



Spolufinancováno
Evropskou unií



SYPOVO

Analýza současného stavu péče o pacienty se vzácnými onemocněními v ČR

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

Endo-ERN

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 centru Endo-ERN	9
2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje	10
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 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.....	15
2.4.3 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou.....	16
2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky.....	16
2.5 Pracovní podmínky center	17
2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele	17
2.5.2 Prostorová kapacita center.....	17
2.6 Provoz center	18
2.6.1. Ambulantní péče	18
2.6.2 Lůžková péče	18
2.6.3 Obecné informace.....	19
2.6.4 Administrativa	20
2.6.5 Léčba	20
2.6.6 Komplexita a koordinace péče	21
2.7 Přejímová péče („transition care“)......	22
2.7.1 Přejímová péče z pediatrické do dospělé péče – obecně	22
2.7.2 Přejímová péče z pohledu pediatrického pracoviště	22
2.7.3 Přejímová péče z pohledu pracoviště pro dospělé	23



2.8	Zapojení pacientů do péče	23
2.8.1	Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR	23
2.8.2	Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu	23
2.8.3	Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO).....	23
2.9.	Kvalita péče v centrech	24
2.9.1	Hodnocení péče pacienty.....	24
2.9.2	Hodnocení a monitorace kvality péče	24
2.9.3	Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN.....	24
2.9.4	Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště	25
2.10	Vzdělávání a výzkum.....	26
2.10.1	Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory	26
2.10.2.	Vzdělávání vlastních odborníků v centrech.....	26
2.10.3	Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost	26
2.10.4	Současné vědeckovýzkumné aktivity (průměrný počet/rok/pracoviště)	27
2.10.5	Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit	27
3.	Popis současného stavu sociální péče, identifikace potřeb a nedostatků	28
4.	Popis optimálního stavu komplexní péče	32
	Obecný úvod	32
	Pediatrická část	32
	Návrh modelu péče pro skupinu onemocnění vyžadující podobný charakter péče	33
	A. Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika	33
	B. Centralizace péče	33
	C. Typy center	33
	D. Další potřebné úpravy:	33
	D.1 Organizace péče	33
	D.2 Pracovní podmínky center, personální zajištění.....	34
	D.3 Podpora specializovaného vzdělávání a výzkumné činnosti	35
	D.4 Podpora pacientů s endokrinními VO.....	35
	Popis optimální péče v dospělosti	35
	MTG 1 – onemocnění nadledvin	36
	MTG 2 – poruchy kalciofosfátového metabolismu	36
	MTG 6 – onemocnění hypotalamu a hypofýzy.....	36
	MTG 8 – onemocnění štítné žlázy.....	36
	Podpora stavu sociální péče.....	36
	Seznam zkratk	38



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.

Název ERN	Endo-ERN
Zapojená pracoviště	Fakultní nemocnice v Motole, pediatrická klinika 2. LF. UK Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, 3. interní klinika
Počet skupin VO	8 skupin
Názvy skupin VO	MTG1 Onemocnění nadledvin (Adrenal) MTG2 Onemocnění kalciofosfátového mechanismu (Disorders of Calcium and Phosphate Homeostasis) MTG3 Poruchy glycidového metabolismu (Genetic Disorders of Glucose and Insulin Homeostasis) MTG4 Geneticky podmíněné endokrinní tumory (Genetic Endocrine Tumor Syndromes) MTG5 Geneticky podmíněné poruchy růstu a obezity (Growth and Genetic Obesity Syndromes) MTG6 Onemocnění hypothalamu a hypofýzy (Hypothalamic and Pituitary Conditions) MTG7 Poruchy puberty a sexuální diferenciacie (Sex Development and Maturation) MTG8 Onemocnění štítné žlázy (Thyroid)

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

1.1 Charakteristika zdrojů

K analýze bylo předloženo celkem **28 publikací**. 25 z nich bylo zpracováno jakožto **základní literatura** do tabulek z níž vychází následující část inventarizace literatury **analytické zprávy**. Všechny předložené publikace byly v **anglickém jazyce**. Kromě základní literatury byly předloženy také 3 patient journey (PJ) v anglickém jazyce, které se týkaly *akromegalie, Addisonovy choroby a vrozené adrenální hyperplazie*. Publikace byly rozděleny do **8 skupin** na základě oficiálního členění **Endo-ERN**.



Ze skupin onemocnění kalciofosfátového mechanismu, geneticky podmíněné endokrinní tumory a onemocnění štítné žlázy bylo předloženo po jednom literárním zdroji z každé skupiny. Publikace ze skupiny Geneticky podmíněné poruchy růstu a obezity nebyly předloženy k analýze, proto tato skupina nebyla do analýzy a tabulek zařazena.

Tabulka 1 Analyzované publikace dle typu dokumentu:

Typ dokumentu	Počet dokumentů
Guidelines	10
Recommendations	5
Clinical practice guidelines	4
Consensus statement	3
Patient journey	3
Review	2
Position statement	1
Celkový počet	28

1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění

Podrobnosti rozříděné dle skupin diagnóz

MTG1 Onemocnění nadledvin (Adrenal)

MTG2 Onemocnění kalciofosfátového mechanismu

(Disorders of Calcium and Phosphate Homeostasis)

MTG3 Poruchy glycidového metabolismu

(Genetic Disorders of Glucose and Insulin Homeostasis)

MTG4 Geneticky podmíněné endokrinní tumory

(Genetic Endocrine Tumor Syndromes)

MTG5 Geneticky podmíněné poruchy růstu a obezity

(Growth and Genetic Obesity Syndromes)

MTG6 Onemocnění hypothalamu a hypofýzy

(Hypothalamic and Pituitary Conditions)

MTG7 Poruchy puberty a sexuální diferenciaci

(Sex Development and Maturation)

MTG8 Onemocnění štítné žlázy (Thyroid)

CVSP-VO Fakultní nemocnice v Motole se specializuje na **MTG 1, 2, 3, 5, 6, 7, 8** – nespécializuje se na geneticky podmíněné endokrinní tumory.

CVSP-VO Všeobecné fakultní nemocnice v Praze se specializuje na **MTG 1, 2, 6, 8** – nespécializuje se na poruchy glycidového metabolismu, geneticky podmíněné endokrinní tumory, geneticky podmíněné poruchy růstu (*jediná skupina v níž nebyl předložen literární zdroj k analýze*) a poruchy puberty a sexuální diferenciaci.



Cílem analýzy bylo zhodnotit četnost výskytu předem stanovených informací v analyzovaných zdrojích. Procentuální míra výskytu těchto informací je uvedena jak v rámci jednotlivých skupin onemocnění, tak v kontextu všech zdrojů analyzované základní literatury. **Za účelem přehlednějšího prezentování získaných dat jsou tato data uspořádána do tabulek dle jednotlivých skupin onemocnění (7).** Symbolem * je označena publikace s neúplnými daty či částečně podanými informacemi.

Tabulka 2 Hlavní charakteristiky

(uvést počet zdrojů, jejich procentuální zastoupení v celku a v jednotlivých skupinách)

	MTG1	MTG2	MTG 3	MTG 4	MTG 6	MTG 7	MTG 8	celkem
Počet zdrojů	7	1	3	1	9	3	1	25
Definice víceúrovňové péče:	0	0	1 (33 %)	0	0	1* (33 %)	0	2 (8 %)
Uvedení odborností podílejících se na péči:	4 (57 %)	1 (100 %)	1 (33 %)	0	2 (22 %)	2 (67 %)	0	10 (40 %)
Definice role soc. pracovníka:	0	0	0	0	0	1** (33 %)	0	1 (4 %)
Zmíněná multidisciplinární péče:	4 (57 %)	1 (100 %)	0	0	1 (75 %)	2 (67 %)	0	8 (32 %)
Aktivní role pacientů při tvorbě CPGs:	0	0	1 (33 %)	0	0	0	0	1 (4 %)

soc. – sociální; CPGs – clinical practice guidelines

* V publikaci byla částečně definována víceúrovňová péče. ** V publikaci byl sociální pracovník zmíněn, ale jeho role nebyla definována.

Tabulka 3 Charakteristika diagnostických principů

(uvést počet zdrojů, jejich procentuální zastoupení v celku a v jednotlivých skupinách)

	MTG 1	MTG 2	MTG 3	MTG 4	MTG 6	MTG 7	MTG 8	celkem
Počet zdrojů	7	1	3	1	9	3	1	25
Klinická diagnostika	5 (71 %)	1 (100 %)	2 (67 %)	1 (100 %)	5 (56 %)	3 (100 %)	1 (100 %)	18 (72 %)
Laboratorní diagnostika	6 (86 %)	1 (100 %)	3 (100 %)	1 (100 %)	8 (89 %)	3 (100 %)	1 (100 %)	23 (92 %)
Další	7 (100 %)	1 (100 %)	3 (100 %)	0	9 (100 %)	3 (100 %)	0	23 (92 %)
Diagnostická kritéria	2 (29 %)	0	0	0	3 (33 %)	2 (67 %)	0	8 (32 %)



Tabulka 4 Management – specifikace role poskytovatelů zdravotní péče

(uvést počet zdrojů, jejich procentuální zastoupení v celku a v jednotlivých skupinách)

	MTG 1	MTG 2	MTG 3	MTG 4	MTG 6	MTG 7	MTG 8	celkem
Počet zdrojů:	7	1	3	1	9	3	1	25
Kdo má potvrdit diagnózu:	5 (71 %)	1 (100 %)	1 (33 %)	0	0	2 (67 %)	0	9 (36 %)
Kdo má léčit:	5 (71 %)	1 (100 %)	0	0	3 (33 %)	2 (67 %)	0	11 (44 %)
Kdo má sledovat/ monitorovat:	5 (71 %)	1 (100 %)	1 (33 %)	0	1 (11 %)	3 (100 %)	0	11 (44 %)
Úloha dalších lékařských specialistů:	6 (86 %)	1 (100 %)	2 (67 %)	0	5 (56 %)	3 (100 %)	0	17 (68 %)
Úloha nelékařů:	3 (43 %)	1 (100 %)	1 (33 %)	0	3 (33 %)	3 (100 %)	0	12 (48 %)
Úloha primární péče:	2 (29 %)	0	0	0	0	1 (33 %)	0	3 (12 %)

