



Spolufinancováno
Evropskou unií



SYPOVO

Analýza současného stavu péče o pacienty se vzácnými onemocněními v ČR

**Centrum vysoce specializované péče
pro vzácná dědičná metabolická onemocnění**

MetabERN

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.....	11
2.1 Počty pacientů a personální zajištění center.....	11
2.1.1 Celkový počet pacientů.....	11
2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centru METAB ERN.....	11
2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje.....	11
2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje.....	12
2.1.5. Multidisciplinární tým (MDT).....	13
2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze.....	14
2.3 Struktura a pokrytí péče.....	16
2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost.....	18
2.4.1 Centra vysoce specializované péče.....	18
2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou.....	18
2.4.3 Jiná organizační ustanovení definující systém péče.....	18
2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky.....	18
2.5 Pracovní podmínky center.....	19
2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele.....	19
2.5.2 Prostorová kapacita center.....	19
2.6 Provoz center.....	20
2.6.1. Ambulantní péče.....	20
2.6.2 Lůžková péče.....	20
2.6.3. Obecné informace.....	20
2.6.4 Administrativa.....	22
2.6.5 Léčba.....	22
2.6.6 Komplexita a koordinace péče.....	23
2.7 Přejímová péče („transition care“)......	24
2.7.1 Přejímová péče z pediatrie do dospělé péče - obecně.....	24
2.8 Zapojení pacientů do péče.....	25
2.8.1 Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR.....	25



2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu	25
2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)	26
2.9. Kvalita péče v centrech	27
2.9.1 Hodnocení péče pacienty.....	27
2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče	27
2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN	27
2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště.....	27
2.10 Vzdělávání a výzkum.....	28
2.10.1 Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory	28
2.10.2. Vzdělávání vlastních odborníků v centrech.....	28
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	30
4. Popis optimálního stavu komplexní péče	35
Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče	35
Návrh modelu péče pro skupinu onemocnění vyžadující podobný charakter péče	36
Dědičné poruchy metabolismu	36
A. Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika	36
C. Typy center	37
D. Další potřebné úpravy:	37
D.1 Organizace péče	37
D.2 Pracovní podmínky center, personální zajištění	38
D.3 Podpora specializovaného vzdělávání a výzkumné činnosti	38
D.4 Podpora stavu sociální péče	38
Seznam zkratk	40



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	MetabERN
Zapojená pracoviště	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK
Počet skupin VO	7 skupin
Názvy skupin/podskupin VO	<ol style="list-style-type: none">1. Onemocnění zahrnující poruchy aminokyselin a organických kyselin2. Poruchy metabolismu sacharidů, oxidace mastných kyselin a těl ketonových3. Lysozomální onemocnění4. Peroxisomální onemocnění a s nimi související poruchy lipidů5. Kongenitální poruchy glykosylace a poruchy intracelulárního transportu6. Poruchy neuromodulátorů a malých molekul7. Poruchy metabolismu pyruvátu, poruchy cyklu kyseliny citronové, mitochondriální poruchy oxidativní fosforylace, poruchy transportu a metabolismu thiaminu

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

1.1 Charakteristika zdrojů

Celkový počet hodnocených publikací za celý METAB ERN: **28**

Tyto zdroje byly dodány odborníky z pracoviště Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK tohoto ERNu.

Počet publikací dle jejich jednotlivých typů za celou ERN

Recommendation	5
Guidelines	18
Care pathway	1
Review - Diagnostics/Therapies	4



Guidelines, jsou k dispozici u všech výše jmenovaných onemocnění kromě skupiny „Poruchy metabolismu pyruvátu, poruchy cyklu kyseliny citronové, mitochondriální poruchy oxidativní fosforylace, poruchy transportu a metabolismu thiaminu“, která nebyla v přehledu literatury zastoupena vůbec.

Kromě klasického přehledu literatury (v dostačujícím rozsahu) obsahoval přehled literatury tři dokumenty, které nebyly do primárního přehledu zahrnuty. Jednalo se o brožuru „**GAUCHER DISEASE SIGNS AND SYMPTOMS**“, dále brožuru „**Gaucher Best Practice. A broad collection of good practices from patients to patients**“ a o publikaci vyzdvihující nutnost zapojení pacientů do tvorby jednotlivých „Patient journey“ dokumentů s názvem „**Patient Journeys**“: **improving care by patient involvement**.

1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění

Podrobnosti roztríděné dle skupin diagnóz

Jelikož ve vybrané literatuře nebyly přítomny žádné zdroje zastupující skupinu "**Poruchy metabolismu pyruvátu, poruchy cyklu kyseliny citronové, mitochondriální poruchy oxidativní fosforylace, poruchy transportu a metabolismu thiaminu**", nebude tato skupina vůbec zastoupena v následujícím přehledu.

Dokumenty, které byly zpracovávány v rámci analýzy, byly předem roztríděné do zbylých 6 skupin onemocnění ERN METAB a jedné skupiny bez specifikace - pokrývající širší (celé) spektrum METAB ERN VO.

Do skupiny dokumentů „Other rare diseases“ byla zařazena jedna, již výše zmíněná publikace, která se zabývá zapojením pacientů do tvorby jednotlivých „Patient journey“ dokumentů s názvem „Patient Journeys“: improving care by patient involvement. Tato publikace nebyla do seznamu hodnocené literatury zahrnuta, je slovně okomentována na závěr dokumentu, jelikož se tématicky vymyká hodnoceným parametrům.

Byla tedy předložena samostatná složka obsahující již výše zmíněné dokumenty: 2 brožury a publikaci řešící problematiku „Patient journeys“.

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. **Onemocnění zahrnující poruchy aminokyselin a organických kyselin** (Aminoacid and organic acids related disorders)
2. **Poruchy metabolismu sacharidů, oxidace mastných kyselin a ketonových látek** (Carbohydrate fatty acid oxidation and ketone bodies disorders)
3. **Lysozomální onemocnění** (Lysosomal disorders)
4. **Peroxisomální onemocnění a s nimi související poruchy lipidů** (Peroxisomal and lipid related disorders)



5. **Kongenitální poruchy glykosylace a poruchy intracelulárního transportu** (Congenital disorders of glycosylation and disorders of intracellular trafficking)
6. **Poruchy neuromodulátorů a malých molekul** (Disorders of neuromodulators and small molecules)
7. **Poruchy metabolismu pyruvátu, poruchy cyklu kyseliny citronové, mitochondriální poruchy oxidativní fosforylace, poruchy transportu a metabolismu thiaminu** (Disorders of pyruvate metabolism, krebs cycle defects, mitochondrial oxidative phosphorylation disorders, disorders of thiamine transport and metabolism) *Tato skupina nebude v následujícím přehledu zahrnuta, jelikož k ní nebyla přiložena žádná relevantní literatura.*

Hlavní charakteristiky:

Při hodnocení relevantní literatury týkající se vzácných onemocnění spadajících pod METAB ERN jsme následně pracovali pouze s prvními 6ti skupinami onemocnění. Speciální skupinu tvoří jedna samostatná publikace s názvem „Diagnosis and Management of Inborn Errors of Metabolism in Adult Patients in the Emergency Department“, které pokrývá větší skupinu a bude se nacházet v posledním sloupci tabulek.

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Všechny skupiny
Celkový počet zdrojů:	28	10	3	10	1	2	1	1
Definice víceúrovňové péče:	3* (11%)	2 (20%)	0 (0%)	1 (10%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Uvedení odborností podílejících se na péči:	20 (71%)	7 (70%)	1 (33%)	8 (80%)	1 (100%)	1 (50%)	1 (100%)	1 (100%)
Definice role sociálního pracovníka:	5** (18%)	2 (20%)	1 (33%)	2 (20%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Aktivní role pacientů při tvorbě CPGs:	6** (21%)	5 (50%)	0 (0%)	1 (10%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)

* Víceúrovňová péče je také zmíněna v **dalších 12 publikacích**, ale jedná se skutečně o zmínku existence/potřeby specializovaných center a multidisciplinárních týmů, více než o samotnou „definici“.

** Role sociálního pracovníka byla dále zmíněna v **dalších 2 publikacích**, ale pouze v pěti byla skutečně stanovena a definována, ve zbytku publikací byl pouze zmíněn.

*** Kromě 6 publikací, kde se na přípravě podíleli přímo zástupci pacientů, se také na dvou publikacích podíleli rodinní příslušníci nebo rodiče (ne však samotní pacienti).

Charakteristika diagnostických principů (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Všechny skupiny
Celkový počet zdrojů	28	10	3	10	1	2	1	1
Klinická diagnostika	27 (96%)	10 (100%)	3 (100%)	9 (90%)	1 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	1 (100%)
Laboratorní diagnostika	27* (96%)	10 (100%)	3 (100%)	9 (90%)	1 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	1 (100%)
Další	18* (64%)	6 (60%)	2 (67%)	6 (60%)	1 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	0 (0%)

*Laboratorní vyšetření ve velké většině případů představovalo biochemické a enzymologické vyšetření, genetické vyšetření a také novorozenecký screening. Mezi další nejčastěji diagnostické metody patřila především biopsie a histologie, enzymatické eseje na kultivovaných buňkách, EKG, následně zobrazovací techniky; ultrazvuk, MRI a další.



