohrožující nebo závažná chronická onemocnění, která postihují méně než 5 osob z 10 tisíc (nebo také jednu osobu z dvou tisíc a méně). Oblast vzácných onemocnění upravují některé zákony a další normy jak v České republice, tak na úrovni Evropské unie. Tato legislativa jednak vymezuje, jaká onemocnění jsou považována za vzácná a dále definuje opatření, která se vzácných onemocnění týkají, ať už jde o specializovaná centra, přeshraniční péči nebo léčivé přípravky.

**ERN - European Reference Network** - Evropské referenční sítě (ERN) jsou přeshraniční sítě sdružující odborná zdravotnická pracoviště nemocnic, která spolupracují s cílem nacházet řešení pro léčbu vzácných, málo rozšířených a komplexních onemocnění a onemocnění vyžadujících vysoce specializovanou zdravotní péči.

**CVSP – Centrum vysoce specializované péče** - centra jsou ustavena na základě výzvy k žádosti o udělení statutu centra vysoce specializované zdravotní péče podle § 112 zákona č. 372/2011Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování, v platném znění. Podle § 112 tohoto zákona jsou centra vysoce specializované péče zřizována Ministerstvem zdravotnictví České republiky za účelem poskytování specializované péče pacientům s komplexními a vzácnými onemocněními nebo závažnými poruchami, které vyžadují vysokou míru specializace, koordinace a multidisciplinárního přístupu. Ta jsou obvykle umístěna v regionálních zdravotnických zařízeních a mají za cíl zajistit pacientům přístup k nejvyšší možné úrovni péče.

**MPSV ČR:** Ministerstvo práce a sociálních věcí České republiky [www.mpsv.cz](http://www.mpsv.cz)

**MZ ČR:** Ministerstvo zdravotnictví České republiky [Ministerstvo zdravotnictví \(gov.cz\)](http://Ministerstvo_zdravotnictvi.gov.cz)

**Plátcí ZP:** Zdravotní pojišťovny: [Zdravotní pojišťovny – Ministerstvo zdravotnictví \(gov.cz\)](http://Zdravotni_pojištovny_Ministerstvo_zdravotnictvi.gov.cz)

**MKN - Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů** je publikace [Světové zdravotnické organizace](http://Svetove_zdravotnicke_organizace) (v originále [International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems](http://International_Statistical_Classification_of_Diseases_and_Related_Health_Problems), zkráceně ICD), která kodifikuje systém označování a klasifikace lidských onemocnění, poruch, zdravotních problémů a dalších příznaků, situací či okolností. [11. revize Mezinárodní klasifikace nemocí \(MKN-11\) - ÚZIS ČR \(uzis.cz\)](http://11_revize_Mezinarodni_klasifikace_nemoci(MKN-11)-UZIS_CR.uzis.cz)

**ORPHA (Orphanet, kódy)** - Orphanet je mezinárodní databáze a informační zdroj zaměřený na vzácná onemocnění a léčivé přípravky pro vzácná onemocnění. Každému z těchto onemocnění je přiřazen konkrétní kód, který slouží k identifikaci a kategorizaci. ORPHA kódy jsou využívány v lékařské praxi, ve výzkumu a při sdílení informací mezi zdravotnickými pracovníky, pacienty a výzkumnými institucemi, aby se zlepšila péče a porozumění těmto vzácným onemocněním.



**ÚZIS:** Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR je organizační složkou státu, jejímž zřizovatelem je Ministerstvo zdravotnictví. [www.uzis.cz](http://www.uzis.cz)

**NZIS:** Národní zdravotnický informační systém je jednotný celostátní informační systém veřejné správy, v němž jsou shromažďovány a zpracovány osobní a další údaje ze základních registrů orgánů veřejné správy, ministerstev, od poskytovatelů zdravotních služeb, případně dalších osob předávajících údaje do NZIS. Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR je na základě § 70 odst. 3 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a jeho prováděcími předpisy, zejména [vyhláškou Ministerstva zdravotnictví č. 373/2016 Sb.](#), o předávání údajů do Národního zdravotnického informačního systému, ve znění pozdějších předpisů, pověřen správou Národního zdravotnického informačního systému (NZIS), jehož součástí jsou popsány v témže zákoně. [Národní zdravotnický informační systém - ÚZIS ČR \(uzis.cz\)](#)