Tabulka 5 Management – doporučená léčba

(uvést počet zdrojů, jejich procentuální zastoupení v celku a v jednotlivých skupinách)

	MTG 1	MTG 2	MTG 3	MTG 4	MTG 6	MTG 7	MTG 8	celkem
Počet zdrojů:	7	1	3	1	9	3	1	25
Specifická cílená	7 (100 %)	0	2 (67 %)	0	8 (88 %)	1 (33 %)	1 (100 %)	19 (76 %)
Specifická necílená	5 (71 %)	1 (100 %)	2 (67 %)	0	6 (67 %)	2 (67 %)	1 (100 %)	17 (68 %)
Nespecifická/ symptomatická	4 (57 %)	1 (100 %)	3 (100 %)	0	4 (44 %)	1 (33 %)	0	13 (52 %)

Tabulka 6 Management – monitorace stavu, hodnocení vývoje nemoci

(uvést počet zdrojů, jejich procentuální zastoupení v celku a v jednotlivých skupinách)

	MTG1	MTG 2	MTG 3	MTG 4	MTG 6	MTG 7	MTG 8	celkem
Počet zdrojů:	7	1	3	1	9	3	1	25
Pravidla pro monitoraci:	7 (100 %)	1 (100 %)	0	1 (100 %)	4 (44 %)	2 (67 %)	1 (100 %)	16 (64 %)
Existence kritérií aktivity/ závažnosti onemocnění:	5 (71 %)	1 (100 %)	0	0	4 (44 %)	0	0	10 (40 %)
Prognostická kritéria:	5 (71 %)	0	2 (67 %)	0	7 (78 %)	1 (33 %)	0	15 (60 %)
Existence PROMs:	1 (14 %)	0	0	0	1 (11 %)	0	0	2 (8 %)
Hodnocení funkce/disability:	0	0	0	0	0	1 (33 %)	0	1 (4 %)
Systém hodnocení kvality péče definován:	0	0	0	0	1 (11 %)	0	0	1 (4 %)

PROMs - „patient-reported outcome measures“



Slovní souhrn analýzy zdrojů

(hlavní přednosti a nedostatky – s důrazem na informace postihující organizaci péče)

Inventarizace existující literatury týkající se vzácných onemocnění endokrinního systému poukázala na oblasti ke zlepšení, které budou v dalším textu představeny. Analýza zahrnovala 25 publikací.

Z analýzy vyplývají následující informace. Víceúrovňové péče byla definována nebo částečně definována **ve dvou publikacích** ze 2 skupin onemocnění (MTG 3 a 7) (*do analýzy nebylo zahrnuto zmínění víceúrovňové péče bez jasné definice*). Méně, než 50 % publikací hovořilo o odbornostech podílejících se na péči o pacienty se VO.

Ve třetině publikací bylo zmíněno využívání MDT při péči o pacienty se vzácným onemocněním. Role **sociálního pracovníka** v rámci péče o pacienty **nebyla definována** v žádné publikaci, 1x byla zmíněna existence sociálního pracovníka. V **jedné** publikaci se **pacienti aktivně podíleli** na procesu tvorby klinických doporučení.

V kontextu managementu a specifikace role poskytovatelů zdravotní péče byly jednotlivé údaje uvedeny/bylo možné je odvodit z kontextu zhruba v **45–70 %** případů. Role primární péče byla zmíněna ve **třech** publikacích.

Předložené publikace se často zabývaly právě diagnostickými postupy a léčbou jednotlivých onemocnění. Přirozeně se v nich tak příliš často nevyskytovaly další žádané informace (např. o managementu péče). Zároveň není jasné, zda publikace týkající se managementu nebyly předloženy či vůbec neexistují. Většina publikací byla zaměřena na jedno konkrétní onemocnění nikoliv na celou skupinu.

Monitorace stavu a hodnocení vývoje bylo v publikacích zahrnuto ve větší míře. Šlo zejména o monitoraci stavu pacienta a prognostická kritéria. Ve **4–8 %** případů ze všech publikací byly nalezeny informace o existenci PROMs, hodnocení funkce anebo o existenci systému hodnocení kvality péče.



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

Skupina onemocnění	Celkový počet pacientů v ČR		Způsob zjištění pacientů (- není záznam)		% VO dané sk., které lze přesně identifikovat s pomocí MKN-10		Míra správnosti kódování MKN-10	
	≤18 let	dospělí	≤18 let	dospělí	≤18 let	dospělí	≤18 let	dospělí
Onemocnění hypotalamu a hypofýzy	3500	18500	registr/ databáze	odhad	80 %	80 %	80 %	70 %
Nádory štítné žlázy	50	18000	odhad	odhad	40 %	0 %	40 %	0 %
Onemocnění nadledvin	300	1050	odhad	odhad	80 %	20 %	80 %	10 %
Onemocnění kalciofosfátového metabolismu	250	350	odhad	odhad	40 %	10 %	40 %	5 %
Poruchy glycidového metabolismu	200	-	registr/ databáze	-	80 %	-	5 %	-
Geneticky podmíněné endokrinní tumory	50	-	odhad	-	80 %	-	80 %	-
Geneticky podmíněné poruchy růstu a obezity	300	-	registr/ databáze	-	0 %	-	0 %	-
Poruchy puberty a sexuální diferenciacce	300	-	odhad	-	80 %	-	80 %	-

2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centru Endo-ERN

Centra vysoce specializované péče o pacienty s vzácnými onemocněními – CVSP-VO: Fakultní nemocnice v Motole (dále **FN Motol**) a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze (dále **VFN**).

V rámci centra **FN Motol**, je průměrně dlouhodobě sledováno zhruba 3000 pacientů za rok, ve VFN 2600 pacientů za rok. Počet **nových** pacientů s VO za rok je v rámci centra **FN Motol** 300, v rámci centra **VFN** pak 150-200 pacientů/rok.



Spolufinancováno
Evropskou unií



2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje

Odbornost	Počet pracovníků	Pracoviště VFN		Počet pracovníků	Pracoviště FN Motol		
		Počet hod. ambulance za odbornost/ týden	Počet hod. lůžkové péče za odbornost/ týden		Počet hod. ambulance za odbornost/ týden	Počet hod. lůžkové péče za odbornost/ týden	
Lékař s odbornou způsobilostí	12	24	12	8	140	40	
Lékař ve specializační přípravě	6	6	6	2	8	12	
Zdravotní sestra	18	18	36	20	120	400	
Nelékařský zdravotnický personál	Fyzioterapeut	3	1	0	0	0	
	Nutriční specialista	3	1	2	10	10	
	Psycholog/ psychoterapeut	3	2	1	10	10	
	Sociální pracovník	1	0,5	0,5	1	2	2
	Laboratorní/ vědecký pracovník	6	1	5	4	160	0
Nezdravotnický personál	2	2	2	1	2	0	
Celkový počet pracovníků a celkový počet hodin	54	56 hodin	66,5 hodin	39	452 hodin	474 hodin	



2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje

Pracoviště **FN Motol** se v kontextu počtu a skladby pracovníků vyjádřilo, že potřeba rozsahu pracovních úvazků pro péči o pacienty s VO není systematicky nastavena, vychází z dobrovůle a momentální situace pracoviště/poskytovatele. Pracoviště **VFN** se vyjádřilo, že počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám za cenu jejich neplacené práce mimo standardní pracovní dobu.

Personální kapacita v péči o pacienty s VO není na pracovišti **FN Motol** a **VFN** dostatečná v následujících oblastech:

Oblasti, v nichž je spatřen nedostatek	FN Motol postrádá	VFN postrádá
Nelékařští specialisté v péči o pacienty s VO	bioinformatik	psycholog/psychoterapeut
Nezdravotníci	administrativní pracovník	administrativní pracovník data manažer
Zdravotní sestry vyškolené v problematice VO	vyškolené zdrav. sestry	vyškolené zdravotní sestry

Společným jmenovatelem následků nedostatku personální kapacity je pro obě pracoviště to, že lékaři specialisté věnují čas koordinační či administrativní činnosti, kterou by mohl vykonávat jiný, na tuto problematiku vyškolený, personál.

Dále je pro **centrum FN Motol** následek nedostatečné personální kapacity také: dlouhé čekací lhůty na ambulantní vyšetření / hospitalizaci, vysoká míru stresu, nepříjemná atmosféra na pracovišti, nedostatečná motivace/ochota lékařů centra pracovat víc než lékaři v péči o běžné pacienty, nedostatečné zapojení do klinického výzkumu, omezená možnost poskytovat péči podle stanovaných guidelines či na úrovni evropského standardu a neexistence interdisciplinárních konzultací/ambulantních vyšetření.

Pro **centrum VFN** jsou to pak následující nedostatky: nedostatek času na jednotlivá ambulantní vyšetření a vysoká míra neplacených přesčasů lékařů.

2.1.5. Multidisciplinární tým (MDT)

Obě centra mají k dispozici jeden typ stálého MDT. Skladba těchto MDT je následující: **Multidisciplinární tým ve FN Motol** se specializuje na poruchy růstu a součástí toho týmu je 6 lékařů specialistů, 2 lékaři ve specializační přípravě, 1 terapeut, psycholog a sociální pracovník. Dále je součástí administrativní pracovník jakožto zástupce nezdravotnického personálu a dále také 2 zdravotní sestry a 3 antropologové. Skladba MDT odpovídá potřebám.



Multidisciplinární tým ve VFN se specializuje na vzácná endokrinologická onemocnění a skládá se z 8 lékařů specialistů, 3 lékařů ve specializační přípravě a 2 sester. Součástí stálého MDT není žádný terapeut, psycholog, sociální pracovník ani nezdravotnický personál. Skladba tohoto týmu neodpovídá potřebám, pracoviště se vyjádřilo, že chybí zejména psycholog a administrativní pracovník.

