



Spolufinancováno
Evropskou unií



SYPOVO

Analýza současného stavu péče o pacienty se vzácnými onemocněními v ČR

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

ERN-RND

Projekt „SYPOVO“

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

CZ.03.02.02/00/22_046/0002450

Verze 1, 05/2024



Obsah

Úvod a charakteristika pracoviště.....	4
1. Inventarizace zdrojů informací: Existující národní a mezinárodní doporučení a standardy, informace o systému péče v zahraničí.....	4
1.1 Charakteristika zdrojů.....	4
1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění.....	5
2. Popis současného stavu zdravotní péče, identifikace potřeb a nedostatků v těchto oblastech.....	12
2.1 Počty pacientů a personální zajištění center.....	12
2.1.1 Celkový počet pacientů.....	12
2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centrech ERN.....	13
2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje.....	14
2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje.....	14
2.1.5 Multidisciplinární tým (MDT).....	16
2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze.....	17
2.3 Struktura a pokrytí péče.....	18
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.....	23
2.6.3 Obecné informace.....	23
2.6.4 Administrativa.....	24
2.6.5 Léčba.....	25
2.6.6 Komplexita a koordinace péče.....	26
2.7 Přečtová péče („transition care“)......	27
2.7.1 Přečtov z pediatrické do dospělé péče – obecně.....	27
2.7.2 Přečtová péče z pohledu pediatrického pracoviště.....	28
2.7.3 Přečtová péče z pohledu pracoviště pro dospělé.....	28



2.8	Zapojení pacientů do péče	29
2.8.1	Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR	29
2.8.2	Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu	29
2.8.3	Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)	29
2.9	Kvalita péče v centrech	30
2.9.1	Hodnocení péče pacienty (8B)	30
2.9.2	Hodnocení a monitorace kvality péče	30
2.9.3	Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN	31
2.9.4	Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště	31
2.10	Vzdělávání a výzkum	32
2.10.1	Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory	32
2.10.2	Vzdělávání vlastních odborníků v centrech	32
2.10.3	Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost	33
2.10.4	Současné vědeckovýzkumné aktivity (průměrný počet/rok/pracoviště)	34
2.10.5	Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit	35
3.	Popis současného stavu sociální péče, identifikace potřeb a nedostatků	37
4.	Popis optimálního stavu komplexní péče	42
	Popis optimálního systému péče pro pacienty s leukodystrofiemi	42
	Popis optimálního systému péče pro pediatrické pacienty s extrapyramidovými onemocněními	46
	Popis optimálního stavu komplexní péče (atypický parkinsonismus)	49
	Popis optimálního stavu komplexní péče (Hereditární ataxie a hereditární spastické paraparézy)	53
	Popis optimálního stavu komplexní péče (frontotemporální demence)	57
	Popis optimálního stavu komplexní péče (Geneticky vázané formy Parkinsonovy nemoci)	61
	Popis optimálního stavu komplexní péče (neurodegenerace s akumulací železa /NBIA/)	64
	Popis optimálního stavu komplexní péče (Huntingtonova nemoc a další choreatické syndromy)	66
	Popis optimálního stavu komplexní péče (Dystonie)	70
	Propojení zdravotní a sociální péče	73
	Seznam zkratk	74



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-RND
Zapojená pracoviště	Neurologická klinika VFN v Praze Neurologická klinika FN Motol Klinika dětské neurologie FNM Neurologická klinika FTN Oddělení dětské neurologie FTN Neurologická klinika FNUSA Brno
Počet skupin VO	6 skupin
Názvy skupin/podskupin VO	Cerebelární ataxie a dědičné spastické paraplegie Chorea a Huntingtonova nemoc Dystonie, paroxysmální dyskinetické syndromy a neurodegenerace s akumulací železa v mozku (NBIA) Frontotemporální demence Leukodystrofie Atypické parkinsonské syndromy: multisystémová atrofie, progresivní supranukleární obrna, kortikobazální degenerace, geneticky podmíněné varianty Parkinsonovy nemoci

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

1.1 Charakteristika zdrojů

Celkový počet publikací za celou ERN: **55**

Počet publikací dle jejich jednotlivých typů za celou ERN

Guidelines	11
Diagnostická kritéria	6
Report	1
Recommendation (doporučení)	10
Review	18
Minimonografie	5
Metaanalýza	2
Výzkumná studie	1
Scoring Algorithm (Skórovací algoritmus)	1



Patient journey: literatura zaměřená na „cestu pacienta“ je k dispozici pouze u několika onemocnění:

- Cervikální dystonie,
- Friedreichova ataxie,
- Hereditární spastická paraparéza,
- Huntingtonova nemoc,
- Multisystémová atrofie.

