



Spolufinancováno  
Evropskou unií



**SYPOVO**

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

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

**ERN EURO-NMD**

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 (centra vysoce specializované péče) ...	10
2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje .....	11
2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje .....	12
2.1.5 Multidisciplinární tým (MDT): .....	13
2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze .....	15
2.3 Struktura a pokrytí péče.....	16
2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost .....	17
2.4.1 Centra vysoce specializované péče .....	17
2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou.....	17
2.4.3 Jiná organizační ustanovení definující systém péče .....	17
2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky.....	18
2.5 Pracovní podmínky center .....	18
2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele.....	18
2.5.2 Prostorová kapacita center.....	18
2.6 Provoz center .....	20
2.6.1 Ambulantní péče .....	20
2.6.2 Lůžková péče .....	20
2.6.3 Obecné informace .....	21
2.6.4 Administrativa .....	23
2.6.5 Léčba .....	23
2.6.6 Komplexita a koordinace péče .....	24
2.7 Přečtová péče („transition care“). .....	26
2.7.1 Přečtov z pediatrické do dospělé péče - obecně .....	26
2.7.2 Přečtová péče z pohledu pediatrického pracoviště .....	26
2.7.3 Přečtová péče z pohledu pracoviště pro dospělé.....	27



Spolufinancováno  
Evropskou unií



SPOVO

2.8	Zapojení pacientů do péče .....	28
2.8.1	Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR .....	28
2.8.2	Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu .....	28
2.8.3	Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO) .....	28
2.9.	Kvalita péče v centrech .....	29
2.9.1	Hodnocení péče pacienty .....	29
2.9.2	Hodnocení a monitorace kvality péče .....	29
2.9.3	Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN .....	30
2.9.4	Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště .....	30
2.10	Vzdělávání a výzkum .....	31
2.10.1	Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory .....	31
2.10.2	Vzdělávání vlastních odborníků v centrech .....	31
2.10.3	Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost .....	32
2.10.4	Současné vědeckovýzkumné aktivity (průměrný počet/rok/pracoviště) .....	32
2.10.5	Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit .....	33
3.	Popis současného stavu sociální péče, identifikace potřeb a nedostatků .....	35
4.	Popis optimálního stavu komplexní péče .....	40
	Návrh modelu péče pro vzácná nervosvalová onemocnění .....	40
4.1	Struktura péče - typy center .....	41
4.2	Algoritmus pohybu pacienta s podezřením na VO NMD .....	41
4.2.2	Centralizace péče .....	41
4.2.3	Potřebné úpravy v organizaci péče: .....	42
4.2.4	Pracovní podmínky center, personální zajištění .....	43
4.3	Propojení zdravotní a sociální péče .....	44
	Seznam zkratk .....	45



## 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 EURO-NMD
<b>Zapojená pracoviště</b>	Neurologická klinika FN Motol Klinika dětské neurologie FN Motol Neurologická klinika FN Brno Klinika dětské neurologie FN Brno
<b>Počet skupin VO</b>	5 skupin
<b>Názvy skupin/podskupin VO</b>	1. Vzácná svalová onemocnění 2. Vzácná onemocnění periferních nervů 3. Poruchy nervosvalového spojení 4. Nemoci motorického neuronu 5. Mitochondriální onemocnění

## 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: 15

Počet publikací dle jejich jednotlivých typů za celou ERN

Guidelines	4
CPG	0
Care pathway	0
Criteria	0
Position paper	0
Recommendation	8
Consensus statement	0
Review	0
Patient journey	3



### Patient journey:

Byla vytvořena samostatná složka. Celkem bylo vloženo 5 publikací typu patient journey. Publikace, edukační letáky byly zaměřeny na **spinální muskulární atrofii**, amyotrofickou laterální sklerózu a kongenitální myopatii. Dvě z těchto publikací byly zařazeny do inventarizační tabulky.

## 1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění

### Podrobnosti roztríděné dle skupin diagnóz

Dokumenty, které byly zpracovávány v rámci analýzy, byly předem roztríděné do jednotlivých skupin onemocnění týmem ERN EURO NMD. Dokumenty ke skupině Mitochondrial Diseases nebyly předloženy. Dále byla předložena samostatná složka obsahující patient journeys.

Pro lepší přehlednost byly vytvořeny tabulky, týkající se jednotlivých skupin onemocnění a v analytickém dokumentu 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. Vzácná svalová onemocnění
2. Vzácná onemocnění periferních nervů
3. Poruchy nervosvalového spojení
4. Nemoci motorického neuronu
5. Mitochondriální onemocnění - **není uveden žádný zdroj**

### Hlavní charakteristiky (uvést počet zdrojů):

	celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4
<b>Celkový počet zdrojů:</b>	<b>15</b>	<b>5</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
<b>Definice víceúrovňové péče:</b>	<b>6 (40%)</b>	0 (0%)	2 (100%)	2 (50%)	2 (50%)
<b>Uvedení odborností podílejících se na péči:</b>	<b>13 (80%)</b>	5(100%)	2(100%)	2 (50%)	4 (100%)
<b>Definice role sociálního pracovníka:</b>	<b>2 (13%)</b>	1 (20%)	0 (0%)	1 (0%)	0 (0%)
<b>Aktivní role pacientů při tvorbě CPGs:</b>	<b>9 (60%)</b>	1 (20%)	2 (100%)	3 (75%)	3 (75%)



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

	celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4
<b>Celkový počet zdrojů:</b>	<b>15</b>	<b>5</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
<b>Klinická diagnostika</b>	<b>12 (80%)</b>	4 (80%)	2 (100%)	3 (75%)	3 (75%)
<b>Laboratorní diagnostika</b>	<b>11 (73%)</b>	3 (60%)	2 (100%)	3 (75%)	3 (75%)
<b>Další:</b>	<b>12 (80%)</b>	3 (60%)	2 (100%)	3 (75%)	3 (75%)

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

	celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4
<b>Celkový počet zdrojů:</b>	<b>15</b>	<b>5</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
<b>Kdo má potvrdit diagnózu:</b>	<b>10 (67%)</b>	5 (100%)	2 (100%)	2 (50%)	3 (75%)
<b>Kdo má léčit:</b>	<b>13 (87%)</b>	5 (100%)	2 (100%)	2 (50%)	4 (100%)
<b>Kdo má sledovat/monitorovat:</b>	<b>13 (87%)</b>	5 (100%)	2 (100%)	2 (50%)	4 (100%)
<b>Úloha dalších lékařských specialistů:</b>	<b>14 (93%)</b>	5 (100%)	2 (100%)	3 (75%)	4 (100%)
<b>Úloha nelékařů:</b>	<b>10 (67%)</b>	5 (100%)	0 (0%)	2 (50%)	3 (75%)
<b>Úloha primární péče:</b>	<b>6 (40%)</b>	2 (40%)	2 (100%)	2 (50%)	0 (0%)

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

	celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4
<b>Celkový počet zdrojů:</b>	<b>15</b>	<b>5</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
<b>Specifická cílená:</b>	<b>13 (87%)</b>	4 (80%)	2 (100%)	4 (100%)	3 (75%)
<b>Specifická necílená:</b>	<b>12 (80%)</b>	3 (60%)	2 (100%)	4 (100%)	3 (75%)
<b>Nespecifická/symptomatická:</b>	<b>13 (87%)</b>	4 (80%)	2 (100%)	4 (100%)	3 (75%)



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

	celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4
<b>Celkový počet zdrojů:</b>	<b>15</b>	<b>5</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
<b>Pravidla pro monitoraci:</b>	<b>10 (67%)</b>	4 (80%)	2 (100%)	1 (25%)	3 (75%)
<b>Existence kritérií aktivity/závažnosti onemocnění:</b>	<b>4 (27%)</b>	0 (0%)	2 (100%)	1 (25%)	1 (25%)
<b>Prognostická kritéria:</b>	<b>5 (33%)</b>	0 (0%)	2 (100%)	2 (50%)	1 (33%)
<b>Existence „patient-reported outcome measures“(PROM):</b>	<b>0 (0%)</b>	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
<b>Hodnocení funkce/disability:</b>	<b>4 (27%)</b>	0 (0%)	1 (33%)	1 (25%)	3 (75%)
<b>Systém hodnocení kvality péče definován:</b>	<b>5 (33%)</b>	0 (0%)	2 (100%)	2 (50%)	1 (25%)

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

Inventarizace existující literatury a směrnic týkajících se vzácných nervosvalových onemocnění identifikovala následující níže uvedená fakta.

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

- Neuromuscular Junction Disorders,
- Rare Peripheral Nerve Diseases,
- Rare Muscle Diseases.

U ostatních onemocnění nebyl doložen guidelines, ale byly předloženy kvalitní recommendation.