MDT se v případě **FN Motol** schází pravidelně 1x za 2 měsíce a nepravidelně 4x za rok. Ve **VFN** se schází pravidelně dvakrát za měsíc.

Hodnocení personálního zabezpečení práce center ve vztahu k počtu pacientů:

Obě pracoviště postrádají zejména nelékaře a nezdravotníky, lékařů se jeví být početně dostatek, ale pravděpodobně nemohou věnovat problematice VO dostatek času z důvodu zatížení jinými pracovními aktivitami. Lékaři se věnují další pracovní náplni, např. výuce studentů. Vzhledem k neoptimální organizaci péče o endokrinologické pacienty v dospělé populaci poskytují i terciární centra péči nekomplikovaným pacientům. Velkým problémem je nedostatek nezdravotníků, který vede k tomu, že jsou lékaři zatěžováni nekvalifikovanou, administrativní prací.

2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze

Název registru	Název diagnózy	Počet pacientů v registru	Aktuálnost dat	Charakteristika registru a jeho poskytovatel
Repar	pacienti léčení růstovým hormonem	3500	ano (více než 90 % dat je aktuálních)	Národní registr
				ČES
Čenda	registr dětského diabetu	4500	ano (více než 90 % dat je aktuálních)	Mezinárodní registr
				SWEET initiative / ISPAD, FN Motol

Hodnocení zdrojů dat o pacientech s VO

Počty pacientů jsou u většiny VO odhadovány, registr je k dispozici pouze v případě pacientů léčených růstovým hormonem a v případě pacientů s dětským diabetem, kde ale pouze část pacientů splňuje definici vzácného onemocnění. Identifikace pacientů v NZIS a NRHYS je možná jen u některých VO, kde je k dispozici kód MKN, více je k dispozici u dětských než u dospělých pacientů.



2.3 Struktura pokrytí péče

Skupina onemocnění	a) Odhadněte, jaké % z celkového počtu dětí a dospělých dané skupiny VO v ČR je evidováno v centrech ERN <i>(evidováno = minimálně jedna návštěva pacienta v Centru za účelem potvrzení diagnózy či konziliárního vyšetření)</i>		b) Jaké % z celkového počtu pacientů dané skupiny je pravidelně sledováno alespoň v jednom z Center ERN? <i>(=minimálně 1x za rok)</i>		c) Vyjmenujte další specializovaná pracoviště v ČR <i>(mimo Centra ERN)</i> , kde jsou tito pacienti systematicky diagnostikováni, léčeni a sledováni. Uveďte údaje pro každé pracoviště.			d) Odhadněte % počtu pacientů dané skupiny sledovaných na non-ERN pracovištích, kteří podle vašeho názoru nejsou adekvátně léčeni		e) Pokud je počet pacientů odhadem, jaké % z těchto pacientů není podle vás správně diagnostikováno <i>(= jsou léčeni pro jinou diagnózu nebo nejsou vůbec léčeni)</i>	
	Odhad % pacientů ≤18 let	Odhad % dospělých pacientů	Odhad % pacientů ≤18 let	Odhad % dospělých pacientů	Uveďte název specializovaného pracoviště <i>(mimo centra ERN)</i>	Odhad počtu pacientů ≤18 let léčených mimo ERN	Odhad počtu dospělých pacientů léčených mimo ERN,	Odhadněte počet pacientů ≤18 let	Odhadněte počet dospělých pacientů	Odhadněte % u pacientů ≤18 let	Odhadněte % u dospělých pacientů
Onemocnění hypotalamu a hypofýzy	50 %	50 %	50 %	50 %	Fakultní nemocnice / Centra pro léčbu růstovým hormonem	50 %	50 %	nelze posoudit	nelze posoudit	nelze posoudit	nelze posoudit
Nádory štítné žlázy	70 %	20 %	70 %	20 %	Fakultní nemocnice	0 %	20 %	nelze posoudit	nelze posoudit	nelze posoudit	nelze posoudit
Onemocnění nadledvin	20 %	50 %	20 %	50 %	Fakultní nemocnice	80 %	50 %	nelze posoudit	nelze posoudit	nelze posoudit	nelze posoudit
Onemocnění kalciofosfátového metabolismu	30 %	70 %	30 %	70 %	Fakultní nemocnice	70 %	70 %	nelze posoudit	nelze posoudit	nelze posoudit	nelze posoudit
Poruchy glycidového metabolismu	70 %	-	70 %	-	Fakultní nemocnice	30 %	-	nelze posoudit	-	nelze posoudit	-
geneticky podmíněné endokrinní tumory	50 %	-	50 %	-	Fakultní nemocnice	50 %	-	nelze posoudit	-	nelze posoudit	-
geneticky podmíněné poruchy růstu a obezity	40 %	-	40 %	-	Fakultní nemocnice	60 %	-	nelze posoudit	-	nelze posoudit	-
poruchy puberty a sexuální diferenciacce	20 %	-	20 %	-	Fakultní nemocnice	80 %	-	nelze posoudit	-	nelze posoudit	-



Spolufinancováno
Evropskou unií



Hodnocení struktury a pokrytí péče

Centra ERN evidují v průměru jen kolem 50 % pacientů s VO. Poměr evidovaných a neevidovaných pacientů se liší u různých diagnóz.

FN Motol zajišťuje péči o pacienty ze 7 skupin onemocnění kromě MTG 4 **genetické endokrinní nádorové syndromy**, péče o tyto pacienty není ve FN Motol oficiálně akreditována. **Pracoviště VFN** zajišťuje péči o pacienty s onemocněním z některých z následujících 4 skupin: MTG1 Onemocnění nadledvin, **MTG2** Onemocnění kalciofosfátového mechanismu, MTG 6 onemocnění hypothalamu a hypofýzy a MTG 8 onemocnění štítné žlázy.

U skupin onemocnění **MTG 3, MTG 4, MTG 5 a MTG 7** je třeba doplnit informace o dospělých pacientech, pro které není dospělé centrum **VFN** z hlediska péče akreditováno, ale z rozvahy o současném stavu péče o pacienty se vzácným onemocněním by **neměli být vynecháni**.

2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost

2.4.1 Centra vysoce specializované péče

Centralizace péče je zakotvena v souhrnném seznamu CVSP (<https://www.mzcr.cz/wp-content/uploads/2023/03/Souhrnny-seznam-CVSP-k-1.-1.-2023.pdf>). Do **non-ERNového** CVSP je zavzata pouze **skupina poruch glycidového metabolismu** zahrnující pouze pediatrické pacienty. Pro dospělé pacienty není definováno žádné non-ERNové CVSP.

Non-ERNová CVSP zabývající se poruchami glycidového metabolismu u pediatrických pacientů jsou:

Centra vysoce specializované péče pro léčbu dětského diabetu (DIAC): Fakultní nemocnice Královské Vinohrady; Nemocnice České Budějovice; Městská nemocnice Ostrava; Karlovarská krajská nemocnice; Oblastní nemocnice Mladá Boleslav; Nemocnice Karviná-Ráj; Krajská nemocnice T. Bati; Medica Iberia s.r.o.; Nemocnice Jihlava; Nemocnice Nové Město na Moravě; Nemocnice s poliklinikou Česká Lípa; Dětská diabetologická ambulance, MUDr. Ivana Rösschlová.

A také **Centra vysoce specializované komplexní péče pro léčbu dětského diabetu (DIAKC):** Fakultní nemocnice v Motole, Fakultní nemocnice Brno, Fakultní nemocnice Plzeň, Fakultní nemocnice Olomouc, Krajská zdravotní, a.s. – Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem, Fakultní nemocnice Hradec Králové, Fakultní nemocnice Hradec Králové.



Skupiny onemocnění	Reálný překryv v klinické péči mezi non-ERNovými a ERNovými CVSP (%)	
	≤18 let	dospělí (≥19 let)
Poruchy glycidového metabolismu	30 %	-

- Informace není k dispozici

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>

Centrová léčba se týká následujících skupin onemocnění: onemocnění hypotalamu a hypofýzy, nádorů štítné žlázy, onemocnění nadledvin, onemocnění kalciofosfátového metabolismu a poruch glycidového metabolismu.

Centralizace péče je zajištěna systémem specializovaných pracovišť **se Zvláštní smlouvou** jsou u pediatrických pacientů u onemocnění kalciofosfátového a glycidového metabolismu. U dospělých pacientů je definována pro následující onemocnění: onemocnění hypotalamu a hypofýzy, onemocnění kalciofosfátového metabolismu a poruchy glycidového metabolismu a u nádorů štítné žlázy. Systém specializovaných pracovišť se zvláštní smlouvou se týká onemocnění kalciofosfátového a glycidového metabolismu u pediatrických pacientů a onemocnění hypotalamu a hypofýzy a kalciofosfátového metabolismu u dospělých pacientů.

Podmínky pro ustanovení centra se **Zvláštní smlouvou** jsou definovány pouze u onemocnění hypotalamu a hypofýzy, kalciofosfátového metabolismu a u poruch glycidového metabolismu u pediatrických pacientů.

Pravidla organizace péče jsou **stanovena vyhláškou MZ** pro onemocnění metabolismu a poruchy glycidového metabolismu. Některá centra, například pro léčbu akromegalie nebo pro léčbu růstovým hormonem, mají pravidla organizace stanovena na doporučení České endokrinologické společnosti (ČES).

Tato léčba není exkluzivně hrazena pouze pracovištím se statusem CVSP nebo CVSP-VO. 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 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou

Pro vzácná onemocnění hypotalamu a hypofýzy, nádorů štítné žlázy, onemocnění kalciofosfátového metabolismu a poruchy glycidového metabolismu u pediatrických pacientů je v České republice **oficiálně definován** systém péče prostřednictvím CVSP, prostřednictvím Doporučení odborných společností nebo (v případě léčby orphan drugs) omezeními zdravotních pojišťoven.