**ČAVO - Česká asociace pro vzácná onemocnění:** Posláním České asociace pro vzácná onemocnění 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 veřejnosti. [www.vzacna-onemocneni.cz](http://www.vzacna-onemocneni.cz)

**Odborné společnosti** - odborné lékařské společnosti jsou dobrovolným sdružením lékařů a další zdravotnických profesionálů se stejným nebo podobným lékařským zaměřením či zájmem. Tyto společnosti obvykle slouží k podpoře vzdělávání, výzkumu a vývoje v dané lékařské oblasti, a také k vytváření standardů péče a odborných směrnic. Mohou pořádat konference, workshopy a odborná setkání, poskytovat informace o nejnovějších pokrocích ve svém oboru a podporovat spolupráci mezi odborníky. Tyto společnosti často také vyvíjejí a vydávají odbornou literaturu a publikace, které přispívají k rozvoji daného lékařského oboru.

**NRHZS:** Národní registr hrazených zdravotních služeb byl zřízen [zákonem č. 147/2016 Sb.](#) s účinností od 1. 7. 2016, a to novelizací [zákona č. 372/2011 Sb.](#), o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách). [Národní registr hrazených zdravotních služeb - ÚZIS ČR \(uzis.cz\)](#)

**SÚKL:** Státní ústav pro kontrolu léčiv. Posláním Státního ústavu pro kontrolu léčiv je v zájmu ochrany zdraví občanů zajistit, aby v ČR byla dostupná pouze farmaceuticky jakostní, účinná a bezpečná humánní léčiva, a podílet se na tom, aby v ČR byly používány pouze bezpečné a funkční zdravotnické prostředky. [https://www.sukl.cz/file/76724\\_1\\_1](https://www.sukl.cz/file/76724_1_1)

**CPMS** - CPMs – Clinical Patient Management System (CPMS) - klinický konzultační systém. <https://ern-euro-nmd.eu/clinical-patient-management-system/>

**NSVO:** Národní strategie pro vzácná onemocnění

**MEKOVO:** Mezioborová komise pro vzácná onemocnění. Tato komise má v kompetenci mimo jiné přípravu strategických dokumentů (národní strategie, národní akční plán) a



vyhodnocování úkolů, které z nich vyplývají. Komise také zajišťuje pro ministerstvo podklady pro koordinaci činnosti Národní sítě center pro vzácná onemocnění.

**NKCVO: Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění** [Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění \(nkcvo.cz\)](http://nkcvo.cz) NKCVVO vzniklo s cílem zajistit základní aspekty veřejného zdravotnictví v oblasti VO v ČR v kontextu primární, sekundární a terciární prevence VO.

**Multidisciplinární tým (MDT)** - vztahuje se ke složení základního týmu v rámci jednoho pracoviště v každodenní péči o pacienty s danou skupinou VO (=jeho členové jsou součástí běžné péče u většiny pacientů s VO). Obvykle jsou jeho členy lékaři-specialisté na dané VO (jednoho nebo více oborů medicíny), vyškolená zdravotní sestra, nelékařští specialisté dle dané problematiky, nezdravotníci. Může se jednat o tým pečující i o pacienty s blízkými nevzácnými onemocněními, pokud je u daného poskytovatele zaveden.

**Interdisciplinární** - zahrnuje spolupráci mezi různými specialisty, kterou potřebuje pouze menší část pacientů s danou skupinou VO a není součástí každodenní péče.

**Dospělá péče** - vystihuje zdravotní péči pro dospělé pacienty a je protíváhou **péče dětské** (pediatrické).

**Přechodová péče** - Přechodová péče z pediatrické na dospělou péči je proces, který zahrnuje postupné a plánované přizpůsobení péče poskytované dětským pacientům tak, aby byla kompatibilní s potřebami a očekáváními dospívajících a mladých dospělých, kteří vstupují do péče lékařů pro dospělé. Tento proces zahrnuje přípravu pacientů a jejich rodin na změny v péči, včetně poskytnutí informací o změnách v lékařských postupech, péči a podpoře, které budou dostupné v rámci péče dospělých.