**V oblasti management – monitorace stavu, hodnocení vývoje nemoci**, byla pouze ve 6 zdrojích (40 %) identifikována víceúrovňová péče, ve všech uvedených publikacích, je tato péče pouze zmíněna než přesně „definována“. Je zde spíše popsána role specializovaných center a multidisciplinárních týmů. Nejlépe je tato položka vymezena u vzácných onemocnění periferních nervů.

Pouze v 2 (13 %) zdroji je částečně uvedena **role sociálního pracovníka**. Opět nelze hovořit o přesné definici, ale spíše o identifikaci této sociální oblasti. Pozitivně lze také hodnotit zastoupení **aktivní role pacientů při tvorbě CPGs a to u 9 položek (60 %)**



Spolufinancováno  
Evropskou unií



SPOVO

Velmi dobře byli v literatuře také zmapováni odborníci (12 zdrojů, 80 %), kteří se podílejí se na péči.

V charakteristice **Diagnostických principů** je velmi dobře analyzována problematika klinické diagnostiky a to u 80 % (12) zdrojů.

V sekci **Managementu zdravotní péče**, je jen okrajově zmíněna úloha **primární péče** (pouze 6 zdrojů), nejlépe jsou identifikovány položky, kdo má léčit, kdo má monitorovat a úloha dalších lékařských specialistů (12 zdrojů, 80 %).

V **Doporučené léčbě** jsou velmi dobře pokryty všechny 3 položky, největší zastoupení má **specifická a symptomatická léčba** (13 zdrojů/87 %).

V oblasti **Managementu – monitorace stavu, hodnocení vývoje nemoci** ve všech položkách není uveden žádný zdroj, který by komplexně pokrýval tuto oblast. Položka **Existence patient-reported outcome measures** není zastoupena vůbec v žádném zdroji. Uspokojivě je zastoupena kategorie **Pravidla pro monitoraci** a to v 67 %.

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).

Odborné publikace, které by komplexně identifikovaly celkový management péče o pacienta s VO jsou nedostatečné a téměř zcela absentují.

Byl publikován nový německý **guidelines pro myastenii, LEMS a CMS**.

Wiendl H., Abicht A., Chan A., Della Marina A., Hagenacker T., Hekmat K., Hoffmann S., Hoffmann HS., Jander S., Keller C., Marx A., Melms A., Melzer N., Müller-Felber W., Pawlitzki M., Rückert JC., Schneider-Gold C., Schoser B., Schreiner B., Schroeter M., Schubert B., Sieb JP., Zimprich F., Meisel A. **Guideline for the management of myasthenic syndromes. Ther Adv Neurol Disord. 2023.** Dostupný na <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10752078/>





## 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	Celkový počet pacientů v ČR – ve všech centrech v rámci ERN		Způsob zjištění počtu pacientů		% 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)
<b>Vzácná svalová onemocnění</b>	600	1000	kombinace	kombinace	10%	20%
<b>Vzácná onemocnění periferních nervů</b>	600	600	kombinace	kombinace	10%	10%
<b>Poruchy nervosvalového spojení</b>	220	2800	kombinace	kombinace	15%	100%
<b>Nemoci motorického neuronu</b>	200	300	kombinace	kombinace	20%	80%
<b>Mitochondriální onemocnění</b>	700	1000	kombinace	kombinace	10%	10%



## 2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centrech ERN (centra vysoce specializované péče)

	Počet pacientů s VO v dlouhodobém sledování	
	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část
MND/ALS	85	113
myastenie a poruchy NS přenosu	55	474
CMT/HSMN29	150	-
myopatie	150	143
SMA	48	55
GBS	15	-
FSHD	87	61
myotonické dystrofie	238	266
chronické zánětlivé neuropatie včetně CIDP	53	148
LGMD/DMD	55	60
CIDP	-	-
<b>Celkem</b>	<b>936</b>	<b>1320</b>

	Počet pacientů s VO v dlouhodobém sledování	
	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
SMA	85	34
DMD/BMD	80	41
LGMD	35	6
kongenitální MD	10	10
kongenitální myopatie	35	6
MD	6	5
FSHD	10	2
myastenie	10	
HSMN	45	6
hereditární neuropatie	55	-
získané neuropatie	15	-
Další	65	15
<b>celkem</b>	<b>451</b>	<b>125</b>



### Počet nových pacientů za rok

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
počet nových pacientů za rok*	160	131	60	5-10

\* (průměr za rok z posledních 3 let)

### 2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje

	FN Motol Dospělá část			FN Brno Dospělá část			FN Motol Dětská část			Pracoviště FN Brno Dětská část		
	Počet pracovníků	A	L	Počet pracovníků	A	L	Počet pracovníků	A	L	Počet pracovníků	A	L
lékař s odbornou způsobilostí v oboru	14	95	26	9	80	10	19	51	41	6	62	41
		9* H/P/T			10 H/P/T			5 H/P/T			17 H/P/T	
lékař ve specializační přípravě v oboru	3	10	10	1	20	5	5	80	20	1	8	5
		7 H/P/T			25 H/P/T			20 H/P/T			13 H/P/T	
zdravotní sestry	2	42	0	2	50	0	3	70	20	3	48	30
		21 H/P/T			25 H/P/T			30 H/P/T			26 H/P/T	
další nelékařští zdravotničtí pracovníci	8	54	7	9	67	7	10	136	46	10	62	38
		8 H/P/T			8 H/P/T			10 H/P/T			10 H/P/T	
nezdravotníci	0	0		0	0		1	2	2	1	2	2
		0			0			4 H/P/T			4 H/P/T	
<b>celkem</b>	<b>31</b>	<b>201</b>	<b>43</b>	<b>21</b>	<b>217</b>	<b>22</b>	<b>22</b>	<b>339</b>	<b>129</b>	<b>21</b>	<b>182</b>	<b>116</b>
<b>průměr hodin/1 pracovník</b>		<b>8</b> H/P/T			<b>11</b> H/P/T			<b>10</b> H/P/T			<b>14</b> H/P/T	

\*souhrnný počet hodin/1 pracovník

H/P/T – hodiny/pracovník/týden

A/L – ambulance/lůžková část



## 2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje

- Počet a skladba pracovníků je hodnocena jako:

<b>FN Motol dospělá část</b>	počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám za cenu jejich neplacené práce mimo standardní pracovní doby
<b>FN Brno dospělá část</b>	potřeba rozsahu pracovních úvazků pro péči o pacienty s VO není systematicky nastavena, vychází z dobré vůle a momentální situace pracoviště/poskytovatele
<b>FN Motol dětská část</b>	počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám pouze částečně, 50-75%
<b>FN Brno dětská část</b>	počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám za cenu jejich neplacené práce mimo standardní pracovní doby

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

### **Všechny pracoviště uvádějí následující personální nedostatky:**

- plně kvalifikovaní lékaři specialisté,
- lékaři ve specializační přípravě,
- zdravotní sestry,
- administrativní pracovník,
- datamanážer,
- lékaři pro klinickou práci a výzkum (včetně vedení lékařů v přípravě).

### **Jednotlivá pracoviště pak uvádějí specifické nedostatky:**

<b>FN Brno dospělá část</b>	sociální pracovník terapeuti (fyzio, ergo) administrativní pracovník specializovaný laboratorní pracovník-přírodovědec či biochemik)
<b>FN Motol dětská část</b>	terapeuti (fyzio, ergo), psycholog/ psychoterapeut, sociální pracovník, bioinformatik, koordinátor péče

### **Nedostatečná personální kapacita má za následek:**

- dlouhé čekací lhůty na ambulantní vyšetření / hospitalizaci,
- nedostatečná kapacita (četnost) interdisciplinárních konzultací/ambulantních vyšetření,
- vysoká míra stresu, nepříjemná atmosféra na pracovišti,
- nedostatečné zapojení do klinického výzkumu,
- lékaři specialisté věnují čas koordinační či administrativní činnosti, kterou by mohl vykonávat někdo jiný,



- nedostatek času na jednotlivá ambulantní vyšetření, nedostatečná motivace/ochota lékařů centra pracovat víc než lékaři v péči o běžné pacienty, nedostatečné zapojení do klinického výzkumu,
- omezená možnost poskytovat péči podle stanovených guidelines či na úrovni evropského standardu, jak ho vnímáte v jiných evropských centrech,
- lékaři specialisté věnují čas koordinační či administrativní činnosti, kterou by mohl vykonávat někdo jiný.

