



Spolufinancováno
Evropskou unií



SYPOVO

Analýza současného stavu péče o pacienty se vzácnými onemocněními v ČR

**Centrum vysoce specializované péče
pro syndromy s rizikem nádorového onemocnění**

ERN GENTURIS

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
2.1.5 Multidisciplinární tým (MDT)	10
2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze.....	11
2.3 Struktura a pokrytí péče.....	12
2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost	13
2.4.1 Centra vysoce specializované péče	13
2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou.....	13
2.4.3 Jiná organizační ustanovení definující systém péče	13
2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky	13
2.5 Pracovní podmínky center	14
2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele.....	14
2.5.2 Prostorová kapacita center.....	14
2.6 Provoz center	14
2.6.1 Ambulantní péče	14
2.6.2 Lůžková péče.....	15
2.6.3 Obecné informace	15
2.6.4 Administrativa.....	15
2.6.5 Léčba	15
2.6.6 Komplexita a koordinace péče.....	15
2.7 Přejímová péče („transition care“).....	16
2.7.1 Přejímová péče z pediatrické do dospělé péče – obecně	16
2.7.2 Přejímová péče z pohledu pediatrického pracoviště	16
2.7.3 Přejímová péče z pohledu pracoviště pro dospělé	16



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

2.8 Zapojení pacientů do péče.....	17
2.8.1 Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR.....	17
2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu.....	17
2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)	17
2.9 Kvalita péče v centrech.....	17
2.9.1 Hodnocení péče pacienty.....	17
2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče	17
2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN	18
2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště.....	18
2.10 Vzdělávání a výzkum.....	18
2.10.1 Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory	18
2.10.2 Vzdělávání vlastních odborníků v centrech	19
2.10.3 Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost	19
2.10.4 Současné vědeckovýzkumné aktivity (průměrný počet/rok/pracoviště).....	19
2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit	20
3. Popis současného stavu sociální péče, identifikace potřeb a nedostatků	21
4. Popis optimálního stavu komplexní péče	22
Seznam zkratk	24



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 GENTURIS
Zapojená pracoviště	Fakultní nemocnice v Motole (Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK) – nemáme data z dotazníku B Masarykův onkologický ústav (oddělení epidemiologie a genetiky nádorů)
Počet skupin VO	4 skupiny
Názvy skupin/podskupin VO	<ol style="list-style-type: none"> 1. Neurofibromatózy 2. Lynchův syndrom a polypózy 3. Dědičné nádory prsu a vaječníků 4. Ostatní vzácné – převážně maligní

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

1.1 Charakteristika zdrojů

Pro ERN Genturis bylo k dispozici celkem **48** publikací / zdrojů, které byly dodány odborníky pracovišť této ERN, případně dohledány na webových stránkách ERN (www.genturis.eu).

Počet publikací dle jejich jednotlivých typů za celou ERN

Guidelines	11
CPG	1
Care pathway	0
Criteria	0
Position paper	0
Recommendation	16
Consensus statement	0
Review	17
Patient journey	0
Strategický plán	0
Původní studie	1
Kazuistika	2



Stručná charakteristika zdrojů

Celkem: Největší rozsah z analyzované literatury tvoří guidelines a recommendations, které jsou jak obecné (přehled syndromů spojených s rizikem nádorů dětského věku, klinické dysmorfické syndromy s tumorogenezí), tak určené konkrétním onemocněním. Guideline publikované v rámci ERN jsou k onemocněním: PTHS, Li-Fraumeni, Neurofibromatózy typu 1. Další část analyzované literatury tvoří přehledové články, které však obsahují podstatné informace k diagnostice, léčbě a monitoraci jednotlivých syndromů.

Kazuistiky: Do odborných zdrojů byly zařazeny také 2 kazuistiky (syndrom BAP, syndrom konstitučního deficitu mismeč opravného systému), které částečně obsahují patient journey.

Recommendations: V analyzovaných přehledových člancích a doporučeních se často vyskytovaly monitorovací doporučení a doporučení ke screeningovým metodám. V jednom z analyzovaných doporučení byla zmíněna specifika péče o trans/non binární osoby.

1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění

Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění

Dokumenty, které byly zpracovávány v rámci analýzy, byly předem rozříděné do jednotlivých skupin onemocnění ERN Genturis. Celkem 4 dokumenty byly obecného charakteru či nezařaditelné k žádné ze skupin onemocnění ERN Genturis.

