



Spolufinancováno  
Evropskou unií



**SYPOVO**

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

**Centrum vysoce specializované péče  
pro vzácná onemocnění kostí**

**ERN BOND**

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 a charakteristika pracoviště.....	4
1. Inventarizace zdrojů informací: Existující národní a mezinárodní doporučení a standardy, informace o systému péče v zahraničí.....	4
1.1 Charakteristika zdrojů.....	4
1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění.....	5
2. Popis současného stavu zdravotní péče, identifikace potřeb a nedostatků v těchto oblastech	9
2.1 Počty pacientů a personální zajištění center .....	9
2.1.1 Celkový počet pacientů.....	9
2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centrech ERN.....	9
2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje .....	9
2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje .....	11
2.1.5. Multidisciplinární tým (MDT) .....	11
2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze .....	12
2.3 Struktura a pokrytí péče.....	13
2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost .....	14
2.4.1 Centra vysoce specializované péče .....	14
2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou.....	14
2.4.3 Jiná organizační ustanovení definující systém péče .....	15
2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky.....	15
2.5 Pracovní podmínky center .....	15
2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele .....	15
2.5.2 Prostorová kapacita center .....	16
2.6 Provoz center .....	16
2.6.1. Ambulantní péče .....	16
2.6.2 Lůžková péče .....	17
2.6.3. Obecné informace .....	17
2.6.4 Administrativa .....	17
2.6.5 Léčba .....	18
2.6.6 Komplexita a koordinace péče .....	18
2.7 Přechodová péče („transition care“). .....	19
2.7.1 Přechod z pediatrické do dospělé péče - obecně.....	19
2.7.2 Přechodová péče z pohledu pediatrického pracoviště .....	19
2.8 Zapojení pacientů do péče .....	20
2.8.1 Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR .....	20



Spolufinancováno  
Evropskou unií



2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu: .....	20
2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO): .....	20
2.9. Kvalita péče v centrech .....	20
2.9.1 Hodnocení péče pacienty.....	20
2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče .....	21
2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN .....	21
2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště.....	21
2.10 Vzdělávání a výzkum.....	22
2.10.1 Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory .....	22
2.10.2. Vzdělávání vlastních odborníků v centrech.....	22
2.10.3 Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost .....	22
2.10.4 Současné vědeckovýzkumné aktivity (průměrný počet/rok/pracoviště) .....	22
2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit.....	23
3. Popis současného stavu sociální péče, identifikace potřeb a nedostatků .....	24
4. Popis optimálního stavu komplexní péče .....	29
Seznam zkratk .....	30



## Úvod a charakteristika pracoviště

Tato Analytická zpráva vznikla v rámci 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 současného stavu včetně návrhů, které by mohly vést ke zlepšení péče o pacienty se vzácným onemocněním. Autory tohoto odborného textu jsou metodici projektu a zástupci jednotlivých ERN, poskytovatelé, kteří se věnují přímé péči a reflektují tak své zkušenosti v tomto dokumentu.

<b>Název ERN</b>	ERN BOND
<b>Zapojená pracoviště</b>	Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol
<b>Počet skupin VO</b>	8 skupin (vybráno 8 modelových onemocnění dle frekvence výskytu)
<b>Názvy skupin/podskupin VO</b>	Osteogenesis imperfecta Achondroplasia X-linked hypophosphatemia Hypophosphatasia Multiple osteochondromas Fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome Pseudohypoparathyroidism Fibrodysplasia ossificans progressiva

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

### 1.1 Charakteristika zdrojů

Celkový počet publikací za celou ERN Bond: **20**

Počet publikací dle jejich jednotlivých typů za celou ERN

Recommendation	7
Guidelines	4
Care pathway	2
Patient journey	1
Review	5
Survey	1

**Patient journey:** publikace zaměřené na Cestu pacienta jsou k dispozici pouze u několika onemocnění:

- Osteogenesis imperfecta,



- Achondroplasia,
- X-linked hypophosphatemia.

V inventarizační tabulce byla předložena samostatná složka, kde byly vloženy 4 edukační publikace a letáky pro pacienty s výše uvedeným onemocněním.

## 1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění

### Podrobnosti rozříděné dle skupin diagnóz

Dokumenty, které byly zpracovávány v rámci analýzy, byly předem rozříděné do jednotlivých skupin onemocnění ERN BOND.

Pro lepší přehlednost byly vytvořeny tabulky týkající se jednotlivých zkoumaných charakteristik, které bylo možné z jednotlivých dokumentů získat. Cílem bylo uvést počet zdrojů, ve kterých se jednotlivé informace o dané charakteristice vyskytovaly.

#### **Skupiny onemocnění:**

1. Osteogenesis imperfecta - 6
2. Achondroplasia - 3
3. X-linked hypophosphatemia – 3
4. Hypophosphatasia – 2
5. Multiple osteochondromas – 1
6. Fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome – 2
7. Pseudohypoparathyroidism – 1
8. Fibrodysplasia ossificans progressiva - 2

#### **Hlavní charakteristiky (uvést počet zdrojů):**

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 7	Skupina 8
<b>Celkový počet zdrojů:</b>	20	6	3	3	2	1	2	1	2
<b>Definice víceúrovňové péče:</b>	6* (30%)	1 (17%)	2 (66%)	2 (66%)	1 (50%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
<b>Uvedení odborností podílejících se na péči:</b>	15 (75%)	3 (50%)	2 (66%)	3 (100%)	2 (100%)	0 (0%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)
<b>Definice role sociálního pracovníka:</b>	1 (5%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (50%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
<b>Aktivní role pacientů při tvorbě CPGs:</b>	7 (30%)	3 (50%)	1 (33%)	1 (33%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (50%)	0 (0%)	1 (50%)

\* Víceúrovňová péče je ve třech uvedených publikacích spíše zmíněna než „definována“. Je zde nicméně zdůrazněna role specializovaných center a multidisciplinárních týmů.



### Charakteristika diagnostických principů (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 7	Skupina 8
<b>Celkový počet zdrojů:</b>	20	6	3	3	2	1	2	1	2
<b>Klinická diagnostika:</b>	16 (80%)	2 (33%)	3 (100%)	3 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)
<b>Laboratorní diagnostika:</b>	13 (65%)	0 (0%)	2 (66%)	3 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)
<b>Další: *</b>	13 (65%)	1 (17%)	2 (66%)	2 (66%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)

\*Laboratorní vyšetření ve většině případů představovalo genetické vyšetření, případně biochemické vyšetření. Mezi další nejčastěji diagnostické metody byly uvedeny především ultrazvuk, CT, MRI.