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

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Všechny skupiny
Celkový počet zdrojů:	28	10	3	10	1	2	1	1
Kdo má potvrdit diagnózu:	3* (11%)	1 (10%)	0 (0%)	1 (10%)	0 (0%)	1 (50%)	0 (0%)	0 (0%)
Kdo má léčit:	12** (43%)	4 (40%)	1 (33%)	5 (50%)	0 (0%)	1 (50%)	1 (100%)	0 (0%)
Kdo má sledovat/monitorovat:	9** (32%)	3 (30%)	0 (0%)	4 (40%)	1 (100%)	0 (0%)	1 (100%)	0 (0%)
Úloha dalších lékařských specialistů:	14 (50%)	5 (50%)	1 (33%)	6 (60%)	0 (0%)	1 (50%)	1 (100%)	0 (0%)
Úloha nelékařů:	10 (36%)	2 (20%)	1 (33%)	5 (50%)	0 (0%)	1 (50%)	1 (100%)	0 (0%)
Úloha primární péče:	7 (25%)	2 (20%)	1 (33%)	3 (30%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (100%)

* Pouze ve třech případech je v publikaci explicitně uvedeno, že má danou diagnózu potvrdit klinický genetik.

Nicméně **v dalších 8 publikacích** je toto uvedeno také, ale pouze nepřímo. Uvádí se v nich, že by danou konkrétní diagnózu mělo potvrdit genetické vyšetření, případně enzymatické eseje na kultivovaných buňkách. Neuvádí se však „KDO“.

** Ve velké většině případů je v publikacích zmiňována potřeba existence multidisciplinárního týmu, které má pacienty s metabolickými VO sledovat a také léčit.

Management – doporučená léčba (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Všechny skupiny
Celkový počet zdrojů:	28	10	3	10	1	2	1	1
Specifická cílená léčba:	*14 (50%)	6 (60%)	0 (0%)	8 (80%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Specifická necílená léčba:	11 (39%)	6 (60%)	1 (33%)	0 (0%)	1 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	0 (0%)
Nespecifická/symptomatická léčba:	24 (86%)	9 (90%)	3 (100%)	8 (80%)	1 (100%)	1 (50%)	1 (100%)	1 (100%)

* Specifická cílená léčba zahrnovala nejčastěji enzymovou substituční terapii.



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

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Všechny skupiny
Celkový počet zdrojů:	28	10	3	10	1	2	1	1
Pravidla pro monitoraci:	21 (75%)	8 (80%)	1 (67%)	8 (80%)	1 (100%)	2 (100%)	1 (100%)	0 (0%)
Existence kritérií aktivity/závažnosti onemocnění:	*8 (29%)	2 (20%)	1 (67%)	5 (50%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Prognostická kritéria:	1** (4%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (10%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Existence „patient-reported outcome measures“(PROM):	2 (7%)	1 (10%)	0 (0%)	1 (10%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Hodnocení funkce/disability:	2*** (7%)	0 (0%)	0 (0%)	2 (20%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Systém hodnocení kvality péče definován:	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)

* Kritéria závažnosti onemocněním bývají v publikacích nejčastěji spojována s výskytem konkrétní mutace (konkrétního genotypu – který následně utváří fenotyp).

** Existence prognostických kritérií byla zmíněna jen v jednom případě (samozřejmě s ohledem na typ VO je to pochopitelné). Tato publikace spadá do skupiny zahrnující Lysozomární onemocnění a prognóza zde závisí především na věku nástupu onemocnění.

*** Hodnocení disability bylo zmíněno hned ve dvou publikacích, přičemž obě se věnovaly pacientům s Pompeho chorobou. Pro hodnocení disability bylo využito tzv. Rotterdamské skóre handicapu (Rotterdam Handicap Score) RHS což je metoda hodnocení funkčního stavu a postižení pacientů s různými onemocněními. Toto skóre se zaměřuje na posouzení schopnosti pacienta vykonávat různé denní aktivity a úkoly, jako jsou domácí práce, práce/studium, péče o sebe sama, pohyb a další. RHS se obvykle skládá z různých položek, které hodnotí různé aspekty života pacienta. Každá položka je ohodnocena na základě schopnosti pacienta vykonávat danou aktivitu. Celkové skóre RHS je poté získáno agregací skóre jednotlivých položek, což umožňuje lékařům a odborníkům na rehabilitaci získat celkový obraz o funkčním stavu pacienta a jeho schopnosti vykonávat denní aktivity.

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

Inventarizace existující literatury a směrnic týkajících se metabolických poruch, pomohla odhalit několik nedostatků. Byla provedena analýza obsahu jednotlivých publikací a výsledky šetření ukázaly, že zdroje ke **skupině onemocnění zahrnující poruchy aminokyselin a organických kyselin** a ke **skupině lysozomárních onemocnění** jsou v doložené literatuře zastoupeny více než v případě ostatních skupin. Naopak ve vybrané literatuře nebyly přítomny žádné zdroje zastupující skupinu "Poruchy metabolismu pyruvátu, poruchy cyklu kyseliny citronové, mitochondriální poruchy oxidativní fosforylace, poruchy transportu a metabolismu thiaminu" a tak tato skupina onemocnění nebyla vůbec zastoupena ve výše uvedeném přehledu.

Ke všem hodnoceným skupinám byly v přehledu literatury přítomny vždy alespoň jedny guidelines, což je velmi pozitivní.

Pouze ve 18% všech zdrojů (5 článků) byla zmíněna a definována pozice **sociálního pracovníka a sociální péče o pacienty**. Také v poměrně malém počtu případů (21%) byli do přípravy publikace zapojeni také **zástupci pacientů, případně patientské organizace**.



Pouze v 7% případů byly v publikaci zmíněny **PROMs (Patient-reported outcome measures)**, které přinášejí spoustu relevantních dat a informací o zdravotním stavu pacientů. Také pouze v 7% publikací bylo zmíněno **hodnocení disability**, které je pro pacienty s VO také velmi klíčové.

Nicméně velmi zajímavé byly tři publikace/dokumenty, které do původního seznamu zavzaty nebyly: Jednalo se o brožuru „**GAUCHER DISEASE SIGNS AND SYMPTOMS**“, dále brožuru „**Gaucher Best Practice. A broad collection of good practices from patients to patients**“ a o publikaci vyzdvihující nutnost zapojení pacientů do tvorby jednotlivých „Patient journey“ dokumentů s názvem „**Patient Journeys**”: **improving care by patient involvement**.

Brožura s názvem „**GAUCHER DISEASE SIGNS AND SYMPTOMS**“ se zaměřuje na Gaucherovu nemoc, která může mít různě závažné příznaky, které se mohou objevit v jakémkoli věku od dětství až po stáří. Na dvou stranách popisuje základní příznaky onemocnění a proces diagnostiky tohoto onemocnění, jelikož může být poměrně dlouhý a složitý. Tato brožura byla vydána Mezinárodní aliancí Gaucher (IGA), která zastřešuje patientské skupiny po celém světě a usiluje o zajištění optimální léčby a péče pro pacienty s tímto typem onemocnění. Jejich vize je svět, kde mají všichni pacienti s Gaucherovou nemocí přístup k potřebné léčbě a adekvátní péči, nabádá pacienty aby vyhledali nejbližší patientskou organizaci a o dané problematice se adekvátně informovali.

Druhá brožura „**Gaucher Best Practice. A broad collection of good practices from patients to patients**“ poskytuje informace a doporučení ohledně života s Gaucherovou chorobou. Zahrnuje různé aspekty péče, včetně rutinních monitorovacích testů, terapie enzymovou substitucí (ERT), infuzí v klinice nebo doma, správného uložení léčiva, možností cestování a enzymatické terapie na dovolené, veškerého vybavení pro intravenózní infuze a další aspekty života s touto chorobou. Brožura je velmi hezky graficky zpracována a příjemnou formou také klade důraz na význam vzájemné podpory a sdílení zkušeností mezi pacienty, lékaři a patientskými organizacemi. Jejím cílem je pomoci pacientům zlepšit svůj každodenní život s touto chorobou a minimalizovat s ní spojený stres a obtíže.

Dokument s názvem „**Patient Journeys**”: **improving care by patient involvement**“ pojednává o absolutní nutnosti zapojení samotných pacientů do tvorby jednotlivých dokumentů „Cesty pacienta/patient journey“.

Tento text překračuje hranice METAB ERNu a řeší všechny skupiny vzácných onemocnění (VO). Text se zaměřuje na zapojení pacientů do zlepšování péče prostřednictvím konceptu nazvaného "Cesty pacientů" z originálu Patient journeys. Pacienti s vzácnými nemocemi se často setkávají s mnoha překážkami v rámci své cesty ke správné diagnostice a adekvátní léčbě. Jejich cesta zdravotní péčí často není jasně definována a zkomplikována nedostatkem účinných léčebných postupů a mnoha slepými uličkami, protože pro velkou skupinu VO je doposud omezená odborná expertiza. K tomu, aby se zlepšila péče o pacienty s VO, je nezbytné využít veškeré dostupné znalosti jak od odborných expertů, tak od samotných pacientů. Patientská zkušenost a jejich



spokojenost byla **prokázána jako nejdůležitější aspekt při hodnocení kvality zdravotní péče**. Studie dokazují, že zapojení pacientů do návrhu, hodnocení a označení zdravotnických služeb zlepšuje relevanci a kvalitu služeb a zvyšuje jejich schopnost plnit potřeby pacientů. "Cesty pacientů" mají za cíl identifikovat všechny potřeby konkrétních pacientů s konkrétním typem VO. Pomocí této metodiky jsou pacienti a jejich poskytovatelé zdravotní péče schopni diskutovat o individuálních potřebách pacienta a současně vzít v úvahu odbornou expertizu.

Cesty pacienta by měly být grafické či textové mapy/letáčky/brožury, které ilustrují jednotlivé fáze VO a léčby z pohledu pacientů. Mohou to být například vizualizace zachycující jednotlivé kroky v procesu diagnostiky a léčby, včetně následného sledování, spolu s identifikací potřeb pacientů a jejich cílů. Tyto vizuály mohou být doprovázeny také podrobnějšími informacemi o každé fázi onemocnění a očekávanými zásahy či léčebnými postupy. Měly by spojovat profesionální odborné pokyny – s předvídanými lékařskými zásahy, screeningy a případnou léčbou – spolu s konkrétními potřebami pacientů – lékařské i psychologické a cílem zlepšit péči o pacienty s VO. Závěrečná cesta pacienta je přezkoumána jak ze strany pacientů, tak odborníků.guidelines a reve zlepšování péče: Koncept cest pacientů v boji proti vzácným nemocem".