#### 2.1.5 Multidisciplinární tým (MDT):

- Pracoviště **FN Motol (dospělá část) a FN Brno (obě pracoviště)** mají k dispozici **jeden typ** stálého MDT.
- MDT se schází v intervalu 1 x týdně (FN Motol) a 1 x měsíčně (FN Brno).
- Skladba těchto MDT je následující:

	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Brno dětská část
<b>název centra</b>	<b>NMC</b>	<b>NMC</b>	<b>NMD</b>
lékaři specialisté (atestovaní)	3	6	3
lékaři ve specializační přípravě	3	3	1
terapeuti (fyzio/ergo. )	1	1	2
psychologové/terapeuti	1	1	1
bioinformatici	0	0	0
sociální pracovníci	1	1	1
administrativní pracovníci	0,5	0	1
data manažeři	0,2	0	0
zdravotní sestry	0	1	3
jak často se MDT schází:	1x týdně	1x měsíčně	1x měsíčně
skladba MDT odpovídá potřebám péče:	ano	ne	ne
nedostatky:		datamanažer, koordinátor péče	nedostatečná ochota či motivace některých profesí podílet se na činnosti, personální kapacita



- Pracoviště FN Motol (dětská část) má jeden stálý multidisciplinární tým
- Skladba těchto MDT je následující:

název centra	pneumolog	kardiolog	rhb	ortoped	endokrinolog
lékaři specialisté (atestovaní)	1	1	1	1	1
lékaři ve specializační přípravě	1	0	1	0	0
terapeuti (fyzio/ergo. )	2	0	2	0	0
psychologové/terapeuti	0	0	0	0	0
bioinformatici	0	0	0	0	0
sociální pracovníci	0	0	0	0	0
administrativní pracovníci	0,5	0,1	1	0	0,5
data manažeři v celkovém počtu	0	0	0	0	0
zdravotní sestry	1	1	1	1	0,5
Jak často se MDT schází:	8xrok	6xrok	1x měsíčně	6xrok	6xrok
Skladba MDT odpovídá potřebám péče:	ne	ne	ne	ne	ne
Nedostatky:	personální kapacita	personální kapacita	personální kapacita	personální kapacita	personální kapacita

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

U pacientů se vzácnými neuromuskulárními nemocemi je problematické kódování dostupné v rámci MKN-10, které neumožňuje jednotlivé vzácné diagnózy přesně identifikovat. V dlouhodobém sledování je u dvou českých ERN NMD center odhadem 3200 pacientů se vzácnými nervosvalovými nemocemi.

Centra hodnotí počet a skladbu pracovníků jako neodpovídající potřebám, snaha o přiblížení se ideálnímu stavu je částečně kompenzována četnou neplacenou prací přesčas. Hlavním personálním limitem je nedostatek koordinátorů péče a data manažerů, dále chybí zdravotní sestry vyškolené v problematice VO. V centrech sledujících dětské pacienty chybí dostatek atestovaných lékařů, péče je zde částečně kryta neatestovanými lékaři. Určitým personálním limitem je i fakt, že specialisté z jiných oborů nemají jasně definované výše pracovních úvazků dedikované na dané centrum, například fyzioterapeut není ve FN Motol plně dedikován na NM centrum.



## 2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze

Název registru	Onemocnění, které pokrývá registr	Počet pacientů	Považujete data za aktuální	Registr mezinárodní odborné společnosti	Registr odborné společnosti
Registr svalových dystrofií	vzácná svalová onemocnění	1800	z velké části (>75%)	Global Registry Network	CNS a SDN JEP
Registr myasthenia gravis	poruchy nervosvlaového přenosu - myasthenie gravis	2800	z velké části (>75%)	-	CNS JEP
Registr svalových dystrofií, SMA	vzácná onemocnění motoneuronu	360	z velké části (>75%)	Global Registry Network	CNS a SDN JEP
Registr vzácných autoimunitních neuropatií ReStand	vzácná onemocnění autoimunitních neuropatií	1800	z velké části (>75%)	Global Registry Network	ČNS JEP

### Hodnocení zdrojů dat o pacientech s VO

ERN NMD pracuje zejména s českým registrem REaDY MyReg a ReStand, který dobře vypovídá o počtu pacientů a i stavu péče u některých v registru zavzatých diagnóz. Kvalita dat je limitována nedostatkem data manažerů. Zásadním problémem jsou však diagnózy do registru nezadávané (odhadem cca 40% všech VO NMD), zde je evidence těchto diagnóz závislá na mezinárodních či institucionálních registrech, odhadem je zde pokrytá nižší než 30%.



## 2.3 Struktura a pokrytí péče

Hlavní skupiny nemocí	Celkový počet pacientů v ČR		Procento z celkového počtu pacientů dané skupiny je pravidelně sledováno alespoň v jednom z Center ERN?	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.	Pokud je počet pacientů % z těchto pacientů není podle vás správně diagnostikováno		počet pacientů % na non-ERN pracovištích, kteří podle vašeho názoru nejsou adekvátně léčeni			
	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let		≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)		
Vzácná svalová onemocnění	600	1000	60%	<a href="https://www.neuromuskularni-sekce.cz">https://www.neuromuskularni-sekce.cz</a>	40%	40%	5%	10%	30%	60%
Vzácná onemocnění periferních nervů	600	4000	20%	<a href="https://www.neuromuskularni-sekce.cz">https://www.neuromuskularni-sekce.cz</a>	80%	40%	3%	10%	30%	70%
Poruchy nervosvalového spojení	220	2800	15%	<a href="https://www.neuromuskularni-sekce.cz">https://www.neuromuskularni-sekce.cz</a>	85%	70%	1%	10%	10%	30%
Nemoci motorického neuronu	200	300	50%	<a href="https://www.neuromuskularni-sekce.cz">https://www.neuromuskularni-sekce.cz</a>	50%	40%	2%	10%	30%	70%
Mitochondriální onemocnění	700	1000	2%	<a href="https://www.neuromuskularni-sekce.cz">https://www.neuromuskularni-sekce.cz</a>	98%	97%	1%	1%	0%	0%

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

- NK VFN Praha
- NK TN Praha
- NK FNKV Praha
- NK FN Plzeň
- NK FN Hradec Králové
- NK Krajská nemocnice Pardubice
- NK FN Olomouc
- NK FN Ostrava





## Hodnocení struktury a pokrytí péče

V ERN NMD centrech je sledována a léčena jen část pacientů se vzácnými NMD (70% dětí a 60% dospělých). Odlišná situace je u některých diagnóz, například u myotonických dystrofií či FSHD, SMA, kde ERN centra pokrývají až 80% pacientů s danou dg.

Bohužel pacienti sledovaní mimo ERN centra mají vysoké riziko, že jejich péče neodpovídá mezinárodním standardům péče, výjimkou je zde NMD centrum FN Ostrava. Zcela v systému chybí nastavení cesty pacienta a doporučení, kteří pacienti by se měli dostat výhradně do centra vysoce specializované péče.

## 2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost

### 2.4.1 Centra vysoce specializované péče

Centralizace péče **není zakotvena** 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>

- Centrová léčba se týká pouze onemocnění: **SMA**
- Podmínky pro ustanovení centra se Zvláštní smlouvou nejsou definována pro následující onemocnění: pro všechny kromě těch co jsou uvedeny výše.
- Tato léčba není exkluzivně hrazena pouze pracovištím se statutem CVSP nebo CVSP-VO pro následující onemocnění: (výčet názvů skupin diagnóz). **SMA centra se smlouvou se nekryjí s ERN NMD**

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 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.



#### 2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky

Současný systém je odborníky hodnocen jako:

Funguje neuspokojivě pro tyto skupiny onemocnění:

- vzácná svalová onemocnění,
- vzácná onemocnění periferních nervů,
- poruchy nervosvalového spojení,
- nemoci motorického neuronu,
- mitochondriální onemocnění.

#### Hodnocení systému organizace péče a jeho funkčnosti

Aktuální nastavení systému péče v ČR bylo odborníky hodnoceno jako neuspokojivé. ERN NMD centra mají současně status Centra vysoce specializované péče, přesto tento fakt nikterak práci v centru neusnadňuje.

Chybí jasné finanční zdroje na provoz center i jasná struktura péče s nastavením cesty pacienta do centra. Kromě vysoce specializovaných center pro VO NMD je zde částečný překryv se 2 NM centry pro léčbu SMA pacientů (FN Ostrava FTN Praha v dospělé péči i překryv s dalšími 8 NM centry uznanými ČNS ČLS JEP, v dětské péči se 2 NM centry uznanými SDN ČLS JEP.

## 2.5 Pracovní podmínky center

### 2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele

- Postavení pracovišť není **stejně** u různých poskytovatelů. Jsou součástí klinik, ale jejich postavení je individuálně dohodnuto s poskytovatelem.
- Všechna pracoviště **jsou součástí větších samostatných celků** v rámci poskytovatele, např. klinik.
- Pracoviště **mají samostatný prostor na webových stránkách** poskytovatele, kde je uveden jeho statut centra ERN (CVSP-VO).
- Informace o pacientech s VO této skupiny na jiných pracovištích poskytovatele se k pracovníkům centra dostane **vždy** (na 3 pracovištích), **někdy** (FN Brno, dospělá část).