### Management – specifikace role poskytovatelů zdravotní péče (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 7	Skupina 8
<b>Celkový počet zdrojů:</b>	20	6	3	3	2	1	2	1	2
<b>Kdo má potvrdit diagnózu:</b>	7 (30%)	2 (33%)	2 (66%)	1 (33%)	0 (0%)	0 (0%)	2 (100%)	0 (0%)	0 (0%)
<b>Kdo má léčit:</b>	15 (75%)	5 (83%)	2 (66%)	3 (100%)	2 (100%)	0 (0%)	2 (100%)	0 (0%)	1 (50%)
<b>Kdo má sledovat/monitorovat</b>	8 (40%)	3 (50%)	2 (66%)	3 (100%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
<b>Úloha dalších lékařských specialistů</b>	16 (85%)	3 (50%)	2 (66%)	3 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)
<b>Úloha nelékařů:</b>	14 (70%)	4 (67%)	2 (66%)	3 (100%)	1 (50%)	0 (0%)	1 (50%)	1 (100%)	2 (100%)
<b>Úloha primární péče:</b>	4 (20%)	1 (17%)	1 (33%)	2 (66%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)

### Management – doporučená léčba (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 7	Skupina 8
<b>Celkový počet zdrojů:</b>	20	6	3	3	2	1	2	1	2
<b>Specifická cílená léčba</b>	13 (65%)	3 (50%)	0 (0%)	3 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)
<b>Specifická necílená léčba:</b>	9 (45%)	2 (33%)	0 (0%)	3 (100%)	2 (100%)	0 (0%)	2 (100%)	0 (0%)	0 (0%)
<b>Nespecifická symptomatická léčba:</b>	17 (85%)	3 (50%)	3 (100%)	3 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)



**Management – monitorace stavu, hodnocení vývoje nemoci (uvést počet zdrojů):**

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 7	Skupina 8
<b>Celkový počet zdrojů:</b>	<b>20</b>	<b>6</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>2</b>
<b>Pravidla pro monitoraci:</b>	1 (5%)	0 (0%)	1 (33%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
<b>Existence kritérií aktivity/závažnosti onemocnění:</b>	1 (5%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
<b>Prognostická kritéria:</b>	4 (20%)	1 (17%)	0 (0%)	1 (33%)	1 (50%)	0 (0%)	1 (50%)	0 (0%)	0 (0%)
<b>Existence „patient-reported outcome measures“(PROM):</b>	4 (20%)	3 (50%)	1 (33%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
<b>Hodnocení funkce/disability:</b>	1 (5%)	0 (0%)	1 (33%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
<b>Systém hodnocení kvality péče definován:</b>	1 (5%)	0 (0%)	1 (33%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)

**Slovní souhrn analýzy zdrojů** (hlavní přednosti a nedostatky – s důrazem na informace postihující organizaci péče):

Inventarizace existující literatury a směrnic týkajících se vzácných kostních onemocnění identifikovala následující kritéria.

Byla provedena analýza obsahu jednotlivých publikací a byly dohledány **4 guidelines**, a to u následujících skupin onemocnění:

- Hypophosphatasia,
- Fibrous dysplasia,
- Achondroplasia.

U Pseudohypoparathyroidism, X-linked hypophosphatemia, Fibrodysplasia ossificans progressiva, Osteogenesis imperfecta byly doloženy relevantní **recommendation**. U Osteogenesis imperfecta je k dispozici pouze přehledový článek zaměřený na diagnostiku a léčbu. Péče o pacienta je identifikována u onemocnění X-linked hypophosphatemia a Osteogenesis imperfecta. U onemocnění Fibrodysplasia ossificans progressiva byla doložena relevantní **výzkumná studie**, která pomocí modifikované metody Delphi, zjišťuje mezinárodní konsensus v klinickém managementu.

V 6 zdrojích (30 %) je uvedena **víceúrovňová péče**, ve všech uvedených publikacích, je tato péče pouze zmíněna než přesně „definována“. Je zde spíše popsána role specializovaných center a multidisciplinárních týmů. Pouze v 1 (5 %) zdroji je částečně uvedena **role sociálního pracovníka**. Opět nelze hovořit o přesné definici, ale spíše o identifikaci této sociální oblasti.



Velmi dobře jsou v literatuře zastoupeni **odborníci** (15 zdrojů, 75 %), kteří se podílejí na péči.

V charakteristice **diagnostických principů** je velmi dobře analyzována problematika klinické diagnostiky a to u 80 % (16) zdrojů.

V sekci **Managementu zdravotní péče**, je jen okrajově zmíněna úloha **primární péče** (pouze 4 zdroje), nejlépe je naopak identifikována úloha **nelékařů** 70 % (14 zdrojů).

V doporučené léčbě pouze 9 zdrojů (45 %) analyzuje problematiku **specificky necílené léčba**, naopak **symptomatická léčba** je uvedena v 85 % (17) zdrojů.

V oblasti **Managementu – monitorace stavu**, hodnocení vývoje nemoci ve všech položkách není uveden žádný zdroj, který by komplexně pokrýval tuto oblast. V oblastech pravidla pro monitoraci, **existence kritérií aktivity/závažnosti onemocnění, hodnocení funkce/disability, systém hodnocení kvality péče** definován je v jednotlivých doménách zastoupena vždy pouze 1 publikace (5 % z celkového počtu zdrojů). V rámci celkové analýzy jsou výsledky v této kategorii neuspokojivé a jsou zřejmě odrazem chybějící celkové koncepce komplexní péče o pacienty se VO v zahraničí.

V rámci celkové inventarizace lze dojít k závěru, že existuje velké množství relevantní literatury, která se však zaměřuje pouze na určitou problematiku (např. léčebný postup či diagnostický algoritmus). U několika onemocnění chybí mezinárodní doporučené postupy pro péči, u většiny onemocnění chybí popis cesty pacienta systémem.

Za velmi eminentní publikaci lze **považovat Australian guidelines for the management of children with achondroplasia, 2023** (dostupné na <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36628540/>), která téměř komplexně analyzuje problematiku péče o pacienta a jeho léčbu.

Odborné publikace, které by komplexně identifikovaly celkový management péče o pacienta s VO bohužel většinou chybí.





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

### 2.1 Počty pacientů a personální zajištění center

#### 2.1.1 Celkový počet pacientů

Hlavní skupiny nemocí Počty zvlášť pro dětské (≤18 let, do 19. narozenin) a zvlášť pro dospělé pacienty (≥19 let).	Celkový počet pacientů v ČR – ve všech centrech v rámci ERN		Způsob zjištění počtu pacientů		% VO dané skupiny lze přesně identifikovat pomocí MKN-10		% VO dané skupiny má SPRÁVNĚ uveden kód diagnózy MKN-10	
	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)
<b>Osteogenesis imperfecta</b>	200-1000	800-4000	kombinace	odhad	100%	100%	99%	50%
<b>Achondroplázie</b>	80	280	kombinace	odhad	100%	100%	60%	100%
<b>X-vázaná hypofosfatemická křivice</b>	20-200	80-800	kombinace	odhad	0%	0%	0%	0%

#### 2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centrech ERN

(centra vysoce specializované péče o pacienty s vzácnými onemocněními - CVSP-VO)

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol	Počet pacientů s VO v dlouhodobém sledování*	Počet nových pacientů s VO za rok**
<b>Osteogenesis imperfecta</b>	<b>100</b>	<b>12</b>
<b>Achondroplázie</b>	<b>35</b>	<b>12</b>
<b>Fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome</b>	<b>30</b>	<b>8</b>
<b>Celkem</b>	<b>165</b>	<b>32</b>