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. Neurofibromatózy
2. Lynchův syndrom a polypózy
3. Dědičné nádory prsu a vaječnicků
4. Ostatní vzácné – převážně maligní



Hlavní charakteristiky (počet zdrojů/% z celkového počtu):

	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Obecné/nezařazeno
Celkový počet zdrojů:	5	7	12	20	4
Definice víceúrovňové péče:	1	0	1	2	0
Uvedení odborností podílejících se na péči:	3	6	11	15	3
Definice poměru počtu odborníků podílejících se na péči k počtu pacientů:	0	0	0	0	0
Definice role sociálního pracovníka:	0	1	0	0	0
Psychosociální podpora:	2	0	3	1	1
Aktivní role pacientů při tvorbě CPGs:	1	1	1	1	0

Mimo psychosociální podporu zmiňována také spolupráce s nutričními terapeuti a přínosy průběžného hodnocení kvality života.

Charakteristika diagnostických principů (počet zdrojů/% z celkového počtu):

	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Obecné/nezařazeno
Celkový počet zdrojů	5	7	12	20	4
Klinická diagnostika	5	7	12	20	4
Laboratorní diagnostika	5	6	10	18	4
Další:	5	7	12	20	4

Mezi další dg metody byla zařazena histopatologická, genetická, zobrazovací, prenatální a preimplementační vyšetření.

Management – specifikace role poskytovatelů zdravotní péče (počet zdrojů/% z celkového počtu):

	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Obecné/nezařazeno
Celkový počet zdrojů:	5	7	12	20	4
Kdo má potvrdit diagnózu:	5	6	12	12	4
Kdo má léčit:	1	5	12	9	1
Kdo má sledovat/monitorovat:	2	5	12	13	1
Úloha dalších lékařských specialistů:	3	6	12	12	4
Úloha nelékařů:	2	3	2	3	1
Úloha primární péče:	1		2	4	0

Prakticky v žádném z analyzovaných zdrojů nebylo explicitně uvedeno, kdo potvrzuje/léčí/monitoruje onemocnění. Ve většině zdrojů však bylo z kontextu zřejmé, o jaké



odbornosti se jedná. Některé zdroje tyto informace neuváděly vůbec. Mezi další lékařské speciality byli zařazeni nejčastěji endokrinologové, oftalmologové, neurologové, ortopedové, dermatologové, IVF, gastroenterologové. Mezi nelékaři se nejčastěji vyskytovali psychologové, sociální pracovníci, nutriční terapeutové a speciální pedagogové, laboranti, molekulární biologové a onkologické sestry.

Management – doporučená léčba (počet zdrojů/% z celkového počtu):

	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Obecné/nezařazeno
Celkový počet zdrojů:	5	7	12	20	4
Specifická cílená léčba	2	5	7	15	2
Specifická necílená	3	3	9	6	3
Nespecifická/symptomatická:	2	1	4	4	4

Uváděná specifická cílená léčba byla: chirurgie, laserové ošetření, radioterapie, kryoterapie, elektrokoagulace. Specifická necílená léčba: chemoterapie, farmakoterapie. Symptomatická léčba: psychosociální péče, farmakoterapie, hormonální terapie, paliativní péče. Dále je zmiňovaná profylaktická chirurgie a rekonstrukční/estetická chirurgie (rekonstrukce prsu).

Management – monitorace stavu, hodnocení vývoje nemoci (počet zdrojů/% z celkového počtu):

	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Obecné/nezařazeno
Celkový počet zdrojů:	5	7	12	20	4
Pravidla pro monitoraci:	2	7	11	18	4
Existence kritérií aktivity/závažnosti onemocnění:	0	0	2	2	1
Prognostická kritéria:	0	0	6	0	1
Existence „patient-reported outcome measures“(PROM):	0	0	0	0	0
Hodnocení funkce/disability:	0	0	0	0	0
Systém hodnocení kvality péče definován:	0	0	1	1 (audit points)	0

Analyzované zdroje obsahují obecně pravidla pro monitoraci již stávajících pacientů, tak několik zdrojů je přímo věnovaných doporučením pro screening zdravé/rizikové populace. Do prognostických kritérií je zahrnuto i posuzování relativního rizika vzniku onemocnění (4x).



