



Spolufinancováno
Evropskou unií



SYPOVO

Analýza současného stavu péče o pacienty se vzácnými onemocněními v ČR

Centrum vysoce specializované péče pro vzácná
autoimunní a imunodeficientní onemocnění

ERN RITA

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.....	5
1. Inventarizace zdrojů informací: Existující národní a mezinárodní doporučení a standardy, informace o systému péče v zahraničí	5
1.1 Charakteristika zdrojů.....	5
1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění	6
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 centrech ERN.....	11
2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje	12
2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje	12
2.1.5 Multidisciplinární tým (MDT)	14
2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze.....	15
2.3 Struktura a pokrytí péče.....	17
2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost	19
2.4.1 Centra vysoce specializované péče	19
2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou.....	19
2.4.3 Jiná organizační ustanovení definující systém péče	20
2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky	20
2.5 Pracovní podmínky center	20
2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele.....	20
2.5.2 Prostorová kapacita center	21
2.6 Provoz center	22
2.6.1 Ambulantní péče	22
2.6.2 Lůžková péče	22
2.6.3 Obecné informace	23
2.6.4 Administrativa.....	25
2.6.5 Léčba	26
2.6.6 Komplexita a koordinace péče	28
2.7 Přejímová péče („transition care“).....	29
2.7.1 Přejímová péče z pediatrické do dospělé péče – obecně	29
2.7.2 Přejímová péče z pohledu pediatrického pracoviště	30
2.7.3 Přejímová péče z pohledu pracoviště pro dospělé	30



2.8 Zapojení pacientů do péče.....	32
2.8.1 Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR	32
2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu	33
2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)	33
2.9 Kvalita péče v centrech.....	34
2.9.1 Hodnocení péče pacienty.....	34
2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče	34
2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN	34
2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště.....	34
2.10 Vzdělávání a výzkum.....	35
2.10.1 Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory	35
2.10.2 Vzdělávání vlastních odborníků v centrech	35
2.10.3 Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost	36
2.10.4 Současné vědeckovýzkumné aktivity (průměrný počet/rok/pracoviště).....	36
2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit	36
3. Popis současného stavu sociální péče, identifikace potřeb a nedostatků	38
4. Popis optimálního stavu komplexní péče	43
Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče.....	43
Návrh modelu péče pro skupiny onemocnění vyžadující podobný charakter péče	44
4.1 Dětská revmatická onemocnění.....	44
4.1.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika	44
4.1.2 Centralizace péče	44
4.1.3 Typy center	44
4.1.4 Další potřebné úpravy	45
4.2 Autoinflatorní onemocnění	45
4.2.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika	45
4.2.2 Centralizace péče	46
4.2.3 Typy center	46
4.2.4 Další potřebné úpravy	46
4.3 Autoimunní onemocnění - Systémové vaskulitidy v dospělosti	46
4.3.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika	46
4.3.2 Centralizace péče	46
4.3.3 Typy center	47
4.3.4 Další potřebné úpravy	47



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

4.4 Primární imunodeficity	47
4.4.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika	47
4.4.2 Centralizace péče	47
4.4.3 Typy center	48
4.4.4 Další potřebné úpravy:	48
Potřebné úpravy společné pro všechny 4 skupiny onemocnění	48
Seznam zkratk	51



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 RITA
Zapojená pracoviště	Fakultní nemocnice v Motole Ústav imunologie 2. LF UK Všeobecná fakultní nemocnice v Praze Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN v Praze a 1. LF UK (dětská a dospělá část) Všeobecná fakultní nemocnice v Praze Klinika nefrologie VFN v Praze a 1. LF UK (dospělá část)
Počet skupin VO	4 skupiny
Názvy skupin/podskupin VO	1. Autoinflatorní onemocnění (Autoinflammatory Diseases) AID 2. Primární imunodeficiencie (Primary immunodeficiency) PID 3. Autoimunitní onemocnění (Autoimmune disease) AI (vaskulitidy) 4. Pediatrická revmatologie (Paediatric rheumatology) PR

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 celou RITA ERN: **53 (54)**

Zdroje byly dodány odborníky pracovišť této ERN (s důrazem na mezinárodní doporučení) a jedná se pouze o malou výseč veškeré existující literatury. Následující závěry jsou tedy pouze orientační. Počet recentní literatury i nadále stále narůstá.



Počet publikací dle jejich jednotlivých typů za celou ERN

Recommendation	22
Guidelines	14
Care pathway	2
Classification	3
Patient journey	2 (3)*
Report article	3
Systematic review of practise	2
Practice parameter	1
Parents experience qualitative study	1
International Consensus Document	1
Position Paper	1
Case report	1

Kromě klasického přehledu literatury (v dostačujícím rozsahu) obsahoval reportovaný soubor článků tři dokumenty, které nebyly do primárního přehledu zahrnuty. Jednalo se o letáček „**Cesta pacienta s vzácným imunologickým onemocněním**“, formální zprávu o **významu a dopadech imunodeficience na život jednotlivce** z roku 2023, kterou vydala iniciativa IPOPI (Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies) a kvalitně a velmi profesionálně zpracovanou brožuru pro pacienty s **Juvenilní idiopatickou artritidou (JIA)**.

Patient journey: Dvě dodané publikace jsou klasifikovány jako „Patient journey“ a jsou zahrnuty do původního seznamu. Jedná se totiž o klasické publikace v impaktovaných časopisech (ne pouze o brožury), které jsou určeny pro lékaře i širokou zainteresovanou veřejnost. Publikace pojednávají o pacientech s **Behcetovým syndrom** a dále širší skupině **AID**.

1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění

Podrobnosti roztříděné dle skupin diagnóz

Analyzované dokumenty byly v prvním kroku roztříděny do jednotlivých skupin onemocnění ERN RITA. Do skupiny dokumentů „Other rare diseases“ byla zařazena jedna publikace, která se zabývá **podporou přechodové péče mezi péčí v adolescenci a u mladých dospělých**. Práce poskytuje praktické pokyny pro zlepšení kvality péče v oblastech plánování tohoto přechodu, přenosu zodpovědnosti za péči z rodiče na dítě a integrace do dospělé péče pro mládež a mladé dospělé. Obsahuje také aktualizace definic, principů léčby a doporučených postupů, včetně nových informací o problematických situacích s tímto tématem spojených (personální, finanční, apod.) a implementačních strategiích. Jedná se o klasickou publikaci v impaktovaném časopise.



Dále byla předložena samostatná složka obsahující již výše zmíněné dokumenty: brožuru, letáček pro pacienty a také formální zprávu o významu a dopadech imunodeficiency na život jednotlivce.

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

Skupiny onemocnění:

1. **Autoinflatorní onemocnění** (Autoinflammatory Diseases) **AID**
2. **Primární imunodeficiency** (Primary immunodeficiency) **PID**
3. **Autoimunitní onemocnění** (Autoimmune disease) **AI** (v rámci výběru literatury ERN RITA - zavzaty pouze vaskulitidy)
4. **Pediatrická revmatologie** (Paediatric rheumatology) **PR**

Hlavní charakteristiky:

*Při analýze relevantní literatury týkající se vzácných onemocnění v rámci RITA ERN je důležité si uvědomit, že se některé publikace tematicky překrývají, a nelze je tedy jednoznačně zařadit pouze do jedné ze čtyř jmenovaných skupin. Jedná se především o publikace zahrnující pediatrickou revmatologii (PR). Některé z těchto pacientů (PR) můžeme totiž v průběhu jejich života označit za pacienty s autoimunitním onemocněním (AI), méně často autoinflatorním onemocněním (AID). V našem seznamu se vyskytly dvě publikace s tímto přesahem: jedna s AID/PR a druhá AI/PR. Hodnocená literatura byla proto v těchto případech zavzata do OBOU skupin relevantních onemocnění a v souhrnném přehledu budou počty označeny **červeným písmem**.*

*Skupina AI onemocnění je pro náš účel charakterizována pouze literaturou týkající se dospělých **vaskulitid**.*

	Celkem	Skupina 1 (AID)	Skupina 2 (PID)	Skupina 3 (AI)	Skupina 4 (PR)
Celkový počet zdrojů:	53	12	17	7	19
Definice víceúrovňové péče:	4* (8%)	1 (8%)	2 (12%)	0 (0%)	1 (5%)
Uvedení odborností podílejících se na péči:	36 (68%)	7 (58%)	11 (65%)	6 (86%)	13 (68%)
Definice role sociálního pracovníka:	2** (4%)	0 (0%)	2 (12%)	0 (0%)	0 (0%)
Aktivní role pacientů při tvorbě CPGs:	22 (42%)	5 (42%)	4 (24%)	5 (71%)	9 (47%)

* Víceúrovňová péče je také zmíněna v dalších 9 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 5 publikacích, ale pouze ve dvou byla skutečně stanovena a definována, ve zbytku publikací byla pouze zmíněna.

CPGs – clinical practise guidelines



Charakteristika diagnostických principů (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1 (AID)	Skupina 2 (PID)	Skupina 3 (AI)	Skupina 4 (PR)
Celkový počet zdrojů	53	12	17	7	19
Klinická diagnostika	35 (66%)	8 (67%)	9 (53%)	7 (100%)	12 (63%)
Laboratorní diagnostika	37* (70%)	7 (58%)	14 (82%)	7 (100%)	10 (53%)
Další	24* (45%)	5 (42%)	10 (59%)	5 (71%)	5 (26%)

*Laboratorní vyšetření představovalo ve velké většině případů imunologické, genetické, serologické a biochemické vyšetření a také novorozenecký screening. Mezi další nejčastěji zmiňované diagnostické metody byla uváděna především biopsie (s histologickým zhodnocením), EKG, následně zobrazovací techniky (ultrazvuk, MRI) a další.

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

	Celkem	Skupina 1 (AID)	Skupina 2 (PID)	Skupina 3 (AI)	Skupina 4 (PR)
Celkový počet zdrojů:	53	12	17	7	19
Kdo má potvrdit diagnózu:	11 (21%)	2 (17%)	4 (24%)	0 (0%)	5 (26%)
Kdo má léčit:	20 (38%)	2 (17%)	8 (47%)	3 (43%)	7 (37%)
Kdo má sledovat/monitorovat:	13 (25%)	2 (17%)	5 (29%)	1 (14%)	6 (32%)
Úloha dalších lékařských specialistů:	19 (36%)	4 (33%)	8 (47%)	1 (14%)	6 (32%)
Úloha nelékařů:	11 (21%)	3 (25%)	6 (35%)	0 (0%)	2 (11%)
Úloha primární péče:	9 (17%)	2 (17%)	5 (29%)	0 (0%)	2 (11%)

Management – doporučená léčba (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1 (AID)	Skupina 2 (PID)	Skupina 3 (AI)	Skupina 4 (PR)
Celkový počet zdrojů:	53	12	17	7	19
Specifická cílená léčba:	*27 (51%)	4 (33%)	14 (82%)	3 (43%)	7 (37%)
Specifická necílená léčba:	34 (64%)	6 (50%)	10 (59%)	7 (100%)	12 (71%)
Nespecifická/symptomatická léčba:	31 (58%)	5 (42%)	10 (59%)	3 (43%)	14 (74%)

* Specifická cílená léčba zahrnovala nejčastěji biologickou léčbu (konkrétní inhibitory konkrétních imunol. receptorů), nebo alogenní transplantaci kmenových buněk.



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

	Celkem	Skupina 1 (AID)	Skupina 2 (PID)	Skupina 3 (AI)	Skupina 4 (PR)
Celkový počet zdrojů:	53	12	17	7	19
Pravidla pro monitoraci:	24 (45%)	4 (33%)	9 (53%)	4 (57%)	8 (42%)
Existence kritérií aktivity/závažnosti onemocnění:	18 (34%)	2 (17%)	5 (29%)	1 (14%)	10 (53%)
Prognostická kritéria:	4 (8%)	2 (17%)	0 (0%)	2 (29%)	0 (0%)
Existence „patient-reported outcome measures“(PROM):	13 (25%)	5 (42%)	2 (12%)	1 (14%)	5 (26%)
Hodnocení funkce/disability:	3 (6%)	1 (17%)	1 (6%)	0 (0%)	1 (5%)
Systém hodnocení kvality péče definován:	1 (0,02%)	0 (0%)	1 (6%)	0 (0%)	0 (0%)

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

Inventarizace existující literatury a směrnic týkajících se imunodeficiencí, autoinflamatorních, autoimunitních a dětských revmatických onemocnění ukázala částečné nedostatky v několika směrech. Jedná se především o problematiku managementu VO a oblast sociální péče.

Velmi málo pozornosti věnovaly publikace všech čtyř skupin onemocnění hodnocení disability nebo prognostickým kritériím. Jen ve 13 pracích byla zmíněna existence **PROMs (Patient-reported outcome measures)**, které přinášejí spoustu relevantních dat a informací o zdravotním stavu pacientů. Velmi omezeně a neadekvátně se zdroje věnovaly hodnocení kvality péče. V seznamu literatury se vyskytla jen jedna publikace **zohledňující systém hodnocení kvality péče** pacientů. Jednalo se o pacienty s primárními imunodeficiencemi (PID). Tato publikace poskytuje přehled o současném stavu péče o jedince s PID po celém světě. Zabývá se implementací šesti principů, které byly v roce 2014 stanoveny jako zlatý standard péče o pacienty s PID a zahrnují diagnostiku, léčbu, univerzální zdravotnické pokrytí, specializovaná centra, národní pacientské organizace a registry pro pacienty s PID. Autoři také přichází s PID životním indexem, který by mohl sloužit k měření stavu implementace těchto principů na globální úrovni. Data byla shromážděna z 60 zemí prostřednictvím dotazníků, které byly zaslány národním členským organizacím Mezinárodní pacientské organizace pro primární imunodeficienci (IPOPI) a lékařským kontaktům v různých zemích.