#### 2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje

Celkový počet	Počet pracovníků	Reálný podíl pracovní doby (počet hodin za týden) věnovaný problematice VO *	
		V ambulantní péči	V lůžkové péči
<b>lékař s odbornou způsobilostí v oboru</b>	<b>16</b>	35 3hod /jednoho pracovníka	22 2hod /jednoho pracovníka
<b>lékař ve specializační přípravě v oboru</b>	<b>1</b>	4 4hod /jednoho pracovníka	1 1hod /jednoho pracovníka
<b>zdravotní sestry</b>	<b>4</b>	8 2hod /jednoho pracovníka	8 2hod /jednoho pracovníka
<b>další nelékařští zdravotničtí pracovníci</b>	<b>10</b>	20 5hod /jednoho pracovníka	11 2,7hod /jednoho pracovníka
<b>celkem</b>	<b>31</b>	<b>67</b>	<b>49</b>
<b>průměr hodin/ 1 pracovník</b>		<b>2</b>	<b>1,5</b>

\* součet hodin za všechny lékaře/týden



### Rozdělení podle specializací

Obor	Počet lékařů	Reálný podíl pracovní doby (počet hodin za týden) věnovaný problematice VO *	
		V ambulantní péči	V lůžkové péči
dětská diabetologie a endokrinologie	2	16	8
zobrazovací metody	2	4	4
dětská revmatologie	2	4	2
dětská ortopedie	1	2	2
spondylochirurgie	2	2	2
klinická genetika	2	4	2
rehabilitační lékařství	1	2	2
neurochirurgie	1	0,2	0,1
stomatochirurgie/ortodoncie	1	0,5	0,2
ORL	1	0,2	0,1
oftalmologie	1	0,1	0,1
<b>Celkem</b>	<b>16</b>	<b>35</b>	<b>22</b>

\* součet hodin za všechny lékaře/týden

### Rozdělení nelékařských specialistů

Další nelékařští zdravotničtí pracovníci	Počet NZP v oboru	Reálný podíl pracovní doby (počet hodin za týden) věnovaný problematice VO*	
		V ambulantní péči	V lůžkové péči
klinická antropologie	3	8	2
fyzioterapie	2	6	4
sociální péče	1	0,1	0,1
klinická psychologie	1	2	1
nutriční specialista	1	2	2
specializovaný laboratorní pracovník	1	1	1
vědecký pracovník - postdoktorand	1	1	1
<b>celkem</b>	<b>10</b>	<b>20</b>	<b>11</b>

\*součet hodin za všechny pracovníky/týden



#### 2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje

Potřeba rozsahu pracovních úvazků pro péči o pacienty s VO není systematicky nastavena, vychází z dobré vůle a momentální situace pracoviště/poskytovatele.

**Personální kapacita v péči o pacienty s VO není dostatečná v následujících oblastech:**

- lékaři specialisté jiných oborů pro interdisciplinární konzultace,
- zdravotní sestry vyškolené v problematice VO,
- radiolog.

**Nedostatečná personální kapacita má za následek:**

- dlouhé čekací lhůty na ambulantní vyšetření / hospitalizaci;
- dlouhé čekání objednaných pacientů v čekárně ambulance před vyšetřením;
- vysoká míra stresu,
- nepříjemná atmosféra na pracovišti;
- lékaři specialisté věnují čas koordinační či administrativní činnosti, kterou by mohl vykonávat někdo jiný.

#### 2.1.5. Multidisciplinární tým (MDT)

- Pracoviště ERN BOND mají k dispozici jeden typ stálého MDT s názvem Vzácná onemocnění kostí.

**Personální složení MDT:**

- lékaři specialisté (atestovaní + s expertízou na VO, jednoho nebo různých oborů) v celkovém počtu - 6,
- lékaři ve specializační přípravě (po kmeni, před atestací, nebo po atestaci v základním oboru v přípravě na nadstavbovou specializaci) v celkovém počtu - 2,
- nelékařští specialisté v celkovém počtu - 3,
- psychologové/terapeuti v celkovém počtu - 1,
- sociální pracovníci v celkovém počtu - 1,
- bioinformatičtí v celkovém počtu - 0,
- jiné – antropologové - 2,
- administrativní pracovníci v celkovém počtu - 1,
- data manažeři v celkovém počtu - 0,
- zdravotní sestry v celkovém počtu - 2.

**MDT schází: pravidelně, 1x za 2-3 měsíce**

Skladba MDT **odpovídá potřebám** pracoviště



## Hodnocení personálního zabezpečení práce center ve vztahu k počtu pacientů:

Důležitým poznatkem pro hodnocení personálního zabezpečení je fakt, že multidisciplinární kostní tým FN Motol se z velké části zabývá dětmi se závažným chronickým onemocněním, které mají sekundární osteoporózu. Jedná se např. o akutní leukémii, systémová revmatologická onemocnění, svalovou dystrofii, ulcerózní kolitidu, atd. Takových dětí ošetříme přes 120 ročně, přičemž každé z nich vyžaduje v průměru 4 ošetření ročně. Sekundární osteoporóza však není oficiálně uvedena v seznamu dg. spadajících do ERN BOND, byť svou incidencí tam jistě patří. Naopak všechna VO oficiálně uvedená v seznamu dg. spadajících pod ERN BOND tvoří procentuálně podobnou část pečovaných pacientů. Spolu se 165 pacienty s VO se jedná o cca 1140 ošetření ročně, která jsou z principu časově a organizačně náročnější (více vyšetření v jeden den, mezioborová a mezinárodní konzultace, poučení a podepisování informovaných souhlasů a zadávání do registrů) než je průměr pro děti s nevzácným onemocněním. Vezme-li se v úvahu tento fakt, tak je centrum co se týče lékařů specializovaných v dětské endokrinologii (obor dětská osteologie neexistuje a většinou se takoví pacienti dostávají do péče právě dětských endokrinologů, což je situace podobná jako v jiných státech EU) a se speciálním zájmem a expertízou v osteologii nedostatek. Bylo by třeba cca 1 lékaře na plný úvazek, t.č. se pacientům věnují 2 takoví lékaři v celkovém úvazku cca 0,6. Ostatní lékaři specialisté (včetně radiologa) se dětem se vzácným kostním onemocněním věnují jen okrajově a v podstatě díky své osobní motivaci a entuziazmu, zpravidla je to jeden lékař na obor. Český zdravotní systém není postaven na oborově úzce specializovaných sestřích, svou odbornost získávají začleněním do MDT v rámci standardní péče o VO. V tuto chvíli by se v MDT uplatnila jedna sestra na plný úvazek, ale k dispozici je jedna sestra na úvazek částečný. Školení sester vyžaduje dedikovaný čas a opět se jedná o lékaře-vedoucího MDT. Z dalších uvedených profesí je v MDT ve FN Motol, t.č. dostatek, byť nelze objektivně hodnotit, jak cílená je např. péče sociálních pracovníků. Naopak zcela chybí administrativní síla (data manažer), který by organizačně zajistil lékařské konzultace a zadávání pacientů do registrů.