Většina onemocnění má progresivní charakter. Absentuje kauzální léčba, dostupná je pouze symptomatická, která nabízí pouze částečné ovlivnění některých příznaků, ale nezastaví a nezpomalí průběh nemoci. Jen velmi málo vzácných onemocnění má své svépomocné pacientské organizace, které se snaží sdílet zkušenosti postižených osob i jejich pečovateli a poskytovat pacientskou advokacii. Některé z těchto organizací jsou zapojeny do evropských nebo světových asociací.

1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění

Podrobnosti roztríděné dle skupin diagnóz

Dokumenty, které byly zpracovávány v rámci analýzy, byly předem roztríděné do jednotlivých skupin onemocnění týmem ERN RND.

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

Skupiny onemocnění:

1. Cerebelární ataxie a hereditární spastické paraplegie - 15
2. Huntingtonova nemoc a jiné choreatické syndromy - 17
3. Dystonie, paroxysmální dyskinetické syndromy a neurodegenerace s akumulací železa v mozku (NBIA) - 8
4. Frontotemporální demence - 6
5. Leukodystrofie - 4
6. Atypické parkinsonské syndromy: atrofie více systémů, progresivní supranukleární obrna, kortikobazální degenerace, geneticky podmíněné varianty Parkinsonovy nemoci – 6



Hlavní charakteristiky (uvést počet zdrojů):

	celkem	Cerebelární ataxie a dědičné spastické paraplegie	Chorea a Huntingtonova nemoc	Dystonie, paroxysmální poruchy a neurodegenerace s akumulací železa v mozku	Frontotemporální demence	Leukodystrofie	Atypické parkinsonské syndromy
Celkový počet zdrojů:	55	15	17	8	6	4	5
Definice víceúrovňové péče:	7 (13%)	4 (27%)	0 0 (0%)	2 (25%)	0 0 (0%)	1 (25%)	0 (0%)
Uvedení odborností podílejících se na péči:	24 (44%)	6 (40%)	5 (29%)	5 (63%)	4 (67%)	4 (100%)	0 (0%)
Definice role sociálního pracovníka:	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)
Aktivní role pacientů při tvorbě CPGs*:	2 (4%)	1 (7%)	0 (0%)	1(13%)	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)

* Clinical Practice Guidelines (Doporučení postupy pro klinickou praxi)

Charakteristika diagnostických principů (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Cerebelární ataxie a dědičné spastické paraplegie	Chorea a Huntingtonova choroba	Dystonie, paroxysmální poruchy a neurodegenerace s akumulací železa v mozku	Frontotemporální demence	Leukodystrofie	Atypické parkinsonské syndromy
Celkový počet zdrojů:	55	15	17	8	6	4	5
Klinická diagnostika	30 (55%)	6 (40%)	6 (35%)	5 (63%)	5 (83%)	3 (75%)	5 (100%)
Laboratorní diagnostika	27 (50%)	7 (47%)	6 (35%)	5 (63%)	3 (50%)	1 (25%)	5 (100%)
Další: *	30 (55%)	7 (47%)	6 (35%)	5 (63%)	6(100%)	2 (50%)	4 (80%)

* nejvíce bylo zastoupeno genetické vyšetření, a to u 32 (58 %) zdrojů



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

	celkem	Cerebelární ataxie a dědičné spastické paraplegie	Chorea a Huntingtonova choroba	Dystonie, paroxysmální poruchy a neurodegenerace s akumulací železa v mozku	Frontotemporální demence	Leukodystrofie	Atypické parkinsonské syndromy
Celkový počet zdrojů:	55	15	17	8	6	4	5
Kdo má potvrdit diagnózu:	7 (13%)	2 (13%)	0 (0%)	2 (25%)	0(0%)	3 (75%)	0 (0%)
Kdo má léčit:	9 (16%)	3 (20%)	0 (0%)	3 (38%)	2 (33%)	1 (25%)	0(0%)
Kdo má sledovat/monitorovat:	6 (11%)	2 (13%)	0(0%)	2 (25%)	0 (0%)	2 (50%)	0(0%)
Úloha dalších lékařských specialistů:	15 (27%)	6 (40%)	0(0%)	4 (50%)	2 (33%)	3 (75%)	0(0%)
Úloha nelékařských specialistů:	11 (20%)	2 (13%)	1 (6%)	4 (50%)	2(33%)	2 (50%)	0 (0%)
Úloha primární péče:	4 (7%)	3 (20%)	0 (0%)	1 (13%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)