Vyjma dvou publikací (a to pouze v celku PID, 4 %) nebylo nikde jinde zmíněno ani definováno zastoupení **sociální péče o pacienty**. Naopak ve velké části případů (42 %) byli do přípravy publikace zapojeni také **zástupci pacientů, případně pacientské organizace**, jejichž význam v čase narůstá.

Do kompletního seznamu literatury nebyly zahrnuty tři zdroje, protože nejsou odbornými publikacemi, ale jejich obsah se jeví být relevantní. V jednom případě se jednalo



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

o letáček: **Cesta pacienta s vzácným imunologickým onemocněním** z anglického originálu „The journey of a patient with a Rare Immunological Disorder“ zpracovaného v anglickém jazyce. Na 34 stránkách se text věnuje všem 4 skupinám VO spadajících pod ERN RITA. Popisuje symptomy, diagnostické postupy, léčebné postupy a také následnou péči o pacienty s těmito chorobami. Věnuje se také vzdělávání pacientů, jejich podpoře a zastávání jejich práv, výzkumu a digitálním zdravotnickým technologiím, které mohou být užitečné pro sledování a léčbu této choroby. V obecné rovině nabádá pacienty k lepší spolupráci a komunikaci mezi zdravotnickými pracovníky, samotnými pacienty a patientskými organizacemi.

Druhou publikací je formální **zpráva o významu a dopadech imunodeficience na život jednotlivce** z roku 2023, kterou vydala iniciativa IPOPI (Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies), což je mezinárodní patientská organizace zaměřená na podporu pacientů s primární imunodeficiencí (PID) a zlepšování jejich životních podmínek po celém světě. Jejich cílem je zvýšit povědomí o PID, poskytovat podporu pacientům a rodinám postiženým touto skupinou vzácných onemocnění imunitního systému a také podporovat výzkum a vzdělávání v oblasti PID.

Posledním dokumentem vyřazeným z komplexního přehledu byl kvalitně **zpracovaný letáček pro pacienty (Patient journey) s Juvenilní idiopatickou artritidou (JIA)**, taktéž v anglickém jazyce. Na 44 stránkách poskytuje tato brožurka užitečné tipy a informace pro děti a mladistvé s JIA, včetně způsobů, jak zvládat zhoršení jejich stavu, stravování, cvičení, spánek a také velmi důležitý přechod do dospělé péče. Obsahuje doporučení pro komunikaci se školou a spolupráci s lékařským týmem. Podrobně popisuje různé příznaky onemocnění a vysvětluje (velmi pochopitelnou formou) diagnostický proces a veškerá vyšetření prováděná pediatrickým revmatologem. Zdůrazňuje důležitost začlenění multidisciplinárního týmu, který zahrnuje různé členy zdravotnického týmu zapojeného do léčby pacientů a vysvětluje čtenáři jejich role. Diskutuje o různých léčivech používaných k mírnění příznaků onemocnění včetně bolesti. Zaměřuje se na důležitost dodržování léčebného plánu a monitorování vedlejších účinků léčiv. Zdůrazňuje důležitou roli fyzioterapie během léčby a ve všech bodech vždy radí, kde hledat podporu. Brožurku vydala organizace Juvenile Arthritis Research (JAR), což je charitativní organizace zaměřená na výzkum, osvětu a podporu dětí s JIA a jejich rodin.

Literatura je recentní, s rokem vydání mezi lety 2013 až 2023 a poměrně dostatečně zachycuje problematiku péče o pacienty s VO, kteří spadají pod ERN RITA. Zároveň je opět potřeba podotknout, že se jedná pouze o malou část existující literatury a veškeré závěry jsou pouze orientační.



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		% VO dané skupiny, které lze přesně identifikovat s pomocí MKN-10		Míra správnosti kódování MKN-10	
	děti	dospělí	děti	dospělí	děti	dospělí	děti	dospělí
Primární imunodeficiency	236	1 025	registr/ databáze	registr/ databáze	75%	87%	90%	90%
Vaskulitidy (dospělí)	-	600 – 2 500*	-	kombinace	-	100%	-	80%
Pediatrická revmatologie	2 250	-	odhad	-	90%	-	80%	-
Autoinflamatorní onemocnění	850	300	odhad	odhad	2%	2%	0%	0%

*Široký rozptyl odráží neutěšenou situaci se zdrojovými daty, ze kterých by bylo možné vyčíst přesný počet těchto pacientů v ČR. Dolní hranice je definována jako součet počtu známých pacientů v největším centru ČR a odhad počtu závažných pacientů léčených mimo toto centrum. Horní hranice vychází z prevalence onemocnění.

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, které mají centra v dlouhodobém sledování (průměr za rok z posledních 3 let)	Počet nových pacientů s VO za rok (průměr z posledních 3 let, možno použít data reportovaná koordinátorovi ERN v rámci monitoringu)
Ústav imunologie 2. LF UK a FN Motol	Autoinflamatorní onemocnění	15
	Syndromické ID	46
	Komplementové deficity	80
	Fagocytární poruchy	6
	Poruchy vrozené imunity	9
	Imunitní dysregulace	13
	Kombinované buněčné a humorální ID	7
	Protilátkové ID	56
	Průměr souhrnně za rok z posledních 3 let:	232



Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN v Praze a 1. LF UK	Autoinflamatorní onemocnění	250	160
	Dětská revmatologie	600	
	Průměr souhrnně za rok z posledních 3 let:	850	
Klinika nefrologie VFN a 1. LF UK	Průměr souhrnně za rok z posledních 3 let:	400	60
CELKEM		1 482	245

ID = imunodeficit

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

Odbornost	Počet pracovníků	Ústav imunologie 2. LF UK a FN Motol		Počet pracovníků	KPDPM, VFN, 1.LF UK		Počet pracovníků	Nefrologie, VFN, 1.LF UK	
		Počet hodin/za odbornost/týden			Počet hodin/za odbornost/týden			Počet hodin/za odbornost/týden	
		ambulance	lůžková péče		ambulance	lůžková péče		ambulance	lůžková péče
lékařů s odbornou způsobilostí	10	80	40	5	89	16	20	53	9,5
lékařů ve specializační přípravě	2	16	2	3	60	0	5	4	8
zdravotních sester	4	64	16	1	39	1	8	12	4
nelékařských zdravotníků	7	34	0	3	20,5	6,5	4	4	6
nezdravotníků	2	8	0	1	2	2	1	4	1
Celkový počet	25	202	58	13	210,5	25,5	38	77	28,5

2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje

- Počet a skladba pracovníků je na pracovištích hodnocena následovně:
 - Pracoviště Ústav imunologie 2. LF UK a FN Motol: počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám na hranici našich možností, nemáme kapacitu pro další růst a rozvoj.
 - Pracoviště KPDPM, VFN: počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám za cenu jejich neplacené práce mimo standardní pracovní hodiny.
 - Pracoviště nefrologie, VFN: 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 následujících oblastech:

Nedostatečná personální kapacita	Ústav imunologie 2. LF UK a FN Motol	KPDPM, VFN, 1.LF UK	Nefrologie, VFN, 1.LF UK
plně kvalifikovaní lékaři specialisté (= atestovaní + s expertízou na VO)*	●	●	
lékaři specialisté jiných oborů pro interdisciplinární konzultace	●		
nelékařští specialisté v péči o pacienty s VO**	□	●	
nelékařští specialisté v klinickém výzkumu v oblasti VO (včetně PhD studentů-nelékařů, např. specializovaný laboratorní pracovník-přírodovědec či biochemik)	□	●	●
nezdravotníci***	□	●	●
zdravotní sestry vyškolené v problematice VO	●	●	

*pro klinickou práci (včetně vedení lékařů v přípravě) v rámci péče základního multidisciplinárního týmu a pro provozování klinického výzkumu

** především terapeuti (fyzio, ergo), psycholog/ psychoterapeut a bioinformatik

*** především administrativní pracovník a data-manažer

□ částečně nedostatečná kapacita, viz textový souhrn sekce

- Nedostatečná personální kapacita má za následek:

Následky nedostatečné personální kapacity	Ústav imunologie, 2. LF UK a FN Motol	KPDPM, VFN, 1.LF UK	Nefrologie, VFN, 1.LF UK
omezená kapacita pro přijímání nových pacientů	●	●	
dlouhé čekací lhůty na ambulantní vyšetření / hospitalizaci	□	●	
dlouhé čekání objednaných pacientů v čekárně ambulance před vyšetřením		●	
nedostatek času na jednotlivá ambulantní vyšetření		●	
nedostatečná kapacita (četnost) interdisciplinárních konzultací/ambulantních vyšetření	●		
vysoká míra stresu, nepříjemná atmosféra na pracovišti		●	
vysoká míra neplacených přesčasů lékařů	●	●	
nedostatečné průběžné vzdělávání členů týmu		●	
nedostatečné zapojení do klinického výzkumu		●	●
lékaři specialisté věnují čas koordinační či admin. činnosti, kterou by mohl vykonávat někdo jiný	●	●	●

□ čekací lhůty nejsou dramatické, ale vždy za cenu přesčasů jednotlivých pracovníků centra



2.1.5 Multidisciplinární tým (MDT)

- Každé z výše zmíněných pracovišť mají k dispozici jeden stálý MDT tým. Skladba těchto MDT je následující:

Odbornosti	Ústav imunologie 2. LF UK a FN Motol	KPDPM, VFN, 1.LF UK	Nefrologie, VFN, 1.LF UK
lékaři specialisté	9	3	6
lékaři ve specializační přípravě	2	3	3
nelékařští specialisté*	-	1	2
nezdravotníci**	2,5	1	2
zdravotní sestry	2	1	2
CELKEM	15,5	9	15

* především terapeuti (fyzio, ergo), psycholog/ psychoterapeut

** administrativní pracovníci, vědci a bioinformatik

- MDT se schází v případě pracoviště Ústav imunologie 2. LF UK a FN Motol a Nefrologie VFN 1x týdně, na pracovišti KPDPM VFN 2x týdně.
- Adekvátnost skladby MDT (dle hodnocení jejich členů) neodpovídá potřebám péče ani na jednom pracovišti. Jde především o nízkou personální kapacitu, nedostatečnou ochotu či motivaci některých profesí podílet se na činnosti MDT a také o nedostatečnou podporu takového stylu práce ze strany nadřízených. Mezi profesemi, které MDT postrádají nejvíce (na všech pracovištích), se opakovaně vyskytují především administrativní pracovníci, kteří by snížili byrokratické požadavky zdravotnického systému na lékaře. Dále pak data-manažeři, výzkumníci, sociální pracovníci, psychologové, fyzioterapeuti, logopedi a obecně další lékařské specializace. Velkou překážkou je také to, že specialisté musí být uvolňováni z jiných oddělení a neexistuje rozpočet specificky pro MDT/centrum.

Hodnocení personálního zabezpečení práce center ve vztahu k počtu pacientů:

Všechna centra ERN RITA shodně uvádějí, že největší komplikací pro práci s pacienty s VO je významná administrativní zátěž lékařů - specialistů, kteří jsou nuceni (mimo své lékařské expertízy) zajišťovat práci administrativních pracovníků, data-managerů a bioinformatiků. Výsledkem této situace je limitované uplatnění lékařů pro jejich klinické aktivity. Důsledky tohoto stavu pak pociťují pacienti v omezené kapacitě přijímání nových pacientů na těchto vysoce specializovaných pracovištích, dlouhých čekacích objednacích lhůtách, nedostatku času na ambulantní vyšetření jednotlivých pacientů. Výše uvedené tabulky s počty jednotlivých profesí nereflektují adekvátně personální zajištění center, neboť žádný z těchto pracovníků se nezabývá ve své pracovní době pouze pacienty s VO, tato důležitá skutečnost dává falešný pohled na dostatečné či snad předimenzované personální stavy center.



Absence definované potřeby předem určeného MDT a jeho formální zakotvení v práci s pacienty s VO nedovoluje dalším lékařským specializacím jednoduše vstupovat do péče o pacienty s VO. Tito specialisté pak velmi obtížně hledají časový prostor na konzultace těchto komplikovaných pacientů a vedení jejich klinik není vždy nakloněno k uvolňování těchto specialistů pro práci mimo vlastní kliniku. Mezioborové konzultace pak bývají s větší časovou prodlevou. I pro ostatní lékaře pracovišť, kteří běžně nepečují o pacienty s VO, se může nutnost MDT v rámci péče o pacienty s VO bez jeho zakotvení v pravidlech, jevit jako zbytná. Ukotvení definovaného MDT v péči o pacienty s VO by umožnila i snazší hledání finančních rezerv pro platy např. nelékařských specialistů v klinickém výzkumu, kteří na některých pracovištích existují, nicméně jejich postavení v rámci MDT je významně limitováno obtížně sehnávanými finančními zdroji např. z grantových prostředků (tabulka opět tuto situaci nereflektuje). Zakotvení MDT do péče o pacienty s VO se zdá být dalším z hlavních nedostatků.