### 2.5.2 Prostorová kapacita center

Všechna pracoviště **mají k dispozici** vlastní ambulantní prostory.

Ambulantní prostory sdílí s jinými týmy pouze na pracovišti FN Motol (dospělá část).

Žádné pracoviště nemá vyhrazena lůžka.



- **Adekvátnost ambulantních prostor:** ambulantní prostory **vyhovují částečně na všech pracovištích**. Největší nedostatky jsou (viz tab.)

<b>FN Motol dospělá část</b>	malý počet ambulantních místností nedostatek prostoru pro multidisciplinární / interdisciplinární ambulantní konzultace nedostatečné/nevyhovující prostory pro pohovory a/nebo pro edukaci rodinných příslušníků/pečovatelů
<b>FN Brno dospělá část</b>	nemáme dostatečné prostory pro aplikaci biologické léčby a edukaci-stacionář malý počet ambulantních místností nedostatek prostoru pro multidisciplinární / interdisciplinární ambulantní konzultace nedostatečné/nevyhovující prostory pro pohovory a/nebo pro edukaci rodinných příslušníků/pečovatelů
<b>FN Motol dětská část</b>	malý počet ambulantních místností nedostatek prostoru pro multidisciplinární / interdisciplinární ambulantní konzultace nedostatečné/nevyhovující prostory pro pohovory a/nebo pro edukaci rodinných příslušníků/pečovatelů omezená / neflexibilní pracovní doba (např. sester a komplementu), nedostatek prostoru pro multidisciplinární / interdisciplinární ambulantní konzultace
<b>FN Brno dětská část</b>	omezená / neflexibilní pracovní doba (např. sester a komplementu), nedostatek prostoru pro multidisciplinární / interdisciplinární ambulantní konzultace

- **Adekvátnost lůžkové kapacity:** vyhovuje potřebám u všech pracovišť.
- **Pracovní prostory pro další klinické aktivity** pracoviště (samostudium, vědeckovýzkumná činnost, vzdělávání): **nejsou dostatečné, chybí zejména pracovní a seminární místnosti.**

### Hodnocení pracovních podmínek center

Ambulantní prostory ve všech centrech vyhovují pouze částečně, není kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče. V tomto ohledu je situace dospělé části NM centra ve FN Brno výrazně lepší než u ostatních pracovišť.

Lůžková kapacita ve všech centrech je v podstatě postačující, chybí však možnost lůžek s dostatečnou vybavitelností pro těžce hendikepované pacienty – místnost se zvedáky, lůžková koupel, zázemí pro doprovod apod. Dále chybí v rámci lůžkové péče možnost řešení chronických interních komplikací souvisejících se základní diagnózou.



## 2.6 Provoz center

### 2.6.1 Ambulantní péče

- Pacienti s VO jsou ošetřováni v definovaných ambulancích v hodinách určených pouze pro pacienty s VO na pracovištích FN Brno (dospělá i dětská část) a FN Motol (dětská část).
- Pacienti s VO se v ambulanci **mísí s pacienty** s nevzácnými onemocněními (1 FN Motol dospělá část).
- Průměrná délka konzultace při první návštěvě se pohybuje v **rozmezí 60 – 90 min.**
- Průměrná délka konzultace při kontrolní návštěvě **38-60 min.**, liší se podle struktury pacientů.

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
Průměrná délka konzultace při první návštěvě (v minutách)	90	75	75	60
Průměrná délka konzultace při kontrolní návštěvě (v minutách)	60	38	53	53

- Možnost **konzultace na dálku uvádějí všechna pracoviště**, převažuje telefonická a emailová komunikace, u 2 pracovišť (FN Motol, FN Brno dětská část) je ke konzultacím využívána videokonferenční technologie, nicméně to není ošetřeno v právním řádu ani sazebníku pojišťoven.
- Objednací doba pro ošetření nového pacienta se pohybuje **od 4 -12 týdnů**.

	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
Objednací doba pro ambulantní vyšetření nového pacienta (v týdnech):	12	6	12	4

### 2.6.2 Lůžková péče

- Průměrný počet hospitalizovaných pacientů s VO/týden je 1-4.
- Objednací doba pro plánovanou hospitalizaci se **pohybuje od 1 do 10 týdnů**.

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
Průměrný počet hospitalizovaných pacientů s VO / týden (průřezově):	1	3	4	1
Objednací doba pro plánovanou hospitalizaci (v týdnech):	2	1	10	8



### 2.6.3 Obecné informace

#### Způsoby doporučení pacientů do centra:

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
Z jiného terciárního (fakultního) zařízení	25	20	15	15
Z nemocnice nižšího typu	25	25	22	20
Od ambulantního specialisty	25	25	40	40
Od praktického lékaře	10	0	15	12
Na základě rodinného skříninku vlastních pacientů	10	5	5	10
Jiný typ doporučení	0	0	0	0
Bez lékařského doporučení („self-referral“)	0	20	0	0
Na základě informace poskytnuté patientskou organizací	5	5	3	3

#### Hodnocení role praktického lékaře v péči o pacienty s VO

- u 3 pracovišť je hodnocena jako **nedostatečná**, pouze ve FN Brno (dětská část) je hodnocena **uspokojivě**.

#### Jako nejčastější nedostatky byly uvedeny:

- nezáměr řady PL podílet se na péči o nemocné, malé znalosti,
- nedostatečná kapacita lékařů,
- nedostatečná kapacita centra pro dospělé, chybějící koordinátor péče.

#### Přeshraniční péče:

- Přeshraniční péče není poskytována na pracovišti FN Brno (dospělá část).



Na ostatních pracovištích je tato péče poskytována (viz. tab.).

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
Poskytuje vaše centrum specializovanou zdravotní péči pacientům s VO ze zahraničí (jako vyžád. přeshraniční péči)?	ano	ne	ano	ano
Uveďte typ specializované péče	konzultace	ne	hospitalizace k celkovému přešetření při nejasné dg u pp ze Slovenska, konzultace on-line pro Evropu, Střední východ a Afriku (Egypt, Maroko)	péče zejména pro Slovensko
Kolik unikátních pacientů za rok ze zemí EU/kolik unikátních pacientů za rok ze třetích zemí takto ošetříte?	10	0	7	10

### Klinické studie

- Tuzemským pacientům je nabízena účast na klinických studiích na všech na pracovištích.
- Zahraničním pacientům je účast nabízena pouze na pracovišti FN Motol (dětská část).

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
Doporučujete svým pacientům účast na klinických studiích v zahraničí?	ano	ano	ano	ano
Přijímáte pacienty ze zahraničí do klinických studií na vašem pracovišti?	ne	ne	ne	ano

- Dostupnost vyšetřovacích metod a konzultací: specializovaná vyšetření **jsou k dispozici v souladu s mezinárodními doporučeními u všech pracovišť.** Dostupnost odborníků jiných oborů odpovídá mezinárodním/národním doporučením.



#### 2.6.4 Administrativa

- Administrativní podpora je hodnocena jako **nedostatečná** na všech pracovištích.
- Pracoviště se plně shodují na tom, že administrativní úkony **omezují zejména čas strávený vlastní prací s pacienty.**

Hlavní administrativní zátěží jsou tyto úkony:

	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
Které administrativní úkony nejvíc pracovníky Vašeho centra zdržují?	kontakt se ZP registry žádanky maily	psaní pomůcek žádosti reviznímu lékaři (par.16) sledování termínů koordinace návštěv	paragraf 16 lázně žádosti pro sociální odbor pomůcky	objednávání pacientů registry předepisování pomůcek

- Řešením problému by bylo navýšení počtu administrativních pracovníků, datamanažera, lepší koordinace péče a méně požadavků ze strany zdravotních pojišťoven.
- Další organizační opatření nejsou navržena.

#### 2.6.5 Léčba

- Cílená farmakoterapie je k dispozici pro tyto skupiny VO

FN Motol a Brno (dospělá část)	FN Motol a Brno (dětská část)
myastenie , LEMS	SMA
zánětlivé myopatie	DMD
zánětlivé autoimunitní neuropatie	kongenitální myotonie
GBS/CIDP/MMN	kongenitální myastenické syndromy
SMA	myastenie gravis
DMD	AIDP
myotonie	CIDP

- Specializovaná nefarmakologická léčba zahrnuje

FN Motol a Brno (dospělá část)	FN Motol a Brno (dětská část)
komplexní rehabilitační program pro nemocné s myotonickou dystrofií, svalovými dystrofiemi, ALS/MND, SMA,	psychosociální podpora
management poruch dýchání ve spánku a ventilační podpora	paliativní konzultace



- Hrazená léčba: použití léčby v hrazených indikacích je bez omezení na pracovištích dětská část FN Motol a FN Brno. S omezením je pak u léčby dospělých pacientů ve FN Motol a FN Brno.