Celkové je literatura recentní, s rokem vydání mezi lety 2009 až 2023 a až na jednu celou skupinu onemocnění poměrně dostatečně zachycuje problematiku péče o pacienty s VO, kteří spadají pod METAB ERN, s velkou převahou literatury věnující se skupině onemocnění zahrnující poruchy aminokyselin a organických kyselin a skupině lysozomálních onemocnění.

Odborná literatura, která je k dispozici, je ke kvalitnímu managementu péče všech jednotlivých skupin pacientů stále nedostatečná. U několika onemocnění chybí mezinárodní care guidelines, u většiny onemocnění chybí popis cesty pacienta systémem.



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

2.1 Počty pacientů a personální zajištění center

2.1.1 Celkový počet pacientů

Skupina onemocnění	Celkový počet pacientů v ČR		Způsob zjištění počtu pacientů		% VO dané skupiny, které lze přesně identifikovat s pomocí MKN-10		míra správnosti kódování MKN-10	
	děti (≤18let)	dospělí (≥19let)	děti (≤18 let)	dospělí (≥19 let)	děti (≤18 let)	dospělí (≥19 let)	děti (≤18 let)	dospělí (≥19 let)
Dědičné poruchy metabolismu	1250*	2000*	odhad	odhad	<5%	<5%	75-100%	75-100%

* jedná se o erudovaný odhad

2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centru METAB ERN

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. Lékařská fakulta Univerzity Karlovy (VFN-KPDPM, 1.LF UK)

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

Pracoviště /ERN	Počet pacientů s VO, které má pracoviště v dlouhodobém sledování (průměr za rok z posledních 3 let)	Počet nových pacientů s VO za rok (průměr z posledních 3 let)
VFN-KPDPM, 1.LF UK	2000-2500 s potvrzenou dg*	150

* erudovaný odhad

2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje

Celkový počet lékařů/sester/...	Celkový počet pracovníků	VFN-KPDPM, 1.LF UK	
		Hodiny týdně věnované pacientům v ambulantní péči	Hodiny týdně věnované pacientům v lůžkové péči
lékařů s odbornou způsobilostí*	10	232	40
lékařů ve specializační přípravě**	2	24	56
zdravotních sester	1	40	0
nelékařských zdravotníků***	14	270	254
nezdravotníků (manažer, sekretářka, asistent, IT specialista...apod.)	2	60	0
Celkový počet	29	626	350

*V oboru lékařská genetika; ** V oboru pediatrie; ***Mezi nelékařské pracovníky patří: klinický psycholog, nutriční terapeut, zdravotní laborant a odborný pracovník v laboratorních metodách se spec. způsobilostí



2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje

Co se týká počtu a skladby pracovníků Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1.LF UK., tak potřeba rozsahu pracovních úvazků pro péči o pacienty s VO není systematicky nastavena, vychází z „dobrovůle“ a momentální situace pracoviště/poskytovatele.

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

A. Plně kvalifikovaných lékařů specialistů (= atestovaní + s expertízou na VO): pro klinickou práci (včetně vedení lékařů v přípravě) v rámci péče základního multidisciplinárního týmu MDT v každodenní péči o pacienty s VO) a také pro provozování klinického výzkumu.

B. Lékařů specialistů z jiných oborů pro interdisciplinární konzultace

C. Lékařů ve specializační přípravě (= ve specializačním oboru + v oblasti příslušných VO) - pro klinickou práci v oblasti VO a také pro klinický výzkum v oblasti VO (včetně PhD studentů v klinickém výzkumu).

D. Nelékařských specialistů v péči o pacienty s VO – konkrétně psycholog/psychoterapeut, sociální pracovníci a nutriční terapeuti.

E. Zdravotní sestry vyškolené v problematice VO.

F. Koordinátor péče a provozu a administrativní pracovníci.

Tato nedostatečná personální kapacita **má za následek:**

- omezenou kapacitu 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
- nedostatečnou kapacitu (četnost) interdisciplinárních konzultací/ambulantních vyšetření
- vysokou míru stresu a nepříjemnou atmosféru na pracovišti
- vysokou míru neplacených přesčasů lékařů
- nedostatečnou motivaci/ochotu lékařů centra pracovat víc, než lékaři v péči o běžné pacienty
- nedostatečné průběžné vzdělávání členů týmu
- nedostatečné zapojení do klinického výzkumu
- lékaři specialisté věnují čas koordinační či administrativní činnosti, kterou by mohl vykonávat někdo jiný



2.1.5. Multidisciplinární tým (MDT)

Pracoviště Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1.LF UK má k dispozici jeden stálý MDT tým.

Odbornosti	V celkovém počtu
lékaři specialisté (atestovaní + s expertízou na VO, jednoho nebo různých oborů)	10
lékaři ve specializační přípravě (po kmeni, před atestací, nebo po atestaci v základním oboru v přípravě na nadstavbovou specializaci)	2
nelékařští specialisté*	4
nezdravotníci **	2
zdravotní sestra	1
Celkový počet	19

*psycholog/terapeut, sociální pracovník a dva nutriční terapeuti

** data manažer a sanitárka

- MDT se schází pravidelně 1x týdně.
- Adekvátnost skladby MDT, dle hodnocení jejich členů, neodpovídá potřebám péče. Jde především o nízkou personální kapacitu (tým postrádá internistu).

Hodnocení personálního zabezpečení práce center ve vztahu k počtu pacientů:

Personální kapacita centra je v současné době omezená. Především pak co se týká nelékařských specialistů a administrativních pracovníků, jelikož lékaři, kteří by se za normálních okolností měli věnovat odborné klinické praxi, jsou zahlceni administrativními činnostmi. Pracoviště také postrádá sofistikovanější systém logistiky administrativní činnosti okolo pacienta (objednávání pacientů, a to jak do centra, pak také na indikovaná extramurální vyšetření, dále agendu léků apod.) který by, v ideálním případě, mohl fungovat nezávisle na lékaři, a ne být celý v jeho režii.

Pracoviště postrádá sofistikovaný (nemocniční) informační systém, který by mohl např. poloautomaticky obesílat pacienty s výsledky apod. MDT na pracovišti postrádá koordinátora a data manažera pro správu počtu pacientů a celkově lepší organizaci.

Na pracovišti existuje tzv. Centrum Provázení (<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/centrum-provazeni/>), které nabízí podporu rodinám dětských pacientů při léčebné i paliativní péči (nicméně se nevěnuje pouze pacientům se vzácnými metabolickými VO). Toto centrum nabízí psychosociální podporu v obtížné životní situaci (např. právě během sdělení závažné diagnózy VO) a poskytuje rodinám krizovou intervenci.

Provádí pacienta (případně pečující osoby) systémem podpory, na kterou mají nárok. Pomáhá rodinám najít podpůrné patientské organizace, služby a odborníky v okolí místa bydliště. V rámci možností pracovníci centra pomáhají také se zajištěním sociálních příspěvků a výhod, ale pouze v rámci Prahy mohou také rodiny doprovodit na úřady, k lékařům, na vyšetření, kontroly apod. Co se týká jiných regionů, je situace bohužel dramaticky odlišná. Sociální pracovníci v krajích často nejsou dostatečně edukováni v oblasti pacientů s VO a celkově je podpora výrazně nižší.



2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze

Pro pacienty se vzácnými metabolickými onemocněními jsou k dispozici následující databáze:

Název registru	Název diagnózy	Počet pacientů v registru	Aktuálnost dat	Charakteristika registru
Mucopolysacharidosis I Registry – NL	MPS I Mukopolysacharidóza typu I	12	více než 90 % dat je aktuálních	firemní
Hunter Outcome Survey (HOS)	MPS II Mukopolysacharidóza typu II	7	více než 90 % dat je aktuálních	firemní
FOS - Fabry Outcome Survey - ukončeno 30.10.2021	Fabryho choroba	150	více než 90 % dat je aktuálních	firemní
Sanofi Rare Disease Gaucher Registry	Gaucherova choroba	40	více než 90 % dat je aktuálních	firemní
Sanofi Rare Disease Pompe Registry	Pompeho choroba	25	více než 90 % dat je aktuálních	firemní
An Observational Disease and Clinical Outcomes Registry of Patients with Lysosomal Acid Lipase (LAL) Disease	Deficit lysozomální kyselé lipázy	10	více než 90 % dat je aktuálních	firemní
European network and registry for Homocystinurias and methylation Defects (E-HOD)	Homocystinurie	45	více než 90 % dat je aktuálních	Grantový projekt
Unified European Registry for Inherited Metabolic Disorder (U-IMD)	Dědičné poruchy metabolismu	600	více než 90 % dat je aktuálních	ERN registr
SPARKLE	Alpha-manosidosa	6	více než 90 % dat je aktuálních	firemní
INPDR – International Niemann-Pick Disease Registry	Niemann-Pickova nemoc	20	více než 90 % dat je aktuálních	firemní
Natural History Study Protocol in PMM2-CDG (CDG-Ia)	Deficit fosfomanomutázy 2-dědičné poruchy glykosylace	17	více než 90 % dat je aktuálních	Oficiální observační studiu sponzorovaná Firmou



Hodnocení zdrojů dat o pacientech s VO

V současné době není možnost mít jediný ucelený registr pro všechny pacienty s metabolickými VO. NIS - nemocniční informační systém tomuto není v současné době uzpůsoben, jelikož s ohledem na GDPR, IT a softwarové možnosti pracoviště - není možné data efektivně shromažďovat .