2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky

Současný systém je odborníky hodnocen následovně:

V případě péče o **pediatrické pacienty** s následujícími skupinami onemocnění: hypothalamu a hypofýzy, nádorů štítné žlázy a poruch glycidového metabolismu je odborníky hodnocen systém jako uspokojivě fungující na základě oficiálně stanovených pravidel.

Péče o **pediatrické pacienty** s následujícími skupinami onemocnění: onemocnění nadledvin, onemocnění kalciofosfátového metabolismu, geneticky podmíněné endokrinní tumory a poruchy puberty a sexuální diferenciacce je odborníky hodnocena jako **uspokojivě fungující na základě** kombinace oficiálních pravidel a zavedené neoficiální praxe (vzájemné vazby mezi zdravotníky a pracovišti).

Pro pacienty s geneticky podmíněnými poruchami růstu a obezity je systém hodnocen jako **neuspokojivě** fungující.

Systém péče o **dospělé pacienty** s onemocněním hypothalamu a hypofýzy, nádory štítné žlázy, onemocněním nadledvin a onemocnění kalciofosfátového metabolismu je odborníky hodnocen jako **uspokojivě fungující na základě** kombinace oficiálních pravidel a zavedené neoficiální praxe (vzájemné vazby mezi zdravotníky a pracovišti).

Systém péče o dospělé pacienty se zbylými skupinami onemocnění **není možné hodnotit**, neboť jejich péče není ve VFN akreditována.

Hodnocení systému organizace péče a jeho funkčnosti

Centralizace péče je v systému péče oficiálně zakotvena pouze částečně a navíc nesystematicky. Existuje významný překryv CVSP pro VO s CVSP (DIAC a DIAKC), vzácné formy diabetu jsou zavazaty do společné skupiny s běžnými formami dětského diabetu. Není jasné, kdo se stará o dospělé pacienty s vzácnými formami diabetu. Péče o některé skupiny onemocnění podléhá zvláštní smlouvě o centrové léčbě – je třeba doplnit její vazbu na centra a podmínky pro ustanovení těchto center.



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

Organizace péče o vzácná endokrinní onemocnění v dětském věku je pro řadu diagnóz uspokojivě organizovaná. Na základě výsledků dotazníkového šetření není jasné, jaká je péče o pacienty se 4 skupinami onemocnění v dospělosti.

2.5 Pracovní podmínky center

2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele

Postavení pracovišť je stejné u různých poskytovatelů péče. Obě pracoviště jsou **součástí větších samostatných celků** v rámci poskytovatele, např. klinik či oddělení. Žádné z pracovišť **nemá** samostatný prostor na webových stránkách poskytovatele (na webových stránkách není uveden statut centra ERN (CVSP-VO)).

V případě, že se na jiném pracovišti poskytovatele vyskytne pacient s onemocněním z některé ze skupin onemocnění, informace o něm se v rámci **VFN** k pracovníkům ERN centra dostanou vždy. V rámci pracoviště **FN Motol** bylo sděleno, že se informace o pacientech dostanou k pracovníkům ERN centra pouze někdy.

2.5.2 Prostorová kapacita center

Centrum **FN Motol** má k dispozici vlastní ambulantní prostory a zároveň má také k dispozici zvlášť vyhrazená lůžka na oddělení. Centrum **VFN** sdílí ambulantní prostory s jinými týmy a nemá k dispozici zvlášť vyhrazená lůžka na oddělení.

Adekvátnost ambulantních prostor:

Ambulantní prostory na pracovišti FN Motol vyhovují potřebám částečně (75-90 %), v rámci pracoviště není dostatečná kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče (např. prodloužením doby ambulantního vyšetření dle individuální potřeby pacienta). Pracovišti VFN ambulantní prostory nevyhovují vůbec.

Společnými nedostatky pro obě pracoviště jsou malý počet ambulantních místností a omezená/neflexibilní pracovní doba (např. sester a komplementu). **FN Motol** další nedostatky nevyjádřilo. **Pracoviště VFN** dále považuje za hlavní nedostatky také nedostatek prostoru pro multidisciplinární/interdisciplinární ambulantní konzultace a nedostatečné/nevyhovující prostory pro pohovory a/nebo pro edukaci rodinných příslušníků/pečovatelů.



Adekvátnost lůžkové kapacity:

Lůžkové kapacity ve FN Motol vyhovují potřebám pouze částečně, kapacita nevyhovuje při nutnosti zajistit izolaci a epidemiologickou ochranu pacientů se VO. Na pracovišti VFN lůžková kapacita vyhovuje potřebám.

Pracovní prostory pro další klinické aktivity pracoviště (samostudium, vědeckovýzkumná činnost, vzdělávání) jsou dle FN Motol dostatečné, dle VFN nikoliv, postrádají zejména pracovní.

Hodnocení pracovních podmínek center

Ani jedno centrum není zohledněno na webových stránkách poskytovatelů jako CVSP. Problémem jsou ambulantní a další pracovní prostory zejména ve VFN, obě pracoviště uvádějí neflexibilitu pracovní doby sester a komplementu jako překážku ambulantní péče.

2.6 Provoz center

2.6.1. Ambulantní péče

Pacienti s VO jsou ošetřováni v definovaných ambulantních hodinách určených pouze pro pacienty s VO pouze na pracovišti **FN Motol**. V rámci obou pracovišť se v ambulanci mísí pacienti s VO s pacienty s nevzácnými onemocněními. Objednací doba pro ošetření nového pacienta je ve **FN Motol** až 16 týdnů, v rámci VFN pak zhruba 4 týdny.

Průměrná délka konzultace při první návštěvě se na pracovištích pohybuje v rozmezí 40–60 minut. Průměrná délka konzultace při kontrolní návštěvě je na obou pracovištích shodně 30 minut. Možnost konzultace na dálku uvádějí obě pracoviště, převažuje telefonická a emailová komunikace. V rámci pracoviště **FN Motol** je možné ke konzultacím využít také videokonferenční technologie.

2.6.2 Lůžková péče

Průměrný počet hospitalizovaných pacientů s VO/týden je 8-10. Objednací doba pro plánovanou hospitalizaci je na obou pracovištích průměrně 3-4 týdny.



2.6.3 Obecné informace

Způsoby doporučení pacientů do centra kvalifikovaný odhad podílu z celkového počtu nových pacientů přicházejících do centra (v %)	Pracoviště FN Motol	Pracoviště VFN
	zastoupení doručení pacientů do ERN centra (%)	
Z jiného terciárního (fakultního) zařízení	20	5
Z nemocnice nižšího typu	15	30
Od ambulantního specialisty	30	40
Od praktického lékaře	20	10
Na základě rodinného skříníku vlastních pacientů	10	5
Jiný typ doporučení	0	5
Bez lékařského doporučení („self-referral“)	5	5
Na základě informace poskytnuté patientskou organizací	0	0

Na pracoviště **FN Motol** jsou nejčastěji doporučováni pacienti od ambulantního specialisty a dále pak z jiného terciárního zařízení a od praktického lékaře. V menším procentu případů pak ze strany nemocnic nižšího typu a na základě rodinného skříníku. Na pracoviště **VFN** je nejvíce pacientů doporučováno od ambulantního specialisty, dále pak z nemocnic nižšího typu. Tyto dva způsoby na základě informací od pracoviště tvoří až 70 % všech doporučení.

Pracoviště **FN Motol** (dětské pracoviště) obecně považuje spolupráci s praktickými lékaři jako uspokojivou. Pracoviště **VFN** naproti tomu považuje spolupráci za neuspokojivou z důvodů, že systematická spolupráce s praktickými lékaři prakticky neexistuje, ojedinele funguje na individuální bázi.

Přeshraniční péče: Přeshraniční péče je poskytována na obou pracovištích v počtu 1 pacienta v rámci **VFN** až 5 pacientů ve **FN Motol**. U **VFN** se jedná o specializované endokrinologické vyšetření, v rámci pracoviště **FN Motol** pak jde o jednotlivé případy, většinou na žádost partnerského pracoviště v případě vzácných onemocnění, jejichž péče není poskytována pracovišti žadatele nebo toto pracoviště nemá zkušenost s farmakoterapií (orphan drugs) nebo na žádost rodičů.

Klinické studie: Tuzemským pacientům je nabízena účast na klinických studiích na obou pracovištích, ve **FN Motol** jsou pacientům doporučovány také zahraniční klinické studie. Zahraničním pacientům je účast na klinických studiích nabízena pouze ve **FN Motol**.

Dostupnost vyšetřovacích metod a konzultací:

Specializovaná vyšetření jsou k dispozici v souladu s mezinárodními doporučeními na obou pracovištích. V rámci **FN Motol** nejsou nijak limitované metody: auxologie, denzitometrie, mechanografie, dynamické testy v endokrinologii a molekulární genetika.



Limitovány jsou některé laboratorní hormonální testy z toho důvodu, že některé se neprovádí v laboratoři pracoviště, zároveň jsou pouze částečně dostupné některé radiologické vyšetřovací metody (např. PET). V rámci **VFN** byly jako využívané metody uvedeny LC-MS/MS s tím, že jsou omezené zejména z kapacitních důvodů.

Dostupnost odborníků jiných oborů ani na jednom z pracovišť **není omezená**. V rámci centra **FN Motol** jsou těmito odborníky: lékaři ortopedie, spondylochirurgie, kardiologie, pneumologie, nefrologie, gastroenterologie a neurochirurgie. V rámci **VFN** pak odborníci z oboru neurochirurgie a stereotaktické radioterapie.

2.6.4 Administrativa

Administrativní podpora je hodnocena oběma pracovišti jako **nedostatečná**. Pracoviště se plně shodují na tom, že **hlavní administrativní zátěž** je zapisování dat do registrů a databází, dále se také pracoviště vyjádřily, že je zatěžující kódování a předpisy medikace, které podléhají schvalování zdravotními pojišťovnami. Jako **zátěž vnímají také** objednávání specializovaných vyšetření či předávání informací/komunikaci s pacienty. Jako možná řešení těchto problémů se nabízí posílení nelékařského personálu a případně finanční podpora na tyto aktivity ze strany ERN a/nebo MZ.