FN Motol dospělá část		FN Brno dospělá část		FN Motol dětská část		FN Brno dětská část	
Počet pacientů / rok	Počet žádostí na § 16 / rok	Počet pacientů / rok	Počet žádostí na § 16 / rok	Počet pacientů / rok	Počet žádostí na § 16 / rok	Počet pacientů / rok	Počet žádostí na § 16 / rok
35	140	30	120	55	220	5	10

Tabulka §16 – za všechna pracoviště

Název přípravku	Počet léčených pacientů/rok 2023	Předpokládaný počet pacientů/2024	Obvyklý počet žádostí na jednoho pacienta za rok
Mykofenolát	52	52	4
Calcort	53	53	4
Mexitil	25	25	4
Rituximab	21	21	4
C5, FcRn inhibitory	12	20	4

- Spektrum a dostupnost léčby **odpovídají mezinárodním doporučením** na všech pracovištích.

## 2.6.6 Komplexita a koordinace péče

### Koordinace péče:

- Efektivní propojení všech aspektů péče potřebných pro management VO je **zajištěno pouze u 2 pracovišť** (FN Motol a Brno – dětská část).
- Funkci koordinátora péče zastává ve **FN Motol - koordinátor péče**, ve **FN Brno - lékař a sestra**.
- Definovaná koordinace péče není zavedena na **pracovištích FN Motol a Brno – dospělá část**, existující mechanismy péče **nejsou považovány za dostatečné**. Na pracovišti, koordinaci péče postrádají obě uvedená pracoviště, hlavními překážkami jsou **finanční a prostorové možnosti pracoviště**.





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

- Jsou zavedeny na všech pracovištích.
- Jsou provozovány **pravidelně / nepravidelně** (viz. tab.), přesné intervaly nejsou uvedeny.

<b>FN Motol dospělá část</b>	Setkání se konají <b>nepravidelně</b> . Konání a výstup z interdisciplinárního setkání je <b>zaznamenán v dokumentaci pacienta</b>
<b>FN Brno dospělá část</b>	Setkání se konají <b>pravidelně</b> , skladba účastníků je individuální dle potřeby diskutovaného pacienta. Setkání probíhají v podobě online semináře, nebo osobně <b>bez účasti pacienta</b> . Konání a výstup z interdisciplinárního setkání je <b>zaznamenán v dokumentaci pacienta</b>
<b>FN Motol dětská část</b>	Setkání se konají <b>pravidelně</b> . Setkání probíhají formou společného ambulantiho vyšetření <b>za přítomnosti pacienta</b> . Konání a výstup z interdisciplinárního setkání je <b>zaznamenán v dokumentaci pacienta</b> . Konání a výstup z interdisciplinárního setkání je zaznamenán v dokumentaci pacienta
<b>FN Brno dětská část</b>	Setkání se konají <b>pravidelně</b> , skladba účastníků je individuální dle potřeby diskutovaného pacienta. " Setkání probíhají v podobě online semináře, nebo osobně <b>bez účasti pacienta</b> . Setkání probíhají formou společného ambulantiho vyšetření <b>za přítomnosti pacienta</b> . Konání a výstup z interdisciplinárního setkání je <b>zaznamenán v dokumentaci pacienta</b> .

- Účastní se jich odborníci těchto oborů: pneumolog, kardiolog, rehabilitační lékař, ortoped, endokrinolog.
- Hodnocení zavedeného systému: **vyhovuje** 2 pracovištím ve FN Brno, **nevyhovuje** pracovištím ve FN Motol, jako důvody jsou uvedeny nedostatečná časová a prostorová kapacita.

## Hodnocení provozu center

Přeshraniční péče je poskytována u FN Motol dětské i dospělé části a u dětské části FN Brno. Účast na klinických studiích je nabízena na všech pracovištích, zahraničním pacientům je účast na klinických studiích nabízena pouze na dětském pracovišti FN Brno.

Spolupráci s PL vidí centra jako částečně uspokojivou, zejména v dospělém věku PL odmítají například provést základní vyšetření, odběry, vypsát lázně,...

Spektrum a dostupnost léčby odpovídají mezinárodním doporučením. Centra podávají řádově stovky žádostí o léčbu na paragraf 16.



Koordinaci péče považují všechna centra za nedostačující. Zcela chybí koordinátoři péče, data manažeři, je nedostatek vyškolených sester pro VO NMD.

Systém multidisciplinárních týmů i interdisciplinárních konzultací je zaveden na všech pracovištích a funguje pouze částečně uspokojivě. Problémem, jak je uvedeno výše je pracovní úvazek specialisty v jiném oboru, který často není jasně dedikován na dané NM centrum, výjimkou je zde situace fyzioterapeutů na dospělé části centra ve FN Brno.

## 2.7 Přejchodová péče („transition care“)

### 2.7.1 Přejchod z pediatrické do dospělé péče - obecně

#### Oddělení pediatrické péče od péče o dospělé

- U většiny pracovišť je péče o dětské pacienty provozována na pediatrických pracovištích.
- V systému péče **nejsou definována** pravidla pro **přejchod z pediatrické do dospělé** specializované péče pro žádnou skupinu onemocnění. Systém péče **funguje neuspokojivě**.

### 2.7.2 Přejchodová péče z pohledu pediatrického pracoviště

- předání do dospělé péče je **jednorázovou záležitostí** pouze pro pracoviště FN Motol,
- u FN Motol i FN Brno je to vnímáno, jako **proces** začínající ve věku 17 - 18 let,
- k finálnímu předání dochází ve věku 18 - 19 let.

Pracoviště	FN Brno	FN Motol
Předání do dospělé péče je jednorázová záležitost	ne	ano
Předání do dospělé péče je proces, který začíná u vašich pacientů ve věku	17	18
K finálnímu převedení péče dochází ve věku	18	19

#### Charakteristiky přechodové péče

##### Ve FN Motol dochází k předání pacientů níže uvedeným způsobem:

- předání pacientů **se 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),
- přechodová péče je **koordinovaným procesem**, na kterém se podílí následující pracovníci (koordinátor péče, lékař, patientské organizace).



### Ve FN Brno dochází k předání níže uvedeným způsobem:

- pacienti jsou vybaveni souhrnnou zprávou a je jim doporučeno, aby si domluvili další odborné sledování v místě bydliště či studia (mohou jim být poskytnuty kontaktní údaje na dospělá pracoviště, se kterými vaše centrum spolupracuje),
- pacienti jsou vybaveni souhrnnou zprávou a vaše pracoviště domluví individuální předání do péče,
- zavedený systém se jeví jako nedostatečný,
- nedostatek specialistů v místě bydliště či studia pacienta, nedostatek času k předání,
- chybí např. společné schůzky dětského neurologa, dospělého neurologa a pacienta, předání k dalším specialistům v rámci týmu je někdy problematické.

### 2.7.3 Přejímová péče z pohledu pracoviště pro dospělé

- Přejímová péče se týká **všech skupin onemocnění**.
- Přebírání pacientů ze spolupracujícího dětského pracoviště **není omezeno ve FN Brno**, naopak ve FN Motol dochází k určitému omezení.
- Předaným pacientům je ve FN Brno poskytována srovnatelná péče jako na dětském pracovišti naopak ve FN Motol je péče na nižší úrovni.
- Přebírání pacientů z dětských pracovišť je omezeno zejména kapacitními problémy pracoviště a to ve FN Motol.

pracoviště	FN Motol	FN Brno
Vaše pracoviště přebírá pacienty s VO, kteří vyžadují další vysoce specializovanou péči, ze spolupracujícího dětského pracoviště či pracovišť víceméně bez omezení	ne	ano
Vaše pracoviště má omezenou kapacitu pro přebírání pacientů z dětských pracovišť a nemůže plně uspokojit potřebu	ano	ne
Předaným pacientům vaše pracoviště poskytuje komplexní multi- a interdisciplinární péči ve srovnání s dětským pracovištěm v kvalitě a rozsahu:	horší	srovnatelná

### Hodnocení přejímové péče

Přejímová péče funguje z pohledu pediatrického pracoviště FN Motol neuspokojivě, dospělé část nemá dostatečné kapacity pro zajištění péče, proto toto centrum nyní jedná o rozšíření ERN NMD centra o nové pracoviště- status přičleněného ERN centra s NM Centrem Neurologické kliniky VFN Praha. Situace ve FN Brno je odlišná, zde přejímová péče je zajištěna dostatečně. U obou pracovišť však chybí koordinátoři této péče.



