



Spolufinancováno
Evropskou unií



Analýza současného stavu péče o pacienty se vzácnými onemocněními v ČR

**Centrum vysoce specializované péče pro vzácné
a komplexní epilepsie**

ERN EpiCARE

Projekt „SYPOVO“

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

CZ.03.02.02/00/22_046/0002450

Verze 1, 05/2024



Obsah

Úvod a charakteristika pracoviště.....	4
1. Inventarizace zdrojů informací: Existující národní a mezinárodní doporučení a standardy, informace o systému péče v zahraničí	4
1.1 Charakteristika zdrojů.....	4
1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění	5
2. Popis současného stavu zdravotní péče, identifikace potřeb a nedostatků v těchto oblastech	9
2.1 Počty pacientů a personální zajištění center	9
2.1.1 Celkový počet pacientů.....	9
2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centrech ERN.....	9
2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje	10
2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje	10
Multidisciplinární tým (MDT):	12
2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze	14
2.3 Struktura a pokrytí péče.....	14
2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost	15
2.4.1 Centra vysoce specializované péče	15
2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou.....	15
2.4.3 Jiná organizační ustanovení definující systém péče	16
2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky	16
2.5 Pracovní podmínky center	16
2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele.....	16
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	22
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



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

2.8	Zapojení pacientů do péče	24
2.8.1	Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR	24
2.8.2	Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu	24
2.8.3	Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)	24
2.9	Kvalita péče v centrech	25
2.9.1	Hodnocení péče pacienty (8B)	25
2.9.2	Hodnocení a monitorace kvality péče	25
2.9.3	Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN	26
2.9.4	Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště	26
2.10	Vzdělávání a výzkum	27
2.10.1	Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory	27
2.10.2	Vzdělávání vlastních odborníků v centrech	27
2.10.3	Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost	28
2.10.4	Současné vědeckovýzkumné aktivity (průměrný počet/rok/pracoviště)	28
2.10.5	Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit	29
3.	Popis současného stavu sociální péče, identifikace potřeb a nedostatků	31
4.	Popis optimálního stavu komplexní péče	35
	Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče	35
	Seznam zkratk	41



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	ERN EpiCARE
Zapojená pracoviště	Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol 1. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny (FN USA) Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno
Počet skupin VO	8 skupin
Názvy skupin/podskupin VO	Genetic epilepsies Structural epilepsies Infectious epilepsies Immune epilepsies Surgically treatable epilepsies, subject to a pre-surgical evaluation Syndromic epilepsies Metabolic epilepsies Acute neonatal seizures

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: **9**

Počet publikací dle jejich jednotlivých typů za celou ERN

Recommendation	2
Guidelines	0
Care pathway	2
Patient journey	5
Review	0



Zdroje bez specifikace skupiny VO pokrývající širší spektrum VO: 3

- Věstník MZ ČR, (13/2020)
- Epilepsy care pathway, (2023)
- Intersectoral Global Action Plan on epilepsy and other neurological disorders 2022 – 2031, (2023)

Patient journey: publikace zaměřené na Cestu pacienta jsou k dispozici pouze u těchto skupin onemocnění:

- Genetic epilepsies
- Structural epilepsies
- Immune epilepsies
- Metabolic epilepsies

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 ERN EpiCARE.

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

Skupiny onemocnění:

1. Genetic epilepsies - 2
2. Structural epilepsies - 1
3. Infectious epilepsies – **neuveđen žádný zdroj**
4. Immune epilepsies - 2
5. Surgically treatable epilepsies, subject to a pre-surgical evaluation - **neuveđen žádný zdroj**
6. Syndromic epilepsies - neuveden žádný zdroj
7. Metabolic epilepsies - 1
8. Acute neonatal seizures - **neuveđen žádný zdroj**



Hlavní charakteristiky (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 4	Skupina 7	bez zařazení
Celkový počet zdrojů:	9	2	1	2	1	3
Definice víceúrovňové péče: *	2 (22%)	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)	0(0%)	2 (67%)
Uvedení odborností podílejících se na péči:	9 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	3(100%)
Definice role sociálního pracovníka:	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)	0(0%)	0(0%)	0(0%)
Aktivní role pacientů při tvorbě CPGs:	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)	0(0%)	0(0%)	0(0%)

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

Charakteristika diagnostických principů (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 4	Skupina 7	Bez zařazení
Celkový počet zdrojů:	9	2	1	2	1	3
Klinická diagnostika:	8 (89%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	1 (33%)
Laboratorní diagnostika:	5 (57%)	1 (50%)	1 (100%)	1 (50%)	1 (100%)	1 (33%)
Další:	4 (44%)	1 (50%)	1 (100%)	0(0%)	1 (100%)	1 (33%)

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

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 4	Skupina 7	Bez zařazení
Celkový počet zdrojů:	9	2	1	2	1	3
Kdo má potvrdit diagnózu:	3 (33%)	1 (50%)	1 (100%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (33%)
Kdo má léčit:	6 (68%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (50%)	0(0%)	1 (33%)
Kdo má sledovat/monitorovat	2 (22%)	1 (50%)	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)	1 (33%)
Úloha dalších lékařských specialistů	4 (44%)	1 (50%)	1 (100%)	0 (0%)	1 (100%)	1 (33%)
Úloha nelékařů:	6 (68%)	2 (100%)	1 (100%)	1 (25%)	1(100%)	1 (33%)
Úloha primární péče:	2 (22%)	0 (0%)	1 (100%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (33%)



Management – doporučená léčba (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 4	Skupina 7	Bez zařazení
Celkový počet zdrojů:	9	2	1	2	1	3
Specifická cílená léčba	7 (78%)	2 (100%)	1 (100%)	2 (50%)	1(100%)	1 (33%)
Specifická necílená léčba:	2 (22%)	1 (50%)	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)	1 (33%)
Nespecifická/symptomatická léčba:	4 (44%)	1 (50%)	1(100%)	0 (0%)	1 (100%)	2 (66%)

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

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 4	Skupina 7	Bez zařazení
Celkový počet zdrojů:	10	2	1	2	1	3
Pravidla pro monitoraci:	4 (44%)	1 (50%)	0(0%)	2(50%)	0(0%)	1 (33%)
Existence kritérií aktivity/závažnosti onemocnění:	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)	0(0%)	0(0%)	0(0%)
Prognostická kritéria:	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)	0(0%)	0(0%)	0(0%)
Existence „patient-reported outcome measures“(PROM):	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)	0(0%)	0(0%)	0(0%)
Hodnocení funkce/disability:	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)	0(0%)	0(0%)	0(0%)
Systém hodnocení kvality péče definován:	1 (11%)	0 (0%)	0(0%)	0(0%)	0(0%)	1(33%)

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

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

Byla provedena analýza obsahu jednotlivých publikací a bylo zjištěno, že nebyl dohledán žádný **guideline**. K inventarizaci bylo poskytnuto pouze 2 recommendations a to u zdrojů, které nelze zařadit k určitému typu onemocnění.

Pouze ve 2 zdrojích (22 %) je uvedena **víceúrovňová péče**, v uvedených publikacích, je tato péče pouze zmíněna, než přesně „definována“. Je zde spíše popsána role specializovaných center a multidisciplinárních týmů.



V žádném zdroji nebyla identifikována role **sociálního pracovníka** či **aktivní role pacientů při tvorbě CPGs**.

Naopak pozitivní zjištění je, že ve 100 % zdrojů lze dohledat uvedení **odborností lékařů** podílejících se na péči.

V charakteristice **diagnostických principů** je velmi dobře analyzována problematika **klinické diagnostiky** a to u 89 % (8) zdrojů, nejméně je zastoupena položka **další diagnostika** – ta je uvedena v 40 %.

V sekci **Managementu zdravotní péče**, je jen okrajově zmíněna **úloha primární péče** (pouze 2 zdrojů), nejlépe je naopak identifikována **úloha nelékařů** 68 % (6 zdrojů).

V oblasti **Management – doporučená léčba** je nejlépe podchycena **specificky cílená léčba** a to u 78 % zdrojů, nejméně je zastoupena **specificky necílené léčba** – 2 (22 %) zdrojů.