2.6.5 Léčba

Cílená farmakoterapie je k dispozici pro tyto skupiny VO: Léčba růstovým hormonem – hypopituitarismus, skupina indikovaná pro terapii RH/RH, pubertas praecox centralis / analoga GnRH, monogenní diabetes/GLP-1RA. Biologická léčba pro akromegalii a neuroendokrinní tumory.

Specializovaná nefarmakologická léčba zahrnuje specializovanou péči pro děti s dysproporcionálním malým vzrůstem, auxologii, psychologickou podporu dětí s chronickým onemocněním, neurochirurgické intervence a stereotaktickou radiochirurgickou léčbu.

Hrazená léčba: Použití léčby v hrazených indikacích je bez omezení na pracovišti **FN Motol** (po schválení oddělení pro styk se ZP nemocnice), na pracovišti **VFN** je omezené centrovým budgetem.



Nehrazená léčba: Počet pacientů, kteří potřebují léčbu nehrazenými léčivými přípravky je v rámci **FN Motol** 3/rok, tomu odpovídající počet žádostí na § 16 je 12/rok. V rámci **VFN** pak 20/rok tomu odpovídající počet žádostí na § 16 je 80/rok. Hlavními léčivými přípravky, na něž pracoviště žádají úhradu v rámci § 16, jsou:

Název přípravku	Počet léčených pacientů/rok 2023	Předpokládaný počet pacientů/ rok 2024	Obvyklý počet žádostí na jednoho pacienta za rok
Crysvita	4	5	4
Metopirone	8	8	4
Ketoconazole	8	8	4
Signifor	3	3	4
Isturiza	4	4	4
Strensiq	3	3	4

Spektrum a dostupnost léčby odpovídají mezinárodním doporučením. Limitována může být v některých případech, kdy je léčba závislá na schválení pojišťovny.

2.6.6 Komplexita a koordinace péče

Obě pracoviště mají k dispozici jeden typ stálého MDT. Skladba těchto MDT je následující: **Multidisciplinární tým ve FN Motol** se specializuje na poruchy růstu a součástí tohoto týmu je 6 lékařů specialistů, 2 lékaři ve specializační přípravě, 1 terapeut, psycholog a sociální pracovník. Dále je součástí administrativní pracovník jakožto zástupce nezdravotnického personálu a dále také 2 zdravotní sestry a 3 antropologové. Skladba MDT odpovídá potřebám.

Multidisciplinární tým ve VFN se specializuje na vzácná endokrinologická onemocnění a skládá se z 8 lékařů specialistů, 3 lékařů ve specializační přípravě a 2 sester. Součástí stálého MDT není žádný terapeut, psycholog, sociální pracovník ani nezdravotnický personál. Skladba tohoto týmu neodpovídá potřebám, pracoviště vyjádřilo, že chybí zejména psycholog a administrativní pracovník.

MDT se v případě FN Motol schází pravidelně 1x za 2 měsíce a nepravidelně 4x za rok. Ve VFN se schází pravidelně dvakrát za měsíc.

Koordinace péče:

Efektivní propojení všech aspektů péče potřebných pro management VO je zajištěno na obou pracovištích. Funkci koordinátora péče zastává v případě **FN Motol** člen multidisciplinárního týmu (endokrinolog) a v případě **VFN** lékař nezávisle na MDT. Ve FN Motol jednoznačně chybí koordinátor za celou nemocnici, jeho funkcí by bylo řešit



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

problémy společné více ERN a pomáhat při specifických obtížích spojených s péčí o dětské pacienty se VO. **VFN** zavedený systém za dostačující nepovažuje.

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

Interdisciplinární konzultace jsou zavedeny na obou pracovištích. V rámci pracoviště **FN Motol** jsou provozovány nepravidelně a zavedený systém péče je plně vyhovující pro potřeby péče o pacienty. V rámci **VFN** se setkání konají pravidelně v předem stanovených intervalech s předem určenými účastníky, těmi obvykle jsou: endokrinolog, radiolog, neurochirurg, patolog, radioterapeut a v případě potřeby odborník v nukleární medicíně. Tomuto pracovišti zavedený systém péče nevyhovuje, a to z důvodů: nedostatku THP/administrativních pracovníků a kvůli nedostatečnému prostorovému zázemí.

Hodnocení provozu center

Hlavním nedostatkem centra ve FN Motol je nedostatek administrativních pracovníků nutných pro reportování výsledků péče do mezinárodních registrů a pro kontakt s plátcí, a dále absence koordinátora pro VO na úrovni nemocnice. Ve VFN je situace obdobná jako ve FN Motol, chybí koordinátor VO na úrovni nemocnice, administrativní pracovníci nutní pro dobrou funkci centra.

2.7 Přejímová péče („transition care“)

2.7.1 Přejímová péče z pediatrie do dospělé péče – obecně

Oddělení pediatrie od péče o dospělé

Pracoviště **FN Motol** (pediatrická klinika) pečuje pouze o dětské pacienty, pracoviště **VFN** se naopak stará pouze o dospělé pacienty. V systému péče **nejsou definována** pravidla pro přechod z pediatrie do dospělé specializované péče pro skupiny onemocnění: onemocnění hypotalamu a hypofýzy, nádory štítné žlázy, onemocnění nadledvin a onemocnění kalciofosfátového metabolismu.

2.7.2 Přejímová péče z pohledu pediatrie

Předání dětských pacientů do dospělé péče je pro **FN Motol** spíše jednorázovou záležitostí, proces začíná ve věku 18 let a finálnímu převedení dochází ve věku 19 let.

Charakteristiky přejímové péče:

Předání pacientů v rámci přejímové péče se ve **FN Motol** řídí předem stanoveným algoritmem ve spolupráci s určenými dospělými pracovišti či pracovištěm, které je expertem na problematiku příslušného VO (je centrem ERN nebo má parametry takového centra). Zavedený systém se pracovišti jeví jako vyhovující.



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

2.7.3 Přejímová péče z pohledu pracoviště pro dospělý

Přejímová péče se týká všech vzácných endokrinních onemocnění diagnostikovaných v dětském věku. Přebírání pacientů ze spolupracujícího dětského pracoviště není omezeno. Předaným pacientům je dle pracoviště **VFN** poskytována srovnatelná (kvalitou i rozsahem) péče jako na dětském pracovišti.

Hodnocení přejímové péče

Přejímová péče mezi centry pro děti a dospělý probíhá poměrně hladce, je nicméně založena na osobních kontaktech. V konkrétních případech velmi závisí na typu onemocnění a zaměření přebírajícího centra. V některých případech není další péče nezbytná (idiopatické izolované parciální deficity růstového hormonu).

2.8 Zapojení pacientů do péče

2.8.1 Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR

Pro onemocnění spadající do této ERN existuje v ČR patientská organizace **Paleček**, která sdružuje pacienty s onemocněním kalciofosfátového metabolismu. Tato patientská organizace je ERN centra doporučována nově diagnostikovaným pacientům. Patientská organizace Paleček a ERN centra spolupracují na tvorbě edukačních materiálů, podílí se na osvětové činnosti, spolupracují na sběru či zpracování dat pro vědecké účely a podílí se také na prosazování zájmů pacientů a přístupu k léčbě. Patientská organizace finančně nepodporuje ERN centra, vzájemně spolu nespolečně pracují na zajištění služeb pro pacienty v místa bydliště a neprovádějí průzkum kvality péče.

Pro onemocnění hypotalamu a hypofýzy nejsou oficiálně ustanoveny patientské organizace, ale nějaké uskupení na podobné bázi funguje. Při této spolupráci dochází k tvorbě edukačních materiálů a k osvětové činnosti.

2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu

V rámci obou pracovišť je zavedeno zapojení pacientů do procesu rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu. Zapojení je v rámci obou pracovišť na individuální bázi, není řešeno systematicky.

2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)

Ani na jednom z pracovišť není součástí monitorace stavu pacientů standardizované hodnocení onemocnění (tzv. PRO – patient reported outcomes). V rámci pracoviště **FN Motol** není hodnocena kvalita života pacientů v daném centru. V kontextu **VFN** je



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

kvalita života pacientů zjišťována nesystematicky, někdy bývá součástí rozhovorů a v minulosti bylo zjišťování kvality života pacientů součástí některých studií.

Hodnocení zapojení pacientů

Spolupráce s patientskými organizacemi je limitovaná jejich existencí (či spíše neexistencí) pro většinu VO. Hlavním nedostatkem se jeví být absence systematického hodnocení onemocnění pacientem (PRO), které je uvedeno v literatuře u 2 skupin VO.

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 ve **FN Motol** k dispozici v papírové podobě v čekárně a frekvence sběru zpětné vazby je při každé návštěvě. Ve **VFN** využívají k hodnocení péče v centru online dotazník, který je sbírán nepravidelně.

2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče

Monitorace kvality péče probíhá pravidelně ve všech centrech v rámci povinného procesu nastaveného Evropskou komisí. **Na obou pracovištích** vedoucí lékař nebo jiný pověřený pracovník centra kontroluje výstupy a poskytuje členům týmu zpětnou vazbu (např. formulace závěrů v lékařských zprávách, záznam o standardizovaných hodnoceních, pokud jsou k dispozici, správnost vykazování ORPHAkódů, správné vykazování výkonů klinických vyšetření apod.) **nepravidelně**.

Pracoviště **FN Motol** 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. Pracoviště **VFN** vývoj onemocnění nesleduje.

2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN

Obě pracoviště se shodují, že co se týče specializované medicínské péče, která je pacientům v ČR zajišťována, je tato péče na srovnatelné úrovni se špičkovými evropskými ERN centry. Zároveň se také **obě pracoviště shodují**, že možnosti a dostupnost psychologické péče a komplexní péče včetně sociální, podpůrné a komunitní je u nás na **nižší úrovni** oproti špičkovým evropským centrům.