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

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

Analyzované zdroje nabízí podrobný diagnostický a léčebný přehled k jednotlivým diagnózám v klinickém kontextu. Diagnostické i léčebné postupy jsou popsány s cílem klinického uplatnění, nepředstavují doporučení k organizaci péče. Velký důraz je kladen na monitoraci pacientů a možnosti časného záchytu onemocnění u rizikové populace. Pouze minimum dokumentů bylo vytvořeno ve spolupráci s patientskými organizacemi, žádný z dokumentů neobsahoval PROM. Pouze v jednom případě byla naznačena role sociálního pracovníka, naopak nutnost psychosociální péče byla zmíněna v šesti zdrojích, z nichž jeden poukazoval na specifika péče o trans/non binární osoby.

Obecně lze říci, že nejširší pojetí v kontextu managementu péče, nikoliv jen klinické hodnocení, obsahovaly analyzované zdroje věnující se problematice dědičných nádorů prsu a vaječníků, kde je řešena otázka psychosociální, estetická a otázky týkající se fertility.



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

Onemocnění/skupina onemocnění	Celkový počet pacientů v ČR		Způsob zjištění pacientů (- není záznam)		% VO dané skupiny, které lze přesně identifikovat s pomocí MKN-10		Míra správnosti kódování MKN-10	
	děti	dospělí	děti	dospělí	děti	dospělí	děti	dospělí
HBOC – hereditární ca prsu a ovaria	0	30000	odhad	odhad	0 %	0 %	-----	-----
Lynchův syndrom - HNPCC	0	6000	odhad	odhad	0 %	0 %	-----	-----
U Fraumeniho syndrom /mutace TP53	490 (mutace TP53)	600	odhad	odhad	0 %	0 %	-----	-----
Familiární adenomatózní polypóza	190	2000	odhad	odhad	0 %	0 %	-----	-----
Juvenilní polypóza	45	400	odhad	odhad	0 %	0 %	-----	-----
Peutz Jehgersův syndrom	50	400	odhad	odhad	0 %	0 %	-----	-----
Neurofibromatosis typ 1	750	1000	odhad	odhad	100 %	100 %	80 %	60 %
Cowdenův syndrom/PTEN hamartomóza	60	300	odhad	odhad	0 %	0 %	-----	-----
Ostatní vzácné syndromy	400	1800	odhad	odhad	0 %	0 %	-----	-----

2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centrech ERN

(centra vysoce specializované péče o pacienty se vzácným onemocněním - CVSP-VO)

Název pracoviště	Počet pacientů s VO, kteří jsou v dlouhodobém sledování (průměr za rok z posledních 3 let)	Počet za rok	Počet nových pacientů s VO za rok (průměr z posledních 3 let, možno použít data reportovaná koordinátorovi ERN v rámci monitoringu)
Pracoviště MOÚ Brno	HBOC	3500	300
	Lynchův syndrom	600	
	Ostatní vzácné syndr.	250	
Pracoviště FN Motol			
Celkem		Cca 4000	



2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje

Pro každé pracoviště celkový počet lékařů s odbornou způsobilostí, lékařů ve specializační přípravě, zdravotních sester, nelékařských zdravotníků, nezdravotníků. Pro každou skupinu celkový počet hodin/týden věnovaný problematice VO v ambulantní a lůžkové péči

Celkový počet	Počet prac.	Pracoviště MOÚ Brno		Počet prac.	Pracoviště FN motol	
		A	L		A	L
lékařů s odbornou způsobilostí	26	340	180			
lékařů ve specializační přípravě	1	40	0			
zdravotních sester	2	80	0			
nelékařských zdravotníků	8	320	0			
nezdravotníků	0	0	0			
Celkový počet	36	780	180			

2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje

U pracoviště Masarykův onkologický ústav (MOÚ) Brno počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám, mají rezervy pro další růst a rozvoj centra.

Nedostatečná personální kapacita u MOÚ není, ale je nutné pro atestace zlepšit podmínky, např. uznávat kmen staršího data, a ne nutit lékaře k novým stážím a zkouškám před atestací z lékařské genetiky.

Nedostatečná personální kapacita má na jednotlivých pracovištích následky:

Pracoviště MOÚ neuvádí žádný personální problém, množství lékařů i NLZP se operativně rozšiřuje dle potřeby.

2.1.5 Multidisciplinární tým (MDT)

Pracoviště MOÚ má k dispozici jeden typ stálého MDT s názvem:

Tým pro prevenci nádorů a péči o osoby se zvýšeným rizikem

Skladba tohoto MDT je následující: 10 lékařů specialistů, 5 lékařů ve specializační přípravě, 5 NLZP, 2 psychologové/terapeuti, 5 zdravotních sester.