V oblasti **Managementu – monitorace stavu**, hodnocení vývoje nemoci ve všech položkách **není uveden žádný zdroj**, který by, alespoň částečně saturoval tuto oblast. Oblasti pravidla pro monitoraci, existence kritérií aktivity/závažnosti onemocnění, hodnocení funkce/disability nejsou v jednotlivých doménách zastoupeny vůbec. Pouze u 1 publikace (5 % z celkového počtu zdrojů) byl popsán systém **hodnocení kvality péče**, a to pouze okrajově.

V rámci celkové analýzy jsou výsledky v této kategorii neuspokojivé a je zřejmě odrazem chybějící celkové koncepce komplexní péče o pacienty se VO v zahraničí.

Za důležitou publikaci lze považovat **Epilepsy care pathway, 2023** (dostupný na: <https://epilepsysociety.org.uk/about-epilepsy/care-and-treatment/epilepsy-care-pathway>), Tato publikace, která komplexně analyzuje problematiku péče o pacienta a jeho léčbu, však vychází z podmínek NHS ve Velké Británii, což může být v některých aspektech obtížně přenositelné do podmínek v ČR, ale např. lhůty na vyšetření specialistou nebo v terciárním centru jsou inspirující.

V rámci celkové inventarizace lze dojít k závěru, že existuje sice dostatek relevantní literatury, ale ta se však zaměřuje pouze na určitou problematiku (např. léčebný postup či diagnostický algoritmus). U všech indikačních skupin chybí mezinárodní care guidelines a recommendations, u většiny onemocnění chybí komplexní popis cesty pacienta systémem.

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



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 lze přesně identifikovat pomocí MKN-10		% VO dané skupiny má SPRÁVNĚ uveden kód diagnózy MKN-10	
	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)
epilepsie vzácná nebo komplexní	20000	40000	odhad	odhad	0%	0%	0%	0%

2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centrech ERN

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

Počet pacientů s VO v dlouhodobém sledování*					
	FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FN USA Brno dospělá část	FN Brno dětská část	celkem
epilepsie vzácná nebo komplexní	2000	1000	2000	900	5900
Počet nových pacientů s VO za rok					
epilepsie vzácná nebo komplexní	220	200	300	150	870



2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje

	FN Motol (dospělá část)			FNUSA Brno			FN Motol (dětská část)			FN Brno (dětská část)		
	Počet pracovníků	A	L	Počet pracovníků	A	L	Počet pracovníků	A	L	Počet pracovníků	A	L
lékař se spec způsobilostí v oboru	18	102	34	11	100	80	17	92	77	7	40	24
		7,5* H/P/T			15 H/P/T			10 H/P/T			9 H/P/T	
lékař ve specializační přípravě v oboru	2	16	16	3	30	30	1	8	8	3	12	40
		16 H/P/T			20 H/P/T			16 H/P/T			17 H/P/T	
zdravotní sestry	15	40	132	15	40	560	24	40	240	14	40	200
		11,5 H/P/T			40 H/P/T			12 H/P/T			17 H/P/T	
další nelékařští zdravotničtí pracovníci	10	116	64	10	195	35	12	132	80	4	30	28
		18 H/P/T			33 H/P/T			18 H/P/T			14 H/P/T	
nezdravotníci	1	20	5	1	10	10	1	20	8	1	8	4
		25 H/P/T			10 H/P/T			28 H/P/T			12 H/P/T	
celkem	46	294	251	41	375	715	55	292	413	29	130	296

*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:

FN Motol dospělá část	počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám za cenu jejich neplacené práce mimo standardní pracovních hodin
FNUSA Brno dospělá část	
FN Motol dětská část	
FN Brno dětská část	počet a skladba pracovníků, odpovídá potřebám na hranici našich možností, nemáme kapacitu pro další růst a rozvoj



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

Oblast nedostatečné personální kapacity	FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FN USA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
plně kvalifikovaní lékaři specialisté pro klinickou práci (včetně vedení lékařů v přípravě) v rámci péče základního MDT	●	●	●	●
plně kvalifikovaní lékaři specialisté pro provozování klinického výzkumu (nedostatek času, ochoty, motivace)		●	●	
lékaři specialisté jiných oborů pro interdisciplinární konzultace		●		●
lékaři ve specializační přípravě pro klinickou práci v oblasti VO		●		●
lékaři ve specializační přípravě pro klinický výzkum v oblasti VO (vč. PhD studentů v klinickém výzkumu)				
nelékařští specialisté v péči o pacienty s VO – psycholog/ psychoterapeut				
nelékařští specialisté v péči o pacienty s VO – terapeuti (fyzio/ ergoterapeut)				
nelékařští specialisté v péči o pacienty s VO – soc. pracovník				●
nelékařští specialisté v péči o pacienty s VO – bioinformatik		●		●
nelékařští specialisté v klinickém výzkumu v oblasti VO (PhD studentů-nelékařů, laboratorní pracovník-přírodovědec či biochemik)				
Nezdravotníci – data manažer, koordinátor		●		●
Nezdravotníci – administrativní pracovník				●
zdravotní sestry vyškolené v problematice VO	●	●	●	●



- Nedostatečná personální kapacita má za následek:

Následky nedostatečné personální kapacity	FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FN USA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
omezená kapacita pro přijímání nových pacientů				
dlouhé čekací lhůty na ambulantní vyšetření / hospitalizaci	•	•		•
dlouhé čekání objednaných pacientů v čekárně ambulance před vyšetřením		•		•
nedostatek času na jednotlivá ambulantní vyšetření				•
nedostatečná kapacita (četnost) interdisciplinárních konzultací/ambulantních vyšetření				•
vysoká míra stresu, nepříjemná atmosféra na pracovišti		•		
vysoká míra neplacených přesčasů lékařů	•	•	•	•
nedostatečná motivace/ochota lékařů centra pracovat víc než lékaři v péči o běžné pacienty				
nedostatečné průběžné vzdělávání členů týmu				
nedostatečné zapojení do klinického výzkumu				•
omezená možnost poskytovat péči podle stanovených guidelines či na úrovni evropského standardu				
lékaři specialisté věnují čas koordinační či administrativní činnosti, kterou by mohl vykonávat někdo jiný	•	•	•	•
neexistence interdisciplinárních konzultací/ambulantních vyšetření				

Multidisciplinární tým (MDT):

- Pracoviště **FN USA, FN Brno (dětská část)** mají k dispozici **jeden typ** stálého MDT.
- Pracoviště **FN Motol (dětská a dospělá část)** má k dispozici **dva typy MDT**.
- MDT se schází v rozmezí **1x týdně nebo 1x měsíčně**
- Skladba epileptochirurgického MDT **odpovídá potřebám péče** pouze na pracovišti FN Motol (dospělá část).
- Na ostatních pracovištích je nedostatečná zejména personální kapacita a/nebo nedostatečná podpora takového stylu práce ze strany nadřízených



- Skladba těchto MDT je následující:

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část		FNUSA dospělá část	FN Brno dětská část
název centra	Epileptochirurgický tým děti i dospělí	Epileptochirurgický tým děti i dospělí	Epileptogenetický tým děti i dospělí	Centrum pro epilepsie Brno	Centrum pro epilepsie Brno
lékaři specialisté (atestovaní)	15	15	5	6	6
lékaři ve specializační přípravě	5	3	2	3	0
terapeuti (fyzio/ergo.)	0	0	0	0	0
psychologové/terapeuti	4	4	0	3	2
bioinformatici	0	0	2	2	1
sociální pracovníci	2	1	0	1	0
administrativní pracovníci	2	2	0	1	0
data manažeři	0	0	0	1	0
zdravotní sestry	0	0	0	15	7
ostatní		2/biomedicínský inženýr			1/nutriční terapeut
jak často se MDT schází:	1x týdně	1x týdně	1x měsíčně	1x týdně	1x týdně
skladba MDT odpovídá potřebám péče:	ano	ne	ne	ne	ne

Hodnocení personálního zabezpečení práce center ve vztahu k počtu pacientů:

U pacientů s epilepsiemi je problematické kódování dostupné v rámci MKN-10, které neumožňuje jednotlivé vzácné diagnózy přesně identifikovat. V dlouhodobém sledování je u tří českých ERN EpiCARE center asi 7000 pacientů se vzácnými epilepsiemi.