## 2.8 Zapojení pacientů do péče

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

- Pro onemocnění sdružená v této ERN existují v ČR tyto patientské organizace:

<b>SMA</b>	SMÁci
<b>DMD</b>	Parent projekt, End Duchenne
<b>Vzácná svalová onemocnění</b>	Asociace muskulárních dystrofií v ČR
<b>Myastenie gravis</b>	MYGRA-CZ
<b>Vzácná onemocnění periferních nervů</b>	C-M-T

#### **Spolupráce s centry probíhá v různých podobách a v různé intenzitě:**

- doporučuje PO nově diagnostikovaným pacientům,
- spolupracují na přípravě edukačních materiálů v češtině,
- spolupracují na osvětové činnosti (semináře, webináře, setkání),
- spolupracují na vedení průzkumu kvality péče,
- spolupracují na sběru či zpracování dat pro vědecké účely,
- spolupracují při zajištění služeb pro pacienty v místě bydliště,
- spolupracují při prosazování zájmů pacientů a přístupu k léčbě.

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

- **je zavedeno u všech pracovišť v podobě**, že ERN pracoviště a patientské organizace spolupracují při prosazování zájmů pacientů a přístupu k léčbě.

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

- je zavedeno pouze u pracoviště FN Motol (dospělá část)
- kvalita života je hodnocena na 3 pracovištích, buď formou standardizovaného dotazníku, nebo v rámci klinického výzkumu u některých diagnóz. Vůbec **není hodnocena na pracovišti FN Brno (dětská část)**.

#### **Hodnocení zapojení pacientů**

ERN centra spolupracují s četnými patientskými organizacemi, spolupráce probíhá ve více směrech. Zejména u patientské organizace Parent Projekt,z.s., ALSA, z.s. je část multioborové péče poskytována přímo patientskou organizací.

Pacienti jsou lékařem edukováni, seznámeni s diagnostickým i terapeutickým plánem, který je s nimi konzultován.

Kvalita života je hodnocena pravidelně na všech pracovištích.

Novinkou posledního roku je hodnocení péče v daném centru patientskou organizací SMAci s následným rozбором a plánem zlepšení péče.



## 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, který by se věnoval specifické problematice centra **není k dispozici na žádném pracovišti**. Výsledky analýzy odpovědí pracovníci centra **nedostávají**.

### 2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče

- Monitorace kvality péče probíhá **pravidelně ve všech centrech** v rámci povinného procesu nastaveného Evropskou komisí.
- Ve **všech centrech vedoucí lékař** nebo jiný pověřený pracovník centra **pravidelně kontroluje** výstupy a poskytuje 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.).
- Ve **všech centrech se 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 je zaveden, a to v rámci národních registrů, patientských organizací.

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
Probíhá v rámci povinného monitoringu center ERN?	ano	ano	ano	ano
Vedoucí lékař nebo jiný pověřený pracovník centra kontroluje výstupy a poskytuje členům týmu zpětnou vazbu?	ano, pravidelně	ano, pravidelně	ano, pravidelně	ano, nepravidelně
Centrum sleduje vývoj onemocnění u definovaných kohort svých pacientů za pomoci stanovených indikátorů?	ano	ano	ano	ano



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

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
Specializovaná medicínská péče je v našem centru:	na nižší úrovni	na nižší úrovni	na srovnatelné úrovni	na nižší úrovni
Možnosti a dostupnost psychologické péče o vaše pacienty je u nás:	na nižší úrovni	na nižší úrovni	na nižší úrovni	na srovnatelné úrovni
Komplexní péče včetně sociální, podpůrné a komunitní péče je u nás	na nižší úrovni	na nižší úrovni	na nižší úrovni	na nižší úrovni

### 2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště

- Kvalita péče **by se zlepšila**, pokud by se pracovníci **centra mohli věnovat pouze pacientům s VO na všech pracovištích EURO NMD a měli vyšší kapacitní (personální) i prostorové možnosti.**

#### Kvalita péče v centrech a její hodnocení

Všechna centra považují kvalitu poskytované medicínské péče v ERN centrech za srovnatelnou se špičkovými evropskými centry, psychologickou péči či komplexní podporu ovšem většinou hodnotila na nižší úrovni.

Monitorace kvality péče probíhá ve všech centrech pravidelně.

Jako hlavní překážky zlepšení péče vidí týmy v nízké kapacitě personálu obecně, absenci koordinátorů péče, dále v obtížnosti získání některých specialistů v jiném oboru k dlouhodobé spolupráci. Dalším problémem jsou prostory pro ambulantní péči a prostory pro multidisciplinární konzultace.

Mezi hlavní překážky zlepšení kvality péče patří:

- nedostatek personálu včetně nelékařského,
- prostorové limity
- nedostatečná koordinace péče,
- nedostatek prostor, více personálu - zejména koordinátor péče, další prostory např. na klinické studie.

Návrhy na zlepšení:

- více personálu - navýšení počtu pracovníků včetně administrativních pracovníků, koordinátorů péče,
- zajištění dalších prostor centra, např. pro klinické studie nebo podávání biologické léčby
- zvýšení vnímání významnosti péče.



## 2.10 Vzdělávání a výzkum

### 2.10.1 Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory

Existující systém vzdělávání ve specializačních oborech pokrývá problematiku VO pouze částečně:

Vzdělávání o VO je pokryto syllabem specializačního vzdělávání v oboru	dětská neurologie	neurologie	genetika
	minimálně nebo vůbec (<25 %)	minimálně nebo vůbec (<25 %)	minimálně nebo vůbec (<25 %)

### 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:

FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
Účast je doporučena nebo povinná, umožněná i v pracovní době (=je považována za součást klinických aktivit centra)	Je zaveden systém informovanosti školenců o těchto akcích,  Účast je dobrovolná, mimo pracovní dobu.	Je zaveden systém informovanosti školenců o těchto akcích.  Účast je dobrovolná, mimo pracovní dobu.	Je zaveden systém informovanosti školenců o těchto akcích.  Účast je dobrovolná, mimo pracovní dobu.

- Pravidelná osobní účast pracovníků centra na mezinárodních odborných konferencích se pohybuje v rozmezí:

FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
2 akce / pracovník/rok	1 až 2 akce / pracovník/rok	3 akce / pracovník/rok	4 akce / pracovník/rok

- Na financování placených vzdělávacích akcí se podílí

FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
1. grantové projekty 2. dary a sponzorování 3. vlastní financování účastníkem	1. grantové projekty 2. dary a sponzorování 3. příspěvek poskytovatele	1. grantové projekty 2. dary a sponzorování 3. příspěvek poskytovatele	1. grantové projekty 2. dary a sponzorování 3. vlastní financování účastníkem

- Stanovení chráněného času ("protected time" = část pracovní doby určená pro samostudium či vlastní vědeckovýzkumnou činnost) **není zavedeno na žádném z pracovišť.**



- **Systematické praktické vzdělávání v Centru** (např. stínování zkušenějšího specialisty, společná ambulance apod.) je zavedeno na **pracovištích FN Brno a FN Motol (dětská část)**.

FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
ne	ano	ano	ano

- Vzdělávání nelékařských zdravotnických pracovníků ve specializované problematice VO je zavedeno na **pracovištích FN Brno a FN Motol (dětská část)**.

FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
ne	ano	ano	ano

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

- Vzdělávací akce (semináře, workshopy) (průměrný počet/rok nebo rozmezí na jedno pracoviště)

FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
3	4	3	3 až 5

- Aktivní účast členů centra na mezinárodních a národních kongresech jako „faculty“ nebo v podobě prezentace odborného sdělení – průměrný počet jednotlivých typů akcí /rok/pracoviště

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
národní kongres	4	15	15	10
mezinárodní kongres	2	3	8	4
workshopy	4	2	8	5
webináře	4	3	6	3
jiné	-	-	-	5

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

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
grantové projekty národní	2	1	4	1
grantové projekty mezinárodní	0	1	2	0
investigátorem iniciované národní studie	1	0	0	0
investigátorem iniciované mezinárodní studie	2	0	3	0
sponzorované klinické (lékové) studie	0	3	3	4





## 2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Brno dospělá část	FN Motol dětská část	FN Brno dětská část
srovnání s jinými evropskými centry ERN	nemohu posoudit	nemohu posoudit	ne	ne
dostatečnost vzdělávání členů týmu	ne	ne	ne	ano
důvody	přemíra klinických povinností  nedostatečná personální kapacita  nedostatečná prostorová kapacita	přemíra klinických povinností  nedostatečné finanční zajištění	přemíra klinických povinností  nedostatečná personální kapacita  nedostatečná prostorová kapacita	
dostatečnost výzkumných aktivit	ne	ne	ne	ne
důvody	přemíra klinických povinností  nedostatečná personální kapacita  nedostatečná prostorová kapacita	přemíra klinických povinností  nedostatečná personální kapacita	přemíra klinických povinností  nedostatečná personální kapacita  nedostatečná prostorová kapacita	přemíra klinických povinností  nedostatečná personální kapacita  nedostatečná prostorová kapacita

Za nejčastější důvody, které omezují vzdělávání a výzkum pracoviště uvedly:

- přemíra klinických povinností,
- nedostatečná personální kapacita,
- nedostatečná prostorová kapacita,
- nedostatečné finanční zajištění.