2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště

Ani jedno z pracovišť není toho názoru, že by se kvalita péče zlepšila, pokud by se pracovníci centra mohli věnovat pouze pacientům s VO.

Mezi hlavní překážky zlepšení kvality péče patří dle **FN Motol** nedostatečná či žádná podpora ze strany nemocnice a MZ v kontextu péče o pacienty s VO. Zejména chybí koordinátor na úrovni nemocnice, který by podporoval jednotlivé týmy s administrativními úkoly (včetně auditů) a technickou podporou (kultivace nemocničního informačního systému s cílem jednoduchého a racionálního dování markerů kontroly jednotlivých VO). Každý ERN řeší tyto situace bez dlouhodobé podpory, samostatně, proto se pravděpodobně každé ERN rozhoduje ve stejných situacích více či méně rozdílně. Dále je zjevná absence nelékařských, zejména administrativních pracovníků.

Dle **VFN** je to nedostatek prostor a specializovaného vybavení, nedostatek nelékařských pracovníků a existence lépe definovaných prostor pro práci s pacienty, dále také časová dotace – vyhrazená delší doba – pro práci s pacienty se VO. Řešením těchto překážek by mohlo být přijetí administrativních pracovníků na úkony, které je možné dále delegovat a zvýšit prostorové i jiné kapacity center.

Kvalita péče v centrech a její hodnocení

Kvalita péče specificky zaměřená na problematiku VO není standardně hodnocena, existují pouze obecné nemocniční dotazníky předkládané všem pacientům bez ohledu na diagnózu. Vlastní monitorace kvality péče probíhá nepravidelně, nemá standardizovanou podobu zejména na dospělém pracovišti, které výrazně postrádá personál a pracovní prostory a považuje to za hlavní překážku ve zvyšování kvality péče. Aktuálně je podpora ze strany FN Motol nulová. Péče o pacienty se VO probíhá v rámci standardních odborných ambulancí a lůžkových oddělení. Vzhledem k tomu, že péče o pacienty se VO je časově náročnější v porovnání s běžným pacientem a jejich péče je nákladná, je personál centra spíše ostrakizován za nedostatečné generování bodů při péči o tyto pacienty.



2.10 Vzdělávání a výzkum

2.10.1 Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory

Existující systém vzdělávání ve specializačních oborech se problematikou VO zabývá **spíše okrajově**, tento problém je více zjevný v péči o dospělé, kde VO tvoří zcela minimální proporci pacientů. V pediatrii je situace bezpochyby lepší, v rámci povinného předatestačního kurzu oboru Dětská endokrinologie a diabetologie je problematika VO pokryta adekvátně, všichni školenci povinně prodělají stáž na pracovišti ERN.

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 na pracovišti **FN Motol** je zaveden systém informovanosti školenců o plánovaných akcích. Na pracovišti **VFN** je účast dobrovolná a uskutečňovaná mimo pracovní dobu. Pravidelná osobní účast pracovníků centra na mezinárodních odborných konferencích se pohybuje v průměru **1 akce na pracovníka za rok** na obou pracovištích.

Na financování placených vzdělávacích akcí se v rámci jednotlivých pracovišť podílejí:

Typ akce	Pracoviště FN Motol	Pracoviště VFN
Grantové projekty	•	•
Dary a sponzorování	•	•
Příspěvek poskytovatele		•
Vlastní financování účastníkem	•	•

- podíl na financování

Stanovení chráněného času ("protected time" = část pracovní doby určená pro samostudium či vlastní vědeckovýzkumnou činnost) je zavedeno v rámci pracoviště **FN Motol**. Systematické praktické vzdělávání v centru (např. stínování zkušenějšího specialisty, společná ambulance apod) je zavedeno na **obou pracovištích**. Vzdělávání nelékařských zdravotnických pracovníků ve specializované problematice VO je zavedeno na pracovišti **FN Motol** formou seminářů a domácích konferencí.

2.10.3 Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost

Vzdělávací akce (semináře, workshopy) pořádané vlastním ERN centrem se konají průměrně **2-3 za rok/pracoviště**.

Aktivní účast členů centra na mezinárodních a národních kongresech jako „faculty“ nebo v podobě prezentace odborného sdělení je na jednotlivých pracovištích následující: *(průměrný počet jednotlivých typů akcí /rok/pracoviště)*



Průměrný počet jednotlivých typů akcí /rok/pracoviště

Typ akce	Pracoviště FN Motol	Pracoviště VFN
Národní kongres	3	5
Mezinárodní kongres	5	1
Workshop	2	10
Webináře	5	0

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

Vědeckovýzkumné aktivity	Pracoviště FN Motol	Pracoviště VFN
Grantové projekty národní	4	1
Grantové projekty mezinárodní	1	2
Investigátorem iniciované studie národní	2	1
Investigátorem iniciované studie mezinárodní	2	0
Sponzorované klinické (lékové) studie	3	0

2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit

Dle pracoviště **FN Motol** jsou vzdělávací a výzkumné aktivity na srovnatelné úrovni s jinými špičkovými evropskými centry. Systematické vzdělávání vnímají jako dostatečné, stejně jako vědeckovýzkumné aktivity.

Pracoviště **VFN** vnímá srovnání z hlediska vzdělávacích a výzkumných aktivit na nižší úrovni. Systematické vzdělávání členů týmu a vědeckovýzkumné aktivity považují za nedostatečné z hlediska přemíry klinických povinností, nedostatečné personální kapacity a nedostatečného finančního zajištění v kontextu systematického vzdělávání.

Hodnocení vzdělávání a výzkumu jako nedílných součástí vysoce specializované klinické péče

Problematika VO EndoERN není pokryta sylabem specializačního vzdělávání v oborech endokrinologie.

Dětské pracoviště považuje vzdělávací a vědeckovýzkumné aktivity za uspokojivé, dospělé pracoviště nikoli. FN Motol poskytuje pracovníkům centra “chráněný čas” pro vzdělávací a výzkumné aktivity. VFN konstatuje přetíženost lékařů klinickými povinnostmi – tyto však nelze zhodnotit díky chybění údajů o počtech sledovaných pacientů.



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

Pro skupiny vzácných onemocnění endokrinologických jsou v ČR následující pacientské organizace:

1. **syndromem Prader-Willi** – Prader-Willi spolek
2. vzácné formy diabetu – Sdružení rodičů a přátel diabetických dětí v ČR
3. vzácné formy diabetu – Aliance pacientů s diabetem

Dotazník vyplnila pouze jedna organizace – Prader-Willi spolek. Pacientské organizace, které se starají o pacienty s diabetem nerozlišují, kteří pacienti mají vzácné formy. V organizaci Sdružení rodičů a přátel diabetických dětí se domnívají, že všechny děti, kteří trpí diabetem jsou vzácní pacienti.

Do této skupiny patří také onemocnění:

- Akromegalie
- Addisonova choroba
- vrozená adrenální hyperplazie

Pro tyto diagnózy se **nepodařilo dohledat** žádnou pacientskou organizaci ani jednotlivce. 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.

Informace a poradenství

Informace o sociální podpoře získávají pacienti z následujících zdrojů:

- Web
- Informace mezi rodinami

Primárním kontaktem při hledání informací se domnívají, že je kraj, ale zároveň udávají, že tento kontakt nefunguje.

Katalog sociálních služeb je k dispozici, ale nabízené služby většinou nejsou vhodné pro pacienty s PWS vzhledem ke specifickým diagnózy.

Možnost individuálního poradenství

- Není, každý to řeší sám v místě svého bydliště

Jakou formu poradenství by pacienti ocenili:

- Ideálně by mohlo tuto formu poradenství poskytovat nějaké centrum pro vzácná onemocnění



Přehled typů služeb/dávek

Kdy mají pacienti největší potřebu sociální podpory:

- odlehčovací pobyty pro děti i dospělé
- liší se to podle věku
- v případě onemocnění pečovatele – Co dělat? Jak vyřešit?

Nejčastěji využívané sociální služby jsou:

- denní stacionář
- respitní služby (bohužel nejsou k dispozici)

Nejčastěji čerpané dávky

- Příspěvek na péči
- Invalidní důchod
- Průkaz ZTP

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	Prader – Willi spolek
Jak jsou pokryty sociální potřeby ve vaší oblasti	4
Dostupnost a kvalita služeb pro děti	3
Dostupnost a kvalita služeb pro adolescenty	4
Dostupnost a kvalita služeb pro dospělé v produktivním věku	4
Dostupnost a kvalita služeb pro seniory	NEMÁME
Dostupnost a kvalita služeb pro pečující	
Vnímáte rozdíly v regionální dostupnosti?	Ano
Vnímáte rozdíl v dostupnosti město x venkov?	Ano
Jak dlouho průměrně trvá schválení žádosti o soc. dávku/službu?	Nedokáží odhadnout
Zaznamenali jste u vaší skupiny častá odvolání v žádostech o sociální podporu?	Ano
Pomáhá pacientům někdo s podáním žádostí o soc. podporu?	Ano
Ohodnoťte zkušenost s návazností zdravotních a sociálních služeb	5

Někteří pacienti s PWS mají nedobré zkušenosti se schvalováním sociálních dávek. Udávají nerovnoměrné přiznávání dávek na péči, které se liší nejen oblastně, ale také velmi záleží na revizním lékaři. Posuzování je subjektivní. Spolek také nemá kompletní informace o všech pacientech (nejsou členy spolku) a z tohoto důvodu nepopíšeme přesně potřeby všech pacientů.



Nedostatky

Hodnocení nedostatků jednotlivých oblastí	Prader – Willi spolek
Dostatek informací	4
Přehlednost/snadnost orientace	5
Nabídka odpovídá specifickým potřebám jedince	5
Dostatek personálu	5
Finanční dostupnost služeb	4
Reálná dostupnost a kapacita služeb	5

Největší nedostatky systému uvedeny konkrétně:

PO udává nedostatek vhodných služeb pro danou diagnózu.