## 2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze

Název registru	Onemocnění, které registr pokrývá	Počet pacientů s onemocněním v registru k únoru 2024	Považujete data v registru za aktuální?	ERN registr	Registr mezinárodní odborné společnosti
<b>Eurreca/EurrBone (Eurreb)</b>	ERN BOND + ENDO ERN	0	minimálně nebo vůbec (<25%)	ano	ESE, ESPE, ISDS
<b>CrescNet</b>	rare endocrine and bone diseases	0	minimálně nebo vůbec (<25%)	ne	-



## Hodnocení zdrojů dat o pacientech s VO

Uvedené registry vznikly buď s přispěním členů MDT FN Motol (Eurreca/Eurrbone) nebo byla spolupráce na účasti výsledkem dlouhodobé spolupráce se zahraničními kolegy (CrescNet). Oba registry splňují veškeré nezbytné standardy nejen stran bezpečnosti, ale i stran principů FAIR. Data do nich se teprve zadávají, efektivita bude tedy k dispozici v blízké budoucnosti. Stran tvoření národní koncepce jakou je snaha tohoto projektu by však byla relevantní spíše data z ÚZIS, případně pojišťoven. I přes zavedenou a dobře fungující síť nemocničních a ambulantních dětských endokrinologů, která je základem pro spolupráci, konzultaci a sdílení péče o pacienty s VO v kostní oblasti, není v možnostech této sítě zachytit všechny pacienty, kteří by si péči zasloužovali. Většinou je důvodem to, že jsou tito pacienti, v horším případě dokonce nedignostikováni, v péči jiného specialisty, který pacienty neodešle do správného centra (nebo je neodešle do žádného). Z dostupných dat o výskytu jednotlivých diagnóz a počtu v centrech sledovaných pacientů je zřejmé, že nemalá část pacientů se nedostane k adekvátní péči. Díky nepřístupnosti národních dat lze však jen spekulovat, o kolik pacientů se v ČR vlastně jedná.

### 2.3 Struktura a pokrytí péče

Hlavní skupiny nemocí	Celkový počet pacientů v ČR – ve všech centrech v rámci ERN		Procento z celkového počtu pacientů dané skupiny je <b>pravidelně sledováno</b> alespoň v jednom z Center ERN?	Vyjmenujte další <b>specializovaná pracoviště</b> v ČR ( <i>mimo Centra ERN</i> ), kde jsou tito pacienti <b>systematicky</b> diagnostikováni, léčeni a sledováni. Uveďte údaje <b>pro každé</b> pracoviště.				Pokud je počet pacientů ( <i>uvedený v bodě 1a</i> ) <b>odhadem</b> , jaké % z těchto pacientů <b>není</b> podle vás <b>správně diagnostikováno</b>		počet pacientů dané skupiny sledovaných na <b>non-ERN pracovištích</b> , kteří <i>podle vašeho názoru nejsou adekvátně léčeni</i>	
	≤18 let	dospělí (≥19 let)		≤18 let		dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let
<b>Osteogenesis imperfecta</b>	200-1000	800-4000	25%	FNKV, FN Brno	nevíme	nevíme	nevíme	40%	60%	nevíme	nevíme
<b>Achondroplázie</b>	80	280	45%	VFN	nevíme	cca 20 %	nevíme	0%	0%	nevíme	nevíme
<b>X-vázaná hypofosfatemická křivice</b>	20-200	80-800	25%	VFN	nevíme	cca 15 %	nevíme	60%	70%	nevíme	nevíme



Mezi pracoviště, která nemají status center vysoce specializované péče o pacienty s vzácnými onemocněními (CVSP-VO), patří:

- *Fakultní nemocnice Královské Vinohrady,*
- FN Brno,
- VFN Praha,
- VFN Praha.

### **Hodnocení struktury a pokrytí péče**

Stran počtu pracovišť, kde se pacienti centralizují, není sporu, pravděpodobně by stačilo jedno centrum v Čechách a jedno na Moravě. Problematická je spíše absence koncepce stran sdílené péče. V primární péči jsme v celonárodním měřítku nezaznamenali závažné nedostatky, mezi poskytovateli nemocniční péče však existuje určitá rivalita, která brání efektivní centralizaci vysoce specializované péče. Příkladem může být úraz se zlomeninou u dítěte s osteogenesis imperfecta. Přístup bývá odlišný od toho u zdravých dětí, ale na druhou stranu není možné všechny takové děti ošetřit v jednom centru, ať už z důvodu kapacitních nebo transportních. Nabízí se tedy vytvoření koncepce sdílené péče o pacienty s VO, kdy budou stanovena kritéria, za jakých je možné dítě ošetřit v místě bydliště (a jakým způsobem), a kdy je vhodné pacienta transportovat do centra. To by mělo být podpořeno (ne)proplácením péče pojišťovnami.

## **2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost**

### **2.4.1 Centra vysoce specializované péče**

Centralizace péče není pro ERN BOND zakotvena také v souhrnném seznamu CVSP v ČR.  
<https://www.mzcr.cz/wp-content/uploads/2023/03/Souhrnny-seznam-CVSP-k-1.-1.-2023.pdf>

### **2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou**

Centralizace péče s ohledem na tzv. centrovou léčbu je částečně zajištěna i systémem specializovaných pracovišť se Zvláštní smlouvou se zdravotními pojišťovnami.

<https://www.vzp.cz/poskytovatele/informace-pro-praxi/seznamy-center-a-szz/seznam-specializovanych-pracovist-center-se-zvlastni-smlouvou>

Podmínky pro ustanovení centra se Zvláštní smlouvou nejsou definována pro následující onemocnění.

- Tato léčba pro je exkluzivně hrazena pouze pracovištím se statusem CVSP nebo CVSP-VO pro následující onemocnění:
- Je to definováno např. u achondroplázie, kde jsou stanoviskem SÚKLu označena 2 centra v ČR (pediatrické kliniky FN Motol a VFN Praha).



- Léčba x-vázané hypofosfatémie burosumabem je také schválena jen pro 2 výše uvedená centra.
- Naopak nikde není definováno, že léčba osteogenesis imperfecta, případně jiných dg., bisfosfonátem patří do CVSP.

Podrobnější hodnocení použití centrových léčivých přípravků v indikaci vzácných onemocnění nebylo předmětem této analýzy. Přesto lze konstatovat, že vazba preskripce cílené léčby vzácných onemocnění na definovaná CVSP-VO není vždy jednoznačně definována.

#### 2.4.3 Jiná organizační ustanovení definující systém péče

Pro tato vzácná onemocnění **není** v České republice k dispozici jiné ustanovení definující systém péče, u dětských pacientů si postup stanovujeme sami dle mezinárodních doporučení.

#### 2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky

Současný systém je odborníky hodnocen jako:

- pro dětské pacienty **funguje uspokojivě** na základě kombinace oficiálních pravidel a zavedené neoficiální praxe (vzájemné vazby mezi zdravotníky a pracovišti) pro onemocnění: **Osteogenesis imperfecta, Achondroplázie, X-vázaná hypofosfatemická křivice,**
- pro dospělé pacienty funguje neuspokojivě.

#### Hodnocení systému organizace péče a jeho funkčnosti

Organizace péče vychází z nepsaných pravidel a osobních kontaktů, chybí národní koncepce sdílené péče definující za jakých okolností by měl být pacient s danou diagnózou ošetřen v CVSP. Problémem je zcela chybějící CVSP pro dospělé pacienty se vzácným onemocněním kostí.

## 2.5 Pracovní podmínky center

### 2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele

- Pracoviště je součástí většího samostatného celku v rámci poskytovatele.
- Pracoviště nemá samostatný prostor na webových stránkách poskytovatele, kde je uveden jeho statut centra ERN (CVSP-VO), nyní probíhá aktualizace webových stránek.