Je nutné také zmínit, že zadávání všech podrobných dat o pacientech do jednotlivých registrů představuje další časovou zátěž pro všechny lékaře. Systém funguje nyní tak, že informace, které lékař o stavu pacienta v průběhu jeho sledování získá je nutné zapsat nejen do jeho dokumentace, ale opět detailně projít a dodatečně přepsat (a často také přeložit do anglického jazyka) do formulářů registrů.



2.3 Struktura a pokrytí péče

Excelová tabulka 4 dotazníku A zjednodušená, pro každou skupinu nemocí následující informace ve sloupcích:

Název skupiny nemocí, odhad podílu pacientů z celkového počtu v ČR evidovaných v centrech ERN (ve formátu děti/dospělí), odhad podílu pacientů z celkového počtu v ČR pravidelně sledovaných v centrech ERN, odhad podílu pacientů z celkového počtu v ČR sledovaných v non-ERN pracovištích (dohromady za všechna uvedená non-ERN pracoviště), odhad podílu pacientů z celkového počtu v ČR, kteří nejsou adekvátně léčeni, odhad podílu pacientů z celkového počtu v ČR, kteří nejsou správně diagnostikováni

Skupina onemocnění	a) Odhadněte, jaké % z celkového počtu dětí a dospělých dané skupiny VO v ČR je evidováno v centrech ERN <i>(evidováno = minimálně jedna návštěva pacienta v Centru za účelem potvrzení diagnózy či konziliárního vyšetření)</i>		b) Jaké % z celkového počtu pacientů dané skupiny je pravidelně sledováno alespoň v jednom z Center ERN? <i>(=minimálně 1x za rok)</i>		c) Vyjmenujte další specializovaná pracoviště v ČR <i>(mimo Centra ERN)</i> , kde jsou tyto pacienti systematicky diagnostikováni, léčeni a sledováni. Uvedte údaje pro každé pracoviště.			d) Odhadněte % počtu pacientů dané skupiny sledovaných na non-ERN pracovištích, kteří podle vašeho názoru nejsou adekvátně léčeni		e) Pokud je počet pacientů odhadem, jaké % z těchto pacientů není podle vás správně diagnostikováno <i>(= jsou léčeni pro jinou diagnózu nebo nejsou vůbec léčeni)</i>	
	Odhad % pacientů ≤18 let	Odhad % dospělých pacientů	Odhad % pacientů ≤18 let	Odhad % dospělých pacientů	Uvedte název specializovaného pracoviště <i>(mimo centra ERN)</i>	Odhad počtu pacientů ≤18 let léčených mimo ERN	Odhad počtu dospělých pacientů léčených mimo ERN,	Odhadněte počet pacientů ≤18 let	Odhadněte počet dospělých pacientů	Odhadněte % u pacientů ≤18 let	Odhadněte % u dospělých pacientů
Dědičné poruchy metabolismu	>80 %	>60 %	>80 %	>60 %	FN Brno, MU (jen PKU*) a FNKV, LF UK (jen PKU*)	80 % (pouze PKU pacientů) 0 % (pacienti s ostatními DMP)	80 % (pouze PKU pacientů - cca) 0 % (pacienti s ostatními DMP)	0 %	0 %	10-20 % **	30-40 % **

*PKU – Fenylketonurie

** Mimo novorozenecký laboratorní screening je jistě velké množství pacientů, kteří unikají diagnostice, ale jde velmi špatně odhadnout, o jak velké množství pacientů se jedná. Jde opět pouze o erudovaný odhad.



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

Mezi pracoviště, která nemají status center vysoce specializované péče o pacienty s vzácnými onemocněními (CVSP-VO), patří: Fakultní nemocnice Brno (FN Brno) a Fakultní nemocnice Královské Vinohrady (FNKV). Co se týká pacientů s diagnózou fenylketonurie (PKU) – je ve výše zmíněných centrech léčeno cca 80% dětských i dospělých pacientů (v nemocnice FN Brno a FNKV). Bohužel nelze odhadnout podíl pacientů z celkového počtu v ČR, kteří nejsou adekvátně léčeni. Tím pádem nemůžeme uvést ani odhadem počet pacientů, kteří doposud nejsou léčeni ani sledování v žádném z center a diagnostice i léčbě zatím unikají. Naopak všichni pacienti se správně stanovenou diagnózou (i PKU) jsou následně také adekvátně léčeni. Neadekvátně léčeni jsou pouze pacienti, kteří doposud unikají diagnostice.

Hodnocení struktury a pokrytí péče

Pokud je již pacient zachycen systémem (jak v rámci novorozeneckého screeningu, pak také v rámci diferenciálně diagnostických vyšetření v pozdějším věku pacienta), je pravidelně monitorován, dle diagnózy, věku a klinického stavu pacienta, a to ve frekvenci od 1x týdně až do 1x ročně. Krom diagnózy PKU jsou v ČR všichni pacienti s diagnózou metabolického VO léčeni a sledování v centru VFN-KPDPM, 1.LF UK. Mimo ERN centrum jsou léčeni pouze pacienti s PKU



2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost

2.4.1 Centra vysoce specializované péče

Centralizace péče **je zakotvena v souhrnném seznamu CVSP v ČR** (pro všechny skupiny onemocnění; jak pro dětské, pak také pro dospělé pacienty).

Jedná se o jediné následující centrum: **Centrum vysoce specializované péče pro vzácná dědičná metabolická onemocnění**, European Reference Network on hereditary metabolic disorders (MetabERN), Evropská referenční síť pro vzácná dědičná metabolická onemocnění, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2, IČO: 0064165 (VFN-KPDPM, 1.LF UK).

Žádná skupina či jednotka onemocnění není zavzata do non-ERNového CVSP.

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>, ale jedná se opět jen o VFN (jejíž součástí právě METAB ERN je).

Centrová léčba je exkluzivně hrazena pouze pracovištěm se statusem CVSP (konkrétně jde o jedno pracoviště METAB ERN VFN-KPDPM, 1.LF UK) pro následující skupiny onemocnění: **Lysozomální onemocnění** (Fabryho choroba, Gaucherova choroba, Niemann-Pickova choroba, Mukopolysachyridóza typu I i II a Pompeho choroba) a **Onemocnění zahrnující poruchy aminokyselin a organických kyselin** (Tyrosinémie typu I, Fenylketonurie, poruchy močovinného cyklu).

Mimo centrum METAB ERN VFN-KPDPM, 1.LF UK jsou léčeni oficiálně pouze pacienti s PKU a to v nemocnicích FN Brno a FNKV. Jedná se v tomto případě pouze o dietní opatření, nejedná se o tzv. centrovou léčbu.

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 je jasně definována a to tak, že je vztáhnuta vždy k centru VFN-KPDPM, 1.LF UK.

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 **fungující uspokojivě na základě kombinace oficiálních pravidel a zavedené neoficiální praxe** (=vazby mezi zdravotníky a pracovišti) **pro všech sedm skupin onemocnění**.



Hodnocení systému organizace péče a jeho funkčnosti

Centrová léčba skupin určitých skupin metabolických VO je to zakotvena pouze pro centrum VFN-KPDPM, 1.LF UK. Dochází tím pádem k tomu, že správně diagnostikovaní pacienti se do centra vždy dostanou a jsou v něm vždy adekvátně léčeni. Systém, tak jak je nastaven, proto funguje uspokojivě. Co se týká léčby PKU (PZLÚ), ta může být prováděna i na dalších dvou pracovištích a nejedná se o centrovou léčbu.

2.5 Pracovní podmínky center

2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele

Centrum **není samostatná organizační jednotka** v rámci poskytovatele (zdravotnického zařízení) ale **je součástí Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1.LF UK a VFN**.

Pracoviště **nemá vymezený prostor** na webových stránkách poskytovatele, kde by byl uveden jeho statut centra ERN (CVSP-VO).

Informace o pacientech s VO této skupiny, kteří se objeví na jiných pracovištích poskytovatele se k pracovníkům daného pracoviště dostanou v rámci VFN-KPDPM, 1.LF UK **vždy**.

2.5.2 Prostorová kapacita center

Pracoviště METAB ERN **má k dispozici vlastní ambulantní prostory**, zároveň **nemá vyhrazena speciální lůžka či lůžkové oddělení** pouze pro pacienty s VO.

Ambulantní prostory **vyhovují částečně (50-75%)**, **není dostatečná kapacita pro navýšení počtu** pacientů či zkvalitnění péče (např. prodloužením doby ambulantního vyšetření dle individuální potřeby pacienta). Hlavní nedostatky ambulantních prostor jsou **malý počet ambulantních místností**, nedostatečné vybavení ambulancí (není klimatizovaná ani odvětrávaná čekárna; absence recepce; limitace WC, apod.), dále se jedná o havarijní stav oken a celkově prostoru, omezený bezbariérový přístup.

Lůžková kapacita centra vyhovuje **pouze částečně**, což má za následek dlouhé čekací termíny na plánované vyšetřovací pobyty z důvodu omezené kapacity.

Pracovní prostory pro **další klinické aktivity** centra (samostudium, vědecko-výzkumná činnost, vzdělávání) **jsou nedostatečné** – centrum postrádá především pracovní.

Hodnocení pracovních podmínek center

Pracoviště Metab ERN je organizačně součástí většího celku (VFN-KPDPM, 1.LF UK), nicméně má oddělené ambulantní prostory pouze pro pacienty s metabolickými VO. Oddělená lůžka, či celé lůžkové oddělení bohužel chybí.

Ambulantní a lůžkové prostory vyhovují potřebám pouze částečně (jsou funkční, ale ne zcela ideální). Bohužel v současné době není jakákoliv možnost pro navýšení kapacity.

V současné době stále chybí vyhrazený prostor na webu poskytovatele, ale jednání o této problematice je v nyní procesu.