2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze

Název registru	Název diagnózy	Počet pacientů v registru	Aktuálnost dat	Charakteristika registru
Národní registr PID	primární imunodeficiencie	1285	z velké části (>75%)	Registr odborné společnosti ČSAKI
Interní registr PID ve FNM	primární imunodeficiencie	605	z velké části (>75%)	Institucionální registr (FN MOTOL)
Evropský registr PID při ESID	primární imunodeficiencie	tisíce	z velké části (>75%)	Registr mezinárodní odborné společnosti ESID
Český registr pacientů s AAV	ANCA vaskulitidy	1150	z velké části (>75%)	Kombinace aktivity VFN a vybraných center
ATTRA registr biologické léčby v revmatologii	JIA, RA, část autoinflamatorních onemocnění	1400 JIA	z velké části (>75%)	Registr České revmatologické společnosti
EUROFEVER	autoinflamatorní onemocnění	235	minimálně nebo vůbec (≤25%)	Registr mezinárodní odborné společnosti PŘES, PRINTO

Hodnocení zdrojů dat o pacientech s VO

Není k dispozici národní registr, ze kterého by vyplynula distribuce pacientů s různými typy VO v rámci ERN RITA, zatím není funkční ani evropský registr ERN RITA, který je ve fázi přípravy. U existujících registrů je hlavním problémem velká časová zátěž pro všechny lékaře, kteří pacienty do registrů zadávají. Data, která lékař o pacientovi v průběhu jeho sledování získá, je nutné zapsat do jeho dokumentace a znovu detailně projít/vyhledat a přepsat do formulářů registru, někdy i více registrů. Chybí možnost automatického odeslání požadovaných dat z nemocničního informačního systému (NIS) do jednotlivých



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

registrů na národní i mezinárodní úrovni a propojení s registry ÚZIS. Data jsou z tohoto důvodu často vkládána retrospektivně a dle kapacit center tedy nejsou zcela aktuální, některé typy dat dokonce nelze díky typu NIS vkládat a průběžně hodnotit jinak než v papírové podobě. Chybí plošná implementace OMIM/ORPHA kódů do všech nemocničních systémů, případně rozšíření MKN-10/11 klasifikace, která by lépe umožnila specialistům i plátcům zdravotní péče monitoraci pacientů s VO napříč republikou. Kvalitní registrová data jsou zcela klíčová a vysoce přínosná pro monitoraci výskytu onemocnění, kvality péče, komorbidit a zlepšování organizace i kvality péče napříč všemi typy VO.



2.3 Struktura a pokrytí péče

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 (evidováno = minimálně jedna návštěva pacienta v Centru za účelem potvrzení diagnózy či konziliárního vyšetření)		b) Jaké % z celkového počtu pacientů dané skupiny je pravidelně sledováno alespoň v jednom z Center ERN? (=minimálně 1x za rok)		c) Vymenujte další specializovaná pracoviště v ČR (mimo Centra ERN), kde jsou tito 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 (= jsou léčeni pro jinou diagnózu nebo nejsou vůbec léčeni)			
	Odhad % pacientů ≤18 let	Odhad % dospělých pacientů	Odhad % pacientů ≤18 let	Odhad % dospělých pacientů		Odhadněte te počet pacientů ≤18 let	Odhadněte počet dospělých pacientů	Odhadněte % u pacientů ≤18 let	Odhadněte % u dospělých pacientů		
Primární imunodeficeience	51 %	23 %	39 %	19 %	ÚKIA FNUSA Brno, ÚKIA FNHK Hradec, ÚIA FNP Plzeň, Centrum imunologie a mikrobiologie ZÚ Ústí nad Labem, Imunologická ambulance KNTB Zlín, Odd. imunologie a alergologie ZÚ Ostrava, Dětská klinika FNO Olomouc	49 %	77 %	NO	NO	45 %	40 %
Vaskulitidy (dospělí)	-	67 %*	-	60 %*	nefrologie všech fakultních nemocnic+ IKEM, imunologie (Motol, Ústí n. Lab.), plicní (FTN, Bohunice), revmatologie (fakultní nemocnice, RÚ), vybrané ORL, oční, kožní a jiné specializované ambulance napříč celou Českou republikou	-	33 %	-	NO	-	15-30 %
Pediatrická revmatologie	30 %	-	30 %	-	Dětská revmatologie FN Brno, FN Olomouc, FN Ostrava, FN Hradec Králové, Pardubice, FN Plzeň, České Budějovice, Ústí nad Labem, FN Motol	60 %	-	NO	-	10 %	-
Autoinflatatorní onemocnění	50 %	50 %	50 %	30 %	Dětská revmatologie FN Brno, FN Olomouc, FN Ostrava, FN Hradec Králové, Pardubice, FN Plzeň, České Budějovice, Ústí nad Labem, FN Motol	40 %	20 %	NO	NO	10 %	30 %

*% se závažnou formou ANCA vaskulitidy; jinak minoritní %, NO - nelze odhadnout



Doplňující text pod tabulkou shrnující údaje c) a d):

Mezi pracoviště, která **nemají status center vysoce specializované péče o pacienty s vzácnými onemocněními (CVSP-VO)**, patří: ÚKIA FNUSA Brno, ÚKIA FNHK Hradec, ÚIA FNP Plzeň, Centrum imunologie a mikrobiologie ZÚ Ústí nad Labem, Imunologická ambulance KNTB Zlín, Oddělení imunologie a alergologie ZÚ Ostrava, Dětská klinika FNO Olomouc, dále nefrologické ambulance všech fakultních nemocnic, IKEM, imunologie (MotoI, Ústí), plicní (FTN, Bohunice), revmatologie (fakultní nemocnice, RÚ), vybrané ORL, oční, kožní a jiné specializované ambulance napříč celou Českou republikou, Dětská revmatologie FN Brno, FN Olomouc, FN Ostrava, FN Hradec Králové, Pardubice, FN Plzeň, České Budějovice, Ústí nad Labem

<https://mzd.gov.cz/wp-content/uploads/2023/03/Souhrnny-seznam-CVSP-k-1.-1.-2023.pdf>

Hodnocení struktury a pokrytí péče

Úvodem je nutné zdůraznit, že se jedná o odhadované procentuální zastoupení sledovaných pacientů na jednotlivých pracovištích, čímž se hned na začátku dostáváme do komplikované situace, která může zavádět mnohými nepřesnostmi. Neexistují dostupná jednotná zdrojová data, která by mapovala podíl pacientů s VO sledovaných v ERN centrech, natož mimo tato centra. Někteří pacienti s dětskými revmatickými onemocněními díky změně klasifikace onemocnění v dospělosti ztrácí diagnózu vzácného onemocnění (např. JIA=VO, RA není VO), někteří pacienti s AID jsou sledováni v PID centrech, a pacienti s PID mohou také manifestovat AI/AID obtíže. Síť non-ERN center je pro jednotlivé skupiny onemocnění ERN RITA poměrně široká, nelze se však vůbec vyjádřit o jejich ne/adekvátní léčbě. Adekvátnost je vzhledem k chybějícímu systému monitorace kvality péče a chybějícím guidelines pro část VO sledovaných v této ERN subjektivním kritériem, které autoři této zprávy nemohou z jiných pracovišť pochopitelně nahlédnout. Nezanedbatelné procento pacientů je dle odhadu stále léčeno pod jinou diagnózou (nedostatečná granularita MKN-10 systému, vhodná implementace ORPHA/OMIM kódů či rozšíření MKN klasifikace i na VO), nebo není léčeno vůbec (největší podíl očekáváme v celku PID, a to zejména u diagnóz, jejichž manifestace se může překrývat s běžnou dětskou nemocností, jen v intenzivnější formě, může se také jednat o asymptomatické pacienty se selektivním deficitem IgA či 22q11.2DS, kteří mohou uniknout diagnóze). Vzhledem k neexistujícím přesným prevalenčním datům pro všechna onemocnění (jichž je např. u PID >480) nelze procento nediodagnostikovaných pacientů odhadnout s dostatečnou přesností.



2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost

2.4.1 Centra vysoce specializované péče

Centra vysoce specializované péče pro vzácná autoimunní a imunodeficientní onemocnění jsou v ČR pouze dvě. Jedná se o centrum ve VFN a Ústav imunologie 2. LF UK a FN Motol. Centralizace péče však v současnou chvíli vychází spíše z případné nutnosti léčby centrovými léky, viz 2.4.2. Vzhledem k tomu, že většina PID onemocnění léčbu centrovými léky nevyžaduje, respektive léky pro tyto pacienty nejsou léky centrovými, jsou pacienti s těmito onemocněními dispenzarizováni difuzně a organicky se koncentrují do center dle závažnosti jejich onemocnění. Pacienti s VO v oblasti PR a AID by se dle dohody pracovní skupiny měli koncentrovat v CVSP, nicméně se jedná pouze o ústní dohodu, která pro různé okolnosti není vždy naplněna. Pacienti s VO pak přicházejí do CVSP až s potřebou centrového léku.

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 onemocnění: Primární imunodeficiencie, dětská revmatická onemocnění a autoinflamatorní onemocnění. U PID se jedná o diagnózu hereditárního angioedému - existují celkem 4 centra pro léčbu HAE v ČR, do nichž jsou centralizováni všichni pacienti s diagnostikovaným (či suspektním) HAE a která mají zvláštní smlouvu s plátcí zdravotní péče pro preskripci potřebných léků (Takzhyro, Firazyr atd). Pro dětskou revmatologii se jedná o centrum VFN, FN Motol, FN Brno, Ústí nad Labem a Olomouc.

Podmínky pro ustanovení centra se Zvláštní smlouvou jsou definována pro následující onemocnění: Primární imunodeficiencie a pediatrické revmatologie. Tato léčba pro není exkluzivně hrazena pouze pracovištěm se statusem CVSP nebo CVSP-VO pro následující onemocnění: skupina dětských revmatických onemocnění (zařazena do “reumatoidní artritida”) a autoinflamatorní onemocnění.

V seznamu poskytovatelů Center se Zvláštní smlouvou v současné době figurují: Revmatologický ústav, VFN, Fakultní nemocnice v Motole, Fakultní Thomayerova nemocnice, Fakultní nemocnice Plzeň, Fakultní nemocnice Hradec Králové, Fakultní nemocnice Brno, Fakultní nemocnice Olomouc (k 1.4.2024).

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 primární imunodeficienci je v České republice k dispozici jiné ustanovení definující systém péče – jedná se o **zavedenou neoficiální praxi** (=vazby mezi zdravotníky a pracovišti).

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) pro skupiny onemocnění: Primární imunodeficienci, Pediatrické revmatologie a dětské pacienty s autoinflamatorními onemocněními, pacienty s autoimunitním onemocněním - vaskulitidami .
- Neuspokojivě fungující pro: dospělé pacienty s autoinflamatorními onemocněními

Hodnocení systému organizace péče a jeho funkčnosti

Systém centralizace pacientů ERN RITA není pro většinu případů pacientů s VO nikde oficiálně zakotven. Diagnostika a léčba takových pacientů záleží především na lokálních zvyklostech, kontaktech jednotlivých specialistů či osobnostech diagnózu stanovujících a ošetřujících lékařů. Není výjimkou, že dochází k pozdnímu doporučení těchto pacientů do CVSP a významné prodlevě v jejich adekvátní léčbě. Potřeba centralizace, jejíž rozsah sám o sobě není zcela přesně definován, nemusí být vždy samozřejmou součástí péče o pacienta. Centralizaci umožňuje v některých případech statut centrových léků, které mohou být preskribovány pouze na některých pracovištích. Nejedná se však o systematizované řešení těchto situací, spíše o výjimky.

2.5 Pracovní podmínky center

2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele

Žádné z pracovišť není samostatnou organizační jednotkou. Pracoviště Centra vysoce specializované péče pro vzácná dětská revmatická a autoinflamatorní onemocnění ERN RITA je nicméně samostatnou jednotkou v rámci Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu (KPDPM).

Statut center ERN je zmíněn v rámci webových stránek všech poskytovatelů u příležitosti vědecké činnosti pracovišť. Žádné z pracovišť však nemá na webových stránkách poskytovatele svůj samostatný prostor jako CVSP-VO. Správa webových zdrojů a prezentace centra je v PID centru realizována dokonce samotnými lékaři, chybí správce webu/bioinformatik/administrátor.



Informace o pacientech s VO této skupiny na jiných pracovištích poskytovatele se většinou k pracovníkům centra dostane. V případě PID jsou pacienti referováni neformálně, dle osobních vztahů, pracovní zátěže a nutnosti klinické konzultace. Pacienti s PR se v rámci jedné kliniky dostanou k pracovníkům centra vždy, latence bývá v rámci dní, u dětských pacientů s AID bývá občasně latence delší. Problematická je situace s dospělými pacienty s AID, kteří jsou ošetřováni na jiných klinikách poskytovatele, zde se pacienti dostanou do centra ojedinele a většinou s velkou latencí. Pacienti s vaskulitidou vyžadující specializovanou péči, nefrologické sledování nebo konzultaci CVSP jsou referováni vždy, lokalizované formy vaskulitid a nezávažné případy většinou konzultovány nejsou.