Management – doporučená léčba (uvést počet zdrojů):

	celkem	Cerebelární ataxie a dědičné spastické paraplegie	Chorea a Huntingtonova choroba	Dystonie, paroxysmální poruchy a neurodegenerace s akumulací železa v mozku	Frontotemporální demence	Leukodystrofie	Atypické parkinsonské syndromy
Celkový počet zdrojů:	55	15	17	8	6	4	5
Specifická kauzální	6 (11%)	6 (40%)	0(0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Specifická symptomatická	7 (13%)	2(13%)	3 (18%)	1 (13%)	0 (0%)	1 (25%)	0 (0%)
Nespecifická symptomatická:	34 (62%)	9 (60%)	14 (82%)	5 (63%)	2 (33%)	2 (50%)	2(25%)



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

	celkem	Cerebelární ataxie a dědičné spastické paraplegie	Chorea a Huntingtonova choroba	Dystonie, paroxysmální poruchy a neurodegenerace s akumulací železa v mozku	Frontotemporální demence	Leukodystrofie	Atypické parkinsonské syndromy
Celkový počet zdrojů:	55	15	17	8	6	4	5
Pravidla pro monitoraci:	1 (2%)	1 (7%)	0(0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Existence kritérií aktivity/závažnosti onemocnění:	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)
Prognostická kritéria:	3 (6%)	1(7%)	0(0%)	1 (13%)	1 (17%)	0(0%)	0(0%)
Existence „patient-reported outcome measures“ PROM*	6 (11%)	1 (7%)	3 (18%)	0 (0%)	1 (17%)	1 (25%)	0(0%)
Hodnocení funkce/disability:	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)	0 (0%)	0 (0%)	0(0%)
Systém hodnocení kvality péče definován:	1 (2%)	0(0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (25%)	0 (0%)

* Měření výsledků hlášených pacientem, většinou pomocí dotazníkového šetření

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

Inventarizace existující literatury a doporučení s různou evidencí týkajících se vzácných neurologických onemocnění identifikovala následující kritéria.

Byla provedena analýza obsahu jednotlivých publikací a bylo dohledáno **11 doporučení založených na aktuálních vědeckých a klinických důkazech a cílech poskytovat nejlepší možnou péči guidelines** a to u následujících skupin onemocnění:

- cerebelární ataxie,
- dystonie, paroxysmální dyskinetické syndromy a neurodegenerace s akumulací železa v mozku.

U leukodystrofií byly doloženy relevantní doporučené postupy. U frontotemporální demence je k dispozici pouze škálové hodnocení fáze onemocnění a diagnostická kritéria. U atypických parkinsonských syndromů jsou analyzovány pouze mezinárodní diagnostická kritéria a souhrnné články pro multisystémovou atrofii a progresivní supranukleární obrnu, které vyšly v časopisu Česká a slovenská neurologie a



neurochirurgie. U hereditární spastické paraplegie jsou k dispozici pouze články popisující zkušenosti se skupinou pacientů.

V oblasti management – monitorace stavu, hodnocení vývoje nemoci, byla pouze v 7 zdrojích (13 %) identifikována víceúrovňová péče, ve všech uvedených publikacích, je tato péče pouze zmíněna než přesně „definována“. Je zde spíše popsána role specializovaných center a multidisciplinárních týmů. V žádném zdroji nebyla definována **role sociálního pracovníka**. A pouze u 2 (4 %) zdrojů byla identifikována **aktivní role pacientů při tvorbě CPGs** (doporučení pro klinickou praxi).

Velmi dobře byli v literatuře také zmapováni **odborníci** (24 zdrojů, 44 %), kteří se podílejí se na péči.

V charakteristice **Diagnostických postupů** je velmi dobře analyzována problematika klinické diagnostiky a další diagnostiky, a to u 30 (55 %) zdrojů. Nejlépe byly diagnostické principy uvedeny u onemocnění leukodystrofie.