Informace o pacientech s VO této skupiny na jiných pracovištích poskytovatele se k pracovníkům centra dostane pouze někdy.



## 2.5.2 Prostorová kapacita center

- Pracoviště nemá k dispozici vlastní ambulantní prostory.
- Ambulantní prostory sdílí s jinými týmy na pracovišti, v ambulanci se mísí vzácní a nevzácní pacienti.
- Pracoviště nemá vyhrazena samostatná lůžka.

### Adekvátnost ambulantních prostor

**Ambulantní prostory vyhovují částečně**, není dostatečná kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče (např. prodloužením doby ambulantního vyšetření dle individuální potřeby pacienta).

Míra dostatečnosti ambulantních prostorů **75-90%**.

Hlavní nedostatky ambulantních prostor jsou **omezená / neflexibilní pracovní doba** (např. sester a komplementu) a **nedostatečné/nevyhovující prostory** pro pohovory a/nebo pro edukaci rodinných příslušníků/pečovatelů.

### Lůžková kapacita pro pacienty s VO většinou vyhovuje potřebám

Pracovní prostory pro další klinické aktivity centra (samostudium, vědecko-výzkumná činnost, vzdělávání) jsou dostatečné.

### Hodnocení pracovních podmínek center

Naše centrum je v rámci poskytovatele i vzhledem k provázanosti s ostatními klinikami skrz vybrané spolupracovníky - členy MDT všeobecně známo a pacienti jsou pravidelně konzultováni. Ojedinele se stane, že není pacient správně referován, resp. je propuštěn bez specializovaného vyšetření. Kostní tým nemá své vlastní dedikované prostory, ale péče je bez větších obtíží poskytována na sdílených lůžkách na endokrinologickém oddělení a ve sdílených endokrinologických ambulancích Pediatrické kliniky.

## 2.6 Provoz center

### 2.6.1. Ambulantní péče

Pacienti s VO **nejsou ošetřováni** v definovaných ambulantních hodinách určených pouze pro pacienty s VO. Pacienti s VO **se v ambulanci mísí s pacienty** s nevzácnými onemocněními.

- Průměrná délka konzultace při první návštěvě se pohybuje v rozmezí 60 min.
- Průměrná délka konzultace při kontrolní návštěvě 40 min.
- Pracoviště provádí možnost konzultace na dálku, převažuje telefonická a emailová komunikace.
- Objednací doba pro ošetření nového pacienta je 6-10 týdnů.





### 2.6.2 Lůžková péče

- Průměrný počet hospitalizovaných pacientů s VO/týden – 3.
- Objednací doba pro plánovanou hospitalizaci...4-6 týdnů.

### 2.6.3. Obecné informace

Způsoby doporučení pacientů do centra:

Z jiného terciárního (fakultního) zařízení	5
Z nemocnice nižšího typu	9
Od ambulantního specialisty	80
Od praktického lékaře	5
Na základě rodinného skríninku vlastních pacientů	0
Jiný typ doporučení	0
Bez lékařského doporučení („self-referral“)	0
Na základě informace poskytnuté patientskou organizací	1

- **Hodnocení role praktického lékaře v péči o pacienty s VO:** spolupráce s PL je uspokojivá.
- **Přeshraniční péče:** přeshraniční péče je poskytována na pracovišti v **počtu 2-3 pacientů /rok**. Jedná se zpravidla o zahraničním plátcem částečně či plně hrazenou přeshraniční péči, za kterou pacient cestuje k nám. Je to péče stejného rozsahu, jako pro české pacienty, tedy v plné šíři v rámci statutu ERN
- **Klinické studie:** tuzemským pacientům je nabízena účast na klinických studiích na pracovišti, zahraničním pacientům je účast také nabízena, pokud splňují vstupní kritéria a je předpoklad jejich delšího pobytu v ČR.
- **Dostupnost vyšetřovacích metod a konzultací:** specializovaná vyšetření jsou k dispozici v souladu s mezinárodními doporučeními na daném pracovišti. Dostupnost odborníků jiných oborů je vyhovující.

### 2.6.4 Administrativa

- Administrativní podpora je na našem pracovišti hodnocena jako **nedostatečná**.
- Hlavní administrativní zátěží jsou tyto úkony: **plánování a objednávání výkonů, tvorba standardizovaných zpráv**.
- Řešením problému by bylo **přijetí manažera péče**.
- Další navrhovaná organizační opatření: **nejsou**.



### 2.6.5 Léčba

- **Cílená farmakoterapie** je k dispozici pro tyto skupiny VO: achondroplázie (vosoritid), X-vázaná hypofosfatémie (burosumab).
- **Specializovaná nefarmakologická léčba** zahrnuje rehabilitaci, korekční osteotomie (víceméně všechny skupiny VO v rámci BOND ERN)).
- **Hrazená léčba:** použití léčby v hrazených indikacích je bez omezení, ano, dostupná dle potřeb pacientů. Novým problémem v roce 2023/2024 byla/je neschopnost konkrétního výrobce dodat potřebné množství léku, je tedy nutné odkládat zahájení léčby u pacientů (achondroplázie).
- **Nehrazená léčba:** Počet pacientů, kteří potřebují léčbu nehrazenými léčivými přípravky je 22/rok, tomu odpovídající počet žádostí na § 16 je 60/rok. Hlavními léčivými přípravky, na něž pracoviště žádají úhradu v rámci § 16, je lék Reducto Spezial (zvláštní dovoz), Voxzogo (v roce 2024 ale již vyřešeno stanovením úhrady SÚKL), Crysvida (též již stanovena úhrada). Problém je, že je dohodnut určitý rozpočet (Odbor zdravotního pojištění, FN Motol), když je překročen, nemůžeme lék pro pacienta objednat, dokud nemáme souhlasné stanovisko k navýšení rozpočtu.
- Spektrum a dostupnost léčby **odpovídají mezinárodním doporučením.**

### 2.6.6 Komplexita a koordinace péče

#### Koordinace péče:

- Efektivní propojení všech aspektů péče potřebných pro management VO je zajištěno. Funkci koordinátora péče zastává dětský endokrinolog.
- Existující mechanismy péče jsou považovány za nedostatečné.

#### **Interdisciplinární konzultace** / spojené ambulance s jinými odborníky nad rámec MDT:

Na pracovišti **je zavedena** Interdisciplinární konzultace, jsou provozovány pravidelně v předem stanovených intervalech s určenými účastníky. Rozmezí intervalů je 1x za 2 měsíce, v podobě online semináře, nebo osobně bez účasti pacienta, výstupem není záznam v dokumentaci pacienta

- Účastní se jich odborníci těchto oborů: dětský endokrinolog, radiolog, ortoped, genetik, rehabilitační lékař, fyzioterapeut.

**Hodnocení zavedeného systému:** nevyhovuje, chybí manažer péče, který by mimo jiné detailně zaznamenával výstupy z MDT setkání a organizoval plánovaná vyšetření.