2.5.2 Prostorová kapacita center

Pracoviště FN Motol a Klinika nefrologie VFN, **nemají k dispozici vlastní ambulantní prostor a** ambulantní prostory sdílí s jinými týmy. Současně nemají také ani vyhrazena speciální lůžka na oddělení. Pracoviště KPDP, VFN, naopak mají své vlastní prostory a také vlastní lůžka na oddělení.

- Adekvátnost ambulantních prostor:

Prostory KPDP vyhovují potřebám, umožňují v případě potřeby rozšíření kapacity centra. Prostory FN Motol a Kliniky nefrologie vyhovují částečně, není dostatečná kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče (např. prodloužením doby ambulantního vyšetření dle individuální potřeby pacienta). (Prostory FN Motol vyhovují z 50 – 75 % a Kliniky nefrologie 75 – 90 %)

Hlavními nedostatky ambulantních prostor jsou:	Pracoviště Motol	KPDP, VFN, 1.LF UK	Nefrologie, VFN, 1.LF UK
malý počet ambulantních místností	●		
omezená / neflexibilní pracovní doba (např. sester a komplementu)	●		●
nedostatek prostoru pro mutidisciplinární/interdisciplinární ambulantní konzultace			●
nedostatečné/nevyhovující prostory pro pohovory a/nebo pro edukaci rodinných příslušníků/pečovatelů			●

- Adekvátnost lůžkové kapacity: pracoviště Kliniky nefrologie vyhovuje potřebám a v případě FN Motol a KPDP vyhovují lůžkové kapacity částečně. V případě FN Motol je většinou obtížné uložit imunodeficitní pacienty na pediatrii bez kontaktu s infekčními pacienty, tedy chybí kapacita neinfekčních oddělení/pokojů. V rámci



KPDPM se jedná o obdobnou situaci. Jde o občasný problém s neúplnou izolací pacientů s VO a nepravidelný problém s kapacitou oddělení pro (semi)akutní hospitalizace.

- Pracovní prostory pro další klinické aktivity pracoviště (samostudium, vědeckovýzkumná činnost, vzdělávání) jsou dostatečné pouze v rámci KPDPM. V případě FN Motol chybí zejména seminární místnosti a laboratorní prostory. Na klinice nefrologie chybí především pracovní lékaři.

Hodnocení pracovních podmínek center

Nejméně nedostatků pracovních podmínek vykazuje centrum při KPDPM, nicméně je nutné zdůraznit, že potřeby ambulantních prostor centra byly vyřešeny velmi recentně při posledním stěhování centra v rámci reorganizace kliniky. Do této doby zde byla situace velmi obdobná ostatním pracovištím, kde chybí především vlastní ambulantní prostor, který by umožnil flexibilní dobu ordinace pacientů s VO a vlastní lůžková kapacita v rámci lůžkového oddělení. Limitované denní počty ošetřených pacientů naráží na možnosti vyšetření komplementem např. v odpoledních hodinách. Na oddělení je napříč všemi pracovišti nejpalčivějším problémem možnost izolace pacienta s VO od ostatních potenciálně či potvrzeně infekčních pacientů.

2.6 Provoz center

2.6.1 Ambulantní péče

Pacienti s VO jsou ošetřováni v definovaných ambulantních hodinách určených pouze pro pacienty s VO pouze v rámci KPDPM.

Pacienti s VO se v ambulanci mísí s pacienty s nevzácnými onemocněními v rámci pracovišť FN Motol a Kliniky nefrologie.

- Průměrná délka konzultace při první návštěvě se pohybuje v rozmezí 40 – 75 minut.
- Průměrná délka konzultace při kontrolní návštěvě 20 – 38 minut.
- Možnost konzultace na dálku uvádějí všechna pracoviště, převažuje telefonická a emailová komunikace.
- Objednací doba pro ošetření nového pacienta je 6 – 12 týdnů (v případě velmi akutních případů samozřejmě kratší).

2.6.2 Lůžková péče

- Průměrný počet hospitalizovaných pacientů s VO je 2-5/týden.
- Objednací doba pro plánovanou hospitalizaci je 2-6 týdnů (opět, v případě velmi akutního případu lze dostat termín během několika málo dní)



2.6.3 Obecné informace

Způsoby doporučení pacientů do centra	Pracoviště FN Motol	Pracoviště KPDPM, VFN	Pracoviště Klinika nefrologie, VFN
Z jiného terciárního (fakultního) zařízení	5	20	20
Z nemocnice nižšího typu	10	28	47
Od ambulantního specialisty	20	15	25
Od praktického lékaře	15	25	5
Na základě rodinného skříníku vlastních pacientů	10	2	1
Jiný typ doporučení (např. konziliárně v rámci FNM)	40	0	1
Bez lékařského doporučení („self-referral“)	0	10	1
Na základě informace poskytnuté patientskou org.	0	0	0

- Hodnocení **role praktického lékaře** v péči o pacienty s VO je vnímána jako uspokojivá pouze ze strany FN Motol. Na dalších dvou pracovištích je vnímána jako nedostatečná. KPDPM uvádí: Odmítání/neznalost, kdy lze použít obecných znalostí v pediatrii k léčení/k přístupu k pacientům s VO. Strach z pacientů z VO. Nerentabilita pacientů s VO. Snaha o usnadnění práce ve smyslu přenechání veškeré pediatrické péče (včetně té příslušející PL) centru. Klinika nefrologie argumentuje podobně: nedostatečná orientace v problematice a potřebách VO, neochota přebírat běžné výkony, předpis rutinní medikace, zajištění transportu apod.
- **Přeshraniční péče:** Přeshraniční péče je poskytována 2 pracovišti (FN Motol a KPDPM) v počtu (rozmezí) 0,5-1 pacient / rok. Jedná se nejčastěji o komplexní vyšetření a návrh terapie, nebo zapojení do klinické studie. Konzultace se zahraničními experty je naopak relativně běžnou praxí na všech pracovištích (u řádově 10 PID pacientů ročně).
- **Klinické studie:** Tuzemským pacientům je nabízena účast na klinických studiích na všech pracovištích, zahraničním pacientům je účast nabízena pouze v rámci KPDPM.
- Dostupnost vyšetřovacích metod a konzultací:

FN Motol – Specializovaná vyšetření jsou na pracovišti k dispozici v souladu s mezinárodními doporučeními, byť se některá potýkají s jistými limitacemi - zejména dostupnost IVDR certifikovaných kitů a nutnost vývoje vlastních LDT testů, což klade časovou a finanční zátěž na laboratorium/nelékařské vědecké specialisty a není hrazeno pracovištěm. Kvalita konzultací expertů z jiných oborů odpovídá mezinárodním a národním doporučením a není v žádném ohledu limitována. Jedná se o konzultace s odborníky z těchto oblastí: zobrazovací metody, gastroenterologie, pneumologie,



revmatologie, neurologie, dermatologie, ORL, oftalmologie, kardiologie.

Metoda	Dostupnost a kvalita vyšetření	
	Odpovídá mezinárodním/národním doporučením	Je limitovaná (specifikujte a popište důvody)
Specializované cytometrické vyšetření lymfocytárních populací	ANO	finančně, časově - často nutnost "diagnosis through research", neexistují vhodné IVDR kity, nutnost LDT testů
Funkční vyšetření lymfo- a leukocytární funkce, detekce anti-cytokinárních autoprotilátek	ANO	finančně, časově - často nutnost "diagnosis through research", neexistují vhodné IVDR kity, nutnost LDT testů
Genetické vyšetření - NGS - panel genů či WES	ANO	probíhá mimo HCP v CKTCH Brno
PET MRI	ANO	nutno mimo HCP centrum, není lokálně dostupné
PET CT	ANO	-
Biopsie (různé - nejčastěji kůže, uzliny, plíc)	ANO	-
Vyšetření humorálních parametrů imunity - autoprotilátky, IL6, sIL2R aj.	ANO	-
Bronchoskopie, gastroduodenosopie (zejména pediatrických pacientů)	ANO	-

KPDPM, VFN, 1.LF UK - Specializovaná vyšetření jsou na pracovišti k dispozici v souladu s mezinárodními doporučeními až na vyšetření odpovídajícího cytokinového profilu. Některé typy vyšetření se potýkají s jistými limitacemi. Kvalita konzultací expertů z jiných oborů odpovídá mezinárodním a národním doporučením a není v žádném ohledu limitována. Jedná se o konzultace s těmito odborníky: oftalmolog, dětský pneumolog, dětský kardiolog, maxilofaciální chirurg, dermatolog, neurolog, imunolog, rehabilitační lékař, dětský ortoped.

Metoda	Dostupnost a kvalita vyšetření	
	Odpovídá mezinárodním/národním doporučením	Je limitovaná (specifikujte a popište důvody)
Kloubní punkce	ANO	-
Zobrazovací vyšetření RTG, MRI, PET-CT	ANO	především u popisu MRI absence většího počtu specialistů na pediatrické pacienty
Zobrazovací vyšetření PET-MRI	ANO	omezeno kapacitou, v jiném zdravotním zařízení
Sternální punkce	ANO	limitováno dostupností hematologa, který by vyšetření provedl a odečetl; někdy nutno transportu pacienta do jiné FN k provedení vyšetření
Biopsie (ledvin, uzliny, kůže)	ANO	dle typu biopsie někdy nutnost spolupráce s jinou fakultní nemocnicí
Genetická vyšetření (Sanger, panel NGS, WES)	ANO	především u panelů a WES dlouhé čekací doby na závěr vyšetření
Cytokinový profil, S100 proteiny	NE	pouze v rámci studijních prací či grantů



Klinika nefrologie, VFN, 1.LF UK – Specializovaná vyšetření jsou na pracovišti k dispozici v souladu s mezinárodními doporučeními. Některé typy vyšetření se potýkají s jistými, ale provoz nenarušujícími, limitacemi. Kvalita konzultací expertů z jiných oborů odpovídá mezinárodním a národním doporučením. Jedná se o konzultace s těmito odborníky: revmatolog, imunolog, oftalmolog, ORL lékař, pneumolog, neurolog, angiolog, dermatolog, nebo gastroenterolog aj., nicméně je nutné vybírat odborníky s dostatečnou expertizou v oblasti daného VO. Někdy se centrum setkává s delšími čekacími dobami jiných specialistů.

Metoda	Dostupnost a kvalita vyšetření	
	Odpovídá mezinárodním/národním doporučením	Je limitovaná (specifikujte a popište důvody)
biopsie ledviny	ANO	ne
vyšetření ANCA	ANO	ne
jiné imunologické vyšetření	ANO	ne
zobrazovací metody běžné	ANO	ne
PET, event PET-CT	ANO	někdy delší čekací doba
Bronchoskopie	ANO	ne
biopsie jiná	ANO	někdy odečet bez hlubší znalosti VO

2.6.4 Administrativa

- Administrativní podpora je hodnocena jako nedostatečná na všech pracovištích.
- Administrativa provozovaná zdravotníky značně **omezuje čas strávený vlastní prací s pacienty** na pracovišti FN Motol a KPDPM, Klinika nefrologie navíc uvádí, že administrativní zátěž představuje čas, který by mohl být věnován vzdělávání a výzkumu.
- Hlavní administrativní zátěží jsou tyto úkony: žádosti o schválení léčby (paragraf 16), administrativa spojená se zapojením do center (např. ERN, MZČR aj.), administrativa spojená s výzkumem (grantové zprávy apod.), přepisování zpráv od jiných odborníků do vlastní dokumentace - absence sdílené dokumentace, sdíleného komplementu (laboratoře, zobrazovacích metod), správné kódování všech provedených výkonů s předepsaných léků, objednávání pacientů, koordinace péče a celkově chybí pomoc při výzkumných aktivitách.
- Řešením problému by mohlo být:
 - více vyškolených administrativních pracovníků se zájmem o VO
 - centralizace a sdílení dokumentace a komplementu - minimálně pak referování pacientů zprávou v elektronické/editovatelné/kopírovatelné formě
 - parametrizace dokumentace s cílem jednoduché extrahovatelnosti již vložených dat



- update/změna nemocničního informačního systému - více otevřených oken, rychlejší tisk, poslání receptů, snazší přístup k výsledkům komplementu a získání přístupů k obtížně získatelným výsledkům/zprávám (genetické analýzy např.)
 - podpora manažersko-administrativních pozic, kvalifikovanějších sekretářek či asistentek lékařů/koordinátor/ka péče
- Další navrhovaná organizační opatření: Definovaná naplň práce a kompetencí jednotlivých členů MDT. Větší stálost členů MDT. Adekvátní ohodnocení lékaře pojišťovnou za práci s pacientem s VO a větší podpora vedením kliniky. Další personální pomoc by snížila zátěž lékařů, kteří musí výše uvedené úkony vykonávat nad rámec své pracovní doby nebo na úkor jiným činnostem.

2.6.5 Léčba

- **Cílená farmakoterapie** je k dispozici pro tyto skupiny VO: Autoimunitní revmatická onemocnění (JIA - blokátory TNF α , IL-1, IL-6, baricitinib; SLE - antiCD20, JDM - antiCD20, tofacitinib, vaskulitidy – antiCD20, blokátory IL-6), Autoinflamatorní onemocnění (blokátory IL-1, TNF α , IL-6, JAK inhibitory) a biologická terapie hereditárního angioedému (lanadelumab, icatibant, rhC1inh, conestat alfa)
- **Specializovaná nefarmakologická léčba** zahrnuje: transplantaci thymu, transplantace hematopoetických kmenových buněk, komplexní péče dle indikací (dechová a pohybová rehabilitace, psychologická péče, logopedická péče aj.)
- **Hrazená léčba:** Použití léčby v hrazených indikacích je ve všech centrech **bez omezení** (centrový budget)
- **Nehrazená léčba:** Počet pacientů, kteří potřebují léčbu nehrazenými léčivými přípravky **je 65/rok** (na všech pracovištích dohromady), tomu odpovídající **počet žádostí na § 16 je 175/rok**.