Spolufinancováno  
Evropskou unií



SPOVO

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

Zásadní pro vzdělávání ve VO NMD je absence neuromuskulárního kurikula. Dále jednotně centra nepovažují vzdělávání členů týmu ani výzkumné aktivity za dostatečné z důvodu přemíry klinických povinností, nedostatečné personální kapacity.

Členové všech center jsou aktivními účastníky národních i mezinárodních akcí v řádu desítek akcí za pracoviště za rok.

Všechna pracoviště mají několik grantových projektů za rok a pořádají klinické studie.



### 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 nervosvalových onemocnění jsou v ČR následující patientské organizace:

- 1) Vzácná svalová onemocnění - dotazník vyplnily organizace **Parent Project** a **Asociace muskulárních dystrofií (AMD)**, dále v ČR End Duchenne, z.s.
- 2) Onemocnění periferních nervů - **Společnost CMT**
- 3) Poruchy nervosvalového přenosu - MYGRA (osloveni, bez reakce)
- 4) Onemocnění motoneuronů - **SMÁci**
- 5) Mitochondriální onemocnění - spolek Metoděj (byli osloveni v rámci MetabERN)

Dotazník vyplnily Parent Project, AMD, Společnost CMT a SMÁci.

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

Nervosvalová onemocnění jsou zpravidla progresivní a představují dlouhodobou zvyšující se zátěž, jak pro pacienta, tak pro jeho rodinu a pečující osoby, proto mají pacienti s tímto onemocněním vysokou potřebu sociální podpory.

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.

#### Informace a poradenství

Informace o sociální podpoře získávají pacienti z následujících zdrojů:

- Patientská organizace (4)
- Raná péče (2)
- Úřad práce či sociální pracovník (1) - informace pacient neobdrží rovnou, musí si je zjistit sám

Všechny tázané patientské organizace i raná péče poskytují individuální poradenství svým klientům.

Primárním kontaktem při hledání informací je

- Lékař či centrum pro vzácná onemocnění (3)
- Úřad práce (1)

Dostupný katalog sociálních služeb je podle respondentů dostupný pouze regionálně, ne pro pacienty napříč ČR.



### Jakou formu poradenství by pacienti ocenili:

- koordinátora péče pracujícího v nemocnici v centru pro dané VO (a měl tím pádem s pacienty s konkrétním VO zkušenost), který by byl propojený s úřadem práce
- sociálního pracovníka na úřadu práce, který by měl zkušenost s (daným) vzácným onemocněním a byl propojený s nemocnicí (předávali si lékařské zprávy atd.).

### Přehled typů služeb/dávek

Kdy mají pacienti největší potřebu sociální podpory:

- Po sdělení diagnózy (1) - rodina se potřebuje ve všem zorientovat, zjistit, na jakou pomoc má nárok případně jakých služeb může nyní či v budoucnu využívat
- Zhoršení stavu či ztráta schopnosti sebeobsluhy (3)

Nejčastěji využívané sociální služby jsou:

- Sociální poradenství (2)
- Raná péče (2)
- Osobní asistence (2)
- Pečovatelská služba (2)

Nejčastěji čerpané dávky

- Příspěvek na péči (4)
- Příspěvek na mobilitu (4)
- Příspěvek na zvláštní pomůcku (4)
- Invalidní důchod (4)
- Karta ZTP (4)

Ze sociálních dávek, které jsou podporou pro pečující uvedly PO pouze ošetřovné, nicméně z dávek dlouhodobé podpory žádnou, jelikož **sociální podpora pro pečující při péči o dlouhodobě nemocného není.**



## 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.

<b>Pokrytí potřeb - Hodnocení</b>	<b>Parent Project</b>	<b>SMÁci</b>	<b>Společnost CMT</b>	<b>AMD</b>
Jak jsou pokryty sociální potřeby ve vaší oblasti	4	4	3	3
Dostupnost a kvalita služeb pro děti	4	3	3	1
Dostupnost a kvalita služeb pro adolescenty	4	4	3	2
Dostupnost a kvalita služeb pro dospělé v produktivním věku	2	5	3	4
Dostupnost a kvalita služeb pro seniory	-	-	3	3
Dostupnost a kvalita služeb pro pečující	5	5	5	3
Vnímáte rozdíly v regionální dostupnosti?	Ano	Ano	Ano	ano
Vnímáte rozdíl v dostupnosti město x venkov?	Ano	Ano	Ano	ano
Jak dlouho průměrně trvá schválení žádosti o soc. Dávku/službu?	16 týdnů	16 týdnů	12 týdnů	52 týdnů
Zaznamenali jste u vaší skupiny častá odvolání v žádostech o sociální podporu?	Ano	Ano	Ano	Ano
Pomáhá pacientům někdo s podáním žádostí o soc. podporu?	Ano	Ano	Ano	Ano
Ohodnoťte zkušenost s návazností zdravotních a sociálních služeb	4	4	4	4



## Nedostatky

Hodnocení nedostatků jednotlivých oblastí	<u>Parent Project</u>	<u>SMÁci</u>	<u>Společnost CMT</u>	<u>AMD</u>
Dostatek informací	4	4	2	2
Přehlednost/snadnost orientace	4	4	2	3
Nabídka odpovídá specifickým potřebám jedince	3	4	2	4
Dostatek personálu	4	5	4	4
Finanční dostupnost služeb	3	3	4	4
Reálná dostupnost a kapacita služeb	3	5	3	4

## Největší nedostatky systému uvedeny konkrétně:

- chybějící role koordinátora péče a s ním základní srozumitelný přehled o možnostech podpory při dlouhodobém onemocnění (1)
- komplikovaný systém příspěvků a potvrzení, který nenavazuje a dochází k výpadkům dávek a velké administrativní zátěži (1)
- Nutné potvrzování nelepšícího se stavu (u progresivního onemocnění) (1)
- Nedostatečná kapacita sociálních služeb, špatné finanční ohodnocení asistentů a jejich nedostatečné vzdělání (1)

## Vzory

Příklady dobré praxe z ČR i ze světa:

- Asistence o.p.s. (2)
- Sdružení obyvatel Exodus Třemošná
- Společnost CMT USA
- švédský model individualizovaného příspěvku na péči
- organizace Independent Living
- belgický systém individualizované sociální péče



## Souhrn zásadních poznatků za ERN NMD

Z šetření u čtyř patientských organizací ze skupiny ERN NMD vyplynulo několik poznatků hodných pozornosti.

Pacient se na možnost sociální podpory většinou první zeptá lékaře, který ho pro jeho vzácné onemocnění sleduje. Hlavním zdrojem informací jsou pro pacienty patientské organizace. Katalog sociálních služeb je k dispozici jen ojediněle regionálně. Dostatek informací pacienti průměrně ohodnotili známkou 3. Všechny patientské organizace pacientům poskytují individuální poradenství.

V nejlepším případě by si pacienti představovali pozici koordinátora péče, který pracuje v centru pro vzácné onemocnění v nemocnici a je napojený na úřad práce. Nebo naopak odborníka na úřadu práce, který je propojený s centrem v nemocnici a má zkušenost s daným VO.

Pacienti s nervosvalovým onemocněním čerpají prakticky všechny typy umožněných dávek. Průměr doby do schválení sociální služby či dávky byl 6 měsíců. **Pečující bohužel podporu nemají.**

V jednotlivých kategoriích pokrytí potřeb pacienti **nejhůře** hodnotili **propojení zdravotních a sociálních služeb.**

Z nedostatků jako **největší problém** vyplynul **nedostatek personálu sociálních služeb a nedostatečná reálná dostupnost** a kapacita služeb.

V konkrétních příkladech problémových situací pacienti uvedli především **opakovanou administrativní zátěž** spojenou s žádostmi o dávky či služby, dále **nedostatek koordinace péče** primárně ve zdravotně-sociálním pomezí.



## 4. Popis optimálního stavu komplexní péče

### Návrh modelu péče pro vzácná nervosvalová onemocnění

#### Úvod do problematiky

Nervosvalová onemocnění tvoří jednu z největších skupin vzácných onemocnění. Jedná se o velmi závažná onemocnění, která často vedou k výrazné invaliditě pacienta, ke ztrátě schopnosti samostatné chůze, nutnosti umělé plicní ventilace a ke zkrácení věku dožití.

Prevalence těchto nemocí v České republice není přesně známa. Pokud bychom při odhadu prevalence celkového počtu pacientů s nervosvalovým onemocněním vycházeli z dat ze zahraniční literatury, pak by v České republice bylo řádově tisíce dětských pacientů a až nižší desítky tisíc dospělých pacientů (Norwood et al. 2009, Deenen et.al.2015). Aktuálně je v České republice v registrech zařazeno cca 4500 NMD pacientů.