2.6 Provoz center

2.6.1. Ambulantní péče

Pacienti s VO jsou ošetřováni **v definovaných ambulancích hodinách určených pouze pro pacienty s VO**. Pacienti s VO se v ambulanci „nemísí“ s pacienty s nevzácnými onemocněními.

- Průměrná délka konzultace při první návštěvě se pohybuje okolo **90 minut**.
- Průměrná délka konzultace při kontrolní návštěvě je okolo **45 minut**.
- Možnost konzultace na dálku pracoviště umožňuje, převažuje **emailová a telefonická komunikace**.
- Objednávací doba pro ošetření nového pacienta je **cca 8 týdnů**.

2.6.2 Lůžková péče

Průměrný **počet hospitalizovaných pacientů je cca 15 pacientů s VO na týden** a objednávací doba pro plánovanou hospitalizaci je přibližně **4 týdny**.

2.6.3. Obecné informace

Způsoby doporučení pacientů do centra jde o kvalifikovaný odhad podílu z celkového počtu nových pacientů přicházejících do centra (v %)	Pacienti (%)
Z jiného terciárního (fakultního) zařízení	34%
Z nemocnice nižšího typu	15%
Od ambulantního specialisty	20%
Od praktického lékaře	5%
Na základě rodinného skříníku vlastních pacientů	10%
Jiný typ doporučení	15%
Bez lékařského doporučení („self-referral“)	1%
Na základě informace poskytnuté patientskou organizací	0%

- **Role praktického lékaře** v péči o pacienty s dědičnými poruchami metabolismu je vnímána jako nedostatečná. Poměrně často dochází k neochotě provést základní diferenciální diagnostiku, neochota realizovat odběry v místě bydliště a jejich zaslání do laboratoří METAB ERN centra; a k neochotě zajištění lokálními specializacemi v místě bydliště.
- **Přeshraniční péče:** Přeshraniční péče je na pracovišti poskytována v počtu cca 4,5 pacientů za rok. Jedná se nejčastěji o hospitalizace s provedením svalové biopsie, speciální genetické analýzy a vyšetření zejména mitochondriálního metabolismu OXPHOS.
- **Klinické studie:** Tuzemským pacientům **je na pracovišti nabízena účast na klinických studiích**, stejně tak i zahraničním pacientům.



- Dostupnost vyšetřovacích metod a konzultací:
- **Specializovaná vyšetření** jsou na pracovišti k dispozici **v souladu s mezinárodními doporučeními** a dle dostupných informací nejsou v žádném bodě zásadně limitovány. Jediná se o velmi širokou škálu specializovaných vyšetření.

Metoda	Dostupnost a kvalita vyšetření	
	Odpovídá mezinárodním/národním doporučením	Je limitovaná?
Profil aminokyselin v séru, plazmě, moči, likvoru	ANO	ne
Profil organických kyselin v moči	ANO	ne
Galaktitol, jiné polyoly a fruktóza v moči	ANO	ne
Biotinidáza v séru	ANO	ne
Galaktóza/galaktóza-1-fosfát v krvi	ANO	ne
Karnitin volný, celkový, acylovaný v séru, moči	ANO	ne
Kyselina homovanilová a 5-hydroxyindolacetát v likvoru	ANO	ne
Kyselina orotová v moči	ANO	ne
Laktát a pyruvát v krvi	ANO	ne
Laktát v moči, likvoru	ANO	ne
Metabolismus kreatinu v moči	ANO	ne
5-Metyltetrahydrofolát v likvoru	ANO	ne
Mukopolysacharidy kvantitativně v moči	ANO	ne
Mukopolysacharidy kvalitativně (elektroforéza) v moči	ANO	ne
Oligosacharidy, sialyloligosacharidy v moči	ANO	ne
Pteriny v moči	ANO	ne
Puriny a pyrimidiny v moči, plazmě, likvoru	ANO	ne
Tandemová hmotnostní spektrometrie (MS/MS)	ANO	ne
Aminokyseliny a acylkarnitiny v suché krevní kapce	ANO	ne
Velmi dlouhé mastné kyseliny a plazmalogeny, a kyseliny s rozvětveným řetězcem v séru	ANO	ne
Stanovení aktivity vybraných enzymů v krvi	ANO	ne
Sangerovo sekvenování vybraných genů	ANO	ne



- Kvalita konzultací expertů z jiných oborů odpovídá mezinárodním a národním doporučením a není žádným způsobem limitována.

Specialisté z oblasti:	Dostupnost a kvalita konzultací expertů jiných oborů	
	Odpovídá mezinárodním/národním doporučením	Je limitovaná ?
Kardiologie	ANO	NE
Neurologie	ANO	NE
ORL	ANO	NE
Oftalmologie	ANO	NE
Psychiatr	ANO	NE
Zobrazovací metody (NMR, CT, SONO,...)	ANO	NE
Interna	ANO	NE
Endokrinologie	ANO	NE
Hepatologie	ANO	NE
Dermatologie	ANO	NE

2.6.4 Administrativa

- Administrativní podpora je na pracovišti hodnocena jako **nedostatečná**.
- Administrativa provozovaná zdravotníky značně **omezuje čas strávený vlastní prací s pacienty**.
- Mezi úkony, které pracovníky centra zdržují nejvíce patří: **vykazování, žádosti na pojišťovny a povinné registry a hlášení**.
- V případě větší kapacity administrativní síly, by na ni byly delegovány tyto výše uvedené činnosti.
- Řešením problému by bylo **převedení kompetencí z lékaře (zdravotníka) na administrativního pracovníka (koordinátora)**.
- Velkou pomocí by bylo ustanovení pozice koordinátora.

2.6.5 Léčba

- Pro pacienty s dědičnými poruchami metabolismu je k dispozici tato cílená farmakoterapie: **“Orphan drugs”, enzymová substituční terapie, substrát redukční terapie, PZLÚ (potraviny pro zvláštní lékařské účely), speciální nutriční terapie** a také **genová terapie**.
- Specializovaná nefarmakologická léčba zahrnuje především psychologickou péči.
- Hrazená léčba: Použití léčby v hrazených indikacích **je bez omezení**.
- Nehrazená léčba: **Počet pacientů, kteří potřebují léčbu nehrazenými léčivými přípravky je přibližně 200 za rok**, tomu odpovídající počet 800 žádostí na § 16 za rok. Hlavními léčivými přípravky, na něž pracoviště žádají úhradu v rámci § 16, jsou: Amizal a Pyridoxin.



V tabulce zachyceno 5 nejčastějších preparátů.

Název přípravku	Počet léčených pacientů za rok 2023	Předpokládaný počet léčených pacientů na rok 2024	Obvyklý počet žádostí na jednoho pacienta za rok
Amizal	28	28	4
Cystadane	23	23	4
Pyridoxin	31	31	4
Megamilbedoce	6	6	4
Vitamin B12 Depot Hevert (HYdroxycobalamine)	17	17	4

Spektrum a dostupnost léčby **odpovídají mezinárodním doporučením**, s následujícími limitacemi: výpadky v distribuci; neschválení léčby revizním lékařem (zhruba 10 % pacientů musí žádat podruhé nebo potřetí, než se žádost konečně povede); LP není registrován v EU.

2.6.6 Komplexita a koordinace péče

Koordinace péče:

- Efektivní propojení všech aspektů péče potřebných pro management VO **není na pracovišti zajištěno**.
- Existující mechanismy, které doplňují koordinaci péče o pacienty s VO na pracovišti nejsou dostačující a **systém koordinace péče na pracovišti chybí jak objektivně, pak také subjektivně**.
- Hlavní překážkou pro vytvoření fungujícího systému jsou především náklady na personální zajištění.

Interdisciplinární konzultace / spojené ambulance s jinými odborníky nad rámec MDT **jsou v centru zavedeny a konají se nepravidelně**.

- Zavedený systém je hodnocen jako nedostatečný, především kvůli personálním kapacitám, anebo limitací dostupnosti různých odborníků zejména pro dospělé pacienty s metabolickými onemocněními.

Hodnocení provozu center

V centru VFN-KPDPM, 1.LF UK nedochází v ambulanci k “mísení” pacientů s metabolickými VO s ostatními pacienty. Nicméně vysoká míra administrativní zátěže na pracovišti v závěru vede například právě k dlouhým objednacím lhůtám nových pacientů a dlouhým čekacím dobám, které předcházejí hospitalizacím. Krom opakovaných žádostí na paragraf 16, jde například o zapisování pacientů do registrů a příprava hlášení. V MDT (tak jak je popsán v části 2.1.5) chybí pověřený koordinátor péče.



2.7 Přejchodová péče („transition care“)

2.7.1 Přejchod z pediatriké do dospělé péče - obecně

Na pracovišti probíhá **kontinuální péče jak o dětské, pak také o dospělé pacienty** (péče NENÍ rozdělena). Poměr dětských a dospělých pacientů je 1:1.

Předání dětských pacientů do dospělé péče proto není jednorázová záležitost. Pacienti mohou zůstat v péči centra i v dospělosti a zavedený systém se jeví jako vyhovující.

Spolupráce centra s praktickými lékaři (pro dospělé, nebo pro děti) je obecně nedostačující. Praktický lékař často projevuje neochotu provádět základní diferenciální. Diagnostiku, realizovat odběry v místě bydliště a zasílat výsledky do centra apod.

Hodnocení přechodové péče

Spolupráce s praktickými lékaři je nedostačující, především pro jejich neochotu více se podílet na diagnostice a péči o pacienty s metabolickými VO. Dále přechodová péče na pracovišti není problematická, jelikož péče kontinuálně pokračuje i v dospělosti.