Tabulka § 16 ze separátního cíleného dotazníku Ústav imunologie 2. LF UK a FN Motol

Název přípravku	Počet léčených pacientů za rok 2023	Předpokládaný počet léčených pacientů za rok 2024	Obvyklý počet žádostí na jednoho pacienta za rok
Takzhyro	22	25	2
Kineret	10	13	2
Danatrol	8	8	1,2
Icatibant	8	10	1,2
Xolair	7	9	1,5

Tabulka § 16 ze separátního cíleného dotazníku dle KPDPM, VFN, 1.LF UK

Název přípravku	Počet léčených pacientů za rok 2023	Předpokládaný počet léčených pacientů za rok 2024	Obvyklý počet žádostí na jednoho pacienta za rok
Remicade	7	8	2
Ilaris	17	18	2
Mabthera	8	5	2
RoActemara	4	5	2
Kineret	2	3	4

- Spektrum a dostupnost léčby odpovídají mezinárodním doporučením, se dvěma nedostatky: Transplantace thymu probíhá jen v zahraničí - nutnost individuální žádosti pojišťovny na formulář S2 přeshraniční péče, která dosud probíhá bez komplikací. Dále jde o (t.č.) absenci léku Avacopan v ČR.



2.6.6 Komplexita a koordinace péče

Koordinace péče:

- Efektivní propojení všech aspektů péče potřebných pro management VO je zajištěno u 2 pracovišť (KPDPM a Klinika nefrologie VFN, 1.LF UK). Funkci **koordinátora péče** na těchto pracovištích zastává sestra nebo lékař.
- Definovaná koordinace péče není zavedena na pracovišti FN Motol, existující mechanismy péče jsou považovány za dostatečné, ale dodatečnou koordinaci pracoviště postrádá, hlavní překážkou je **zde neexistující dedikovaný koordinátor péče**.

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

Jsou zavedeny na opět na dvou pracovištích (KPDPM a Klinika nefrologie VFN, 1.LF UK).

Pro konzultace platí že:	Pracoviště KPDPM, VFN	Pracoviště Klinika nefrologie, VFN
Setkání se konají pravidelně v předem stanovených intervalech s předem určenými účastníky*	●	
Setkání se konají pravidelně, skladba účastníků je individuální dle potřeby diskutovaného pacienta.		●□
Setkání se konají nepravidelně.	●	●□
Setkání probíhají v podobě online semináře, nebo osobně bez účasti pacienta.	●	●
Setkání probíhají formou společného ambulantního vyšetření za přítomnosti pacienta.	●	
Konání a výstup z interdisciplinárního setkání je zaznamenán v dokumentaci pacienta	●	●

*Radiolog, oftalmolog, pneumolog, gastroenterolog, maxilofaciální chirurg, rehabilitační lékař
□ V centru Kliniky nefrologie existují jak pravidelné, pak také i nepravidelné konzultace.

- Zavedený systém pracovištím nevyhovuje z následujících důvodů: Nedostatek času, někdy neochota odborníků, nepravidelnost setkávání, někdy absence záznamu závěrů konzilií v dokumentaci. Interdisciplinární konzilia nejsou nijak honorována pojišťovnou, a přitom zabírají podstatné množství času hned několika odborníků, což vede k neochotě vedení klinik k uvolňování a podpoře takových konzilií. Záleží také na specializaci, kterou je nutno konzultovat; někdy je problémem delší čekací doba, nebo nedostatečná expertiza pro VO.
- Interdisciplinární konzultace/spojené ambulance jsou na pracovišti FN Motol zavedeny pouze částečně z následujících důvodů: Potřební konzultanti nemají dostatečnou kapacitu. Jejich zavedení není podporováno nadřízenými; nejsou podporovány dedikovanými MDT/IDT/VO úvazky, jsou ad hoc dle potřeby a někdy obtížné kapacitně získat.



Hodnocení provozu center

Vyjma centra při KPDPM dochází na ostatních pracovištích k mísení pacientů s VO s ostatními pacienty. Všechna pracoviště shodně uvedla velkou administrativní zátěž, která je spojena s nepřiměřenou časovou ztrátou. Nejedná se pouze o přepisování pacientovy dokumentace bez její digitalizace a centralizace, ale i o například opakované žádosti na paragraf 16 aj. Osoba, jejíž náplní práce by byla pouze koordinace péče, není bohužel přítomna v žádném MTD žádného pracoviště. Opět chybí formalizace interdisciplinární péče, která by například pomocí specifických kódů mohla pomoci k dedikaci času jednotlivých odborníků stráveného s pacienty s VO. Objednací doby k vyšetření jsou delší, než by bylo adekvátní. Spolupráce s praktickými lékaři je nedostatečná pro jejich neochotu více se podílet na péči o pacienty s VO. Vyšetření na všech pracovištích jsou srovnatelná s mezinárodní úrovní, ale mají své limity.

Formulář provozu centra neumožnil vepsat k průměrným objednacím ambulantním/lůžkovým dobám komentář. Je potřeba uvést na pravou míru fakt, že skutečně akutní pacient dostane ve všech centrech prostor k vyšetření v rámci dne/několika dní. Bývá to však na úkor časového prostoru lékaře, pro ostatní pacienty nebo pracovní doby lékaře.

2.7 Přejímová péče („transition care“)

2.7.1 Přejímová péče z pediatrie do dospělé péče – obecně

- Oddělení pediatrie od péče o dospělé
 - o Dvě pracoviště (FN Motol a KPDPM VFN, 1.LF UK) mají v péči také dětské pacienty. Pouze v rámci Kliniky nefrologie VFN, 1.LF UK se jedná pouze o péči o dospělé pacienty.
 - o Poměr dětských a dospělých pacientů je v rámci FN Motol 50:50 a KPDPM 90:10.
- V systému péče **nejsou definována pravidla** pro přechod z pediatrie do dospělé specializované péče **pro žádnou ze skupin onemocnění.**



2.7.2 Přejímová péče z pohledu pediatrického pracoviště

- Předání do dospělé péče je v rámci pracoviště KPDPM jednorázovou záležitostí. Proces začíná okolo 17. roku a k finálnímu předání dochází mezi 19-25 rokem.
- Předání do dospělé péče není v rámci pracoviště FN Motol jednorázovou záležitostí. Proces začíná okolo 18. roku a k finálnímu předání dochází mezi někdy po 18 roku.

Pro předávání pacientů do dospělé péče platí že:	Pracoviště FN Motol	Pracoviště KPDPM, VFN
Pacienti jsou vybaveni souhrnnou zprávou a je jim doporučeno, aby si domluvili další odborné sledování v místě bydliště či studia (mohou jim být poskytnuty kontaktní údaje na dospělá pracoviště, se kterými vaše centrum spolupracuje)		●
Pacienti jsou vybaveni souhrnnou zprávou a vaše pracoviště domluví individuální předání do péče dostupného specialisty v místě bydliště či studia pacienta		●
Pacienti mohou zůstat v péči vašeho centra i v dospělosti	●	●
Přejímová péče je koordinovaným procesem, na kterém se podílí následující pracovníci *		●

*Lékař dětské revmatologické ambulance (někdy také sestra) a sestra dospělé revmatologie (méně často lékař) či tým dospělé nefrologie

Pracoviště FN Motol vnímá zavedený systém jako dostačující, naráží pouze na omezenou kapacitu dospělé PID ambulance

Pracoviště KPDPM VFN vnímá systém jako nevyhovující. Uvádí, že by bylo vhodné zavést opravdovou "transition care" ve smyslu několika společných návštěv, kde by byl přítomen lékař z pediatrického i dospělého pracoviště + pacient a jeho rodič. Ideální by byla kombinace těchto návštěv na půdě pediatrického i dospělého pracoviště. Proces osobního předání je aktuálně zaveden pouze při předání pacienta na Nefrologickou kliniku VFN. V rámci rozhodovacího procesu by měl být dáván větší důraz na výpověď samotného pacienta, nejen jeho rodiče, který ve většině případů od raného dětského věku až do dospělosti odpovídá na otázky lékaře a zajišťuje veškerý servis (objednání, transport, pamatování na potřebná vyšetření, donesení zpráv) místo dospívajícího pacienta. Příprava zprávy pro dospělé centrum není nijak honorována pojišťovnou, přestože zabírá podstatné množství času.

2.7.3 Přejímová péče z pohledu pracoviště pro dospělé

- Pracoviště FN Motol a Klinika nefrologie VFN přebírají také pacienty ze spolupracujících dětských pracovišť. V rámci Kliniky nefrologie přebírání pacientů není nijak omezeno, pracoviště FN Motol má omezenou kapacitu.
- Předaným pacientům je zde poskytována srovnatelná péče jako na dětském pracovišti.



- Přebírání pacientů z dětských pracovišť je spojeno s následujícími problémy: z center s větší expertízou s VO (fakultní nemocnice, specializované ambulance s expertízou v péči o pacienty s vaskulitidami) jsou pacienti přebíráni bez problému, problematické je předání pacientů, kteří jsou v dětském věku sledováni jinde.

Hodnocení přechodové péče

Přechodová péče je z pohledu pediatrických pracovišť ve větší míře hodnocena pouze centrem KPDPM, jelikož ve FNM nedochází k předání pacientů jinému centru jako takovému, nýbrž pacienti zůstávají na stejném místě sledováni po celý život. S dospělým věkem se mění pouze ošetřující lékaři, jejichž kapacita je však omezená, komplement zůstává stejný.

Klasický formát “transition care” není v centru KPDPM zaveden, chybí časový prostor pro společné kontroly s dospělými revmatology, není zavedeno postupné předání do péče dospělého specialisty a jedná se o jednorázový proces. Jistý podíl mají i chybějící kódy pro vykazování přechodové péče. Nedostatkem z pohledu dospělého pracoviště je nekompletnost předání (často ve formě jedné zprávy předané na neosobní úrovni), neúplná dokumentace z dětského pracoviště, neúplná informovanost pacienta o průběhu v raném věku apod. Společná účast dětského a dospělého nefrologa/revmatologa při prvních několika kontrolách v dospělém věku by jistě byla velkým přínosem.



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 EYE ERN existují patientské organizace (PO)	Název PO	Centrum ERN RITA 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 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	Doplňkové informace
Hereditární angioedém	HAE Junior	ANO	ANO https://haejunior.cz/aktuality/	ANO	NE	ANO	ANO	NE	Aktivní i na evropské úrovni ERN RITA
Vzácná onemocnění obecně	ČAVO	NE	ANO https://vzacna-onemocneni.cz/	ANO	NE	NE	ANO	NE	-
Primární imunodeficiencie obecně	IMUNÍCI, z.s.	NE	NE	NE	NE	NE	NE	NE	-
Autoinflatorní onemocnění	Vznikající - AIPO*	NE	NE	NE	NE	NE	NE	NE	-
Pediatrické revmatologie	Revma Liga	NE	NE	NE	NE	NE	NE	NE	informační propagační materiály o nemocech

*V současné době má již AIPO právní formu



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu

- je zavedeno u všech tří pracovišť

2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)

- je zavedeno pouze u jednoho pracoviště – KPDPM, VFN a kvalita života pacientů s VO je v centru hodnocena pravidelně za použití standardizovaných nástrojů.
- Pracoviště FN Motol kvalitu života pacientů s VO hodnotí nepravidelně, u konkrétních kohort pacientů (e.g. pacienti na Hizentře, pacienti s HIDS, HAE).
- Pracoviště Kliniky nefrologie VFN kvalitu života pacientů s VO hodnotí nepravidelně za využití dotazníků PRO.

Hodnocení zapojení pacientů

Nerovnoměrné zapojení patientských organizací do péče o pacienty odpovídá entuziasmu vedoucích pracovníků patientských organizací. V době vyplňování dotazníků byla PO AIPO na úplném začátku založení, v době sepisování analytické zprávy je již oficiálně založenou PO, která nabírá pacienty a rozvíjí své další činnosti. Pro některé diagnózy (PID mimo HAE, pacienti s vaskulitidami) specifické PO stále chybí a mohou být součástí pouze více obecných PO, kde nemusí být dostatečná expertíza jednotlivých VO ani adekvátní podpora specifických potřeb těchto pacientů. Jako hlavní limitace vzniku nových PO je uváděna časová zátěž, jako snazší metoda sdružování pacientů s určitými diagnózami je zmíněna např. neformální facebooková skupina, která však nedisponuje výhodami oficiální PO a může být např. pouhým zdrojem informací (neověřených). V ERN RITA v ČR chybí podíl PO na osvětové činnosti, která by mohla pomáhat nejen při diagnostice nových pacientů s VO, ale i zlepšením kvality života stávajících pacientů. Dále chybí větší provázanost PO s jednotlivými lékaři, kteří by PO doporučovali konkrétním pacientům.