Nervosvalová onemocnění je možné rozdělit na dvě základní skupiny, toto dělení je důležité z důvodu možnosti léčby:

- Získaná nervosvalová onemocnění, kam patří zejména autoimunní onemocnění typu myastenia gravis, akutní demyelinizační neuropatie (AIDP) a chronická demyelinizační neuropatie (CIDP), Multifokální motorická neuropatie (MMN) jsou léčitelná onemocnění. Základem léčby je kombinovaná imunosuprese. Včasná diagnostika a řádně zahájená léčba významně snižuje mortalitu i sekundární atrofizaci svalstva a tím i tíži nevratného hendikepu.
- Vrozená nervosvalová onemocnění jsou velmi heterogenní skupinou nemocí, je známo více jak 500 kauzálních genů. Prozatím pouze jednotlivé typy jsou již kauzálně léčitelné - např. spinální svalová atrofie (SMA), Duchennova svalová dystrofie (DMD), některá metabolická onemocnění - glykogenóza m.Pompe. Ve většině případů se jedná o kauzální léčbu z okruhu léčeb genových. Většina těchto nemocí je stále kauzálně neléčitelná. Přesto, i u těchto kauzálně neléčitelných nemocí řádně vedená symptomatická léčba zásadním způsobem zvyšuje jak kvalitu života pacientů, tak i věk dožití (u některých diagnóz i o desítky let). Základem symptomatické léčby je komplexní péče lékařských i nelékařských zdravotnických odborníků, tato péče je koordinovaná neurologem a zahrnuje péči pneumologa, kardiologa, ortopeda, psychologa, gastroenterologa, pediatra, sociálního pracovníka,...

Do budoucna se dá předpokládat, že díky stále se zlepšující symptomatické léčbě pokroku ve výzkumu a nárůstu inovativní (nejen genové léčby) se věk dožití bude prodlužovat a počet pacientů s těmito vzácnými nemocemi zvyšovat.





## 4.1 Struktura péče - typy center

„**Neuromuskulární centrum (odpovídá statutu specializovaného centra CSP)** je pracoviště, jehož kvalitu péče garantuje odborná společnost (Neurologická společnost či Společnost dětské neurologie ČLS JEP). Podmínky NM center pro dospělé pacienty viz [https://www.neuromuskularni-sekce.cz/res/file/aktuality/NM%20centra17092010\\_schvaleno.pdf](https://www.neuromuskularni-sekce.cz/res/file/aktuality/NM%20centra17092010_schvaleno.pdf), podmínky pro NM centrum pro dětské pacienty <https://www.detskaneurologie.cz/schvalena-centra>. Toto pracoviště může, ale nemusí být současně centrem se zvláštní smlouvou ve skupině, která je v současné době označována VZP jako Centra pro léčbu SMA.

„**Centrum vysoce specializované péče pro pacienty s neuromuskulárními nemocemi (CVSP)**“ splňuje definované charakteristiky CVSP a je akreditováno jako CVSP (evropskou akreditací členství v ERN či národní akreditací CVSP MZČR). Je současně centrem se zvláštní smlouvou ve skupině, která je v současné době označována VZP jako Centra pro léčbu SMA.

CSP a CVSP tvoří tzv. **národní referenční síť pracovišť pro dětské i dospělé pacienty se vzácnými neuromuskulárními nemocemi** (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).

## 4.2 Algoritmus pohybu pacienta s podezřením na VO NMD

### 4.2.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Po vyslovení podezření na VO tohoto typu by měl další vyšetřovací postup **koordinovat lékař se zkušeností v oblasti vzácných neuromuskulárních nemocí**. Tato „koordinace“ může zpočátku probíhat v podobě vzdálené konzultace v ambulantní či lůžkové péči.

### 4.2.2 Centralizace péče

Jakmile se diagnóza VO stane pravděpodobnou, měl by být pacient předán do péče specializovaného či vysoce specializovaného pracoviště. První kontakt však může probíhat telefonicky, mailem či ambulantním vyšetřením, v určitých případech i hospitalizací.

Za „závažná“ jsou považována všechna vysoce vzácná nervosvalová onemocnění, u kterých je dostupná kauzální léčba, dále onemocnění s vysokým rizikem nevratného poškození v případě nekvalitně poskytnuté péče.



Všechna „závažná“ onemocnění by měla být konzultována a event. předána do péče centra specializované péče či vysoce specializované péče.

V komplikovaných případech, kdy u závažných a velmi vzácných onemocnění není možnost poskytnout adekvátní péči na úrovni CSP, je tento pacient předáván do péče CVSP.

#### 4.2.3 Potřebné úpravy v organizaci péče:

- Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím **rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí** pro vzácná neuromuskulární onemocnění:
  - Údaje definující optimální počet specialistů na počet obyvatel nejsou k dispozici.  
Přesto autoři se domnívají, že 2 Centra vysoce specializované péče a neuromuskulární centra nižší úrovně (CSP) jsou postačující sítí pro dobrou dostupnost péče.  
Současně nedostatečně pokryté kraje/regiony jsou CSP v oblasti Ústí n. Labem, které je ale nově schváleno centrem CSP, a tudíž se domníváme, že 10 center CSP pro dospělé pacienty a 4 centra pro dětské pacienty (včetně 2 CVSP center) je postačující počet za podmínky, že centra řádně fungují.
  - Nedostatky: Aktuálně neexistuje žádné vzdělávací kurikulum pro tuto oblast. Zde autoři doporučují vznik vzdělávacího kurikula s ukončením formou zkoušky. Tzn. je třeba dlouhodobě pracovat na průběžném vzdělávání neurologů ve specializaci v oblasti neuromuskulárních nemocí.  
I přes velký nedostatek specialistů pro vzácná neuromuskulární onemocnění část z nich je nucena věnovat se částečně i jiným neurologickým diagnózám.
- **Optimalizace institucionální 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 na úroveň CVSP – např. indikace a interpretace genetické analýzy, specializovaných zobrazení, specializovaná imunologická a histologická 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
- 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.

#### 4.2.4 Pracovní podmínky center, personální zajištění

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

Aktuální situace, kdy neurolog či dětský neurolog v centru vysoce specializované péče nemůže indikovat genetická vyšetření v rámci dané specializace sledujeme velmi nepraktický a z pohledu ekonomiky i velmi časově i finančně neefektivní.

Příkladem je situace, kdy dětský neurolog t.č. nemůže indikovat genetické vyšetření pro spinální svalovou atrofii, musí kontaktovat genetika (i v rámci centra vysoce specializované péče) a tím celý proces zpomalit, a to v situaci kdy dle mezinárodních standardů je nutné léčbu zahájit do 2 týdnů od vyslovení podezření na diagnózu SMA. Dalším příkladem neefektivnosti časové a i finanční je příklad, kdy vyšetření panelu genů s vazbou na NMD je indikováno klinickým genetikem bez zkušenosti s NMD a dle našich zkušeností často v případech, kdy se o NMD klinicky z pohledu neurologa nejedná, v dětské neurologii velký překryv s vývojovými poruchami. Roli klinického genetika v rámci center vysoce specializované péče vidíme zejména ve fázi hodnocení výsledků genet. vyšetření v nejasných případech a v genetických konzultacích širší rodiny. Toto naše doporučení je v souladu s evropským doporučením ERN NMD sítě, doporučení příkládáme v příloze.



### 4.3 Propojení zdravotní a sociální péče

Základním pilířem sociální podpory pacientů se vzácným nervosvalovým onemocněním by měl být pracovník, který pacientům a 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 možnostech sociální podpory při své nemoci poradit.

Daný pracovník by také byl seznámen se specifiky nemoci, jako je například problematika rychlé progresy onemocnění u amyotrofické laterální sklerózy nebo problematika složitého zdravotního stavu, který je překážkou k užívání sociálních služeb. S těmito specifickými dopady nemoci nejsou úředníci seznámeni a proto ani nemohou tato specifika zohlednit při vyřizování žádostí.

V ideálním případě by však byl erudovaný pracovník napojen jak na centrum, kde je pacient léčen, tak na úřad, který vyřizuje žádosti o sociální dávky a mohl by tak lépe upozornit na či vyzdvihnout některé velice podstatné skutečnosti, které jsou s daným onemocněním spojené. Role informovaného pracovníka by tak mohla zmírnit problém velkých regionálních rozdílů ve vyřizování žádostí a dlouhých čekacích dob na vyřízení žádostí.



## 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	<i>Fakultní nemocnice u sv. Anny Brno</i>
FNKV	Fakultní nemocnice Královské Vinohrady
FTN	<i>Fakultní Thomayerova nemocnice Praha</i>
HCP	Health Care Provider (poskytovatel 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	<i>Ústřední vojenská nemocnice Praha</i>
VFN	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
VO	Vzácné onemocnění