- MDT se schází nepravidelně cca 2x ročně.
- Skladba MDT odpovídá potřebám péče.
- Informace k pracovišti FN Motol nejsou dostupné.

Hodnocení personálního zabezpečení práce center ve vztahu k počtu pacientů:

Bez hodnocení.



2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze

ERN Genturis uvedl pouze jeden registr v rámci svého ERN.

Název registru	Dg zahrnuté v registru	Aktuálnost dat	Charakteristika registru
ERN Genturis	Všechna onemocnění v rámci ERN	ne	ERN registr

Hodnocení zdrojů dat o pacientech s VO

Bez hodnocení



2.3 Struktura a pokrytí péče

Název sk. nemocí	Odhad podílu pacientů evidovaných v rámci ERN center dětí	Odhad podílu pacientů evidovaných v rámci ERN center dospělí	Odhad podílu pacientů sledovaných v rámci ERN center dětí	Odhad podílu pacientů sledovaných v rámci ERN center dospělí	Odhad podílu pacientů sledovaných v rámci NON ERN center dětí	Odhad podílu pacientů sledovaných v rámci NON ERN center dospělí	Odhad podílu pacientů, kteří nejsou adekvátně léčeni děti	Odhad podílu pacientů, kteří nejsou adekvátně léčeni dospělí	Odhad podílu pacientů, kteří nejsou adekvátně diagnostikováni děti	Odhad podílu pacientů, kteří nejsou adekvátně diagnostikováni dospělí
HBOC	50 %	10 %	50 %	10 %	nevíme	nevíme	—	30 %	20 %	20 %
Lynchův syndrom	50 %	10 %	50 %	10 %	nevíme	nevíme	—	30 %	20 %	20 %
Li Fraumeniho syndrom	50 %	10 %	50 %	10 %	nevíme	nevíme	—	30 %	20 %	20 %
Familiární adenomatózní polypóza	50 %	10 %	50 %	10 %	nevíme	nevíme	—	30 %	20 %	20 %
Juvenilní polypóza	50 %	10 %	50 %	10 %	nevíme	nevíme	—	30 %	20 %	20 %
Peutz Jehgersův syndrom	50 %	10 %	50 %	10 %	nevíme	nevíme	—	30 %	20 %	20 %
Neurofibromatosis typ 1	50 %	10 %	50 %	10 %	nevíme	nevíme	—	30 %	20 %	20 %
Cowdenův syndrom/PTEN hamartóza	50 %	10 %	50 %	10 %	nevíme	nevíme	—	30 %	20 %	20 %
Ostatní vzácné syndromy	50 %	10 %	50 %	10 %	nevíme	nevíme	—	30 %	20 %	20 %

*non ernová pracoviště nejsou v dotazníku přiřazena ke skupinám onemocnění, nelze vyčíst počty pacientů.

Mezi pracoviště, která nemají status center vysoce specializované péče o pacienty s vzácnými onemocněními (CVSP-VO), patří: KOC Fakultní nemocnice Brno, KOC Všeobecná fakultní nemocnice Praha, KOC Fakultní Thomayerova nemocnice, KOC Nemocnice České Budějovice, KOC Fakultní nemocnice Ostrava, KOC Nemocnice Jihlava, KOC krajská nemocnice Zlín, KOC Fakultní nemocnice Olomouc, KOC nemocnice Ústí n. Labem, KOC Fakultní nemocnice Hradec Králové, Klinika dětských hematoonkologických onemocnění Fakultní nemocnice v Motole, další genetická pracoviště v ČR.

Hodnocení struktury a pokrytí péče

Bez hodnocení.



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. <https://www.mzcr.cz/wp-content/uploads/2023/03/Souhrnny-seznam-CVSP-k-1.-1.-2023.pdf>
Jedná se o následující centra: CVSP pro tento typ VO v ČR není uveden - tedy překryv s jinými CVSP je 0 %. Překryv klinické péče s jinými centry u všech diagnóz dětí i dospělých je 90 %.

2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou

Centralizace péče s ohledem na tzv. centrovou léčbu je částečně zajištěna i systémem specializovaných pracovišť se Zvláštní smlouvou se zdravotními pojišťovnami <https://www.vzp.cz/poskytovatele/informace-pro-praxi/seznamy-center-a-szz/seznam-specializovanych-pracovist-center-se-zvlastni-smlouvou>

- Centrová léčba se týká následujících skupin onemocnění: *0 skupin onemocnění*
- Podmínky pro ustanovení centra se Zvláštní smlouvou nejsou definována pro žádná onemocnění.
- Tato léčba pro je není exkluzivně hrazena pouze pracovištím se statutem CVSP nebo CVSP-VO pro následující onemocnění: nejsou definována pro žádná onemocnění.