Hodnocení kvality života neprobíhá na všech místech pravidelně. Zcela chybí PO pro jiná PID onemocnění, než HAE – pacienti se sdružují jen neformálně na Facebookových skupinách a podobně - jako hlavní limitaci vzniku formálních občanských sdružení udávají rodiče našich pacientů časovou zátěž.



2.9 Kvalita péče v centrech

2.9.1 Hodnocení péče pacienty

- Možnost hodnocení péče v centru KPDPM a Kliniky nefrologie VFN mají pacienti v podobě obecného nemocničního dotazníku, který je k dispozici online nebo v papírové podobě v čekárně. Dotazník je nespecifický a zpětná vazba je sbírána nepravidelně.

2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče

- **Monitorace kvality péče probíhá** pravidelně ve všech centrech v rámci povinného procesu nastaveného Evropskou komisí.
- Ve všech centrech **vedoucí lékař nebo jiný pověřený pracovník centra kontroluje** výstupy a poskytuje členům týmu zpětnou vazbu (např formulace závěrů v lékařských zprávách, záznam o standardizovaných hodnoceních, pokud jsou k dispozici, správnost vykazování ORPHA kódů, správné vykazování výkonů klinických vyšetření apod.) **nepravidelně**.
- Všechna centra sledují vývoj onemocnění u definovaných kohort svých pacientů za pomoci stanovených indikátorů (např. standardizované hodnocení aktivity či závažnosti onemocnění, odpovědi na terapii apod.) v podobě vnitřního auditu nebo klinických studií či registrů, jejichž výsledky analyzuje a používá k identifikaci nedostatků a plánuje jejich napravení

2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN

Všechna 3 pracoviště se shodují, že **specializovaná medicínská péče** je v rámci jejich pracovišť **na srovnatelné úrovni** s jinými evropskými centry ERN. Dále všechna centra uvádí, že možnosti a dostupnost **psychologické a sociální** péče o pacienty je na **nižší úrovni** v porovnání s jinými evropskými centry.

2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště

- Centrum KPDPM uvádí, že kvalita péče by se zlepšila, pokud by se pracovníci centra mohli věnovat pouze pacientům s VO. Zbýlá dvě pracoviště si toto nemyslí.
- Mezi hlavní překážky zlepšení kvality péče patří omezená personální kapacita centra, nadměrná administrativní zátěž, nedostatečná finanční a administrativní podpora centra, nedostatečné zapojení pacientů a jejich organizací
- Řešení těchto překážek by mohlo spočívat v nastavení pravidelné kontroly, které brání časové možnosti; rozšíření každodenních konzultací o pacientech; vyškolení nezdravotníků a doplnění týmu; větší zapojení do klinického výzkumu, definici a přímou úvazkovou a edukační podpora MDT/VO týmů, vyčlenění ambulancí a také



menší administrativní zátěž (centrální sdílení dokumentace) včetně uživatelsky přívětivějšího NIS (nemocniční informační systém).

Kvalita péče v centrech a její hodnocení

Kvalita specializované medicínské péče v centrech je dle pracovníků center srovnatelná s jinými evropskými centry ERN, ale formální hodnocení specifických parametrů péče o pacienty s VO neprobíhá. Dostupnost psychologické a sociální podpory je však v porovnání s těmito centry nižší. Souvislosti můžeme hledat v nedostatečném zakotvení těchto složek v péči o pacienty s VO i chybějící definici MDT. Vedoucí lékaři kontrolují výstupy svých podřízených nepravidelně dle svých časových možností, které jsou (nejen u nich) významně limitované množstvím administrativní práce, kterou by měly zastávat definované nelékařské profese. Chybí systematické a standardizované hodnocení kvality péče ze strany pacientů.

2.10 Vzdělávání a výzkum

2.10.1 Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory

- Existující systém vzdělávání ve specializačních oborech pokrývá problematiku VO:

Vzdělávání o VO je pokryto sylabem specializačního vzdělávání v oboru:	Alergologie a klinická imunologie	Nefrologie	Dětská revmatologie	Pediatric (pro PR, AID, PID)
Vzdělávání je pokryto:	z malé části (25-50 %)	z malé části (25-50 %)	z velké části (>75 %)	z malé části (25-50 %)

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 u všech pracovišť, že je účast **doporučená nebo povinná, umožněná i v pracovní době** (= je považována za součást klinických aktivit centra). Dále na pracovišti KPDPM je účast také dobrovolná, i mimo pracovní dobu a je zde také zaveden systém informovanosti školenců o těchto akcích.

Pravidelná osobní účast pracovníků centra na mezinárodních odborných konferencích se pohybuje v rozmezí 1-2 akcí na pracovníka za rok prezenčně (4-12/rok/pracovníka webináře online).

- Na financování placených vzdělávacích akcí se nejčastěji podílí **grantové projekty, dary a sponzorování**, dále příspěvky poskytovatele anebo vlastní financování účastníkem.



- **Stanovení chráněného času** ("protected time" = část pracovní doby určená pro samostudium či vlastní vědeckovýzkumnou činnost) není zavedeno na žádném z pracovišť.
- **Systematické praktické vzdělávání** v Centru (např. stínování zkušenějšího specialisty, společná ambulance apod) je zavedeno na KPDPM a Klinice nefrologie VFN.
- **Vzdělávání nelékařských zdravotnických pracovníků** ve specializované problematice VO je zavedeno v centrech FN Motol a Klinice nefrologie VFN formou seminářů, kurzů anebo (méně často) kongresů.

2.10.3 Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost

- **Vzdělávací akce** (semináře, workshopy) se konají **v rozmezí 1–2/rok** v závislosti na konkrétním pracovišti. V rámci Kliniky nefrologie jde také o přibližně 15-20 interních seminářů za rok.
- Aktivní účast členů centra na mezinárodních a národních kongresech jako „faculty“ nebo v podobě prezentace odborného sdělení:

Typ akce	Pracoviště FN Motol	Pracoviště KPDPM VFN, 1.LF UK	Pracoviště Kliniky nefrologie VFN, 1.LF UK
Národní kongres	2	4	6
Mezinárodní kongres	2	2	4
Workshopy	2	1	4
Webináře	1	1	6
Jiné	-	online-přednášky	-

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

Vědeckovýzkumná aktivita	(průměrný počet na rok/ za všechny pracoviště)
Grantové projekty národní	0-3
Grantové projekty mezinárodní	0-6
Investigátorem iniciované studie národní	0-1
Investigátorem iniciované studie mezinárodní	0-1
Sponzorované klinické (lékové) studie	2-6

2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit

- Srovnání s jinými evropskými centry ERN: Pracoviště Kliniky nefrologie VFN není schopno srovnání s jinými evropskými centry ERN v kontextu úrovně vědeckých a výzkumných aktivit. Pracoviště FN Motol považuje tyto aktivity na srovnatelné úrovni, a naopak pracoviště KPDPM VFN na nižší úrovni.



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

- Dostatečnost vzdělávání členů týmu je vnímáno jako dostatečné pouze na pracovišti Kliniky nefrologie VFN.
- Na zbylých dvou pracovištích vnímají jako důvody nedostatečnosti: přemíru klinických i neklinických povinností a nedostatečnou personální kapacitu.
- Dostatečnost výzkumných aktivit je ve všech centrech vnímána jako nedostatečná, a to ze stejných důvodů, jak je uvedeno výše.

Hodnocení vzdělávání a výzkumu jako nedílných součástí vysoce specializované klinické péče

Pracovníci všech center se podílejí na výzkumné i vzdělávací činnosti. Účast na vzdělávacích akcích je umožněna i v průběhu pracovní doby. Na žádném z pracovišť není stanoven tzv. protected time (chráněný čas) pro samostudium. Výzkumné aktivity jsou limitovány z důvodu klinických i neklinických (řešení grantových projektů, výuka studentů, vedení PhD studentů, psaní publikací) povinností v kombinaci s nedostatečnou personální situací pracovišť.



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

Pro účely zjištění podkladů o přístupu pacientů se vzácným onemocněním k sociálním službám připravili zástupci pacientů v projektu SYPOVO s pomocí konzultanta pro outcome research dotazník týkající se sociální péče u pacientů se vzácným onemocněním.

Pro skupiny vzácných revmatologických onemocnění jsou v ČR následující patientské organizace:

- 1) Autoinflatorní onemocnění (Autoinflammatory Diseases) – AIPO
- 2) Primární imunodeficiencie (Primary immunodeficiency) – HAE Junior, Imunici (osloveni, bez reakce)
- 3) Autoimunitní onemocnění (Autoimmune disease) - není PO zatím (jedná se o podpoře při založení PO na vaskulitidu)
- 4) Pediatriká revmatologie (Paediatric rheumatology) - Revma liga (zástupci klubu Kloubík, který sdružuje rodiče dětí s revmatologickým onemocněním)

Potřeby pacientů s některými revmatologickými onemocněními, nebo PID a HAE jsou ovlivněny jejich **periodickým průběhem za současného zhoršování stavu**. Tento typ onemocnění bohužel systém sociální podpory v ČR nereflektuje. Sociální šetření provedené v klidové fázi onemocnění není vypovídající o schopnostech sebeobsluhy pacienta při zhoršení stavu.

Dotazník vyplnily tři organizace – Revmaliga (Kloubík), HAE Junior a AIPO. Jedna organizace na výzvu k vyplnění dotazníku nereagovala.

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

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

Informace a poradenství

Informace o sociální podpoře získávají pacienti z následujících zdrojů:

- Liší se podle přístupu kraje, měst a místních agentur (1)
- **Přístup k informacím není organizovaný** a je velice složitý (2)
- Předávají se mezi rodiči a ze strany patientské organizace (1)



Primárním kontaktem při hledání informací je:

- Odbor sociálních věcí a zdravotnictví (OSVZ) v rámci městských úřadů (1)
- Kontaktní pracoviště úřadu práce (1)
- Poradenství sociální podpory (1)
- Web (1)
- Poskytovatelé zdravotních služeb (2)
- MPSV (1)

Všechny organizace uvedly, že **katalog sociálních služeb k dispozici není**.

Možnost individuálního poradenství:

- Není (2)
- Sociální pracovnice patientské organizace (1)

RevmaLiga natočila informační video o sociální podpoře a sepsala brožuru “Průvodce státní a sociální podporou pro pacienty se zdravotním postižením”.

Jakou formu poradenství by pacienti ocenili:

- Informovaný pracovník MPSV (1)
- Stát (1)
- Nezisková organizace (1)

Přehled typů služeb/dávek

Kdy mají pacienti **největší potřebu** sociální **podpory**:

- Při **absencích v práci** či snížené průčeschnosti (2)
- Při podávání žádostí, např. o invalidní důchod (2)
- **Snížená pohyblivost a soběstačnost** (neschopnost péče o domácnost či fungování bez kompenzačních pomůcek) (1)
- Při zaučení v domácí péči (aplikace injekční či i.v. léčby v domácím prostředí) (1)
- Vyzvedávání léků (především centrových léků ve spec. centru v pracovní době) (1)
- Při přesunu na lékařské kontroly (1)

Nejčastěji využívané sociální služby jsou:

- Domácí péče (1)

Nejčastěji čerpané dávky:

- Invalidní důchod (1)
- Nemocenská (2)
- Průkaz ZTP (1)
- Příspěvek na péči (1)



Ze sociálních dávek, které jsou podporou pro pečující, uvedli zástupci PO ošetřovné (2) či dlouhodobé ošetřovné (1).

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	HAE Junior	Revma Liga (Kloubík)	AIPO
Jak jsou pokryty sociální potřeby ve vaší oblasti	5	3	4
Dostupnost a kvalita služeb pro děti	5	3	3
Dostupnost a kvalita služeb pro adolescenty	5	4	3
Dostupnost a kvalita služeb pro dospělé v produktivním věku	5	-	4
Dostupnost a kvalita služeb pro seniory	3	-	4
Dostupnost a kvalita služeb pro pečující	5	-	4
Vnímáte rozdíly v regionální dostupnosti?	Nedostupnost je plošná	Ano	-
Vnímáte rozdíl v dostupnosti město x venkov?	Ano	Ano	Ano
Jak dlouho průměrně trvá schválení žádosti o soc. dávku/službu?	5-6 měsíců	6-12 měsíců	9 měsíců
Zaznamenali jste u vaší skupiny častá odvolání v žádostech o sociální podporu?	Ano	Ne	Ano
Pomáhá někdo pacientům s podáním žádostí o soc. podporu?	Ne	Ne	Ne
Ohodnoťte zkušenost s návazností zdravotních a sociálních služeb	4	4	-



Nedostatky

Hodnocení nedostatků jednotlivých oblastí	HAE Junior	Revma Liga (Kloubík)	AIPO
Dostatek informací	4	2	4
Přehlednost/snadnost orientace	5	4	5
Nabídka odpovídá specifickým potřebám jedince	5	5	4
Dostatek personálu	-	3	4
Finanční dostupnost služeb	-	-	4
Reálná dostupnost a kapacita služeb	-	4	4

Největší nedostatky systému uvedeny konkrétně:

Vzácná revmatologická **onemocnění jsou** pro poskytovatele i státní správu zpravidla **neznámá**, proto tyto subjekty zpravidla neví, jak k pacientům přistupovat.

Problematické je schvalování invalidního důchodu příslušného stupně či získání karty ZTP.

Chybí fungující agentury domácí péče, které se o pacienty dokáží postarat, dále je postrádána možnost doručení centrových léků do místa bydliště.