Vzory

Spolek jako příklady dobré praxe v ČR udává:

- Centrum Arpida České Budějovice
- Kociánka Brno
- Domov Maxov – pobytová služba pro dospělé s PWS

Jako příklad ze zahraničí je zmíněn:

- Frambu Norsko
- Sociální služby pro dospělé v Německu a dalších zemích

Souhrn zásadních poznatků za Endo-ERN

Počet pacientů s Prader-Willi syndromem není znám, odhadem je v České republice do 150 pacientů. Statisticky by mělo být mnohem více (dle prevalence onemocnění).

Informace o poskytovaných sociálních službách si pacienti dohledávají sami, ale nejčastěji se o nich dozvídají od ostatních pacientů a rodičů. Pacientská organizace pořádá pravidelná odborná setkání pacientů a rodinných příslušníků, kde v rámci odborného programu získávají informace ze soc. a právní problematiky. Jednotná databáze poskytovaných služeb dle krajů není k dispozici (najdou se seznamy, ale musí se pátrat a dohledávat).

Co se týká poskytovaných sociálních dávek, tak u této diagnózy všichni pacienti, kteří o sociální příspěvek požádají, tak ji většinou dostanou. U příspěvku na péči dostávají přiznaný příspěvek v 1-3 stupni. Většina (hlavně dětských pacientů) získávají příspěvek ve druhém stupni. U invalidních důchodů získávají 2-3 stupeň (většina stupeň třetí).

PO upozorňuje, že u příspěvků v nižším stupni se pacienti dostávají do problémů, kdy nízká výše příspěvku neumožní pacientovi, aby si zaplatil potřebné sociální služby (stacionář, respitní služby, pobytové služby).



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

Pokud budeme mluvit o tom, že systém sociálních dávek u této skupiny celkem funguje, tak systém sociálních služeb nefunguje téměř vůbec. Pro tuto diagnózu je naprosto nutné mít k dispozici stacionáře, respitní a pobytové služby zohledňující specifika této diagnózy.

Tyto služby jsou v omezené míře k dispozici ve velkých městech (Praha, Brno, České Budějovice). Nejhorší situace je na západě a severu Čech, lepší situace je na Moravě. Odlehčovací služby byly na mnoha místech zrušeny.

Pro dospělé pacienty jsou důležité stacionáře, respitní služby a pobytové služby. Pobytových služeb je v ČR velký nedostatek. Po více než 10 letech práce se PO podařilo vytvořit domácnost pro 5 dospělých s PWS (umístění v domově se zvláštním režimem a respektující specifické potřeby pacientů). Podařilo se umístit prvních 5 pacientů a další volná místa jsou v nedohlednu. Nicméně též stacionáře a odlehčovací služby jsou pro pacienty a rodiny nedostupné.

PO poukazuje i na fakt, že když rodina najde sociální službu, stává se to, že pacient není do služby přijat a je odmítnut s tím, že zařízení není schopno nebo nechce přistoupit na nezbytné podmínky, které jsou nutné pro bezpečí pacienta a dodržování nastaveného léčebného režimu (např. nutnost zamýkat skříňky, aby nebyl volný přístup k potravinám). Problémem bývají poruchy chování až agresivita, což způsobuje i odmítnutí nebo ukončení služby. Personál soc. služeb není připraven a vyškolen tyto pacienty zvládat.

Na dotaz, co pacienti a jejich rodiny potřebují nejvíce, dostáváme odpověď, že největším přáním a potřebou by byly dosažitelné denní a odlehčovací služby v jednotlivých krajích. Ideálně několikrát ročně na víkend. Potřebují mít i jistotu, kam dát pacienta, pokud se něco stane s pečujícím.



4. Popis optimálního stavu komplexní péče

Obecný úvod

Onemocnění ze skupiny EndoERN zahrnují vzácná onemocnění žláz s vnitřní sekrecí. Jedná se o heterogenní skupinu chorob, z nichž každá vyžaduje specifický přístup z hlediska systému péče, lze nicméně nalézt řadu společných charakteristik napříč diagnózami. Diagnostika, zásady terapie, zapojení multidisciplinárního týmu i model sledování jsou ve většině ohledů odlišné mezi částmi pro děti a pro dospělé, proto je další text rozdělen na dvě podkapitoly.

Pediatrická část

Onemocnění, která spadají do EndoERN jsou ve své většině diagnostikována v dětském věku. Mortalita vzácných endokrinopatií v dětství je minimální (a u řady diagnóz ne zcela známá), nicméně vzácná endokrinní onemocnění jsou charakteristická svou vysokou morbiditou vyžadující péči multidisciplinárního týmu. Z tohoto důvodu je naprosto nezbytné nastavit efektivní centralizaci péče o tyto děti a zajistit kvalitní a plynulou tranzici po završení 19 let věku.

Řada diagnóz je součástí zákonného **novorozeneckého screeningu**, typickým příkladem je kongenitální hypotyreóza a kongenitální adrenální hyperplázie (CAH). Tento program, který byl zaveden v předchozích desetiletích, významně snížil morbiditu (a v případě CAH) i mortalitu) na tato onemocnění. **Včasná diagnostika** mimo novorozenecký věk je naprosto kritická jako preventivní nástroj pro rozvoj akutních i pozdních komplikací, proto je třeba zajistit kromě centralizace péče též zlepšení povědomí nespécialistů o projevech endokrinních VO prostřednictvím zařazení této problematiky do pregraduálních i postgraduálních vzdělávacích sylabů a podporovat další způsoby vzdělávání lékařů primární péče i nespécializovaných zdravotnických zařízení.

Současný systém péče má pouze omezenou stanovenou strukturu a návaznost. Existuje pouze jedna síť CVSP zaměřená na vzácné formy (většinou monogenně podmíněné) diabetu, které nicméně tvoří pouze 1 % dětí s diabetem v ČR (systém CVSP je zaměřen primárně na všechny děti s diabetem bez ohledu na typ). V rámci 17 stávajících CSVP je tedy vhodné vyčlenit centra, která budou schopna u těchto stavů zajistit adekvátní časnou diagnostiku a cílenou terapii. Další centralizace je zavedena pro děti léčené růstovým hormonem (certifikováno odbornou společností), která by tvořila páteřní strukturu péče o děti se VO žláz s vnitřní sekrecí. Pro ostatní dětské pacienty se vzácnými endokrinními onemocněními neexistují standardy organizace péče a sledování, tito pacienti jsou rozptýleni mezi dětské endokrinologické ambulance většinou příslušné k dětskému oddělení dané nemocnice.



Návrh modelu péče pro skupinu onemocnění vyžadující podobný charakter péče

A. Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Po vyslovení podezření na vzácnou endokrinopatii by měl další vyšetřovací postup **koordinovat lékař s odbornou způsobilostí v oboru dětská endokrinologie a diabetologie** (dále dětský endokrinolog), a to v centru pro vzácná endokrinní onemocnění. V případě diagnóz zahrnutých do novorozeneckého screeningu je nutno postupovat dle schválených standard daných příslušnými zákonnými předpisy.

B. Centralizace péče

Zavedení center pro specializovanou péči v dětské endokrinologii a formulace náplně jejich práce představuje kritický krok pro zlepšení péče o děti se vzácnými endokrinopatiemi. Jako logické se jeví zavedení dvou úrovní center specializované péče, tedy CSP a CVSP.

C. Typy center

„**Centrum specializované péče v dětské endokrinologii (CSP)**“ je pracoviště, ve kterém je specializovaná péče zajištěna alespoň jedním atestovaným dětským endokrinologem pracujícím v úvazku 1.0. Pro zajištění regionální dostupnosti péče by se síť CSP měla překrývat s již zavedenými Centry pro léčbu růstovým hormonem (tj. 9 center v ČR).

„**Centrum vysoce specializované péče v dětské endokrinologii (CVSP)**“ splňuje definované charakteristiky CVSP (mj. přítomnost tří a více atestovaných dětských endokrinologů) a je akreditováno jako CVSP (evropskou akreditací členství v ERN či národní akreditací CVSP MZČR). Náplní jeho činnosti je péče o nejtěžší pacienty se vzácnými endokrinopatiemi a je současně centrem pro aplikaci orphan drugs v dětské endokrinologii a diabetu. CSP a CVSP tvoří tzv. **národní referenční síť pracovišť dětské endokrinologie** (national reference network, NRN).

„**Sdílená péče**“ zahrnuje společnou péči o pacienta dvěma či více pracovišti různé míry specializace, kde je jasně stanoveno koordinující pracoviště (obvykle CVSP).

D. Další potřebné úpravy:

D.1 Organizace péče

- Vytvoření národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí v dětské endokrinologii prostřednictvím zahájení procesu vytvoření CSP a CVSP.



- Optimalizace úhrady ambulantní a lůžkové péče o pacienty s VO na základě reálně vynaloženého úsilí spojeného s komplexní ambulantní péčí a nákladnými hospitalizacemi tak, aby pracoviště mohla generovat zisk a byla tak zajištěna podpora jejich rozvoje ze strany poskytovatele
- **Definice kompetencí CSP a CVSP v diagnostice**
 - vymezení některých specializovaných vyšetření / diagnóz na úroveň CVSP – např. provedení a interpretace genetické analýzy, specializovaných zobrazení, specializovaná imunologická vyšetření apod.
- **Definice kompetencí CSP a CVSP v terapii**
 - Vymezení preskripce „centrových“ LP dle skupin onemocnění – CSP pouze LP v rámci schválených a hrazených indikací
 - Zjednodušení schvalování nehrazených a/nebo neregistrovaných LP v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na par 16
- Definice a formální ustanovení „sdílené péče“
- Standardizace procesu přechodové péče, vybudování odpovídající sítě dospělých pracovišť a zajištění jejich dostatečné kapacity pro pokračování v zahájené léčbě
- Lepší integrace sociální péče, propojení se systémem zdravotní péče
- Definice parametrů VO („dataset VO“) pro registraci VO v národním registru i dalších registrech, jejich implementace do NIS. Stanovení povinnosti CSP a CVSP zadávat data do národního registru.
- Definice specifických parametrů pro sledování kvality péče v centrech, jejich implementace do NIS, stanovení pravidel pro analýzu těchto dat a jejich využití pro plánování rozvoje specializované a vysoce specializované péče v této oblasti. Koordinace s evropským systémem monitorace a evaluace center ERN.