#### **Hodnocení provozu center**

Péče je z velké části zajištěna na dobré vůli a motivaci všech zúčastněných specialistů a sester, chybí manažer péče, který by organizoval pravidelné schůzky MDT, včetně nezbytné administrativy a zápisu výsledků do zdravotní dokumentace, a dále plánoval



objednávání (a přeobjednávání) četných specializovaných vyšetření. Ideálně by i připravoval podklady pro lékařské zprávy shromážděním relevantních dat a výsledků provedených vyšetření.

## 2.7 Přejímová péče („transition care“)

### 2.7.1 Přejímová péče z pediatrie do dospělé péče - obecně

Oddělení pediatrie od péče o dospělé:

- pracoviště ERN BOND má v péči pouze **dětské pacienty** (0-18 let, do 19. narozenin)

#### **Předávání vašich pacientů do dospělé péče:**

- pacienti jsou vybaveni souhrnnou zprávou a pracoviště domluví individuální předání do péče dostupného specialisty v místě bydliště či studia pacienta,
- zavedený systém se jeví jako **nedostatečný**, chybí pravidelná setkávání s kolegy z Osteocenter pro dospělé, včetně výměny zkušeností s patientskými organizacemi.
- V systému péče nejsou u žádného sledovaného onemocnění definována pravidla pro přechod z pediatrie do dospělé specializované péče.

### 2.7.2 Přejímová péče z pohledu pediatrie

- Předání do dospělé péče je jednorázovou záležitostí pro dané pracoviště.
- K finálnímu předání dochází ve věku 18-19 let.
- Charakteristiky přejímové péče: pacienti jsou vybaveni souhrnnou zprávou a pracoviště domluví individuální předání do péče dostupného specialisty v místě bydliště či studia pacienta, zavedený systém se jeví jako nedostatečný. Chybí pravidelná setkávání s kolegy z Osteocenter pro dospělé, včetně výměny zkušeností a SOP.

#### **Hodnocení přejímové péče**

Vše opět stojí na motivaci vedoucího MDT, tedy dětského endokrinologa. Ten připraví zprávu a domluví předání do péče kolegy endokrinologa/osteologa pro dospělé. Opět by pomohl manažer péče a hlavně zvýšení kapacity spolupracujících center, aby tranzice probíhala hladce a komfortně pro pacienta.



## 2.8 Zapojení pacientů do péče

### 2.8.1 Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR

Pro onemocnění sdružená v ERN BOND existují v ČR tyto patientské organizace:

- Lomivky / Osteogenesis imperfekta
- Paleček / Achondroplazie

#### Spolupráce s centry probíhá:

- pracoviště doporučuje PO nově diagnostikovaným pacientům (Lomivky),
- ERN a PO spolupracují při prosazování zájmů pacientů a přístupu k léčbě (Paleček).

### 2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu:

Je zavedeno u pracoviště v podobě spolupráce ERN a PO Paleček, při prosazování zájmů pacientů a přístupu k léčbě.

### 2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO):

- není zavedeno,
- kvalita života **není hodnocena**.

## **Hodnocení zapojení pacientů**

Spolupráce je spíše na osobní úrovni s každou rodinou pacienta. Není kapacita na pravidelné monitorování a záznam PROMS a provádění dotazníkových šetření ohledně kvality života pacientů. Opět by pomohl manažer péče. Trochu by se to mohlo změnit díky nově zavedeným evropským registrům (viz výše bod 2.2), kde zvláště EurrBone má platformu pro sběr PROMS a ukazatelů kvality života, které vyplňuje sám pacient.

## 2.9. Kvalita péče v centrech

### 2.9.1 Hodnocení péče pacienty

Možnost hodnocení péče v centru mají pacienti v podobě **obecného nemocničního dotazníku**, který je k dispozici online nebo v papírové podobě v čekárně. Dotazník se nevěnuje specifické problematice centra. Dotazník se vyhodnocuje 1x za 6 měsíců a výsledky analýzy odpovědí pracovníci centra dostávají k dispozici.



### 2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče

- Monitorace kvality péče **probíhá pravidelně** v rámci povinného procesu nastaveného Evropskou komisí.
- Vedoucí lékař nebo jiný pověřený pracovník centra **nekontroluje výstupy a neposkytuje členům týmu zpětnou vazbu** (např. formulace závěrů v lékařských zprávách, záznam o standardizovaných hodnoceních, pokud jsou k dispozici, správnost vykazování ORPHA kódů, správné vykazování výkonů klinických vyšetření apod.) **nekontroluje**.
- Centrum **sleduje** vývoj onemocnění u definovaných kohort svých pacientů za pomoci stanovených indikátorů (např. standardizované hodnocení aktivity či závažnosti onemocnění, odpovědi na terapii apod.) v podobě vnitřního auditu nebo klinických studií či registrů, jejichž výsledky analyzuje a používá k identifikaci nedostatků a plánuje jejich napravení.
- Jiný mechanismus hodnocení kvality **není zaveden**.

### 2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN

Specializovaná medicínská péče je na našem pracovišti na **srovnatelné úrovni** s jinými evropskými centry ERN.

Možnosti a dostupnost psychologické péče je na našem pracovišti na **srovnatelné úrovni** s jinými evropskými centry ERN.

Komplexní péče včetně sociální, podpůrné a komunitní péče je u nás **nelze posoudit** s jinými evropskými centry ERN.

### 2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště

Kvalita péče by se **nezlepšila**, pokud by se pracovníci centra mohli věnovat pouze pacientům s VO.

Mezi hlavní překážky zlepšení kvality péče patří: absence manažera péče, který by uvolnil ruce lékařům specialistům k vytvoření a provádění monitoringu kvality péče

### Kvalita péče v centrech a její hodnocení

Kvalita péče ve smyslu definovaných lékařských ukazatelů je pravidelně sledována a vyhodnocována, úroveň je srovnatelná se zahraničními evropskými centry, to je podmínkou účasti v ERN, a centrum se účastní mezinárodních studií. Na druhou stranu není zaveden dotazník spokojenosti cílený na pacienty se vzácným kostním onemocněním a chybí manažer péče, který by zadával data do registrů a pomáhal s dotazníky kvality života u pacientů.



## 2.10 Vzdělávání a výzkum

### 2.10.1 Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory

Existující systém vzdělávání ve specializačních oborech **nepokrývá** v dostatečné šíři problematiku VO (**odhadem je to <25 %**), a to v nástavbovém oboru dětská endokrinologie. Vzhledem k výskytu většiny nemocí spadajících pod ERN BOND to nejspíše ani není možné. Vzdělání je tak nutné doplnit samostudiem zahraniční literatury, odborných článků a účastí na specializovaných mezinárodních kongresech (International Society for Children Bone Health, American Society for Bone Mineral Research).