Všechna centra hodnotí počet a skladbu pracovníků jako odpovídající potřebám, nicméně za cenu četné neplacené práce přesčas. Všechna centra zároveň potřebují více lékařů specialistů pro klinickou práci, dále také zdravotní sestry vyškolené v problematice VO či posílení neurogenetické laboratoře.



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	Národní institucionální registr
EpiCARE registr	epilepsie vzácná nebo komplexní	3000	částečně (50-75%)	ano	není uvedeno
v rámci CVSP pro farmakorezistentní epilepsie	epilepsie vzácná nebo komplexní	500	částečně (50-75%)	není uvedeno	ano – Nemocnice Na Homolce
v rámci žádosti o CVSP	epilepsie vzácná nebo komplexní	700	částečně (50-75%)	není uvedeno	ano-ÚVN
v rámci žádosti o CVSP	epilepsie vzácná nebo komplexní	800	částečně (50-75%)	není uvedeno	ano - FTN

Hodnocení zdrojů dat o pacientech s VO

EpiCARE pracuje s mezinárodním ERN registrem a s několika národními institucionálními registry. Pracoviště ovšem data v registru nepovažují za plně aktuální.

2.3 Struktura a pokrytí péče

Hlavní skupiny nemocí	Procento z celkového počtu pacientů dané skupiny je pravidelně sledováno alespoň v jednom z Center ERN?		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	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)
epilepsie vzácná nebo komplexní	25%	15%	méně než 1%	méně než 1%	30%	60%

Vyjmenujte další **specializovaná pracoviště** v ČR (*mimo Centra ERN*), kde jsou tito pacienti **systematicky** diagnostikováni, léčeni a sledováni.

	≤18 let	dospělí (≥19 let)
Nem. Na Homolce	0%	2%
ÚVN	0%	2%
FTN	4%	2%
FN Plzeň	1%	2%
FN Ostrava	3%	2%
FN Hradec Králové	1%	1%



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

- Nemocnice Na Homolce (pouze pro dospělé)
- ÚVN Praha (pouze pro dospělé)
- FTN,
- FN Plzeň,
- FN Ostrava,
- FN Hradec Králové.

Hodnocení struktury a pokrytí péče

V ERN centrech je sledována a léčena jen část pacientů se vzácnými epilepsiemi (25% dětí a 15% dospělých), bohužel odhadem asi třetina dětských pacientů a dvě třetiny dospělých pacientů se mimo ERN centra nedostávají adekvátní péče. Chybí nastavený systém cesty pacienta a doporučení, jací 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 je zakotvena také v souhrnném seznamu CVSP v ČR v rámci CVSP pro farmakorezistentní epilepsie

11 Centra vysoce specializované péče pro farmakorezistentní epilepsie

Výzva uveřejněna ve Věstníku MZ ČR č. 13/2020	Statut udělen do:
- pro dospělé a děti	
Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, IČO: 00064203 ve spolupráci s Nemocnicí Na Homolce, Roentgenova 37/2, 150 30 Praha 5, IČO: 00023884	31.12. 2025
Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně, Pekařská 664/53, 656 91 Brno, IČO: 00159816 ve spolupráci s Fakultní nemocnicí Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno, IČO: 65269705	31.12. 2025

2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou

- Centralizace péče s ohledem na tzv. centrovou léčbu je **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: **epilepsie vzácná nebo komplexní**
- Podmínky pro ustanovení centra se Zvláštní smlouvou jsou definována pro následující onemocnění: **epilepsie vzácná nebo komplexní**
 - Tato léčba pro je exkluzivně hrazena pouze pracovištěm se statusem CVSP nebo CVSP-VO pro následující onemocnění: epilepsie vzácná nebo komplexní

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

2.4.3 Jiná organizační ustanovení definující systém péče

- Pro tato vzácná onemocnění **není** v České republice k dispozici jiné ustanovení definující systém péče.

2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky

Současný systém je odborníky hodnocen jako:

- **neuspokojivě fungující pro:** epilepsie vzácné nebo komplexní

Hodnocení systému organizace péče a jeho funkčnosti

Aktuální nastavení systému péče v ČR bylo odborníky hodnoceno jako neuspokojivé. ERN EpiCARE centra mají současně status Centra vysoce specializované péče pro farmakorezistentní epilepsie, nonERN centra ovšem tento status nezískala (s výjimkou Nem. Na Homolce, viz níže).

2.5 Pracovní podmínky center

2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele

- Postavení pracovišť není stejné u různých poskytovatelů.
- Většina pracovišť je 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 **výjimečně** (FN Motol dospělá část), **někdy** (FNUSA Brno), **někdy** (FN Motol dětská část).



2.5.2 Prostorová kapacita center

- Všechny pracoviště mají k dispozici vlastní ambulantní prostory. V rámci FN USA jsou vyhrazena lůžka pro pacienty s epilepsií.
- Adekvátnost ambulantních prostor:

FN Motol dospělá část	vyhovují částečně , není dostatečná kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče (např. prodloužením doby ambulantního vyšetření dle individuální potřeby pacienta), 75-90%
nedostatky:	malý počet ambulantních místností
FN Motol dětská část	vyhovují částečně , není dostatečná kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče (např. prodloužením doby ambulantního vyšetření dle individuální potřeby pacienta), 50-75%
nedostatky:	Nejsou uvedeny
FNUSA - dospělá část	vyhovují částečně , není dostatečná kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče (např. prodloužením doby ambulantního vyšetření dle individuální potřeby pacienta), 75-90%
nedostatky:	malý počet ambulantních místností, omezená / neflexibilní pracovní doba (např. sester a komplementu)
FN Brno dětská část	vyhovují částečně, není dostatečná kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče 50-75%.
nedostatky:	malý počet ambulantních místností omezená / neflexibilní pracovní doba nedostatečné/nevyhovující prostory pro pohovory a/nebo pro edukaci rodinných příslušníků/pečovatelů

- **Adekvátnost lůžkové kapacity:** vyhovuje potřebám na pracovišti FN USA, FN Motol (dětská část), FN Brno (dětská část), **nevyhovuje částečně** ve FN Motol (dospělá část). Je nedostatečný počet video EEG monitorovacích jednotek a zdravotních sester k dohledu nad nimi.
- Pracovní prostory pro další klinické aktivity pracoviště (samostudium, vědeckovýzkumná činnost, vzdělávání): **jsou nedostatečné na všech pracovištích**, chybí zejména pracovní a laboratorní prostory.

Hodnocení pracovních podmínek center

Ambulantní prostory ve všech centrech vyhovují částečně, není kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče. U lůžkové kapacity chybí ve FN Motol více lůžek na video EEG monitorovací jednotce a sestry k dohledu nad nimi.



2.6 Provoz center

2.6.1 Ambulantní péče

- Pacienti s VO jsou ošetřováni v definovaných ambulancích určených pouze pro pacienty s VO na všech pracovištích.
- Pacienti s VO se v ambulanci **mísí s pacienty s nevzácnými onemocněními** na všech pracovištích.
- Průměrná délka konzultace při první a kontrolní návštěvě se pohybuje v rozmezí:

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
Průměrná délka konzultace při první návštěvě (v minutách)	60	60	45	60
Průměrná délka konzultace při kontrolní návštěvě (v minutách)	30	30	25	30

- Možnost konzultace na dálku **uvádějí všechna pracoviště**, převažuje telefonická a emailová komunikace, u všech pracovišť je v případě potřeby ke konzultacím využívána videokonferenční technologie.
- Objednací doba pro ošetření nového pacienta je:

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
Objednací doba pro ambulantní vyšetření nového pacienta (v týdnech):	4	12	2	8

2.6.2 Lůžková péče

- Průměrný počet hospitalizovaných pacientů s VO/týden:

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
Průměrný počet hospitalizovaných pacientů s VO / týden (průřezově):	4	10	10	8

- Objednací doba pro plánovanou hospitalizaci:

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
Objednací doba pro plánovanou hospitalizaci (v týdnech):	12	8	6	12



2.6.3 Obecné informace

- Způsoby doporučení pacientů do centra:

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
Z jiného terciárního (fakultního) zařízení	10	10	10	5
Z nemocnice nižšího typu	10	20	10	25
Od ambulantního specialisty	50	50	50	55
Od praktického lékaře	5	5	10	10
Na základě rodinného skríninku vlastních pacientů	0	0	0	0
Jiný typ doporučení	0	0	0	0
Bez lékařského doporučení („self-referral“)	25	10	20	5
Na základě informace poskytnuté patientskou organizací	0	5	0	0