2.8 Zapojení pacientů do péče

2.8.1 Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR

Skupina onemocnění, pro které v ČR v rámci METAB ERN existují patientské organizace (PO)	Název PO	Centrum METAB ERN doporučuje pacientům s příslušnou diagnózou tuto PO	ERN a PO spolupracují na přípravě edukačních materiálů v češtině	ERN a PO spolupracují na osvětové činnosti (semináře, webináře, setkání)	ERN a PO spolupracují na vedení průzkumu kvality péče	ERN a PO spolupracují na sběru či zpracování dat pro vědecké účely	ERN a PO spolupracují při zajištění služeb pro pacienty v místě bydliště	ERN a PO spolupracují při prosazování zájmů pacientů a přístupu k léčbě	PO podporuje některé z vašich ERN center finančně
Fenylketonurie a jiné aminoacidopatie	NSPKU	ano	ano	ano	ne	ne	ne	ano	ne
Společnost pro mukopolysacharidózu	Společnost pro MPS	ano	ano	ano	ne	ne	ne	ano	ne
Střádavá lysozomální onemocnění	META z.s.	ano	ano	ano	ne	ano	ano	ano	ne
Ultra-vzácná metabolická onemocnění	METODĚJ z.s.	ano	ano	ne	ne	ne	ne	ano	ne

Pro onemocnění sdružená v této ERN existují v ČR pouze čtyři patientské organizace: **NSPKU (Národní sdružení pro pacienty s PKU a jiných DPM), Společnost pro MPS (Mukopolysacharidózu), META, spolek pacientů se střádavými onemocněními, z.s. (META) a METODĚJ, z.s. (METODĚJ)**

2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu

- Je na pracovišti zavedeno formou prodiskutování a odsouhlasení navržených léčebných postupů, vyšetření a terapií



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)

- není na pracovišti zavedeno
- dotazníky k posuzování kvality života na pracovišti používány nejsou.

Hodnocení zapojení pacientů

Počet patientských organizací vzhledem k celkovému počtu metabolických VO je poměrně nízký a zdaleka nepokrývá všechny diagnózy. Spoustu organizací zcela chybí a dále se jedná jen o individuální konzultace. Vždy existuje možnost zapojit se skrze tzv. „deštníkovou“ organizaci, jakou je např. ČAVO. Činnost PO částečně doplňuje Centrum provázení VFN (<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/centrum-provazeni/>). Zapojení pacientů do rozhodování o péči je v centru VFN-KPDPM, 1.LF UK dostatečné a vyhovující potřebám.



2.9. Kvalita péče v centrech

2.9.1 Hodnocení péče pacienty

- Možnost hodnocení péče v centru mají pacienti v podobě obecného **nemocničního dotazníku**, který je k dispozici **v papírové podobě v čekárně**. Výsledky dotazníkového šetření se vyhodnocují vždy **jednou ročně**.

2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče

- **Monitorace kvality péče probíhá** pravidelně v centru v rámci povinného procesu nastaveného Evropskou komisí.
- Vedoucí lékař, nebo jiný pověřený pracovník centra **nepravidelně** 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.).
- Centrum sleduje vývoj onemocnění u definovaných kohort svých pacientů za pomoci stanovených indikátorů (např. standardizované hodnocení aktivity či závažnosti onemocnění, odpovědi na terapii apod.), pokud existují standardy péče (jsou dostupné guidelines pro danou metabolickou poruchu)
- V rámci akreditačního řízení pro celou nemocnici je formou dotazníkového šetření pro pacienty v čekárnách v rámci celé VFN.

2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN

Současná kvalita péče o pacienty s VO je v centru hodnocena - ve srovnání se špičkovými evropskými centry ERN následně:

- Specializovaná medicínská péče je na srovnatelné úrovni.
- Možnosti a dostupnost psychologické péče o vaše pacienty je na nižší úrovni.
- Komplexní péče včetně sociální, podpůrné a komunitní péče je na nižší úrovni.

2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště

- Centrum VFN-KPDPM, 1.LF UK uvádí, že kvalita péče by se zlepšila, pokud by se pracovníci centra mohli věnovat pouze pacientům s VO.
- Mezi hlavní překážky zlepšení kvality péče patří omezená personální kapacita a nadměrná administrativní zátěž.
- Mezi opatření, která by mohla zajistit zlepšení kvality péče v centru patří doplněné personální kapacity a větší administrativní podpora.

Kvalita péče v centrech a její hodnocení

Kvalita odborné lékařské péče v centru VFN-KPDPM, 1.LF UK je srovnatelná s jinými evropskými centry ERN. Do budoucna je potřeba věnovat se možnosti zlepšení dostupnosti psychologické/terapeutické a zejména sociální podpory pro pacienty s VO.



2.10 Vzdělávání a výzkum

2.10.1 Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory

- Vzdělávání v oblasti dědičných poruch metabolismu je pokryto sylabem specializačního vzdělávání **v oboru lékařské biochemie, lékařské genetiky, dětského lékařství a dětské neurologie z velké části (>75 %).**
- Nejpodrobněji v rámci dětského lékařství, dětské neurologie a lékařské genetiky (75 % cca)

2.10.2. Vzdělávání vlastních odborníků v centrech

- Pro účast na webinářích a dalších virtuálních vzdělávacích akcích (včetně spoluúčasti na konzultacích v CPMS) pořádaných ERN platí, že **účast je dobrovolná, mimo pracovní dobu.**
- Pravidelná osobní účast pracovníků centra na mezinárodních odborných konferencích je přibližně **1-2 akce na pracovníka za rok.**
- Na financování placených vzdělávacích akcí se podílí **grantové projekty, dary, sponzorování, nebo vlastní financování účastníkem.**
- Stanovení chráněného času ("protected time" = část pracovní doby vyčleněný pro samostudium, či vlastní vědeckovýzkumnou činnost) **není** na pracovišti zavedeno.
- Na pracovišti **není ani zavedeno systematické praktické vzdělávání** (např. stínování zkušenějšího specialisty, společná ambulance apod).
- Vzdělávání nelékařských zdravotnických pracovníků ve specializované problematice VO **zavedeno není.**
- Vzdělávání probíhá formou povinných atestačních zkoušek pro zdravotníky, nepravidelné účasti na kurzech, seminářích, webinářích a konferencích.

2.10.3 Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost

- V centru je pořádána přibližně **5 vzdělávacích akcí** (seminář, nebo workshop) **za rok.**
- **Aktivní účast členů centra** na mezinárodních a národních kongresech jako „faculty“ nebo v podobě prezentace odborného sdělení – průměrný počet jednotlivých typů akcí celkem za rok (na celé pracoviště):
 - Národní kongres: 5 za rok
 - Mezinárodní kongres: 5 za rok
 - Workshopy: 5 za rok
 - Webináře: 2 za rok

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

- Grantové projekty národní: 9
- Grantové projekty mezinárodní: 2
- Investigátorem iniciované národní studie: 0



- Investigátorem iniciované mezinárodní studie: 0
- Sponzorované klinické (lékové) studie: 6
- Registry a observační studie: 11

2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit

- Úroveň vzdělávacích a výzkumných aktivit pracoviště nelze porovnat s jinými špičkovými evropskými centry pro danou problematiku.
- Systematické vzdělávání členů týmu **není dostatečné**, z důvodu **přemíry klinických povinností a nedostatečné personální kapacity**.
- Vědeckovýzkumné aktivity týmu **jsou dostatečné**.

Hodnocení vzdělávání a výzkumu jako nedílných součástí vysoce specializované klinické péče

Vzdělávání a výzkum je na pracovišti VFN-KPDPM, 1.LF UK celkově na špičkové úrovni. Co se týká systému vzdělávání členů, výrazně by pomohl vyčleněný čas pro samostudium, či vlastní vědecko-výzkumnou práci. Je potřeba také zapracovat na systému informovanosti o vzdělávacích akcích apod.



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

Pro účely zjištění podkladů o přístupu pacientů s metabolickým VO 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. Tento dotazník byl následně vyplněn zástupci jednotlivých patientských organizací. Jednalo se o následující 4 patientské organizace:

1. Společnost pro mukopolysacharidosu, z.s. (MPS)
2. Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s. (NSPKU)
3. METODĚJ, z.s. (METODĚJ)
4. META, spolek pacientů se střádavými onemocněními, z.s. (META)

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

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

Informace a poradenství

Informace o sociální podpoře získávají pacienti z následujících zdrojů:

- Patientská organizace (4)
- Raná péče (1)
- Centrum provázení (1)
- Internet (2)
- Ministerstvo práce a sociálních věcí ČR (1)

Primárním kontaktem při hledání informací je:

- Patientská organizace (1)
- Raná péče (1)
- Centrum provázení (1)
- Internet (3)

Katalog sociálních služeb není k dispozici dle odpovědí ze všech dotazníků.