### 2.10.2. Vzdělávání vlastních odborníků v centrech

- Pro účast na webinářích a dalších virtuálních vzdělávacích akcích (včetně spoluúčasti na konzultacích v CPMS) pořádaných ERN platí, že **účast je dobrovolná, mimo pracovní dobu.**
- Pravidelná osobní účast pracovníků centra na mezinárodních odborných konferencích se pohybuje v rozmezí **3 akcí na pracovníka za rok.**
- Na financování placených vzdělávacích akcí se podílí **grantové projekty.**
- Stanovení chráněného času ("protected time" = část pracovní doby určená pro samostudium či vlastní vědeckovýzkumnou činnost) **není na pracovišti zavedeno.**
- Systematické praktické vzdělávání v Centru (např. stínování zkušenějšího specialisty, společná ambulance apod.) **není zavedeno.**
- Vzdělávání nelékařských zdravotnických pracovníků ve specializované problematice VO **je zavedeno.**

### 2.10.3 Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost

- Vzdělávací akce (semináře, workshopy) (průměrný počet/rok na jedno pracoviště) – 8
- Aktivní účast členů centra na mezinárodních a národních kongresech jako „faculty“ nebo v podobě prezentace odborného sdělení (průměrný počet/rok na jedno pracoviště) – 2

### 2.10.4 Současné vědeckovýzkumné aktivity (průměrný počet/rok/pracoviště)

- Grantové projekty národní (počet) – 0
- Grantové projekty mezinárodní (počet) – 0
- Investigátorem iniciované studie národní (počet) – 0
- Investigátorem iniciované studie mezinárodní (počet) - 0
- Sponzorované klinické (lékové) studie (počet) -1



Spolufinancováno  
Evropskou unií



SPOVO

#### 2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit

Srovnání s jinými evropskými centry ERN – **je nedostatečná**

- Důvody nedostatečnosti - přemíra klinických povinností.

Dostatečnost vzdělávání členů týmu - **ano**

Dostatečnost výzkumných aktivit - **je nedostatečná**

- Důvody nedostatečnosti - je nedostatečná personální kapacita.

#### **Hodnocení vzdělávání a výzkumu jako nedílných součástí vysoce specializované klinické péče**

Členové MDT se vzdělávají v rámci svých specializací, chybí program speciálně zaměřený na vzácná kostní onemocnění, částečně je pokryto programem dětská endokrinologie. Je nezbytné se dozdělat na zahraničních kongresech a samostudiem literatury, k čemuž není vyhrazen dedikovaný čas v rámci pracovní doby, záleží tedy na vlastní motivaci členů MDT. Nejen díky pracovnímu vytížení členů MDT, ale také díky nízkému výskytu většiny diagnóz je provádění grantů a akademických studií velmi obtížné. Určitou nadějí je celoevropský registr (EurrBone), kde lze s kolegy ze zahraničí navrhnout nové studie na větším počtu pacientů (než je v možnostech jednoho národního centra). Manažer péče by mohl uvolnit kapacitu specialistů k navrhování a provádění studií.



### 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 patientských organizací v rámci projektu SYPOVO s pomocí konzultanta pro outcome research dotazník sociální péče u pacientů se vzácným onemocněním.

Pro skupiny vzácných onemocnění kostí jsou v ČR následující patientské organizace:

1. Osteogenesis imperfecta - není PO, poskytnut kontakt na **zástupce pacientů**
2. Achondroplasia - **Paleček**
3. X-linked hypophosphatemia - není PO, navázán kontakt **s pacientkou**
4. Hypophosphatasia - není PO
5. Multiple osteochondromas - není PO
6. Fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome - není PO
7. Pseudohypoparathyroidism - není PO
8. Fibrodysplasia ossificans progressiva - není PO

Dotazník také vyplnila další zástupkyně pacientů, která sdílela zkušenost se sociálním systémem za pacienty s ultravzácným onemocněním spadajícím pod ERN BOND Jansenova metafyzární chondrodysplázie (nepatří do žádné skupiny výše).

Dotazník vyplnil spolek Paleček a zástupkyně pacientů s X-vázanou hypofosfatémií, osteogenesis imperfecta (dále OI) a s Jansenovou metafyzární chondrodysplázií.

U jednotlivých odpovědí je v závorce uveden počet respondentů, který takto odpověděl (maximum jsou 4 respondenti).

Dotazník byl rozdělen na části Informace a poradenství, Přehled typů služeb/dávek, Pokrytí potřeb, Nedostatky a Vzory. Analýza se věnuje souhrnu zjištění v těchto jednotlivých oblastech z pohledu patientských organizací či jednotlivých zástupců pacientů.

#### Informace a poradenství

Informace o sociální podpoře získávají pacienti z následujících zdrojů:

- Web (2)
- Úřad práce (2)
- Úřad městské části (1)
- Centrum, kde jsou léčeni (1)
- Raná péče (1)
- Speciálně-pedagogické centrum (1)
- Zdroje nejsou žádné (1)





Primárním kontaktem při hledání informací je

- Pacientská organizace, respektive pacienti se stejným onemocněním (1)
- Nemocnice (1)
- Sociální pracovníce (1)
- Raná péče (1)

Dostupný katalog sociálních služeb není podle 2 respondentů dostupný nebo o něm neví, 1 respondent uvedl, že katalog dostupný je.

Možnost individuálního poradenství

- Není (2)
- Sociální pracovníce z FN Motol (1)
- Raná péče (1)

**Jakou formu poradenství by pacienti ocenili:**

- sociálního pracovníka na městském úřadu, který by danému vzácnému onemocnění rozuměl (2)
- V nemocnici, kde je pacient léčen pro vzácné onemocnění (1)
- Na dobře dostupném bezbariérovém místě, kde by byl koordinátor pro vzácná onemocnění a sociální pracovník (1)

### Přehled typů služeb/dávek

Kdy mají pacienti největší potřebu sociální podpory:

- Při hledání zaměstnání (1)
- Při zajištění vzdělávání (1)
- Při přesunech během dne (1)
- Zhoršení stavu či ztráta schopnosti sebeobsluhy (3)
- Při absolvování kontrol, vyšetření (1)

Nejčastěji využívané sociální služby jsou:

- Sociální poradenství (1)
- Raná péče (1)
- Doprava s asistencí (1)

Nejčastěji čerpané dávky

- Příspěvek na péči (3)
- Příspěvek na mobilitu (2)
- Příspěvek na bydlení (1)
- Invalidní důchod (1)
- Karta ZTP (3)

Ze sociálních dávek na podporu pečujících uvedl jeden respondent dlouhodobé ošetřovné, ostatní neuvedli žádnou.



## Pokrytí potřeb

Jednotlivé aspekty pokrytí potřeb, stejně jako nedostatky v systému sociální péče hodnotily patientské organizace na škále od 1 do 5 – 1 nejlepší stav, 5 nejhorší.

Pokrytí potřeb - Hodnocení	Paleček (achondroplázie)	Zástupce pacientů (X-vázaná hypophospha- temia)	Zástupce pacientů (OI)	Zástupce pacientů (Jansenova metafyzární chondrodyspl.)
Jak jsou pokryty sociální potřeby ve vaší oblasti	2	4	3	1
Dostupnost a kvalita služeb pro děti	2	3	4	3
Dostupnost a kvalita služeb pro adolescence	2	4	-	-
Dostupnost a kvalita služeb pro dospělé v produktivním věku	3	4	-	-
Dostupnost a kvalita služeb pro seniory	3	3	-	-
Dostupnost a kvalita služeb pro pečující	2	5	4	4
Vnímáte rozdíly v regionální dostupnosti?	Ano	Ano	Ano	-
Vnímáte rozdíl v dostupnosti město x venkov?	Ano	Ne	Ne	-
Jak dlouho průměrně trvá schválení žádosti o soc. dávku/službu?	12 týdnů	75 týdnů	16 týdnů	16 týdnů
Zaznamenali jste u vaší skupiny častá odvolání v žádostech o sociální podporu?	Ano	Ano	Ano	-
Pomáhá pacientům někdo s podáním žádostí o soc. podporu?	Ano	Ne	Ano	Ano
Ohodnoťte zkušenost s návazností zdravotních a sociálních služeb	2	5	4	3

U otázky, zda pomáhá pacientům někdo s podáním žádostí o sociální podporu, bylo specifikováno, že buďto samotní lékaři nebo nemocniční sociální pracovník nebo si pacienti pomáhají navzájem.