Hodnocení role praktického lékaře v péči o pacienty s VO:

- Všechna pracoviště uvedla, že **spolupráce centra s PL je uspokojivá.**

Přeshraniční péče:

- Přeshraniční péče je poskytována na všech pracovištích

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
Poskytuje vaše centrum specializovanou zdravotní péči pacientům s VO ze zahraničí (jako vyžád. přeshraniční péči)?	Ano	Ano	Ano	Ano
Uvedte typ specializované péče	Komplexní vyšetření včetně zvážení epileptochirurgického zákroku	Komplexní vyšetření včetně zvážení epileptochirurgického zákroku	Komplexní vyšetření včetně zvážení epileptochirurgického zákroku	Komplexní diagnostika, návrh terapie vč. zvážení epileptochirurgie či ketogenní diety
Kolik unikátních pacientů za rok ze zemí EU/kolik unikátních pacientů za rok ze třetích zemí takto ošetříte	6	30	30 – je to včetně slovenských pacientů, 3 pokud bychom brali další země	15



Klinické studie:

- Tuzemským pacientům je nabízena účast na klinických studiích **na všech pracovištích**, zahraničním pacientům je účast nabízena pouze na pracovišti **FN USA**.

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá 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	ano - slovenské pacienty	ne

- Dostupnost vyšetřovacích metod a konzultací: specializovaná vyšetření jsou k dispozici **v souladu s mezinárodními doporučeními na všech pracovištích**. Dostupnost odborníků jiných oborů je **v souladu s mezinárodními doporučeními**.

2.6.4 Administrativa

- Administrativní podpora je hodnocena jako **dostatečná na pracovišti FN Motol dospělá část a FNUSA**.
- Jako **nedostatečná** je hodnocena ve **FN Motol dětská část a FN Brno dospělá část**.
- Hlavní administrativní zátěží jsou tyto úkony: vyplňování registrů, shromažďování dat.
- Řešením problému by bylo: zavedení **koordinátora** pro zapojení našeho centra do mezinárodních projektů, event. data manažera (registry, podpora účasti na studiích, grantových projektech apod.) a modernizace NIS.
- Další navrhovaná organizační opatření nejsou.

2.6.5 Léčba

- Cílená farmakoterapie je k dispozici pro tyto skupiny VO: **epilepsie vzácná nebo komplexní**

FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
ANO fenfluramin, CBD	ANO fenfluramin, CBD (sy Dravetové, sy Lennox-Gastaut, tuberózní skleróza)	ANO fenfluramin, CBD	ANO fenfluramine, canabidiol



- Specializovaná nefarmakologická léčba zahrnuje:

FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
chirurgická léčba (resekce, implantace neurostimulátoru)	chirurgická léčba (resekce, implantace neurostimulátoru)	chirurgická léčba (resekce, implantace neurostimulátoru)	epileptochirurgie (resekce, neurostimulace), ketogenní dieta

- Hrazená léčba: Použití léčby v hrazených indikacích je **bez omezení** na všech pracovištích.
- Nehrazená léčba:

FN Motol dospělá část		FN Motol dětská část		FN USA Brno dospělá část		FN Brno dětská část	
Počet pacientů / rok	Počet žádostí na § 16 / rok	Počet žádostí na § 16 / rok	Počet žádostí na § 16 / rok	Počet žádostí na § 16 / rok	Počet žádostí na § 16 / rok	Počet pacientů / rok	Počet žádostí na § 16 / rok
10	5	5	16	4	16	10	16

- Hlavními léčivými přípravky, na něž pracoviště žádají úhradu v rámci § 16, jsou:

pracoviště	Název přípravku	Počet léčených pacientů/rok 2023	Předpokládaný počet pacientů/2024	Obvyklý počet žádostí na jednoho pacienta za rok
FN Motol (dospělá část)	Taloxa (felbamat)	8	8	4
	Epidiolex (canabidiol)	2	4	4
	Fintepla (fenfluramin)	2	4	4
FNUSA Brno (dospělá část)	Fintepla	3	15	4
	Epidyolex	3	15	4
FN Motol (dětská část)	Taloxa	10	10 - 12	4
	Fintepla	7	10 - 12	4
	Epidyolex	3	6	4
FN Brno (dětská část)	Taloxa	1	1	4
	Fintepla	4	5	4
	Epidyolex	7	0 (již úhrada)	4

- Spektrum a dostupnost léčby **odpovídají mezinárodním doporučením.**



2.6.6 Komplexita a koordinace péče

Koordinace péče

- Efektivní propojení všech aspektů péče potřebných pro management VO je zajištěno na pracovištích ve **FN Motol a FN Brno (dětská část)**. Funkci koordinátora péče zastává **lékař ve spolupráci s koordinátorkou**.
- Definovaná koordinace péče **není zavedena ve FN USA Brno**, existující mechanismy péče jsou považovány za **dostatečné** na všech pracovištích.

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

- Není jasná definice - patrně ano, ale každé centrum odpovídalo nejspíše na odlišnou otázku

Hodnocení provozu center

Nejvíce přeshraniční péče poskytuje dětská část FN Motol.

Tuzemským pacientům je nabízena účast na klinických studiích na všech pracovištích, zahraničním pacientům je účast nabízena pouze na pracovišti FNUSA.

Spolupráci s PL vidí všechna centra jako uspokojivou.

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

Koordinaci péče považují všechna centra za dostačující.

Systém multidisciplinárních týmů i interdisciplinárních konzultací je zaveden na všech pracovištích a funguje uspokojivě.

2.7 Přejímová péče („transition care“)

2.7.1 Přejímová péče z pediatrie do dospělé péče - obecně

Oddělení pediatrie od péče o dospělé

- U většiny pracovišť je péče o dětské pacienty provozována na pediatrických pracovištích.
- Pracoviště pro dospělé nemá v péči dětské pacienty na žádném pracovišti.
- V systému péče **nebyla dříve definována pravidla** pro přechod z pediatrie do dospělé specializované péče pro všechny skupiny onemocnění, systém péče se nyní nastavuje i vzhledem k požadavkům ze strany EpiCARE

2.7.2 Přejímová péče z pohledu pediatrie

- Předání do dospělé péče **není jednorázovou záležitostí**, u pracovišť FN Motol a FN Brno (dětská část) je to vnímáno, jako proces začínající ve věku **16-17 let**.
- K finálnímu předání dochází ve věku **dovršených 18 let**.



Charakteristiky přechodové péče:

- 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 dostupného specialisty v místě bydliště či studia pacienta.
- 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).
- Pacienti mohou zůstat v péči vašeho centra i v dospělosti (FN Brno)
- Zavedený systém se jeví jako **nedostatečný na pracovišti FN Motol**.
- **Nedostatky:** není k dispozici koordinátor (event. "transiční sestra"), pracujeme na transičních protokolech.

2.7.3 Přechodová péče z pohledu pracoviště pro dospělé

- Přechodová péče se týká všech skupin onemocnění), tato onemocnění začínají již v dětském věku.
- Přebírání pacientů ze spolupracujícího dětského pracoviště **není omezeno**.
- Předaným pacientům je poskytována **srovnatelná péče**, jako na dětském pracovišti.
- Přebírání pacientů z dětských pracovišť **není spojeno se specifickými problémy**.

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

Hodnocení přechodové péče

Přechodová péče funguje z pohledu pediatrického pracoviště neuspokojivě, postrádají koordinátora (např. transiční sestru). Z pohledu dospělého pracoviště přechod péče problém není a není spojen se specifickými problémy.



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:

Epilepsie	Společnost E
Syndrom Dravetové a některé epileptické encefalopatie	Epicana

Spolupráce s centry probíhá v různých podobách:

- doporučuje PO nově diagnostikovaným pacientům,
- spolupracují na přípravě edukačních materiálů v češtině,
- spolupracují na osvětové činnosti (semináře, webináře, setkání),
- spolupracují při prosazování zájmů pacientů a přístupu k léčbě.

Spolupráce s centry neprobíhá v oblasti:

- sběru či zpracování dat pro vědecké účely,
- při zajištění služeb pro pacienty v místě bydliště,
- na vedení průzkumu kvality péče.