Péče o pacienty s VO vyžaduje speciální přístup k zdravotnímu přechodu, který zohledňuje jejich unikátní potřeby a komplexnost péče. Tito pacienti často vyžadují komplexní multidisciplinární péči a je klíčové, aby byl zajištěn plánovaný a koordinovaný přechod mezi pediatrickými a dospělými specialisty, spolu s dostupností kontinuální podpory a péče, aby se minimalizovalo riziko ztráty péče a zlepšila se kvalita života pacientů se vzácnými onemocněními při přechodu do dospělosti.

**Specifická cílená léčba** - Specifická cílená léčba je léčebná strategie zaměřená na konkrétní patologický proces v těle. Specifická cílená léčba se snaží o co největší účinnost s co nejmenšími vedlejšími účinky tím, že se zaměřuje pouze na specifický biologický mechanismus, který je spojen s daným onemocněním. To může být například blokáda určitého enzymu, receptoru nebo signalizační cesty. Může se jednat například o genovou terapii, nebo biologickou léčbu.

**Specifická necílená léčba** - Specifická necílená léčba je léčebná strategie, která se také zaměřuje na konkrétní patologický proces nebo cíl v těle, ale narozdíl od specifické cílené léčby nezasahuje přímo do daného biologického mechanismu. Místo toho se snaží





ovlivnit celkový systém nebo prostředí těla, aby byl prostředí nepříznivé pro patologický proces. Specifická necílená léčba se často využívá v případech, kdy není možné, nebo vhodné přímo zasáhnout přímo do specifického biologického mechanismu, a místo toho se hledá způsob, jak ovlivnit celkový stav těla tak, aby bylo dosaženo terapeutického účinku. Může se jednat například o chemoterapii, radioterapii, ...

**Nespecifická léčba** - Nespecifická léčba je léčebný přístup, který nezaměřuje svou účinnost na konkrétní patologický proces nebo cíl v těle, ale spíše působí obecně na tělo jako celek. Tento přístup nemusí specificky cílit na určitý biologický mechanismus, ale může se snažit o zmírnění symptomů, posílení obranyschopnosti těla nebo ovlivnění celkového zdravotního stavu pacienta. Může mít také preventivní podstatu. Nespecifické léčebné metody mohou zahrnovat například použití analgetik ke zmírnění bolesti, protizánětlivých léků k omezení zánětu, antibiotik k potlačení infekce nebo symptomatickou léčbu k úlevě od různých příznaků.

**Care guidelines** - dokumenty nebo doporučené postupy, které poskytují zdravotníkům jasné a strukturované pokyny pro poskytování zdravotní péče pacientům (s konkrétními VO). Tyto směrnice jsou založeny na aktuálních vědeckých poznatcích a osvědčených postupech a slouží k standardizaci péče a zlepšení kvality poskytovaných služeb. Směrnice péče mohou zahrnovat doporučení týkající se diagnostiky, léčby, sledování a prevence různých zdravotních stavů a nemocí. Jejich cílem je zajistit konzistentní a efektivní péči, minimalizovat variabilitu mezi různými poskytovateli péče a maximalizovat pozitivní výsledky pro pacienty.

**Care Pathway – (Model péče)** Jde o “horizontální” cestu pacienta zdravotním systémem od prvního příznaku, až po potvrzenou diagnózu a návrh ideální léčby. **Model péče** je komplexní intervence pro vzájemné rozhodování a organizaci procesů péče o přesně definovanou skupinu pacientů během přesně definovaného období.