Možnost individuálního poradenství:

Pouze Společnost pro mukopolysacharidosu, uvedla, že mají možnost individuálního poradenství v rámci své



- Pacientské organizace (1)
- A v Centru provázení (1)

Ostatní pacientské organizace nemají možnost individuálního poradenství

Jakou formu poradenství by pacienti ocenili:

- Centrum provázení (CP) – v nemocnici ve spolupráci s MetabERNem již existuje (1)
- Měl by je vykonávat zdravotně-sociální pracovník z CP (1)
- V menších nemocnicích samotný ZSP (1)
- Zdravotně-sociální pracovník (3)

Přehled typů služeb/dávek

Kdy mají pacienti největší potřebu sociální podpory:

- Osobní asistence (1)
- Odlehčovací služby/Stacionáře/Hospic (1)
- Telefonickou krizovou intervencí (1)
- Odborné sociální poradenství (1)
- Kompenzační/rehabilitační pomůcky (2)
- Příspěvek na péči (3)
- Příspěvek na dietní nízko-bílkovinné potraviny z fondu prevence zdravotních pojišťoven – ne ve stejné výši a ne pro veškeré věkové kategorie (1)
- ZTP, ZTP/P (2)
- Invalidní důchod (2)
- Příspěvek na auto (1)
- Doprava do léčebného centra (1)

Nejčastěji využívané sociální služby jsou:

- ZTP (3)
- Příspěvek na péči (3)

Nejčastěji čerpané dávky jsou:

- Dlouhodobé ošetrovné (2)



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	MPS	NSPKU	METODĚJ	META
Jak jsou pokryty sociální potřeby ve vaší oblasti	3	5	3	2
Dostupnost a kvalita služeb pro děti	N/A	3	5	3
Dostupnost a kvalita služeb pro adolescenty	N/A	3	5	3
Dostupnost a kvalita služeb pro dospělé v produktivním věku	N/A	4	5	3
Dostupnost a kvalita služeb pro seniory	N/A	N/A	5	3
Dostupnost a kvalita služeb pro pečující	N/A	3	5	3
Vnímáte rozdíly v regionální dostupnosti?	ANO	ANO	NE	ANO
Vnímáte rozdíl v dostupnosti město x venkov?	ANO	ANO	NE	ANO
Jak dlouho průměrně trvá schválení žádosti o soc. dávku/službu?	3-6 měsíců	40 týdnů	1 rok	N/A
Zaznamenali jste u vaší skupiny častá odvolání v žádostech o sociální podporu?	ANO	ANO	ANO	NE
Pomáhá pacientům někdo s podáním žádostí o soc. podporu?	ANO	ANO	ANO	NE
Ohodnoťte zkušenost s návazností zdravotních a sociálních služeb	4	4	4	2

Informace od MPS: Patientská organizace podporuje/pomáhá pacientům v rámci sociálních služeb od sdělení diagnózy a rozhodování, jak se bude dál o pacienta pečovat, přes vyřízení PNP, průkazu mimořádných výhod, pomůcek. Příznaky u pacientů s MPS diagnózou se v čase mění a zhoršují, proto je patientská organizace v kontaktu s rodinou pacienta během celé doby péče a případnou sociální podporu pomáhá zajišťovat dle aktuálního zdravotního stavu dítěte. Bezbariérovost a řešení bytové situace. Odlehčení péče – navázání rodiny na konkrétní dostupné sociální služby. S každou změnou



zdravotního stavu dítěte. Při řešení situací tzv. sendvičové péče – o dítě a o své rodiče. U některých rodin invalidní důchod a svéprávnost. U jiných spolupráce s hospicovou péčí (v obecném smyslu).

Informace od NSPKU: Dostupné sociální služby nepokrývají potřeby našich pacientů, řešíme problém se samotnou úhradou části léčby, kterou si pacient musí hradit sám.

Nedostatky

Hodnocení nedostatků jednotlivých oblastí	MPS	NSPKU	METODĚJ	META
Dostatek informací	2	3	3	4
Přehlednost/snadnost orientace	2	2	4	3
Nabídka odpovídá specifickým potřebám jedince	2	2	5	3
Dostatek personálu	3	5	5	3
Finanční dostupnost služeb	2	5	5	3
Reálná dostupnost a kapacita služeb	4	5	5	3

Největší nedostatky systému uvedeny konkrétně:

Informace od MPS : Přijetí do služeb na základě zdravotního stavu dětí - během života se jejich zdravotní stav mění a některé služby na to neumí nebo nechtějí reagovat - hyperaktivita dětí, agresivita, PEG, tracheostomie.

Informace od NSPKU: Špatná dostupnost a vysoká cenová hladina dietních nízko bílkovinných potravin bez kterých nelze léčbu dodržovat.

Informace od METODĚJ: Jsme většinou naprosto mimo tabulku diagnóz a většinou s neznámým povědomím o naší nemoci. Problém je, že naše děti na pohled vypadají jako zdravé, ale bohužel skutečnost je naprosto jiná. Péče o naše děti je velice náročná. Ve většině případů naše děti nemůžou využívat sociální služby z důvodů náročnosti péče o ně a hlavně potřeby zdravotní sestry u těchto dětí.



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

Vzory

Příklad dobré praxe z ČR:

- Žádná z dotázaných organizací neuvedla příklad dobré praxe v ČR

Příklad dobré praxe mimo ČR:

- Zastřešující mezinárodní pacientská organizace (1)

Souhrn zásadních poznatků za METAB ERN

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

Pacienti získávají informace o sociální podpoře primárně v rámci pacientské organizace, pacientská organizace je pro ně také primárním kontaktem.

Ocenili by informace o sociální podpoře přímo od lékaře v nemocnici, nebo ideálně přímo v centru, kde se pacient léčí – pověřený sociální pracovník, který poradí, nasměruje. V rámci METAB ERN již existuje Centrum provázení (jde o Centrum provázení VFN, <https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/centrum-provazeni/>), které tuto aktivitu službu částečně poskytuje.

Pacienti vnímají regionální rozdíly v dostupnosti služeb a ve schvalování dávek.

Specifický problém řeší pečující dětských pacientů s MPS - jejich zdravotní stav se v průběhu života mění a některé služby na to neumí nebo nechtějí reagovat - hyperaktivita dětí, agresivita, PEG, tracheostomie.

Pacienti, které zastupuje spolek NSPKU, řeší jiný specifický problém a to, dostupné sociální služby nepokrývají potřeby našich pacientů, řešíme problém se samotnou úhradou části léčby, kterou si pacient musí hradit sám. Špatná dostupnost a vysoká cenová hladina dietních nízko bílkovinných potravin bez kterých nelze léčbu dodržovat.

Dětští ultra-vzácní pacienti ze spolku METODĚJ jsou většinou naprosto mimo tabulku diagnóz, děti na pohled vypadají jako zdravé, ale bohužel skutečnost je naprosto jiná. Péče o naše děti je velice náročná a sociální podporu lze velice těžko obhájit.

Číselně nejhorší průměrné hodnocení měla v rámci nedostatků kategorie:

- **Dostatek personálu**
- **Reálná dostupnost a kapacita služeb.**



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...)

Onemocnění ze skupiny METAB ERN (dědičné poruchy metabolismu, DPM) začínají jak v dětském, tak i v dospělém věku. DPM mají genetickou příčinu a přibližně u 10-15 % diagnóz je při nasazení správné léčby možno zabránit či zmírnit tíži klinických projevů. Spektrum závažnosti je široké od relativně mírných až po život ohrožující stavy.

Diagnostika DPM často zahrnuje **kombinaci klinických vyšetření, biochemických analýz a genetických testů**. Léčba se liší vždy podle konkrétního typu poruchy-zahrnuje **speciální nutriční opatření, substituční terapii** (např. ERT enzyme replacement therapy), **farmakoterapii nebo transplantaci orgánů** v některých případech.

Novorozenecký screening (NS; v ČR je do NS zahrnuto 15 metabolických VO z celkového počtu více než 1900) je pro DPM naprosto klíčový. Včasná diagnóza je důležitá jak pro léčbu dětí s metabolickým VO, tak pro potřebu genetického poradenství a možnost prenatální/preimplantační diagnostiky v rodině. V některých aspektech může při přesné a včasné diagnóze dojít k prevenci pozdějších komplikací spojených s danou poruchou.

Podezření na DPM by měl vyslovit lékař primární péče, či jakýkoli jiný ošetřující lékař různých odborností. Závěrečnou diagnózu by měl potvrdit lékař specializující se na problematiku metabolických VO na základě kombinací důkladného klinického vyšetření, biochemických a genetických analýz.

Pro zlepšení povědomí lékařů jiných specializací o projevech metabolických VO je třeba zajistit systematické zařazení této problematiky do pregraduálních i postgraduálních vzdělávacích sylabů a podporovat další způsoby vzdělávání lékařů primární péče i jiných nespécializovaných zdravotnických zařízení.

Centralizace pacientů spadajících pod péči METAB ERN do jednoho Metabolického centra VFN-KPDPM, 1.LF UK je plně indikována, jelikož pro konkrétní diagnózu metabolického VO se vždy jedná o velmi nízké počty pacientů (jednotky až nízké desítky pacientů za celou ČR). Dochází tím pádem k centralizaci péče u specialistů na DPM na jednom pracovišti. Současný systém péče je v tomto ohledu odpovídající potřebám péče a není ze strany METAB ERNu potřeba formovat další regionální metabolická centra.

Centralizace pacientů s DPM je zakotvena v seznamu CVSP. Spolupráce METAB ERNu VFN-KPDPM, 1.LF UK spolu se spádovými nemocnicemi je však plně žádoucí a doporučovanou formou. Nicméně v současné době není nijak oficiálně ustanovena.



Bohužel pro tuto formu regionální spolupráce nejsou k dispozici přesné počty pacientů a zejména jejich rozložení v ČR. Taktéž chybí sofistikovaný a oficiální registr již diagnostikovaných pacientů. Počet pacientů na jednoho lékaře se specializovanou způsobilostí je vysoký a udržení základní kvality péče vyžaduje jejich přesčasové nasazení.

Koordinaci komplexní péče většinou zajišťují zdravotničtí pracovníci, často dokonce samotní lékaři, pracoviště postrádá administrativní pracovníky a data-manažery.

Přechodová péče není v rámci METAB ERNu jasně definována, jelikož probíhá pouze v rámci tohoto jediného pracoviště a funguje zde uspokojivě.