2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu

FN Motol (dospělá část)	ano	s pacientem probereme rizika a přínosy invazivních diagnostických a terapeutických postupů
FN Motol (dětská část)	ano	maximální edukaci rodičů (zákonných zástupců) pacientů pokládáme za základní pilíř naší péče
FNUSA Brno (dospělá část)	ano	pacienti jsou seznámeni s léčebným plánem, mohou nesouhlasit s navrženým postupem, poté je zvolen jiný léčebný plán
FN Brno (dětská část)	ano	vždy podrobně vysvětlena problematika, probrány cost/benefit aspekty navržené terapie, navrženy alternativní možnosti, respektován názor rodiny/pacienta (dle věku)

2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)

- Je zavedeno pouze na pracovišti **FN Motol (dospělá část) a FN Brno (dětská část)**.
- Kvalita života je hodnocena pravidelně **na všech pracovištích** a za použití **standardizovaných nástrojů**. Ve **FN Brno (dětská část)**, pouze u vybraných skupin pacientů

Hodnocení zapojení pacientů

ERN centra spolupracují se dvěma patientskými organizacemi, spolupráce probíhá ve více směrech, ne však při výzkumných činnostech či při zajištění péče o pacienta v místě bydliště.



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

Ve FN Motol (dospělá část) je zavedeno hodnocení onemocnění pacientem (PRO). Kvalita života je hodnocena pravidelně na všech pracovištích.

2.9 Kvalita péče v centrech

2.9.1 Hodnocení péče pacienty (8B)

- Možnost hodnocení péče v centru mají pacienti v podobě obecného nemocničního dotazníku, který je k dispozici online nebo v papírové podobě v čekárně. Dotazník se nevěnuje specifické problematice centra. Výsledky analýzy odpovědí pracovníci centra **nedostávají nebo pouze nepravidelně ve FN Motol, 1x ročně ve FNUSA Brno.**

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 **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.) **pravidelně kontroluje.**
- Všechny centra **sledují vývoj onemocnění u definovaných kohort** svých pacientů za pomoci stanovených indikátorů (např. standardizované hodnocení aktivity či závažnosti onemocnění, odpovědi na terapii apod.) v podobě vnitřního auditu nebo klinických studií či registrů, jejichž výsledky analyzuje a používá k identifikaci nedostatků a plánuje jejich napravení.
- Jiný mechanismus hodnocení kvality není zaveden.



2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FNUSA dospělá část	FN Brno dětská část
Specializovaná medicínská péče je v našem centru:	na srovnatelné úrovni	na srovnatelné úrovni	na srovnatelné úrovni	na srovnatelné 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 srovnatelné 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 téměř na všech pracovištích.

Mezi hlavní překážky zlepšení kvality péče patří:

- **FNUSA Brno** v současném stavu není k dispozici spolupracujícího genetik, nejsou k dispozici psychologové k terapeutickým intervencím, vhodný větší počet sester zapojených v ambulantním provozu.
- **FN Motol** by bylo žádoucí, jak personální posílení, tak zajištění větších prostor, zejména pro ambulantní léči a Neurogenetickou laboratoř. Zajistit kvalifikovanou administrativní podporu, zejména pro spolupráci se zahraničím, data manažerem.
- **FN Brno (dětská část)** je nedostatečné přístrojové a prostorové vybavení, systém financování péče o pacienty s VO.

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 tým FN Brno absenci spolupracujícího genetika, psychologů k intervencím a větší počet sester. Tým FN Motol by ke své práci potřeboval posílení personálního zajištění a větší prostory zejména pro ambulantní péči a neurogenetickou laboratoř.



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 sylabem specializačního vzdělávání v oboru	neurologie	dětská neurologie
	z malé části (25-50 %)	z velké části (>75 %)

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 Motol dětská část	FNUSA dospělá část	FN Brno dětská část
Účast je dobrovolná, mimo pracovní dobu.	Účast je dobrovolná, mimo pracovní dobu.	Je zaveden systém informovanosti školenců o těchto akcích.	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 Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
častá	1- 2akce/ pracovník/rok	2 akce/ pracovník/rok	2akce/ pracovník/rok

- Na financování placených vzdělávacích akcí se podílí:

FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
1. grantové projekty 2. dary a sponzorování	1. grantové projekty 2. dary a sponzorování 3. příspěvek poskytovatele 4. vlastní financování	1. grantové projekty dary a sponzorování 3. příspěvek poskytovatele	1. grantové projekty 2. dary a sponzorování 3. příspěvek poskytovatele

- Stanovení chráněného času** ("protected time" = část pracovní doby určená pro samostudium či vlastní vědeckovýzkumnou činnost) je zavedeno pouze na pracovišti FN Motol dospělá část.



- Systematické praktické vzdělávání v Centru (např. stínování zkušenějšího specialisty, společná ambulance apod.) je zavedeno na 3 pracovištích:

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

- Vzdělávání nelékařských zdravotnických pracovníků ve specializované problematice VO **není zavedeno na žádném pracovišti.**

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 Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
častá/ počet není uveden	1 -2 akce/ pracoviště /rok	2 akce/ pracoviště /rok	1 akce/ pracoviště/rok

- 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 Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
národní kongres	10	10	10	8
mezinárodní kongres	10	10	10	8
workshopy	3	5	15	3
webináře	3	5	10	3
jiné	-	-	10	-

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

Pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
grantové projekty národní	2	5	4	2
grantové projekty mezinárodní	2	0	3	0
investigátorem iniciované národní studie	0	0	2	0
investigátorem iniciované mezinárodní studie	0	0	0	0
sponzorované klinické (lékové) studie	3	2	3	2



2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit

pracoviště	FN Motol dospělá část	FN Motol dětská část	FNUSA Brno dospělá část	FN Brno dětská část
srovnání s jinými evropskými centry ERN	ano	nemohu posoudit	ano	ne
dostatečnost vzdělávání členů týmu	ano	ne	ano	ne
důvody		přemíra klinických povinností nedostatečná personální kapacita		přemíra klinických povinností nedostatečná personální kapacita
dostatečnost výzkumných aktivit	ano	ano	ne	ne
důvody			přemíra klinických povinností nedostatečná personální kapacita nedostatečná motivace pracovníků centra	přemíra klinických povinností

Vzdělávání členů týmu je dostatečné ve **FN Motol (dospělá část) a FNUSA Brno**. Nelze ji posoudit ve **FN Motol (dětská část)**. Za nedostatečnou bylo vzdělávání hodnoceno ve **FN Brno (dětská část)**

Jako důvody nedostatečnosti byly označeny:

- přemíra klinických povinností
- nedostatečná personální kapacita

Výzkumné aktivity jsou **dostatečné ve FN Motol (dospělá část) a FNUSA**. **Nedostatečné** v FN Motol (dětská část) a FN Brno (dětská část).

Jako důvody nedostatečnosti byly označeny:

- přemíra klinických povinností
- nedostatečná personální kapacita
- nedostatečná motivace pracovníků centra



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

Hodnocení vzdělávání a výzkumu jako nedílných součástí vysoce specializované klinické péče

FN Motol dětská část nepovažuje vzdělávání členů týmu ani výzkumné aktivity za dostatečné z důvodu přemíry klinických povinností a 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.

Pacientské organizace, oslovené za ERN EpiCARE, sdružují pacienty se vzácnou epilepsií napříč všemi skupinami onemocnění tohoto ERN:

1. Geneticky podmíněné epilepsie
2. Strukturální epilepsie
3. Epilepsie s infekční etiologií
4. Imunitně podmíněné epilepsie
5. Epilepsie s operabilní příčinou
6. Syndromové epilepsie
7. Epilepsie metabolické příčiny
8. Novorozenecké záchvaty akutní
9. Novorozenecké záchvaty metabolické
10. Novorozenecké záchvaty způsobené komplexním syndromem
11. Status epilepticus

Dotazník vyplnily tři organizace - **Společnost E, EPICANA (sdružuje pacienty se syndromem Dravetové) a Epistop**. Osloven byl dále PurpleClub, bohužel bez reakce.

U jednotlivých odpovědí je v závorce uveden počet respondentů, který takto odpověděl (maximum jsou všechny 3 organizace).