**Patient Journey – Cesta pacienta** je ve své podstatě “Model péče” očima samotného pacienta. Jedná se o termín, který popisuje subjektivní zážitek pacienta od okamžiku, kdy se objeví první příznaky jeho onemocnění, až po absolvování léčby a návratu k normálnímu životu, nebo v případě VO - začlenění všech opatření do jeho běžného života. Tato cesta zahrnuje veškeré interakce a zkušenosti pacienta se zdravotnickým systémem, včetně diagnostiky, léčby, péče a podpory. Během “Cesty pacienta” může pacient procházet různými fázemi, včetně vyhledávání lékařské péče, diagnózy, léčby, následné péče a rehabilitace. Každá fáze má své vlastní výzvy, otázky a potřeby, a zahrnuje interakce s různými zdravotnickými profesionály a zařízeními.

**CPGs** - Clinical Practice Guidelines – jde o směrnice, které jsou navrženy tak, aby poskytovaly jasné doporučení pro správnou klinickou praxi. CPG jsou založeny na systematickém přehledu důkazů a hodnocení přínosů a rizik různých možností péče. Hlavním cílem těchto směrnic je zlepšit kvalitu péče, podporovat efektivní klinické rozhodování a optimalizovat výsledky pro pacienty.





**Centrová péče** - Centrová-nákladná péče je určitý druh zdravotní péče, ve které se jedná o léčbu specifickými, moderními a velmi nákladnými léčivými přípravky v takzvaných centrech se Zvláštní smlouvou. V převážné míře se jedná o biologické léky.

**Centrové léky** - Centrové léky jsou léčivé přípravky, které mohou být podávány pouze ve specializovaných pracovištích a obvykle jsou velmi drahé. Vysoká cena ovšem souvisí s tím, že se mnohdy jedná o vysoce inovativní přípravky nebo o materiály pro moderní terapii, které využívají nejmodernějších poznatků vědy. Obvykle je potřebuje jen omezené množství pacientů.

**Nemocniční informační systém (NIS)** - Zajišťuje mezioborovou komunikaci a spolupráci v rámci zdravotnického zařízení. Systém umožňuje sdílet v rámci nemocnice kompletní patientskou dokumentaci ambulantních i lůžkových oddělení (vstupní anamnéza, průběh léčby, závěrečná zpráva).

**Koordinátor péče** - Definice koordinátora péče pro vzácná onemocnění se může lišit v závislosti na zemi a konkrétním zdravotnickém systému. Nicméně, obecně lze říci, že koordinátor péče pro vzácná onemocnění je zdravotnický profesionál, který má za úkol zajistit koordinaci a správu péče pro pacienty postižené VO.

**Data-manažer** - jedná se o pracovníka nemocnice/centra, který má na starosti sběr, ukládání, organizaci a správu zdravotních dat a informací v nemocnici. To zahrnuje klinická data pacientů, administrativní údaje, lékařské záznamy, diagnostické výsledky atd.



## Přílohy

### Příloha č. 1:

Dotazník A - Popis současného stavu péče o pacienty se vzácným onemocněním  
Obecné údaje zohledňující zdravotní péči o pacienty se vzácnými onemocněními  
(k vyplnění vždy za ERN jako celek)

### Příloha č. 2:

Dotazník B - Popis současného stavu péče o pacienty se vzácným onemocněním  
Konkrétní údaje zohledňující zdravotní péči o pacienty se vzácnými onemocněními  
(k vyplnění jednotlivými pracovišti center ERN)

### Příloha č. 3:

Doplňkový dotazník B – EUSurvey - Popis současného stavu péče o pacienty se  
vzácným onemocněním  
Konkrétní údaje zohledňující zdravotní péči o pacienty se vzácnými onemocněními  
(k vyplnění jednotlivými pracovišti center ERN)

### Příloha č. 4:

Dotazník k § 16 zákona č. 48/1997 Sb. – EUSurvey  
Otázka administrativní zátěže spojené se žádostmi o úhradu na paragraf 16 u léčivých  
přípravků  
(k vyplnění jednotlivými pracovišti center ERN)

### Příloha č. 5:

Dotazník C k oblasti sociální péče pro skupinu onemocnění  
Identifikace potřeb a nedostatků v systému sociální péče  
(k vyplnění patientskými organizacemi a zástupci pacientů)