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 je v České republice k dispozici jiné ustanovení definující systém péče – doporučení Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP.

2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky

Současný systém je odborníky hodnocen jako:

Funguje uspokojivě na základě kombinace oficiálních pravidel a zavedené neoficiální praxe (=vazby mezi zdravotníky a pracovišti).

Hodnocení systému organizace péče a jeho funkčnosti

Bez hodnocení.



2.5 Pracovní podmínky center

2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele

Postavení pracoviště MOÚ Brno je v rámci samostatné kliniky/oddělení (Oddělení epidemiologie a genetiky nádorů). Pracoviště FN Motol je v rámci samostatného ústavu. Pracoviště MOÚ Brno má k dispozici samostatné ambulantní prostory, nemá vyhrazena zvlášť lůžka na oddělení.

Pracoviště MOÚ má samostatný prostor na webových stránkách poskytovatele, kde není explicitně uveden jeho statut centra ERN (CVSP-VO). Pracoviště FN Motol má samostatný prostor na webových stránkách poskytovatele, kde je explicitně uveden jeho statut centra Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění.

Informace o pacientech s VO této skupiny na jiných pracovištích poskytovatele se k pracovníkům centra nedostane (informace dostupné pouze z MOÚ Brno).

2.5.2 Prostorová kapacita center

Pracoviště MOÚ Brno má k dispozici vlastní ambulantní prostory, které nesdílí s jinými týmy, avšak nemá vyhrazena vlastní lůžka. Ambulantní prostory vyhovují potřebám a umožňují v případě potřeby rozšíření kapacity centra. Lůžková kapacita pro pacienty s VO většinou vyhovuje potřebám. Pracovní prostory pro další klinické aktivity pracoviště (samostudium, vědeckovýzkumná činnost, vzdělávání) jsou všemi pracovišti považovány za dostatečné.

Hodnocení pracovních podmínek center

Bez hodnocení

2.6 Provoz center

2.6.1 Ambulantní péče

Údaje k dispozici pouze z pracoviště MOÚ Brno.

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

- Průměrná délka konzultace při první návštěvě se pohybuje v cca 60 minutách.
- Průměrná délka konzultace při kontrolní návštěvě se pohybuje v cca 30 minutách.
- Možnost konzultace na dálku pracoviště potvrzuje, převažuje telefonická konzultace.
- Objednací doba pro ošetření nového pacienta je 4 týdny.



2.6.2 Lůžková péče

- Průměrný počet hospitalizovaných pacientů s VO/týden je 4 pacienti.
- Objednávací doba pro plánovanou hospitalizaci jsou 4 týdny.

2.6.3 Obecné informace

- Role praktického lékaře v péči o pacienty s VO je všemi pracovišti hodnocena jako uspokojivá.
- Přeshraniční péče: Přeshraniční péče není poskytována.
- Klinické studie: Tuzemským pacientům je nabízena účast na klinických studiích.
- Dostupnost vyšetřovacích metod a konzultací: Specializovaná vyšetření jsou k dispozici v souladu s mezinárodními doporučeními. Dostupnost odborníků jiných oborů není limitována.

2.6.4 Administrativa

- Administrativní podpora je hodnocena dostatečná.

2.6.5 Léčba

- Cílená farmakoterapie je k dispozici pro tyto skupiny VO: nerelevantní pro tento ERN
- Specializovaná nefarmakologická léčba zahrnuje: nerelevantní pro tento ERN
- Hrazená léčba: Použití léčby v hrazených indikacích je: nerelevantní pro tento ERN
- Nehrazená léčba: nerelevantní pro tento ERN
- *Tabulka § 16 ze separátního cíleného:* nerelevantní pro tento ERN
- Spektrum a dostupnost léčby odpovídají mezinárodním doporučením.

2.6.6 Komplexita a koordinace péče

Multidisciplinární tým (MDT):

- Pracoviště MOÚ má k dispozici jeden typ stálého MDT, informace o pracovišti FN Motol nejsou k dispozici. Skladba tohoto MDT je následující:

	Pracoviště 1 (MOÚ Brno)	Pracoviště 2
lékaři specialisté	10	
lékaři ve specializační přípravě	5	
nelékařští specialisté	5 fyziolog 2 psycholog	
nezdravotníci	0	
zdravotní sestry	5	

MDT se na pracovišti 1(MOÚ Brno) schází 2x ročně a zároveň považují skladbu MDT za odpovídající potřebám.