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:

- Pacientská organizace (2)
- Raná péče (1)
- Pacienti s obdobným onemocněním (1)
- Registr sociálních služeb MPSV ČR (1)
- Lékař předá kontakt na sociálního pracovníka (1)

Primárním kontaktem při hledání informací je

- Lékař či centrum pro vzácná onemocnění (2)
- Pacientská organizace (1)
- Internet (1)



Dostupný katalog sociálních služeb

- Je dostupný (2)
- není dostupný (1)

Individuální poradenství je možné získat od patientské organizace (2), rané péče (1) či nemocniční sociální poradkyně (1).

Jakou formu poradenství by pacienti ocenili:

- Pracovník na sociálním odboru znalý onemocnění a problematiky (1)
- Sociální pracovník specializovaného centra pro vzácná onemocnění (2)

Přehled typů služeb/dávek

Kdy mají pacienti největší potřebu sociální podpory:

- Po sdělení diagnózy (2)
- Při přechodu z dětské péče do dospělé (1)
- Příprava na epileptochirurgický zákrok (1)
- Zajištění příspěvků či invalidního důchodu (1)

Nejčastěji využívané sociální služby jsou:

- Osobní asistence (2)
- Terénní asistenční služba (1)
- Sociální poradenství (2)
- Stacionář (1) - u dětí s epilepsií v rámci syndromu

Užívání odlehčovací služby je většinou znemožněno kvůli komplikovanému zdravotnímu stavu.

Nejčastěji čerpané dávky (platí pro syndrom Dravetové či syndromová postižení, ne pro ostatní epilepsie, kde není možná dávky získat pokud nemají epilepsii v rámci komplexního syndromového postižení)

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

Získání průkazu ZTP je u chodících dětí se syndromem Dravetové složité i přes jinak těžké zdravotní komplikace.

Sociální dávky pro pečující

- Ošetrovné (1)
- Není možné čerpat (2) - pečující o děti se syndromem Dravetové či syndromovým postižením nemohou při péči pracovat (maximálně na dohodu) a tím pádem ani čerpat podporu



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	EpiCANA	Společnost E	Epistop
Jak jsou pokryty sociální potřeby ve vaší oblasti	3	3	3
Dostupnost a kvalita služeb pro děti	3	3	2
Dostupnost a kvalita služeb pro adolescenty	4	3	3
Dostupnost a kvalita služeb pro dospělé v produktivním věku	-	3	4
Dostupnost a kvalita služeb pro seniory	-	3	3
Dostupnost a kvalita služeb pro pečující	4	5	3
Vnímáte rozdíly v regionální dostupnosti?	Ano	Ano	Ano
Vnímáte rozdíl v dostupnosti město x venkov?	Ano	Ano	Ano
Jak dlouho průměrně trvá schválení žádosti o soc. Dávku/službu?	16 týdnů	24 týdnů	24 týdnů
Zaznamenali jste u vaší skupiny častá odvolání v žádostech o sociální podporu?	Ano	Ano	Ano
Pomáhá pacientům někdo s podáním žádostí o soc. podporu?	Ne	Ano (PO)	Ano
Ohodnoťte zkušenost s návazností zdravotních a sociálních služeb	4	2	-

Nedostatky

Hodnocení nedostatků jednotlivých oblastí	<u>Epicana</u>	<u>Společnost E</u>	<u>Epistop</u>
Dostatek informací	4	2	3
Přehlednost/snadnost orientace	3	2	3
Nabídka odpovídá specifickým potřebám jedince	4	3	3
Dostatek personálu	4	3	4
Finanční dostupnost služeb	2	3	2
Reálná dostupnost a kapacita služeb	3	3	4



Největší nedostatky systému uvedeny konkrétně:

- Nemožnost využití sociálních služeb kvůli zdravotnímu stavu (1)
- Administrativní zátěž spojená s žádostmi o příspěvky a délka posuzování (1)
- Dostupnost a finanční náročnost asistenční péče (1)
- Neuznání podpory u pacientů se vzácnými epilepsiemi jinými než syndrom Dravetové (1)
- Omezená kapacita některých služeb, včetně sociálního poradenství (1)

Vzory

Příklady dobré praxe z ČR i ze světa:

- Pacientské organizace (např. ČAVO)
- Dravet Syndrome UK
- Přehledné webové stránky www.epilepsy.org.uk

Souhrn zásadních poznatků za ERN EpiCARE

Z šetření u tří pacientských organizací ze skupiny ERN EpiCARE vyplynulo několik poznatků hodných pozornosti.

Pacienti s epilepsií, která není spojena s přidruženým postižením zpravidla nevyužívají sociální služby a jen málo z nich pobírá sociální podporu. Pacienti, u kterých je epilepsie součástí syndromového postižení pobírají různé dávky podpory a podle tíže postižení využívají sociálních služeb. Nicméně při těžkém postižení je dlouhodobý komplikovaný zdravotní stav překážkou, která užívání služeb brání - **pracovníci služeb nemohou podávat pacientovi léky, výživu PEGem či pracovat s přístroji na podporu dýchání a dalšími zdravotnickými prostředky.**

Pacienti s epilepsií by ocenili možnost - kontakt – na člověka, který by jim pomohl se v sociálním systému a možnostech podpory zorientovat a který by jim vysvětlil, na co nárok mají a na co ne, případně podmínky, za kterých mohou zažádat.

Z hodnocení pokrytí potřeb vyplývá jako nejproblematictější podpora u adolescentů, dále podpora pečujících. Zároveň se všechny organizace shodly, že vnímají rozdíly mezi dostupností služeb ve městě a na venkově a napříč regiony.

Za nejvýraznější nedostatek považují, že nabídka služeb a podpory neodpovídá specifickým potřebám jedinců s epilepsií.

Jako příklad dobré praxe udávají stránky zahraniční pacientské organizace, kde jsou **přehledné informace** o zdravotní a sociální péči o pacienty s epilepsií.



4. Popis optimálního stavu komplexní péče

Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče

(věk manifestace, přetrvávání do dospělosti, léčitelnost / vyléčitelnost, mortalita, obecná diagnostika, rozdílnost či podobnost jednotlivých skupin onemocnění v rámci ERN s ohledem na zdravotní a sociální péči...)

ERN EpiCARE se věnuje péči o pacienty se vzácnými a komplexními epilepsiemi, tj. těmi, které vyžadují multidisciplinární péči. Jde o velmi heterogenní skupinu nemocí, které se mohou objevit v různém věku (od novorozenců po seniory) z různých příčin, projevují se různými typy epileptických záchvatů v různé frekvenci, individuálně reagují na farmakologickou léčbu a mohou být sdružené s dalšími obtížemi - “komorbiditami”, např. s poruchami psychickými, kognitivními, vývojovými.

Na základě publikovaných epidemiologických dat ze zahraničí předpokládáme, že epilepsie postihuje 0,7 až 0,8 % populace, což v rámci České republiky odpovídá cca 80 až 90 tisícům pacientů. Obdobný počet vychází i odhadem z analýzy dat poskytnutých ÚZIS, i když v nich nelze bezpečně odlišit pacienty s akutními symptomatickými záchvaty a pacienty s epilepsií. Používání zastaralé MKN-10 klasifikace bohužel neumožňuje podle kódu odlišit jednotlivé typy epilepsií, kterých jsou dnes již popsány desítky.

Onemocnění lze členit do jednotlivých podskupin na základě etiologie, existuje zde ale řada překryvů, protože se kategorie navzájem nevyklučují a jsou možné dvě etiologie u jednoho pacienta, např. strukturální + genetická u pacienta s tuberozní sklerózou. Dělení podle etiologie také jednoznačně neidentifikuje pacienty se vzácnou nebo komplexní epilepsií. Dalším úskalím je variabilní vývoj onemocnění i diagnózy v čase - pacient zpočátku kompenzovaný na léčbě se může stát farmakorezistentním a vyžaduje komplexní přístup, případně je až v průběhu nemoci odhalena její vzácná příčina.