D.2 Pracovní podmínky center, personální zajištění

- Integrace CVSP jako samostatných funkčních celků do organizační struktury poskytovatele
- Stanovení základního a optimálního personálního a věcného zabezpečení péče v centrech jako podmínek pro status CSP a CVSP (v koordinaci s akreditací pro vzdělávání v oboru dětská endokrinologie a diabetologie) v návaznosti na počty sledovaných pacientů
- Stanovení role koordinátora péče v centrech a v komunitě, vyčlenění prostředků pro tuto funkci



D.3 Podpora specializovaného vzdělávání a výzkumné činnosti

- Zabezpečení chráněného času zdravotnických pracovníků pro vzdělávací a vědeckovýzkumné aktivity
- Podpora účasti pracovníků center na vzdělávacích aktivitách minimálně poskytnutím základní mzdy po čas těchto aktivit v rozsahu odpovídajícím potřebám centra

D.4 Podpora pacientů s endokrinními VO

- Zlepšení informovanosti o VO směrem k pacientům i lékařům v primární péči pomocí specializovaných webových stránek, webinářů, podpory činnosti patientským organizacím, včetně informace o možnosti využití sociálních dávek
- Školení personálu stacionářů, pracovníků respitních a pobytových služeb o specifických potřebách pacientů se VO
- Jednotná databáze poskytovaných služeb dle krajů
- Spolupráce s patientskými organizacemi s cílem zlepšení dostupnosti denních a odlehčovacích služeb pro tyto pacienta v jednotlivých krajích.

Popis optimální péče v dospělosti

Obecný úvod

- Péče o všechny vyjmenované oblasti vzácných onemocnění je typicky multidisciplinární péčí s centrálním/koordinačním postavením endokrinologa a dalšími odbornostmi dle skupiny onemocnění.
- Péče o pacienty by měla být ideálně, zejména pro onemocnění hypofýzy a nadledvin, a i s některými diagnózami se skupiny MTG2 a MTG6, koncentrována do několika málo (dle našeho názoru max. 5-6) center v ČR.
- Spolupráce se tzv. pomáhajícími profesemi není v naprosté většině případů nutná.
- Spolupráce s patientskými sdruženími by byla žádoucí, ale v oblasti endokrinologie dospělého věku není t.č. v ČR aktivní žádná oficiální patientská organizace. Na neoficiální basi probíhají setkání se skupinou pacientů s Addisonovou chorobou, respektive s nedostatečností kůry nadledvin, ke kterým se připojují příležitostně pacienti s dalšími onemocněními hypofýzy či nadledvin.

Organizace péče není u dospělých pacientů stanovena pro onemocnění MTG 3, 4, 5 a 8, protože žádné z center dospělé pacienty s těmito skupinami onemocnění systematicky nesleduje. Systém péče o tyto pacienty bude třeba definovat ve spolupráci s dalšími odborníky.



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

MTG 1 – onemocnění nadledvin

Multidisciplinární tým (MDT) se skládá z následujících odborností: endokrinolog, radiolog, odborník v nukleární medicíně, chirurg/urolog, patolog. Nekonstantně může být potřebná spolupráce s kardiologem, onkologem, klinickým genetikem, fyzioterapeutem, případně dle situace s dalšími odbornostmi dle situace.

MTG 2 – poruchy kalciofosfátového metabolismu

MDT: osteolog/endokrinolog, radiolog, odborník v nukleární medicíně, chirurg/otorinolaryngolog, patolog. V případě potřeby další odbornosti, zejména ortoped, revmatolog, klinický genetik, fyzioterapeut.

MTG 6 – onemocnění hypotalamu a hypofýzy

MDT: endokrinolog, radiolog, neurochirurg, radioterapeut, oftalmolog, patolog. Nekonstantně může být potřebná spolupráce s odborníkem v nukleární medicíně, kardiologem, onkologem, klinickým genetikem, fyzioterapeutem, případně dle situace s dalšími odbornostmi dle situace.

MTG 8 – onemocnění štítné žlázy

MDT: endokrinolog, odborník v nukleární medicíně, radiolog, chirurg/otorinolaryngolog, patolog, v případě potřeby klinický genetik.

Podpora stavu sociální péče

V této diagnostické skupině mají pacienti natolik vážný a patrný hendikep (většinou i fyzického charakteru), že si ve větší míře nestěžují na nepříznávání sociálních dávek. Velkým problémem je však výše přiznané dávky. Nízká výše příspěvku neumožní pacientovi, aby si zaplatil potřebné sociální služby (stacionář, respitní služby, pobytové služby).

Tím, že rodiny nemají dostatečnou podporu v příspěvcích na péči, musí rodina tyto sociální služby obstarávat sama a pečující osoby se tak dostávají do složité situace, která zdravotně ohrožuje samotné pečovatele.

Systém sociálních služeb nefunguje téměř vůbec. Pro tuto diagnózu je naprosto nezbytné mít k dispozici stacionáře, respitní a pobytové služby, které zohledňují specifika dané diagnózy. Těchto zařízení je v České republice obrovský nedostatek a pokud jsou, je velmi těžké do nich pacienta umístit.

Dalším problémem, který v našich zařízeních máme, je tristní nedostatek kvalitních a dobře proškolených profesionálů, kteří si dokáží poradit se specifiky jednotlivých diagnóz (např. poruchy chování). Pacienti jsou mnohdy odmítáni v těchto zařízeních jen proto, že



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

personál si nedovede s pacientem poradit nebo jednoduše dávají přednost pacientům, se kterými je snadnější práce (z důvodu nedostatku těchto zařízení si to můžou dovolit).

V ČR je také velmi málo možností chráněného bydlení. Domovů se zvláštním režimem je poskrovnu a pro pečující je nesmírně frustrující, když neví, co by se stalo s jejich dítětem v okamžiku, kdy se již o něj nebudou moci postarat. Rodiny velmi složitě hledají informace o dostupných sociálních službách. Mnoho informací dostávají od rodičů jiných pacientů a přes pacientské organizace (pokud existují).

Je tedy nutné, aby byl v nemocnici k dispozici koordinátor, který bude umět poradit a odkázat na organizace nebo instituce, které poskytnou psychologickou či terapeutickou podporu, ale také informace k sociálním službám. Takovéto služby nyní poskytují organizace jako je Centrum provázení, Raná péče aj.

Bohužel je zatím takovýchto institucí málo a liší se to i v jednotlivých krajích. Síť těchto poradenských organizací by měla být mnohem hustší a měli by pacientovi/pečujícímu poskytnout kvalitní a kompletní služby.

Pokud budou takováto zařízení dostupná v jednotlivých regionech, lze velmi dobře využít možnosti, která region svým občanům poskytuje. Odtud může jít i velmi dobrá zpětná vazba o potřebách lidí s onemocněním v daném regionu. V tuto chvíli je informovanost o sociální podpoře a sociálních službách velmi špatná a nemocní lidé se velmi složitě dostávají k informacím o pomoci v jejich složité životní situaci.

Dobré sociální zázemí je nezbytným předpokladem toho, že pacient bude dobře zvládat svoji nemoc, bude lépe spolupracovat na léčbě a lépe se bude vypořádávat s případnými exacerbacemi. Psychika pacienta je narušena jeho nemocí a jejími projevy a je zbytečné, aby se pacient musel potýkat i s existenčními problémy, které s sebou přináší špatná sociální situace.



Seznam zkratk

ZKRATKA	Vysvětlení
CAH	Congenital adrenal hyperplasia (congenitální adrenální hyperplazie)
CPGs	Clinical Practice Guidelines (klinické doporučené postupy)
CSP	Centrum specializované péče
CVSP	Centrum vysoce specializované péče
ČES	Česká endokrinologická společnost
DIAC	Centra vysoce specializované péče pro léčbu dětského diabetu
DIACK	Centra vysoce specializované komplexní péče pro léčbu dětského diabetu
ERN	European Reference Network (Evropská referenční síť)
FN	Fakultní nemocnice
GLP-1RA	Glucagon-like peptide 1 receptor agonist (agonista receptoru pro glukagonu podobný peptid 1)
GnRH	Gonadotropin-releasing hormone (gonadotropiny uvolňující hormon)
ISPAD	International Society for Pediatric and Adolescent Diabetes
LC-MS/MS	Liquid chromatography–mass spectrometry/mass spectrometry (Kapalinová chromatografie s hmotnostní spektrometrií/hmotnostní spektrometrie)
LF	Lékařská fakulta
LP	Léčivý přípravek
MDT	Multidisciplinární tým
MKN-10	Mezinárodní klasifikace nemocí 10. revize
MTG	Main topic group (hlavní tématická skupina)
MZČR	Ministerstvo zdravotnictví České republiky
NRHZZ	Národní registr hrazených zdravotních služeb
NRN	National Reference Network (národní referenční síť)
NZIS	Národní zdravotnický informační systém
PET	Pozitronová emisní tomografie
PO	Pacientská organizace
PRO	Patients Reported Outcome (výsledek hlášený pacientem)
PROMs	Patients Reported Outcome Measures (výsledky sdělované pacientem; sebehodnotící dotazníky)
PWS	Prader-Williho syndrom
RH	Růstový hormon (terapie růstovým hormonem)
SYPOVO	Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními
UK	Univerzita Karlova
VFN	Všeobecná fakultní nemocnice
VO	Vzácné onemocnění
ZTP	Zvlášť těžké postižení