V sekci **Managementu zdravotní péče**, je jen okrajově zmíněna úloha primární péče pouze 4 (7 %) zdrojů, nejlépe je zastoupena položka úloha dalších lékařských specialistů (15 zdrojů, 27 %). Nejlépe byl management zdravotní péče uveden u skupiny onemocnění frontotemporální demence.

V **Doporučené léčbě** jsou velmi dobře pokryty 2 položky, největší zastoupení má nespecifická symptomatická léčba (34 zdrojů, 62 %). Nejmenší zastoupení je pak u kauzální léčby (6 zdrojů, 11 %). Nejlépe byla doporučená léčba identifikována v oblasti dystonií, paroxysmálních dyskinetických syndromů a železo akumulujících neurodegenerací.

V oblasti **Managementu – monitorace stavu, hodnocení vývoje nemoci** ve všech položkách není uveden žádný zdroj, který by komplexně pokrýval tuto oblast. Položka **Existence kritérií aktivity/závažnosti onemocnění** a **Hodnocení funkce/disability** není zastoupena vůbec v žádném analyzovaném zdroji. Jen velmi ojediněle je zastoupena kategorie **patient-reported outcome measures** a to v 6 %.

Pouze u 1 publikace (2 % z celkového počtu zdrojů) byl popsán **system hodnocení kvality péče**. V rámci celkové analýzy jsou výsledky v této kategorii neuspokojivé a je zřejmě odrazem chybějící celkové koncepce komplexní péče o pacienty se vzácným onemocněním (VO) v zahraničí.

V rámci celkové inventarizace lze dojít k závěru, že existuje velké množství relevantní literatury, která se však zaměřuje pouze na určitou problematiku (např. léčebný postup či diagnostický algoritmus). Zcela chybí literatura, která by identifikovala problematiku následné péče v pokročilých stádiích a terminálním stádiu onemocnění. Zahraniční i domácí literatura a doporučení se nezaměřují needukační, ekonomickou, sociální a právní podporu nemocným a jejich pečovateli. Nejsou dostatečně prozkoumány a



Spolufinancováno
Evropskou unií



popsány nefarmakologické léčebné postupy, chybí přesný popis role psychologa, psychoterapeuta, fyzioterapeuta, ergoterapeuta, logopeda, nutričního terapeuta v různých stádiích onemocnění. To vnímáme, jako zásadní nedostatek, protože právě jejich léčebné postupy mohou velmi ovlivnit kvalitu života pacienta.

Další připomínka je k chybějícímu popisu kritérií, na základě, kterých by bylo možné během krátké doby, bez nadměrné administrativní zátěže poskytovat pacientům invalidní důchody, příspěvky na péči a další sociální benefity. Tato administrativa plýtvá časem specialistů na VO, pacientů i pečovatелů a mnohdy je nepřekonatelnou bariérou. Postrádáme sociální pracovníky a posudkové lékaře na problematiku VO.

V literatuře taky není dostatek zdrojů, doporučení k neurologická onemocnění v dětském věku (např. dystonie, leukodystrofie). Lékařských i nelékařských odborníků na dětská VO je nedostatek. Není uspokojivě řešena péče o pacienty se VO po dosažení zletilosti. Neexistují pečovatelské domovy, stacionáře a chráněné dílny pro pacienty se VO. Stávající pečovatelská zařízení často nemohou přijímat klienty, kteří nedosáhli seniorského věku.

Rovněž není uspokojivě řešena zdravotní a sociální péče o pacienty, kteří jsou nepochybně postiženi VO, ale nelze je podle současné klasifikace zařadit.

U několika onemocnění chybí, mezinárodní doporučení k léčbě, u většiny onemocnění chybí popis cesty pacienta systémem. Odborné publikace, které by komplexně identifikovaly celkový management péče o pacienta s vzácným onemocněním, jsou nedostatečné a téměř zcela absentují.

Nově, je od 2/2024 k dispozici článek navrhuující optimální interdisciplinární spolupráci a organizaci zdravotní péče u pacientů se vzácným neurologickým onemocněním <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-024-03023-1>

Publikace zaměřené na přechod mezi pediatrickou a dospělou péčí “transition care”:

<https://link.springer.com/article/10.1007/s10072-023-07101-3>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10131406/>

<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1096719217303724?via=ihub>

Leukodystrofie

69,9 % vzácných onemocnění začíná v dětském věku a velká část vzácných onemocnění, konkrétně asi 71,9 %, má neurologické projevy. Tato statistika pochází z databáze Orphanet. Studie, ve které byly tyto informace publikovány přikládám ("Estimating



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database" publikované v European Journal of Human Genetics v roce 2020).