Koordinace péče:

Efektivní propojení všech aspektů péče potřebných pro management VO je zajištěno u pracoviště MOÚ Brno, informace o FN Motol nejsou k dispozici. Funkci koordinátora péče v MOÚ Brno zastává genetik, zdravotní sestra, onkolog, nezávisle na MDT týmu. Pracoviště považuje existující systém koordinace péče za dostačující.

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

Je zavedena na pracovišti MOÚ Brno. Informace z FN Motol nejsou k dispozici. Setkání interdisciplinárních konzultací probíhají nepravidelně a tento systém je plně vyhovující pro potřeby o péče o pacienty.

Hodnocení provozu center

Bez hodnocení

2.7 Přejímová péče („transition care“)

2.7.1 Přejímová péče z pediatrie do dospělé péče – obecně

- Oddělení pediatrie od péče o dospělé
 - o Pracoviště MOÚ Brno se věnuje pouze dospělým pacientům, informace o FN Motol nejsou k dispozici.
- V systému péče jsou definována pravidla pro přechod z pediatrie do dospělé specializované péče pro všechny skupiny onemocnění

2.7.2 Přejímová péče z pohledu pediatrie

Nerelevantní.

2.7.3 Přejímová péče z pohledu pracoviště pro dospělé

- Přejímová péče se netýká všech skupin onemocnění, tato onemocnění začínají v dospělosti
- 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 s žádnými problémy.

Hodnocení přejímové péče

Bez hodnocení.



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

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: *Veronica/ hereditární nádor ovaria; ČAVO/neurofibromatóza 1 a 2 typ*
- Spolupráce s centry probíhá v různých podobách:
 - o Veronica: spolupráce s centry neprobíhá
 - o ČAVO: spolupráce probíhá: doporučení PO nově dg pacientům, spolupráce na přípravě edukačních materiálů, spolupráce na osvětové činnosti

2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu

V centru MOÚ Brno je zavedeno zapojení pacientů do procesu rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu, informace o FN Motol nejsou k dispozici. Pacienti jsou zapojeni v jednotlivých centrech následovně:

- Pacienti rozhodují o testování, o možnostech preventivní péče.

2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)

Informace dostupné pouze z MOÚ Brno: Hodnocení onemocnění pacientem není zavedeno. Hodnocena je kvalita života pacientů za použití standardizovaných nástrojů. Pacienti jsou dále do péče zapojeni přes patientské skupiny Diana a projekt „Nebýt na to sama“.

Hodnocení zapojení pacientů

Bez hodnocení.

2.9 Kvalita péče v centrech

2.9.1 Hodnocení péče pacienty

- Možnost hodnocení péče v centru mají pacienti v podobě Dotazníku spokojenosti v čekárně.

2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče

Informace dostupné pouze z pracoviště MOÚ Brno.

- Monitorace kvality péče probíhá pravidelně povinného monitoringu center ERN.
- 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.)

- Pracoviště 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.

2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN

Informace dostupné pouze z pracoviště MOÚ Brno.

Pracoviště uvádí, že specializovaná medicínská péče je v rámci jejich pracovišť na srovnatelné úrovni s jinými evropskými centry ERN. Pracoviště dále uvádí srovnatelnou úroveň psychologické péče a komplexní péče včetně sociální, podpůrné a komunitní péče.

2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště

Informace dostupné pouze z pracoviště MOÚ Brno.

- Pracoviště si nemyslí, že by se kvalita péče o pacienty zlepšila, pokud by se pracovníci centra mohli věnovat pouze pacientům s VO.
- Pracoviště neuvádí žádné překážky zlepšení kvality péče.
- Pracoviště neuvádí žádné řešení ke zlepšení kvality péče.

Kvalita péče v centrech a její hodnocení

Bez hodnocení

2.10 Vzdělávání a výzkum

2.10.1 Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory

Název oboru	Vzdělávání o VO je pokryto sylabem specializačního vzdělávání v oboru
Lékařská genetika	Z velké části (>75 %)
Onkologie	Z malé části (25-50 %)

- Existující systém vzdělávání ve specializačních oborech pokrývá problematiku VO pouze částečně v oboru Onkologie.