Stav dětských pacientů s revmatologickým onemocněním je většinou při posuzování stavu hodnocen velmi dobře, i přes rozsah nemoci, která postihuje nejen pohybový aparát, ale i vnitřní orgány. Dochází k **nerovnosti v posouzení závislosti na druhé osobě**, hodnotitelé postupují podle rozdílné metodiky a **mezi regiony (i mezi městem a obcí) jsou podstatné rozdíly**.

Pacientům a/ nebo pečovatelům chybí ochrana při zachování zaměstnání (navzdory vysoké absenci). U dětí s těžkým průběhem onemocnění PO postrádají **navázání na psychologickou péči**. Nerovnost v posouzení závislosti na druhé osobě, rozdílná metodika hodnotitelů, rozdíly mezi regiony, rozdíl mezi městem a obcí.



Vzory

České **pacientské organizace** jsou dobrým vzorem.

V Německu mají **agentury domácí péče** speciální program pro pacienty s HAE, který je dostupný v celé zemi. Domácí péče zároveň pomáhá s distribucí léčiv domů.

Souhrn zásadních poznatků za ERN RITA

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

Informace o sociálních službách a dávkách jsou **špatně dohledatelné** a pacienti se v nich těžko orientují, katalogy sociálních služeb nejsou k dispozici. **Nedostatek dostupných informací** se snaží nahrazovat pacientské organizace, ovšem **možnost individuálního poradenství pacientům není k dispozici**.

Potřebu sociální podpory mají pacienti se vzácným revmatologickým onemocněním nejvíce v období jeho zhoršeného stavu, který vede ke zhoršení sebeobsluhy a k **absenci ve škole či v práci**.

Mnoho revmatických a PID/HAE onemocnění má **periodickou povahu**, kterou systém sociální podpory v ČR **neumí reflektovat**. Zároveň systém nezohledňuje ani často mnohočetná orgánová postižení, jelikož pacient (dítě i dospělý) **není na první pohled viditelně nemocí postižen**.

Zástupci pacientů postrádají **kvalitní síť agentur domácí péče**, která by se o tyto pacienty uměla postarat, dále možnost **vyzvednout si léky v nejbližší lékárně** nebo možnost doručení léčiv až domů.

Výrazný **nedostatek podpory** je vnímán **u všech skupin** pacientů.

Jako jeden z největších problémů pacienti uvedli **rozdílnost posuzování zdravotního stavu** v různých regionech i ve městě vs. na venkově. **Schválení žádosti o sociální podporu** (dávku či službu) trvá podle respondentů průměrně **více než 6 měsíců**. Jsou evidována častá odvolání a výrazný rozdíl v dostupnosti služeb ve městě vs. mimo města.



4. Popis optimálního stavu komplexní péče

Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče

Onemocnění ze skupiny ERN RITA se manifestují **většinou, ne však výlučně, v dětském věku a přetrvávají do dospělosti**. To platí zejména pro vrozená onemocnění, tedy primární imunodeficity a monogenní autoinflatorní onemocnění, i když i tyto stavy se mohou výjimečně manifestovat v dospělosti.

Dětská revmatická onemocnění mají multifaktoriální etiologii a lze u nich dosáhnout dlouhodobé, někdy celoživotní remise, podobně jako je tomu u v dospělosti začínajících autoimunních onemocnění, konkrétně vaskulitid. Všechna tato onemocnění spojuje faktor chronického či epizodického zánětu postihujícího jeden či více orgánových systémů spolu s různou mírou celkových a laboratorních projevů. Spektrum závažnosti je široké od relativně benigní oligoartikulární juvenilní artritidy či izolovaného deficitu IgA po život ohrožující stavy charakteru multiorgánového selhání provázejícího komplikovaně probíhající Stillovu nemoc, systémovou vaskulitidu či těžký kombinovaný imunodeficit (SCID). I když autoimunní či autoinflatorní onemocnění i řada imunodeficitů nejsou ve svém principu smrtelná, jejich dlouhodobý průběh je spojen s výraznými omezeními způsobenými bolestí, postižením pohybového aparátu, dýchacích cest a dalších orgánových systémů i nutností absolvovat léčbu a s ní spojené pravidelné kontroly v centru, a mohou vést k úmrtí pacienta zejména přes hromadění komorbidit či průlomové život-ohrožující infekce v případě PID.

Skríninkový program není pro vrozená onemocnění ERN RITA k dispozici s výjimkou skríninku SCID, který však zachytí jen zlomek pacientů s PID. **Včasná diagnostika** závisí na vyslovení klinického podezření na základě typických projevů jednotlivých onemocnění. Toto podezření by měl vyslovit lékař primární péče či jakýkoli jiný ošetřující lékař. Pro zlepšení povědomí lékařů jiných specializací o projevech VO je třeba zajistit **systematické zařazení této problematiky do pregraduálních i postgraduálních vzdělávacích sylabů** a podporovat další způsoby vzdělávání lékařů primární péče i nespecializovaných zdravotnických zařízení. V případě vaskulitid dospělého věku je nutné důsledné zapracování a zviditelnění této problematiky v obecném nefrologickém vzdělávání, neboť tato část VO nemá svůj vlastní vzdělávací program.

Současný systém péče nemá stanovenou strukturu ani návaznost 2 existujících CVSP na ostatní více nebo méně specializovaná pracoviště, centralizace pacientů není nikde zakotvena a funguje pouze částečně na základě vztahů mezi jednotlivými pracovišti. Status center není definován, personální a věcné vybavení není určeno. Počet pacientů a jejich rozložení v ČR nejsou přesně známy, počet pacientů na jednoho lékaře se specializovanou způsobilostí je vysoký a udržení základní kvality péče vyžaduje jejich přesčasové nasazení. Koordinaci péče většinou zajišťují zdravotničtí pracovníci, často samotní lékaři, pracoviště postrádají administrativní pracovníky a data-manažery.



Přechodová péče není definována, přístup k sociálním službám je různorodý a propojení se zdravotnickým systémem nedostatečné. Přetíženost center klinickou problematikou nenechává dostatečný prostor pro systematické vzdělávání mladé generace odborníků ani pro adekvátní 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 skupiny onemocnění vyžadující podobný charakter péče

4.1 Dětská revmatická onemocnění

4.1.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Po vyslovení podezření na VO tohoto typu by měl další vyšetřovací postup **koordinovat lékař s odbornou způsobilostí v oboru dětská revmatologie** (dále dětský revmatolog). Tato „koordinace“ může zpočátku probíhat v podobě vzdálené konzultace mezi dětským revmatologem a ošetřujícím pediatrem v ambulantní či lůžkové péči.

4.1.2 Centralizace péče

Jakmile se diagnóza VO stane pravděpodobnou nebo v případě závažného stavu by měl být pacient předán do péče specializovaného či vysoce specializovaného pracoviště.

Za „závažná“ jsou považována všechna vysoce vzácná systémová onemocnění u dětí (SLE, antifosfolipidový syndrom, Sjögrenův syndrom, Systémové vaskulitidy, Stillova nemoc, Idiopatické zánětlivé myopatie, onemocnění skupiny sklerodermie, závažně probíhající kostní onemocnění – CNO, FOP). Všechna tato onemocnění by měla být konzultována a následně předána do péče centra vysoce specializované péče, v případě primární diagnostiky ve specializovaném pracovišti je možné převedení pacienta do systému sdílené péče mezi specializovaným a vysoce specializovaným pracovištěm.

Častější dětská revmatická onemocnění ze skupiny juvenilní idiopatické artritidy (s výjimkou její systémové formy, Stillovy nemoci) a akutní dětské vaskulitidy (IgA vaskulitida, Kawasakiho nemoc) mohou zůstat v samostatné péči specializovaného centra.

4.1.3 Typy center

„Centrum specializované péče“ propediatickou revmatologii (CSP-PR) je pracoviště, ve kterém je specializovaná péče zajištěna alespoň jedním dětským revmatologem. Toto pracoviště může, ale nemusí být současně centrem se zvláštní smlouvou (centra biologické léčby) ve skupině, která je v současné době označována VZP jako „revmatoidní artritida“. **„Centrum vysoce specializované péče“ pro pediatickou revmatologii (CVSP-PR)** splňuje definované charakteristiky CVSP a je akreditováno jako



CVSP (evropskou akreditací členství v ERN či národní akreditací CVSP MZČR). Je současně centrem biologické léčby ve skupině „revmatoidní artritida“.

CSP a CVSP tvoří **národní referenční síť pracovišť dětské revmatologie** (national reference network, NRN), kterou koordinuje CVSP se statutem centra ERN.

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

4.1.4 Další potřebné úpravy

Organizace péče

- Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím **rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí** v dětské revmatologii:
 - Údaje definující optimální počet specialistů na počet obyvatel nejsou k dispozici. Ve studii publikované v roce 2019 ([ZDE](#)) je uveden průměrný počet dětských revmatologů v evropských zemích jako 1 (plný úvazek) na 1 milion obyvatel. V ČR je v současné době 14 dětských revmatologů, ale jen cca 5 z nich se zabývá problematikou dětské revmatologie na plný úvazek. Většina specialistů je nucena věnovat se v cca 50% pracovní doby nemocniční pediatrii.
 - Současně nedostatečně pokryté kraje/regiony CSP: Jižní a Západní Čechy, Vysočina
 - Vypsání výběrového řízení na druhé CVSP pro dětská revmatická onemocnění na Moravě

4.2 Autoinflatorní onemocnění

4.2.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Vyslovit podezření na VO tohoto typu je možné v rámci samotné primární péče, nicméně vzhledem k variabilitě příznaků se s ním mohou setkat lékaři všech specializací. Po vyloučení pravděpodobnějších příčin symptomů pacienta (široká diferenciální diagnostika určená především pro pediatry, internisty, infekcionisty, onkology, revmatology..) by měla být další diagnostika v rukou lékaře centra pro autoinflatorní onemocnění, ve kterém se kombinuje pediatrická a interní expertíza se zkušeností v dětské revmatologii. První kontakt s referencí pacienta ideálně probíhá elektronickou cestou se sdílením všech dříve absolvovaných vyšetření a jejich výsledků, detailní anamnézy a popisu stavu ve febrilních epizodách i bezpříznakovém období. Tento krok umožní další vyhodnocení pravděpodobnosti etiologie AID u pacienta a pomůže v načasování jeho dalšího vyšetření v rámci centra. Vzhledem k častému začátku onemocnění v dětství u dospělých pacientů přicházejících s podezřením na AID je vhodná kombinace expertízy dětského revmatologa a odborníka v oblasti interny a/nebo revmatologie ve společné ambulantní péči.



4.2.2 Centralizace péče

Jakmile se diagnóza VO stane pravděpodobnou, měl by být pacient předán do centra pro AID, které koordinuje sdílenou péči o pacienta (často s multisystémovým onemocněním).

4.2.3 Typy center

Vzhledem k nízkému výskytu AID není zřízení nižšího typu center specificky pro tuto skupinu onemocnění opodstatněné. Pro dětské pacienty je specializovaná péče v oblasti AID pokryta CSP (případně CVSP) v pediatrické revmatologii. U dospělých pacientů by tuto funkci měla zastávat CSP revmatologie či klinické imunologie.

„Centrum vysoce specializované péče“ pro autoinflatorní onemocnění (CVSP-AID)“ splňuje definované charakteristiky CVSP a je akreditováno jako CVSP (evropskou akreditací členství v ERN či národní akreditací CVSP MZČR). Je současně centrem biologické léčby ve skupině „autoinflatorní onemocnění“. Vzhledem k počtu pacientů se jedno CVSP jeví být jako dostatečné.

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

4.2.4 Další potřebné úpravy

Organizace péče

- Národní referenční síť pracovišť pečujících o dětské pacienty s AID je totožná s NRN dětské revmatologie. Definování NRN pro dospělé pacienty s AID vyžaduje vytvoření sítě revmatologických pracovišť se statutem CSP či CVSP v rámci ERN-ReCONNECT. Koordinátorem péče o pacienty s AID všeho věku je CVSP-AID.
- Současně nedostatečně pokryté kraje/regiony CSP: celá ČR

4.3 Autoimunní onemocnění - Systémové vaskulitidy v dospělosti

4.3.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Vzhledem k heterogenitě onemocnění a variabilitě příznaků může podezření na vaskulitidu vyslovit lékař mnoha specializací, počínaje praktickým lékařem či obecným internistou, přes oftalmologa či ORL lékaře, konče nefrologem či revmatologem – specialistou. Další vyšetřovací i léčebný postup by u systémových (závažnějších) typů vaskulitid měl (zpočátku i vzdálenou konzultací) koordinovat lékař s dostatečnými zkušenostmi s tímto VO a určit, zda je možno pokračovat v zavedené péči (poblíž místa bydliště), nebo je nutné odeslání pacienta do příslušného centra.

4.3.2 Centralizace péče

U závažných forem vaskulitidy, např. projevů s postižením více orgánů, u relabujících či refrakterních systémových vaskulitid by měl být pacient předán k diagnostice a/nebo léčebné péči specializovaného či vysoce specializovaného pracoviště.



4.3.3 Typy center

„**Centrum vysoce specializované péče**” pro systémové vaskulitidy” (CVSP-VAS) je definováno evropskou akreditací členství v ERN či národní akreditací CVSP MZČR. Vzhledem k počtu pacientů se jedno CVSP v ČR jeví být jako dostatečné. „**Centrum specializované péče**” pro systémové vaskulitidy (CSP-VAS) je specializované pracoviště ve vybraných odbornostech (např. nefrologie, revmatologie, pneumologie, imunologie) které splňuje definovaná kritéria.