Předpokládáme, že po vyloučení epilepsií, které nepovažujeme za vzácné (např. po cévních mozkových příhodách nebo potraumatické), zůstává cca 60 až 70 tisíc pacientů, které můžeme označit za vzácné nebo potenciálně vzácné při dosud neznámé etiologii, včetně přiřazení příslušného ORPHA kódu. V rámci této velké skupiny pacientů se setkáváme jak s mírnými formami onemocnění, např. z okruhu epileptických syndromů se spontánní remisí (“self-limited”), nebo pacientů v remisi (déle než 5 let bez záchvatu) na farmakologické léčbě, tak s cca 30 % pacientů, kteří nedostatečně reagují na protizáchvatovou medikaci a jsou tzv. farmakorezistentní. Farmakorezistentní epilepsie má závažný dopad na kvalitu života pacientů a jejich opatrovníků a je spojena s řadou komorbidit - u dětí opoždění či zástava psychomotorického vývoje, u dospělých postižení kognitivních funkcí, řada psychiatrických komorbidit, závažný psychosociální dopad onemocnění limitující zapojení do společnosti, ale i vyšší riziko úmrtí v každém věku pacientů. Tyto komorbidity mohou být jak součástí základního onemocnění epilepsie (např. v případech komplexních genetických či metabolických vad) nebo mohou být



způsobeny dlouhodobě přetrvávajícími záchvaty. Tuto vysokou četnost onemocnění a širokou paletu manifestace epilepsie považujeme za jednu z největších výzev pro naši skupinu, a považujeme proto za zcela zásadní víceúrovňový systém péče zahrnující jak oblast péče o dětské, tak i dospělé pacienty.

Diagnózu epilepsie v ČR stanoví v naprosté většině případů dětský neurolog nebo u dospělých pacientů neurolog. Diagnóza epilepsie je klinická, na základě proběhlého epileptického záchvatu nebo více záchvatů. Zásadní je již iniciálně stanovení etiologie epilepsie, která může ovlivnit další léčbu a určuje i prognózu onemocnění. Mezi základní vyšetření patří detailní rozbor záchvatových příznaků, elektroencefalografické (EEG) vyšetření, magnetická rezonance (MR) mozku ve specifickém protokolu, v indikovaných případech vyšetření mozkomíšního moku k vyloučení autoimunitní etiologie, genetické vyšetření či vyšetření se zaměřením na dědičné poruchy metabolismu. Ideálně by mělo být provedené již v časně fázi péče i vyšetření neuropsychologické. Specifickou skupinu představují pacienti farmakorezistentní a/nebo lezionální, u kterých by měla být vždy posouzena možnost chirurgické léčby (epileptochirurgie). Předoperační diagnostika zahrnuje řadu specializovaných vyšetření (video EEG monitorování včetně možnosti invazivního EEG vyšetření u indikovaných pacientů), neuropsychologické vyšetření, pozitronová emisní tomografie (PET) mozku, případně iktální vyšetření SPECT (jednofotonová emisní výpočetní tomografie), pokročilé metody zpracování MRI či EEG signálu, apod. Individualizovaná diagnostika pacientů se vzácnými epilepsiemi je zásadní pro včasné zahájení cílené terapie s cílem minimalizace potenciálně devastujících dopadů tohoto onemocnění. Konkrétně časná identifikace vhodných kandidátů operační léčby vede k jejich plné úzdavě a brání rozvoji dalších komorbidit, odhalení genetické příčiny umožňuje genetické poradenství v rodinách, včetně možnosti předimplantační diagnostiky a stále častěji i individualizovanou terapii. Včasná diagnostika a správně vedená léčba má rovněž vliv na možnosti sociálního začlenění nemocných.

Od 90. let 20. století je z hlediska organizace péče o pacienty s epilepsií prosazován Českou ligu proti epilepsii, odbornou společností ČLS JEP, víceúrovňový systém péče. Dlouhodobě je také snaha vyškolit dětské neurology a neurology specializované na oblast epilepsií a odborná společnost jim po absolvování stáže v centrech a prokázání dostatečných znalostí uděluje “statut epileptologa”. Vícestupňový systém je popsán ve výzvě na Centra vysoce specializované péče pro farmakorezistentní epilepsie (CFE) ve Věstníku MZ ČR, část 13/2020:

Epileptologická péče je zajišťována sítí poskytovatelů ve formě lůžkové a ambulantní zdravotní péče a probíhá na čtyřech úrovních:

- 1) ambulantní a lůžková péče v oboru neurologie (nebo dětská neurologie): zajištění poskytování zdravotní péče v rozsahu základní diagnostiky, zahájení léčby a sledování pacientů s kompenzovanou epilepsií;



2) ambulantní a lůžková péče v oboru neurologie (nebo dětská neurologie): zajištění poskytování zdravotní péče pacientům s obtížně kompenzovatelnou epilepsií, s diagnostickými problémy. Dále zajišťuje sledování a péči o nemocné vyšetřené a/nebo léčené na pracovištích „vyššího typu“ (viz níže – poskytovatelé úroveň 3 a 4).

3) ambulantní a lůžková péče v oboru neurologie (nebo dětská neurologie), disponující video-EEG monitorováním: zajištění poskytování zdravotní péče pacientům s farmakorezistentní epilepsií nebo s nevyřešenými diferenciálně-diagnostickými problémy. „Referují“ pacienta v případě potvrzené farmakorezistence do CFE k posouzení možnosti resekčního nebo neurostimulačního operačního řešení a v případě nejasné etiologie k dalšímu dovyšetření.

4) Centra vysoce specializované péče pro farmakorezistentní epilepsie – ambulantní a lůžková péče v oboru neurologie a dětská neurologie, disponující invazivním video-EEG: zajištění poskytování zdravotní péče pacientům s potvrzenou farmakorezistencí, potenciálně indikované k resekčnímu nebo neurostimulačnímu výkonu. U pacientů s podezřením na vzácnou epilepsii poskytují diagnostické upřesnění, případně komplexní mezioborovou péči a registrují pacienty se vzácnými epilepsiemi podle požadavků Evropské referenční sítě pro vzácné a komplexní epilepsie (ERN EpiCARE). V odůvodněných případech zprostředkuje CFE konzultaci pacientů v rámci ERN. Péče o pacienta s epilepsií v CFE je koordinována oborem neurologie, resp. dětské neurologie. CFE zajišťuje komplexní diagnostickou, léčebnou, psychologickou, rehabilitační a psychosociální péči o pacienty s epilepsií. Spolupracuje s neurologickými pracovišti „nižšího typu“ v regionu.

Na základě této výzvy byl přiznán statut Centra vysoce specializované péče pro farmakorezistentní epilepsie na dobu do 31. 12. 2025 dvěma centřům, kdy v obou případech jde o spojení dvou poskytovatelů zdravotních služeb - FN Motol + Nemocnice Na Homolce, FN u sv. Anny + FN Brno. Bohužel tehdy nebyl vyslyšen požadavek zástupců odborných společností na potřebu formálního ustanovení center ve dvou úrovních. Stejná centra (s výjimkou Nemocnice Na Homolce) byla následně ustanovena rozhodnutím MZ ČR jako CVSP pro vzácné a komplexní epilepsie, protože jsou centry ERN EpiCARE.

V rámci pracovní skupiny SYPOVO jsme nyní opakovaně diskutovali optimální stav a vícestupňový systém péče o pacienty se vzácnými a/nebo komplexními epilepsiemi považujeme vzhledem k vysokému počtu nemocných v ČR zcela zásadní - podchytit potřebujeme nejméně cca 20 tisíc farmakorezistentních pacientů (viz výše). Ve větším detailu jsme se zabývali kompetencemi specialistů na jednotlivých úrovních jak z hlediska diagnostiky, tak i léčby, a zároveň i z pohledu vytvoření národního registru pacientů se vzácnými a/nebo komplexními epilepsiemi, který bude součástí registru EpiCARE na úrovni evropské. Diskutovali jsme dále i personální zajištění na všech úrovních péče.



Z hlediska neurologie (péče o dospělé):

Úroveň 1 neurolog – stanovení diagnózy, odlišení akutních symptomatických a neepileptických záchvatů, zahájení léčby, sledování nekomplikovaných jednoznačných případů, tj. pacientů dobře reagujících na první typ zvolené medikace, bez přidružených komorbidit, nevyžadujících extenzivní došetření.

Úroveň 2 neurolog s erudicí v oblasti epilepsií (epileptolog) – zvládnutí obtížnějších pacientů, identifikace pacientů, kteří by mohli profitovat z léčby na úrovni center, komplexních pacientů, u kterých proběhla diagnostika a byla nastavena terapie ve vyšším centru, s možností další konzultace těchto pacientů na vyšším pracovišti.