Přístup k sociálním službám je v rámci jednotlivých regionů různorodý (často nedostačující) a propojení se zdravotnickým systémem nevyhovující. Prvotní kontakt pacienta s možností sociální podpory zajišťuje v rámci METAB ERNu Centrum provázení VFN (<https://www.vfn.cz/pacienti/kliniky-ustavy/klinika-detskeho-a-dorostoveho-lekarstvi/centrum-provazeni/>), které nabízí podporu rodinám i samotným pacientům. Toto centrum nabízí psychosociální podporu, např. právě během sdělení závažné diagnózy VO a poskytuje rodinám krizovou intervenci. Sociální pracovníci centra provádí pacienta a pečující osoby systémem podpory, na kterou mají nárok. Informují o existenci podpůrných patientských organizací a přítomnosti konkrétních služeb a odborníků v okolí místa bydliště. Sociální pracovníci v jednotlivých krajích často nejsou dostatečně edukováni v oblasti pacientů s VO a celkově je sociální podpora v krajích výrazně nižší. 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 další vědeckovýzkumnou činnost, jejíž provozování je podmínkou pro udržení vysokého standartu péče. S tím souvisí i absence parametrů kvality péče zaměřené na problematiku VO.

Návrh modelu péče pro skupinu onemocnění vyžadující podobný charakter péče

Dědičné poruchy metabolismu

A. Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Po vyslovení podezření na metabolické VO by měl další vyšetřovací postup koordinovat lékař s odbornou způsobilostí v oboru dětské lékařství/pediatric (v ideálním případě specialista na DPM), lékařský genetik a klinický biochemik. Tato „koordinace“ může zpočátku probíhat v podobě vzdálené konzultace mezi lékařem specializujícím se na DPM a ošetřujícím lékařem v ambulantní či lůžkové péči.

Pracovníci CVSP centra METAB ERN VFN-KPDPM, 1.LF UK jsou k dispozici k telekonzultaci a měli by na tyto konzultace mít vyčleněný čas. Tento výkon by měl být hrazený zdravotními pojišťovnami. V tomto ohledu je nutná také podpora ze strany HCP.



B. Centralizace péče

Jakmile se diagnóza metabolického VO stane pravděpodobnou, měl by být pacient vždy předán do péče vysoce specializovaného pracoviště VFN-KPDPM, 1.LF UK. V případě PKU, případně dalších dvou center specializujících se na PKU léčbu (specializovaná ambulance FN Brno a FNKV). Tato centra nejsou nijak oficiálně ustanovena. Pacienti s metabolickými VO diagnostikovanými molekulárně geneticky v jiných zdravotnických zařízeních by měli být transferováni do centra CVSP VFN-KPDPM, 1.LF UK.

C. Typy center

„Centrum vysoce specializované péče dědičných poruch metabolismu (CVSP)“ je pro metabolické VO v ČR pouze VFN-KPDPM, 1.LF UK, které splňuje definované charakteristiky CVSP a je akreditováno jako CVSP (evropskou akreditací členství v ERN či národní akreditací CVSP MZČR). Je současně jediným centrem pro diagnostiku a léčbu DPM.

Z pohledu limitace preskripce je VFN-KPDPM, 1.LF UK dle VZP tzv. „Centrem specializované péče se zvláštní smlouvou“ které poskytuje centrovou léčbu pro Lysosomální onemocnění (Fabryho choroba, Gaucherova choroba, Niemann-Pickova choroba, Mukopolysachyridóza typu I i II a Pompeho choroba) a poruchy metabolismu aminokyselin a organických kyselin (Tyrosinémie typu I, Fenylketonurie, poruchy močovinového cyklu).

D. Další potřebné úpravy:

D.1 Organizace péče

- Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí v oblasti dědičných poruch metabolismu:
 - V ČR je v současné době přibližně 10 lékařů specializovaných na celé spektrum metabolických VO, přepočteno na úvazky se jedná však jen o 6 plných úvazků. Všichni se v současné době nacházejí v centru KPDPM-VFN, což je v souladu s doporučenou centralizovanou péčí. Specializované ambulance pro pacienty s PKU při FN Brno a FNKV jsou zajištěny vždy jedním lékařem.
 - K zajištění plnohodnotného chodu METAB ERN centra KPDPM-VFN by byly optimální další 2 plné úvazky pro specializované lékaře. Co se týká dalšího rozvoje centra ve formě studií, dalších grantů, publikační činnosti apod., centru by prospěly ještě další 2 úvazky.
 - Vypsání výběrového řízení na druhé CVSP není v současné době potřeba, jelikož zavedený systém je funkční.
- Optimalizace úhrady ambulantní a lůžkové péče o pacienty s VO na základě reálně vynaloženého úsilí spojeného s komplexní ambulantní péčí a nákladnými hospitalizacemi tak, aby pracoviště mohla generovat zisk a byla tak zajištěna podpora jejich rozvoje ze strany poskytovatele.



- Definice kompetencí CVSP v diagnostice:
vymezení některých specializovaných vyšetření – např. specializová metabolická a metabolická vyšetření by měla být vymezena pouze v centru CVSP.
Definice kompetencí CVSP v terapii: Vymezení preskripce „centrových“ LP dle skupin onemocnění pouze na CVSP.
- Zjednodušení schvalování nehrazených a/nebo neregistrovaných LP v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na paragraf 16.
- Definice a formální ustanovení „sdílené péče“.
- Lepší integrace sociální péče a propojení se systémem zdravotní péče (ve všech regionech!).
- Lepší integrace psychologické podpory do systému zdravotní péče.
- Definice parametrů VO („dataset VO“) pro registraci VO v národním registru i dalších registrech, jejich implementace do NIS. Stanovení povinnosti CVSP zadávat data do národního registru.
- Definice specifických parametrů pro sledování kvality péče v centrech, jejich implementace do NIS, stanovení pravidel pro analýzu těchto dat a jejich využití pro plánování rozvoje specializované a vysoce specializované péče v této oblasti. Koordinace s evropským systémem monitorace a evaluace center ERN.

D.2 Pracovní podmínky center, personální zajištění

- Integrace CVSP jako samostatných funkčních celků do organizační struktury poskytovatele .
- Stanovení základního a optimálního personálního a věcného zabezpečení péče v centrech jako podmíněk pro status CVSP (v koordinaci s akreditací pro vzdělávání v oboru dědičných poruch metabolismu) v návaznosti na počty sledovaných pacientů.
- Stanovení nové pozice koordinátora péče v centru, vyčlenění prostředků pro tuto funkci.
- Také jasně vyčleněná funkce koordinátora MDT a vyčlenění prostředků pro tuto funkci.
- Také jasně vyčleněná funkce data-manažera (který by mohl pomoci při zadávání informací do registrů) a vyčlenění prostředků pro tuto funkci.

D.3 Podpora specializovaného vzdělávání a výzkumné činnosti

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

D.4 Podpora stavu sociální péče

Proces sdělování finální diagnózy by měl být vždy koordinován s pracovníky Centra provázení (což v rámci METAB ERN centra funguje) a následně by měl být pacient



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

(případně pečující) odkázán do Centra provázení (nebo podobné instituce) pro zajištění další péče (zejména sociální, psychologické, ...). V tomto centru by měly být vždy přítomni sociální pracovníci a psychologická podpora.

Erudovanost sociálních pracovníků v tomto typu center by měla být vysoká. V ideálním případě by měl být v centru sociální pracovník se zkušenostmi s potřebami pacientů s VO (velmi proškolený). Tento pracovník by měl pacienty dále odkazovat na další kontaktní osoby (sociální pracovníky apod.) v jednotlivých regionech dle potřeby, s tím, že rozdíly v těchto regionech by neměly již být tak propastné. Podpora pacientů i v rámci menších měst a regionů by měla být srovnatelná s podporou v rámci hlavního města. Povědomí sociálních pracovníků i v rámci jednotlivých krajů by mělo být vysoké (např. školení, webináře, katalog služeb apod.).

V první řadě je tedy především důležitá přítomnost pracovníka přímo v centru ERN s informacemi, kam pacienta a/nebo rodiče odkázat - např. na pracovníka v konkrétním kraji (s vyjádřením od lékaře).

Pokud posudkový lékař žádost na podporu zamítne, bylo by ideální, pokud by sociální pracovník Centra provázení (nebo podobné instituce) dále pomohl vykomunikoval odvolání, případně zařídil další a podrobnější zprávu o závažnosti pacientova stavu od jeho lékaře (nebo minimálně pacienta patřičně nasměroval a s odvoláním pomohl).

Na nízkobílkovinné potraviny (nespadající mezi PZLÚ) nejsou soc. dávky ani příspěvky, a přitom jsou to potraviny velmi drahé. Bylo by tedy vhodné zařadit i tyto potraviny na seznam s možností příspěvku, soc. dávky.



Seznam zkratk

ZKRATKA	Vysvětlení
1. LF UK	1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy
CP	Centrum provázení
CPGs	Clinical practise 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
DMP	Dědičné metabolické poruchy
EKG	Elektrokardiogram
FN Brno	Fakultní nemocnice Brno
FNKV	Fakultní nemocnice Královské Vinohrady
HCP	Health Care Provider (poskytovatel zdravotní péče)
KPDPM	Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu
LP	Léčivý přípravek
MDT	Multidisciplinární tým
MKN-10	Mezinárodní klasifikace nemocí (10. revize)
MRI	Magnetická rezonance (Magnetic Resonance Imaging)
NMR	Nukleární magnetická rezonance (Nuclear Magnetic Resonance)
ORPHA	Orphanet (databáze vzácných onemocnění)
OPZ+	Operační program Zaměstnanost pro období 2021 - 2027
PKU	Fenylketonurie
PO	Pacientská organizace
PRO	Patients Reported Outcome (výsledek hlášený pacientem)
PROM	Patients Reported Outcome Measures (výsledky sdělované pacientem; sebehodnotící dotazníky)
PZLÚ	Potraviny pro zvláštní lékařské účely
RHS	Rotterdam Handicap Score
SONO	Sonografie (ultrazvukové vyšetření)
SYPOVO	Projekt: Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními, financovaný v rámci OPZ+
UK	Univerzita Karlova
VFN	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
VO	Vzácné onemocnění
ZTP, ZTP/P	Zvlášť těžké postižení, zvlášť těžké postižení s průvodcem