2.10.2 Vzdělávání vlastních odborníků v centrech

Informace dostupné pouze z pracoviště MOÚ Brno.

- Pro účast na webinářích a dalších virtuálních vzdělávacích akcích (včetně spoluúčasti na konzultacích v CPMS) pořádaných je zaveden systém informovanosti školenců o těchto akcích.
- Pravidelná osobní účast pracovníků centra na mezinárodních odborných konferencích se pohybuje v rozmezí 1-2 akce í na pracovníka za rok.
- Na financování placených vzdělávacích akcí se podílí grantové projekty a příspěvek poskytovatele.
- Stanovení chráněného času ("protected time" = část pracovní doby určená pro samostudium či vlastní vědeckovýzkumnou činnost) je zavedeno.
- Systematické praktické vzdělávání v Centru (např. stínování zkušenějšího specialisty, společná ambulance apod) je zavedeno.
- Vzdělávání nelékařských zdravotnických pracovníků ve specializované problematice VO je zavedeno.

2.10.3 Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost

- Vzdělávací akce (semináře, workshopy) se konají v rozmezí 2 – 4 v závislosti na konkrétním pracovišti.
- 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 1	Pracoviště 2
Národní kongres	4	
Mezinárodní kongres	2	
Workshopy	2	
Webináře	2	
Jiné		

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

Vědeckovýzkumná aktivita	(průměrný počet/rok/pracoviště)
Grantové projekty národní	2
Grantové projekty mezinárodní	2
Investigátorem iniciované studie národní	4
Investigátorem iniciované studie mezinárodní	2
Sponzorované klinické (lékové) studie	10



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit

Pracoviště MOÚ Brno je na srovnatelné úrovni s jinými špičkovými evropskými centry a považuje vědeckovýzkumné aktivity týmu za dostatečné.

Hodnocení vzdělávání a výzkumu jako nedílných součástí vysoce specializované klinické péče

Za MOÚ Brno nebyly uvedeny žádné nedostatky. Ostatní bez hodnocení.



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

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

Vzhledem k tomu, že pro syndromy s rizikem nádorového onemocnění neexistuje žádná patientská organizace, nebyla analýza za oblast sociální péče za ERN GENTURIS zpracovávána.



4. Popis optimálního stavu komplexní péče

Hereditární nádorová onemocnění tvoří 5-10 % ze všech nádorových onemocnění, u nádorů ovarií se jedná až o 20 % ze všech diagnóz. U častých nádorů se i častost nosičů zárodečných mutací s vysokým rizikem nádorových onemocnění může pohybovat v populaci s frekvencí kolem 1/500-1000, u vzácných syndromů je frekvence menší než 1/2000.

Hereditární nádorová onemocnění nebo dědičné syndromy s vysokým rizikem nádorového onemocnění jsou diagnostikovány dle klinických symptomů, dle rodinné anamnézy a dle výsledků genetického testování, které se již přes dvacet let provádějí v akreditovaných laboratořích molekulární genetiky s genetickým poradenstvím před a po testování lékařským genetikem. Odborná hlediska, týkající se indikací, testování, hodnocení výsledků preventivní péče jsou pravidelně diskutována na konferencích, jsou upravována doporučení v souladu s mezinárodními. V současné době existuje v rámci SLG JEP i odborná skupina onkogenetika – www.onkogenetika.cz.

Diagnostika klinická i molekulární je v ČR na úrovni ostatních vyspělých zemí, je hrazena pojišťovnou při indikaci lékařským genetikem.

Preventivní péče, primární i sekundární, je klasifikována v mezinárodních doporučeních, v doporučeních Společnosti lékařské genetiky v rámci supplement Klinické onkologie, v knize Hereditární nádorová onemocnění v klinické praxi Grada 2022 a nyní na www.onkogenetika.cz.

Pacientské organizace spolupracují s ČAVO, pro hereditární nádorová onemocnění nebyly vytvořeny, zájem o problematiku má organizace Veronika, spolupracující např. s prof. Cibulou, Zikánem a dalšími odborníky. Pro velmi vzácné syndromy, jako je NF1, TS a další, nejsou pacientské organizace.

Zásadním problémem hereditárních nádorových syndromů a jejich další dispenzarizace je organizace preventivní péče pro zdravé nosiče závažných mutací. Tito mají vysoké riziko nádorových onemocnění, někdy i deseti i vícenásobně vyšší než běžná populace, nádory se dle typu syndromu objevují v mnohem mladším věku než u běžné populace.