Z hlediska dětské neurologie se úroveň 1 a 2 prolíná vzhledem k obecně vyšší erudici všech dětských neurologů v problematice epilepsie - péči na této úrovni mohou poskytovat ambulantní specialisté nebo lůžková oddělení pediatrie, buď se samostatnou lůžkovou stanicí dětské neurologie nebo i bez ní, ale s konziliární dostupností dětského neurologa.

Definice péče na této úrovni: diagnostika dětských pacientů po 1. záchvatu, základní diagnostická a diferenciálně diagnostická rozvaha, odeslání komplikovaných (zejména farmakorezistentních) pacientů na vyšší úroveň, sledování dětí s epilepsií s nekomplikovanými formami onemocnění (zejména tzv. “self-limited” epileptické syndromy), ale i komplexních pacientů, u kterých proběhla diagnostika a byla nastavena terapie ve vyšším centru, s možností další konzultace těchto pacientů na vyšším pracovišti (= sdílená péče).

Nezbytné vybavení na této úrovni péče: EEG, magnetická rezonance mozku, možnost konzultace psychologa a sociálního pracovníka, diagnostické metody nezbytné k diferenciální diagnostice epileptických, akutních symptomatických a neepileptických záchvatů.

úroveň 3 centra nižšího stupně (většinou při fakultních nemocnicích) – předpokládá se vyšší úroveň diagnostiky, včetně iniciace genetického vyšetření a péče o farmakorezistentní pacienty, úzká spolupráce s CVSP včetně poskytování podkladů nebo přímé zadávání pacientů se vzácnou a/nebo komplexní epilepsií do registru, z hlediska optimálního stavu je nutné navýšení personálních kapacit jak specialistů, středního zdravotního personálu, nelékařských pracovníků (administrativní a koordinační podpora, data manažeři), dále adekvátní vybavení - zejména dostupnost video-EEG monitorování, MR mozku s možností provedení dedikovaného protokolu pro pacienty s epilepsií (ambicí projektu i celonárodní sjednocení vyšetřovacího protokolu), dostupnost základního



genetického vyšetření u pacientů s epilepsií a konzultace klinického genetika, dostupnost neuropsychologického vyšetření, konzultace sociálního pracovníka.

Ze specifických terapeutických postupů by mělo být možné podání ketogenní diety. Pracoviště na této úrovni mohou být uznaná centra pro podávání dalších specifických terapií - např. fenfluramin, kanabidiol.

Do CVSP nejvyšší úrovně by měla tato centra odesílat zejména pacienty s fokální farmakorezistentní epilepsií, kteří mohou být kandidáty chirurgické léčby epilepsie (resekční i stimulační) a dále pacienty se závažnými formami epilepsie, u kterých by časná diagnostika a cílená léčba mohla změnit prognózu onemocnění; na prvním místě časně epileptické encefalopatie.

Úroveň 4 CVSP pro vzácné a komplexní epilepsie. V současnosti jsou nejlépe definovaná ERN centra, jejich počet je v ČR dostatečný, nicméně je nutné pracovat na jejich dalším rozvoji. Z hlediska optimálního stavu je nutné navýšení personálních kapacit jak specialistů, středního zdravotního personálu, nelékařských pracovníků (administrativní a koordinační podpora, data manažeři), dále podpora vzdělání jak lékařského, tak i nelékařského zdravotního personálu, rozvoj vědy a výzkumu, více viz detailní analýza uvedená výše.

Největší problém vidíme v nedostatečné definici nižších stupňů péče, zejména úrovně 3, tj. center nižšího typu. Definování a podpora rozvoje těchto pracovišť je vzhledem k vysokému počtu pacientů se vzácnými a komplexními epilepsiemi zcela zásadní. Zde bychom předběžně předpokládali především zapojení fakultních nemocnic, konkrétně pro dospělé pacienty: Nemocnice Na Homolce, Fakultní Thomayerova nemocnice, Ústřední vojenská nemocnice Praha, FN Ostrava, FN Plzeň, FN Hradec Králové. Pro dětské pacienty by se mělo jednat zejména o Fakultní Thomayerovu nemocnici, FN Ostrava, FN Plzeň, FN Hradec Králové. Uvedené výčty jsou jen předběžné a vyžadují diskuzi se zástupci těchto pracovišť. K diskuzi pak je i nastavení dostupnosti genetického vyšetření pro pacienty s epilepsií včetně zajištění adekvátní interpretace výsledků v korelaci s fenotypem, ať již na této úrovni péče nebo ve spolupráci s úrovní 4. Z hlediska chirurgického řešení dospělých pacientů s farmakorezistentní epilepsií mají některá pracoviště (Nemocnice Na Homolce, Ústřední vojenská nemocnice Praha) historicky etablované epileptochirurgické programy zejména pro resekční výkony u lezionálních pacientů a pro neurostimulace, ale řešení nelezionálních pacientů s fokální epilepsií by mělo být koncentrováno do center úrovně 4.

Problematická je rovněž síť epileptologů, která nemá rovnoměrné regionální pokrytí. Vyškolení dalších lékařů je žádoucí k zajištění péče zejména o dospělé pacienty.

V současnosti jsou vytvářeny pouze registry na úrovni ERN center, v rámci těchto je v ČR sledováno cca 6 000 pacientů (10 % všech vzácných epilepsií a cca 30 %



farmakorezistentních). Z našeho pohledu není reálné a ani účelné podchytit v registrech všechny pacienty se vzácnou epilepsií nebo s podezřením na ni. Žádoucí je zachycení aspoň pacientů farmakorezistentních. K tomu je nutné vytvořit legislativně schůdný postup, který by umožnil zadávat i pacienty z center nižšího typu a zároveň je nutné zajištění dostatečných personálních kapacit (viz výše) pro tuto činnost. Administrativní pracovníky je rovněž nutné více zapojit do koordinačních činností jak na úrovni ERN center (např. tranzice dětských pacientů do péče pro dospělé), tak i do komunikace mezi ERN centry s pracovišti ostatních úrovní.

Přístup k sociálním službám na úrovni ČR je různorodý, často nedostačující a není vytvořeno jednoznačné propojení se zdravotnickým systémem. Kontakt se systémem sociální podpory je jednoznačně umožněn na úrovni jednotlivých ERN center. Nemáme informace, jak je sociální podpora etablována v nižších úrovních péče, v nichž je ale sledována většina pacientů. Pacienti s nedostatečně kompenzovanou epilepsií jsou často odmítáni v zařízeních sociální péče, což je pravděpodobně podmíněno nízkou edukací zaměstnanců těchto center.

Přetíženost centra klinickou a administrativní problematikou bohužel nenechává dostatečný prostor pro systematické vzdělávání mladé generace odborníků, čas pro klinické studie, ani dostatečný časový prostor pro vědeckovýzkumnou činnost, jejíž provozování je podmínkou pro udržení vysokého standardu péče.

Propojení zdravotní a sociální péče

Vzhledem k velmi široké škále pacientů se vzácným typem epilepsie je pro pacienty těžké se zorientovat v tom, na co mají či nemají stran sociální podpory nárok. Většina pacientů sociální služby nevyužívá, ani nepobírá sociální dávky, ovšem v situaci, kdy epilepsie významným způsobem ovlivňuje kvalitu života, průceschopnost či soběstačnost pacienti postrádají informace o tom, na co mají nárok. Proto by za optimální považovali možnost probrat možnosti podpory podle individuální situace s konkrétním přiděleným pracovníkem, který by byl k dispozici již v centru zdravotní péče.

V případě epilepsie v rámci celkových syndromových postižení by takový pracovník také mohl pomoci hledat sociální služby, které by mohly klienta i přes komplikovaný zdravotní stav přijmout (ať už stacionář, odlehčovací pobyt či osobní asistenci). V současné situaci je podávání léků či aplikace stravy do PEGu překážkou užívání sociálních služeb což pacienty a jejich rodiny mnohdy dostává do patové situace nedostatku zástupu či pomoci při dlouhodobé péči. Informovaný pracovník by měl nicméně zkušenost s různým typem zařízení a postižení a měl by mít tedy možnost poskytnout “na míru šité” poradenství v komplikovaných situacích, které život se vzácným onemocněním přinášejí.



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</i> Brno
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>
UK	Univerzita Karlova
VFN	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
VO	Vzácné onemocnění



Spolufinancováno
Evropskou unií



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

SPOVO