U dotazu na regionální dostupnost uvedl spolek Paleček, že vnímají obrovské rozdíly v posuzování a schvalování/zamítnutí žádostí o podporu. Zároveň v některých regionech je výrazně kratší čekací doba na službu než například v hlavním městě.

### Nedostatky

Hodnocení nedostatků jednotlivých oblastí	Paleček	Za X-vázanou hypophosphatemii	Za OI	Za Jansenovu metafyzární chondrodysplázii
Dostatek informací	4	4	4	1
Přehlednost/snadnost orientace	4	4	4	2
Nabídka odpovídá specifickým potřebám jedince	3	5	4	3
Dostatek personálu	4	5	4	4
Finanční dostupnost služeb	3	5	4	5
Reálná dostupnost a kapacita služeb	3	5	4	4

### Největší nedostatky systému uvedeny konkrétně:

- Posuzování pacientů v souvislosti s dosaženou výškou - porucha růstu je uznána pouze v případě, že člověk neměří více než 120 cm - někteří vyrostou například do 130 cm, tím pádem přichází o průkaz ZTP, příspěvek na motorové vozidlo a další. (1)
- Administrativní zátěž pro pacienty a lékaře + délka posuzování žádostí (3)
- Nepřehlednost informací (1)
- Nemožnost pracovního uplatnění pečujících (1)

### Vzory

Příklad dobré praxe z ČR:

- Jedličkův ústav (1)

### Souhrn zásadních poznatků za ERN BOND

Z šetření u zástupců pacientů skupiny ERN BOND vyplynulo několik poznatků hodných pozornosti.

Pacienti získávají informace o sociální podpoře primárně na internetu a **radí se mezi sebou**, na co mají nárok a jak podporu získat. Informace nejsou přehledně k dispozici.

Ocenili by sociálního pracovníka na městském úřadu, který by měl s jejich vzácným onemocněním zkušenost, nebo pracovníka přímo v centru, kde jsou léčeni.



Spolufinancováno  
Evropskou unií



SPOVO

Nejvýraznější **nedostatek podpory** vnímají pacienti **u lidí v produktivním věku** a **u pečujících**. U sociálních dávek dále vnímají jako problém **délku vyřizování žádostí** o podporu.

Pacienti vnímají **výrazné regionální rozdíly** v dostupnosti služeb a ve schvalování dávek, čekací doba na některé sociální služby je více než rok.

Specifický problém řeší pacienti s achondroplázií, u kterých je fixně určena **tělesná výška, do které pacient má nárok na sociální podporu**.

Pečující o děti se závažným onemocněním kostí upozorňují na obrovský problém s nalezením vhodného zaměstnání, které by umožnilo **skloubit dlouhodobou péči a práci**.

Číselně **nejhorší** průměrné **hodnocení** měla v rámci nedostatků kategorie **dostatek personálu a finanční dostupnost služeb**.



## 4. Popis optimálního stavu komplexní péče

Optimálním stavem je:

Zahrnutí ERN center do národního systému zdravotní péče, konkrétně podporou centralizace péče o pacienty se VO a bonifikace těchto center.

Zaplacením manažera péče, který by převzal administrativní zátěž lékařů specialistů a uvolnil jim ruce k ošetření více pacientů, navrhování a provádění studií a pomohl by pravidelně monitorovat kvalitu života, monitorovat a analyzovat kvalitu poskytované péče, shromažďovat výsledky specializovaných vyšetření pro tvorbu lékařských zpráv a s tranzicí pacienta do dospělé péče.

- Zřízení patientské organizace pro pacienty s osteogenesis imperfecta, která by byla partnerem v plánování a organizování komplexní péče.
- Vytvořením národní koncepce sdílené péče, která by definovala (a ne/úhradou stimulovala) centralizaci péče a stanovila doporučenou péči v místě bydliště.
- Podpora MDT na úrovni poskytovatele ve smyslu dalšího vzdělávání (finanční podpora pro aktivní účast na kongresech, dedikovaný čas pro samostudium) specialistů konzultantů a prostředků na specializovanou sestru a manažera péče.
- Podpora MZ pro vznik BOND centra pro dospělé, nejlépe v rámci Osteocentra III. interní kliniky VFN v Praze.
- Zpřístupnění dat o počtech, věku a bydlišti (na úrovni krajů) pacientů s VO z národních zdravotnických registrů, aby se zpřesnilo plánování péče.
- Zřízení nové role pracovníka, který pacientům, případně pečujícím, poskytne vhled do možností sociálních dávek či sociálních služeb a pomůže pacientům se v problematice zorientovat. Pracovník, ať už z centra pro vzácná onemocnění, z centra provázení, sociální pracovník nemocnice, rané péče či jiná určená osoba, by měl být součástí péče již od sdělení diagnózy, tak aby měl pacient dedikovanou osobu, se kterou se může o sociálních dopadech své nemoci poradit.
- Napojení tohoto pracovníka na úředníky zpracovávající žádosti o sociální dávky a poskytnutí přesnějšího vhledu do konkrétních vzácných onemocnění, tak aby mohla být zhodnocena specifika nemoci u konkrétní skupiny pacientů (příkladem je problematika odlišného věku pacientů s achondroplázií, ale fixní hranice věku nutná k dosažení sociálních dávek).



## Seznam zkratk

ZKRATKA	Vysvětlení
2. LF UK	2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy
CPGs	Clinical Practice Guidelines
CPMS	Clinical Patient Management System (klinický systém pro správu pacientů)
CT	Počítačová/výpočetní tomografie (Computed Tomography)
CVSP	Centrum vysoce specializované péče
ČAVO	Česká asociace pro vzácná onemocnění
EEG	Elektroencefalografie
FN Brno	Fakultní nemocnice Brno
FN USA	Fakultní nemocnice u sv. Anny Brno
FNKV	Fakultní nemocnice Královské Vinohrady
FTN	Fakultní Thomayerova nemocnice Praha
HCP	Health Care Provider (poskyvatel zdravotní péče)
KPDPM	Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu
LP	Léčivý přípravek
MDT	Multidisciplinární tým
NIS	Nemocniční informační systém
ORPHA	Orphanet (databáze vzácných onemocnění)
OPZ+	Operační program Zaměstnanost pro období 2021 - 2027
PL	Praktický lékař
PO	Pacientská organizace
PRO	Patients Reported Outcome (výsledek hlášený pacientem)
PROM	Patients Reported Outcome Measures (výsledky sdělované pacientem; sebehodnotící dotazníky)
SYPOVO	Projekt: Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními, financovaný v rámci OPZ+
UK	Univerzita Karlova
ÚVN	Ústřední vojenská nemocnice Praha
UK	Univerzita Karlova
VFN	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
VO	Vzácné onemocnění