Zásadní princip, který propaguje Společnost lékařské genetiky, genetici a někteří onkologové, je následující:

Preventivní program je navržen genetikem, je individuální dle výsledku testování, osobní a rodinné anamnézy.

Dispenzarizace těchto vysoce rizikových, většinou mladých nosičů mutací by měla být centralizována v rukou onkologa, který spolupracuje s dalšími specialisty a řídí celou komplexní preventivní péči.



Preventivní ambulance pro hereditární nádorové syndromy by měly být vytvořeny ve všech KOC ČR.

V rámci MOÚ tato preventivní ambulance pro hereditární nádorové syndromy funguje již přes 20 let, stejně ve VFN, dále v FN Brno a FN Motol na dětské onkologii. Poslední seznam KOC, které byly ochotny provádět tuto specializovanou (personalizovanou) preventivní péči, byl publikován v roce 2016, suppl. KO; ročník 29, Hereditární nádorová onemocnění IV. Většina však neposkytuje tyto služby.

V rámci ČR máme vytvořeno **13 specializovaných KOC**, ve všech krajích ČR, v Brně i v Praze je více KOC. Tyto KOC jsou pravidelně evaluována ČOS. V požadavcích na KOC se však nikdy nepodařilo prosadit, že by měly zajistit také ambulanci pro prevenci hereditárních nádorových syndromů. Většina KOC nemá zájem, dle jejich informací nemají prostory, čas, peníze a lékaře. Mnohé však zajišťují prevence pro každého, tj. pro běžnou populaci bez rizika, za přímé platby, což je sponzorováno pojišťovnami.

Systém prevence musí být jasně formulovaný, měl by být postaven na KOC, jejich preventivních ambulancích, které budou koordinovat tuto složitou preventivní péči. Jiný systém nemůže v rámci ČR fungovat. V současné době, někteří pozitivně testovaní mladí nosiči a nosičky závažných mutací, se závažným predispozičním syndromem pro vznik nádorů, nemají žádnou možnost přístupu k adekvátní preventivní péči. Tito ztrácí možnost díky nedostupnosti primární (mnohdy preventivní operace) a sekundární péče (mnohdy s MR) předcházet nádorovým onemocněním efektivně. Tímto ztrácíme životy, zbytečně utrácíme za onkologickou léčbu, protože **neumíme vytvořit efektivní preventivní systém.** Těchto nosičů je několik tisíc pro častější syndromy, stovky pro velice vzácné. Vždy vyžadují komplexní péči - **onkolog a další specialisté.**

V KOC musí být i návaznost na multidisciplinární týmy, které mohou spolurozhodovat o preventivních operacích.

KOC operuje dostatečným množstvím specialistů a nejlepších diagnostických metod.

V preventivní ambulanci by se měli střídat mladí lékaři, i starší, kteří mohou předávat zkušenosti. Prevence je mnohdy velice komplikovaná. Důležité je zapojení lékařů na menší úvazky.

Preventivní ambulance by měla fungovat **mimo terapeutické ambulance.**

Pojišťovny by měly zohlednit péči o tyto osoby i finančně, systém registrace ZXXX diagnózy a Orphakódu pro daný syndrom, tak jako je nyní v rámci SYPOVO. Za tyto dispenzarizované osoby by měla mít KOC zajištěno ohodnocení, jako je nyní v rámci ERN a SYPOVO. **Bez finanční indukce nebude žádná ochota KOC tyto prevence provozovat.**



Seznam zkratek

ZKRATKA	Vysvětlení
CPGs	Clinical Practice Guidelines (klinické doporučené postupy)
CSP	Centrum specializované péče
CVSP	Centrum vysoce specializované péče
ČAVO	Česká asociace pro vzácná onemocnění z.s.
ČLS JEP	Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně
Dg	Diagnostika, diagnostický
ERN	European Reference Network (Evropská referenční síť)
FN	Fakultní nemocnice
HBOC	Hereditární karcinom prsů a ovarií
KOC	Komplexní onkologické centrum
MOÚ	Masarykův onkologický ústav
NF1	Neurofibromatóza 1: typu
PTEN	Gen, jehož mutace způsobuje VO (např. Cowdenův syndrom aj.)
PTHS	Pten hamartoma tumor syndrom – skupina syndromů způsobená mutací genu PTEN
SLG JEP	Společnost lékařské genetiky a genomiky České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně
TS	Turnerův syndrom
VO	Vzácné onemocnění
ZTP	Zvlášť těžké postižení