CSP-VAS spolu s CVSP-VAS tvoří příslušnou NRN, kterou koordinuje CVSP. „**Sdílená péče**“ zahrnuje společnou péči o pacienta dvěma či více pracovišti různé míry specializace, kde je jasně stanoveno koordinující pracoviště (obvykle CVSP, popř CSP), t.č. ale není pro vaskulitidy přesně definováno.

4.3.4 Další potřebné úpravy

Organizace péče

- Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím **rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí** o vaskulitidy:
 - o Údaje definující optimální počet specialistů na počet obyvatel nejsou k dispozici, nicméně v současné době nepociťujeme zásadní nedostatek, problémem může být spíše získání dostatečné expertizy specificky pro tuto skupinu VO, protože není jednoznačně definována samotným oborem, ani jiným formálním ustanovením.
 - o Současně nedostatečně pokryté kraje/regiony CSP: Není akutní nedostatek, minimálně stran specializovaných center. V oboru nefrologie či revmatologie je rovnoměrné pokrytí zajištěno. Uvažovat bychom mohli o vzniku CVSP na Moravě, specificky pro vaskulitidy.

4.4 Primární imunodeficity

4.4.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Probíhá u libovolného ošetřujícího lékaře.

Pracovníci CVSP jsou k dispozici k telekonzultaci, která však vyžaduje vymezení časového prostoru pro jednotlivé specialisty a podporu této činnosti od poskytovatele zdravotní péče.

4.4.2 Centralizace péče

V oblasti PID se pacienti organicky centralizují do různých úrovní zdravotnických pracovišť, případně až do CSP/CVSP, bez vyššího organizačního zásahu, dle závažnosti jejich onemocnění a úsudku ošetřujícího lékaře.



Všichni pacienti s diagnostikovanou PID dle IUIS klasifikace musí být zadáni do Národního registru PID pacientů.

Pokud je pacient s IUIS PID diagnózou dispenzarizován mimo CSP/CVSP, musí být alespoň jednorázově referován geograficky příslušnému CVSP pracovišti a dle dohody mezi CVSP a ošetřujícím lékařem případně vyšetřen alespoň jednorázově i na CVSP.

4.4.3 Typy center

„Centrum specializované péče“ pro primární imunodeficity (CSP-PID) je pracoviště se zkušeností v péči o pacienty s PID, kde minimálně jeden pracovník je aktivním členem PID skupiny při ČSAKI.

„Centrum vysoce specializované péče“ pro primární imunodeficity (CVSP-PID)“ splňuje definované charakteristiky CVSP a je akreditováno jako CVSP (evropskou akreditací členství v ERN či národní akreditací CVSP MZČR). Vzhledem k počtu pacientů se jedno CVSP v ČR jeví být jako nedostatečné z geografických hledisek – bylo by vhodné vytvoření CVSP / ERN RITA centra na Moravě.

CSP a CVSP tvoří tzv. národní referenční síť pracovišť pro primární imunodeficity, kterou koordinuje CVSP.

4.4.4 Další potřebné úpravy:

Organizace péče

- Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím **rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí** v PID:
 - o Údaje definující optimální počet specialistů na počet obyvatel nejsou k dispozici, nicméně v současné době nepociťujeme zásadní nedostatek, zejména pokud lékaři specialisté budou mít umožněno dedikovat svou péči pacientům s VO, s menší zátěží non-VO pacienty.
 - o Vypsání výběrového řízení na druhé CVSP pro PID na Moravě (respektive takové centrum již existuje, jen není ERN centrem - FNUSA).

Potřebné úpravy společné pro všechny 4 skupiny onemocnění

- **Optimalizace úhrady ambulantní a lůžkové péče** o pacienty s VO na základě reálně vynaloženého úsilí spojeného s komplexní ambulantní péčí a nákladnými hospitalizacemi tak, aby pracoviště mohla generovat zisk a byla tak zajištěna podpora jejich rozvoje ze strany poskytovatele.
- **Definice kompetencí CSP a CVSP v diagnostice**
 - o vymezení některých specializovaných vyšetření na úroveň CVSP – např. interpretace genetické analýzy, specializovaných zobrazení, specializovaná imunologická vyšetření apod.



- **Definice kompetencí CSP a CVSP v terapii**
 - o Vymezení preskripce „centrových“ LP dle skupin onemocnění – CSP pouze LP v rámci schválených a hrazených indikací
 - o Zjednodušení schvalování nehrazených a/nebo neregistrovaných LP v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na paragraf 16
- Definice a formální **ustanovení „sdílené péče“**
- **Standardizace procesu přechodové péče**, vybudování odpovídající sítě dospělých pracovišť a zajištění jejich dostatečné kapacity pro pokračování v zahájené léčbě
- Lepší **integrace sociální péče**, propojení se systémem zdravotní péče
- **Definice parametrů VO („dataset VO“) pro registraci VO** v národním registru i dalších registrech, jejich implementace do NIS. Stanovení povinnosti CSP a CVSP zadávat data do národního registru.
- **Definice specifických parametrů pro sledování kvality péče** v centrech, jejich implementace do NIS, stanovení pravidel pro analýzu těchto dat a jejich využití pro plánování rozvoje specializované a vysoce specializované péče v této oblasti. Koordinace s evropským systémem monitorace a evaluace center ERN.

Pracovní podmínky center, personální zajištění

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

Podpora specializovaného vzdělávání a výzkumné činnosti

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

Podpora stavu sociální péče ERN RITA

- Onemocnění ze skupiny ERN RITA mají často charakter tzv. epizodického onemocnění a s ohledem na tento typ onemocnění, má i péče (především pak domácí péče) několik zásadních úskalí.
- Úroveň kvality lékařské péče v rámci odborných pracovišť je v ČR z hlediska pacientů hodnocena jako velmi vysoká. Prostor pro zlepšení je především v koordinaci péče sociálních služeb a v propojení odborné péče v centru ERN se zdravotní péčí v místě bydliště.



- Pacient by měl být v centru ERN po ustanovení diagnózy odkázán do Centra provázení (nebo typově podobné instituce) pro zajištění další péče (zejména sociální a psychologické). V tomto typu centra by měli být vždy přítomni jak sociální pracovníci, tak psychologická podpora pacientů i jejich rodin. Zdravotní sestra s možností dojíždění za pacientem do terénu by také mohla výrazně zlepšit edukace pacientů a jejich rodin, pomoci se zaučením rodin v aplikaci léků, navýšit patient compliance a monitoring. Součástí její náplně by mohlo být i zásobování a kontrola správného skladování léčivých přípravků (LP) v domácím prostředí nebo bezpečné třídění injekčního/ lékového odpadu.
- Erudovanost sociálních pracovníků v tomto typu center by měla být vysoká. V ideálním případě by měl být přítomen sociální pracovník se zkušenostmi s potřebami pacientů s VO (velmi proškolený) spadajícími pod RITA ERN. 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 pacientů ve velkých městech. Povědomí sociálních pracovníků o pacientech s VO (i v rámci jednotlivých krajů) by mělo být vysoké (např. školení, webináře, katalog služeb apod.).
- Pacient by měl být schopen a dostatečně připraven zvládat akutní fázi onemocnění, s ohledem na epizodickou povahu jeho onemocnění (samoléčba dle doporučení, dostatečná zásoba LP, znalost odpovědných zdravotních center s možností poskytnutí první pomoci). Pacient musí zvládat akutní stavy řešit rychle sám nebo s podporou lokálního zdravotníka/zdravotnického zařízení. V ideálním případě by mělo dojít k optimálnímu nastavení spolupráce s ERN RITA centrem a s konkrétním zachytným bodem v místě bydliště (např. s konkrétní poučenou zdravotní sestrou z agentury domácí péče). Alternativou by mohla být dopředu domluvená telefonická konzultace ve chvíli akutní potřeby (např. na pohotovosti) s pracovníkem centra ERN (telefonické proškolení/poučení pracovníka/lékaře pohotovosti na dálku).
- V případě akutního využití LP skladovaného v domácím prostředí je nutné jeho doplnění ideálně ihned po odeznění akutního stavu. U centrových léků musí v současné době pacient k jejich vyzvednutí cestovat na vysoce odborné pracoviště (někdy i více než 100 km daleko). Na centrové LP nelze e-zaslat e-recept a vyzvednout je v lokální lékárně. V ideálním případě by i s tímto dodáním/ doplněním léků mohl pomoci pracovník Centra provázení, Agentury domácí péče, pracovník centra ERN, nebo podobné instituce). Speciálně je pak potřeba proškolených pediatrických zdravotních sester, které by mohly pomáhat a proškolovat pečující osoby v rodinách s dětským pacientem, kde mívají tato VO největší dopady.



Seznam zkratk

ZKRATKA	Vysvětlení
1.LF	1. Lékařská Fakulta
AI	Autoimmune disease (autoimunitní onemocnění)
AID	Autoinflammatory Diseases (autoinflatorní onemocnění)
AIPO	Autoimmune Polyglandular syndrome (autoimunitní polyglandulární onemocnění)
ANCA	Antineutrophil cytoplasmic antibodies (antineutrofilní cytoplazmatické protilátky)
CKTCH	Centrum kardiovaskulární a transplantační chirurgie
CNO	Chronic Nonbacterial Osteomyelitis (chronická nebakteriální osteomyelitida)
CPGs	Clinical Practice Guidelines (klinické doporučené postupy)
CPMS	Clinical Patient Management System (klinický konzultační systém)
CSP	Centrum specializované péče
CT	Computed Tomography (počítačová tomografie)
CVSP	Centrum vysoce specializované péče
ČAVO	Česká asociace pro vzácná onemocnění
ČSAKI	Česká společnost alergologie a klinické imunologie
EKG	Elektrokardiogram
ERN	European Reference Network (Evropská referenční síť)
FN	Fakultní nemocnice
FNUSA	Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně
FOP	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (progresivní osifikující fibrodysplazie)
HAE	Hereditary Angioedema (hereditární angioedém)
HCP	Health Care Provider (poskytovatel zdravotní péče)
HIDS	Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever syndrome (hyperimmunoglobulinemie D s periodickým horečnatým syndromem)
ID	Imunodeficit
IDT	Intedisciplinární tým
IgA	Imunoglobulin třídy A
IKEM	Institut klinické a experimentální medicíny
IL-1	Interleukin 1
IL-6	Interleukin 6
IPOPI	International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (mezinárodní pacientské organizace pro primární imunodeficiencie)
IVDR	In Vitro Diagnostic Regulation (certifikované kity/vyšetření na úrovni výrobce)
JAK inhibitory	inhibitory Janusovy kinázy
JAR	Juvenile Arthritis Research
JDM	juvenilní dermatomyozitida
JIA	Juvenilní idiopatická artritida
KNTB	Krajská nemocnice Tomáše Bati
KPDPM	Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu
LDT	Laboratory Developed Test (test vyvinutý v laboratoři)
LP	Léčivý přípravek
MDT	Multidisciplinární tým



MKN-10	Mezinárodní klasifikace nemocí 10. revize
MPSV	Ministerstvo práce a sociálních věcí
MRI	Magnetická rezonance (Magnetic Resonance Imaging)
MZČR	Ministerstvo zdravotnictví České Republiky
NGS	Next generation sequencing - Masivní paralelní sekvenování nové generace (WES, WGS,...)
NIS	Nemocniční informační systém
NRN	National Reference Network (národní referenční síť)
NRPID	Národní registr primárních imunodeficitů
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man (online databáze lidské dědičnosti)
ORL	Otorhinolaryngologie (ušní, nosní a krční lékařství)
ORPHA	Orphanet (databáze vzácných onemocnění)
PET	Pozitronová emisní tomografie
PFAPA	Periodic Fever, Aphthous Stomatitis, Pharyngitis, and Adenitis syndrome (syndrom periodické horečky, aftózní stomatitidy, faryngitidy a adenitidy)
PID	Primary immunodeficiency (primární imunodeficiencie)
PO	Pacientská organizace
PR	Paediatric rheumatology (pediatrická revmatologie)
PROM	Patients Reported Outcome Measures (výsledky sdělované pacientem; sebehodnotící dotazníky)
RA	Rheumatoid arthritis (revmatoidní artritida)
RÚ	Revmatologický ústav
SCID	Severe Combined Immunodeficiency (těžká kombinovaná imunodeficiencie)
sIL2R	Soluble Interleukin 2 Receptor
SLE	Systemic Lupus Erythematosus (systémový lupus erythematosus)
SYPOVO	Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními
TNF α	Tumor Necrosis Factor alpha (tumor nekrotizující faktor alfa)
ÚIA FNP	Ústav imunologie a alergologie Fakultní nemocnice Plzeň
UK	Univerzita Karlova
ÚKIA	Ústav klinické imunologie a alergologie
ÚZIS	Ústav zdravotnických informací a statistiky
VFN	Všeobecná fakultní nemocnice
VO	Vzácné onemocnění
WES	Whole exome sequencing (sekvenování celého exomu)
ZTP, ZTP/P	Zvlášť těžké postižení, zvlášť těžké postižení s průvodcem (osoby se zdravotním postižením)
SZÚ	Státní zdravotní ústav