Dětsí pacienti s vzácnými nemocemi mají komplexní klinické obrazy a často je možné jednu dg. zařadit do více ERN (například GLUT-1 deficiencie patří do ERN RND, ERN Epicare a MetabERN a takových diagnóz by bylo možné najít více).

Většinu dětských pacientů s neurologickými příznaky pak sleduje/nebo alespoň jednou vyšetří některé z čtyřech specializovaných dětských neurologií (Klinika dětské neurologie FNM a FN Brno, Oddělení dětské neurologie FTN a FN Ostrava), metabolické pacienty pak sdílíme s Klinikou pediatrie a dědičných metabolických poruch VFN (metab ERN).

Článek zaměřený na péči o pacienta s leukodystrofií - Revised consensus statement on the preventive and symptomatic care of patients with leukodystrophies je dostupný na: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1096719217303724?via%3Dihub>



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

2.1 Počty pacientů a personální zajištění center

2.1.1 Celkový počet pacientů

Hlavní skupiny nemocí	Celkový počet pacientů v ČR – ve všech centrech v rámci ERN		Způsob zjištění počtu pacientů		% VO dané skupiny lze přesně identifikovat pomocí MKN-10		% VO dané skupiny má SPRÁVNĚ uveden kód diagnózy MKN-10	
	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)
Chorea a Huntingtonova nemoc	0	106		registr/ databáze		100%		100%
Dystonie, paroxysmální dyskinetické syndromy a NBIA	6	515	registr/ databáze	registr/ databáze	100%	100%	100%	100%
Frontotemporální demence	0	3532		registr/ databáze		100%		100%
Atypické parkinsonské syndromy: multisystémová atrofie, progresivní supranukleární obrna, kortikobazální degenerace, geneticky podmíněné varianty Parkinsonovy nemoci	0	73		registr/ databáze		100%		100%
Degenerativní ataxie a hereditární spastické paraparézy	40	292	registr/ databáze	registr/ databáze	100%	100%	100%	100%
Leukodystrofie	140	80	databáze	databáze	50%	20%	50%	10%



2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centrech ERN

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

Počet dlouhodobě sledovaných pacientů skupin VO *	VFN	FNUSA Brno	FTN	FN Motol
Huntingtonova nemoc	200	48		
Jiná chorea	12			
Ataxie	14			287
Hereditární spastická paraplegie	5			45
PKAN	4			
Dystonické syndromy	1000	234		
Progresivní supranukleární obrna	40	19		
Multisystémová atrofie	36	19		
Frontotemporální demence		26		
Leukodystrofie			120 +MetabERN	
Celkem	1311	346	120	332
počet nových pacientů/rok	400	40	15	36

* (průměr za rok z posledních 3 let)



2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje

	VFN			FNUSA Brno			FTN			FN Motol		
	Počet pracovníků	A	L	Počet pracovníků	A	L	Počet pracovníků	A	L	Počet pracovníků	A	L
lékař s odbornou způsobilostí v oboru	11	45	10	6	24	12	9	13,5	6	8	24	7
		5,5 H/P/T			4 H/P/T			4 H/P/T			4 H/P/T	
lékař ve specializační přípravě v oboru	1	2	2	3	3	15	1	2	2	4	10	4
		4 H/P/T			6 H/P/T			4 H/P/T			3,5 H/P/T	
zdravotní sestry	3	12	0	3	30	6	2	2	2	2	8	4
		4 H/P/T			12 H/P/T			2 H/P/T			6 H/P/T	
další nelékařští zdravotničtí pracovníci	15	62	16	4	6	4	9	43,5	19	3	22	2
		5 H/P/T			2,5 H/P/T			7 H/P/T			8 H/P/T	
nezdravotníci	2	4	0	1	10	2	1	4	0	2	6	2
		2 H/P/T			12 H/P/T			4 H/P/T			4 H/P/T	
celkem	32*	125	28	17	73	39	22	65	29	19	70	19
průměr hodin/ 1 pracovník		4,8 H/P/T			6,5 H/P/T			4,2 H/P/T			4,7 H/P/T	

H/P/T – hodiny/pracovník/týden

A/L – ambulance/lůžková část

*údaje ve žlutých kolonkách jsou souhrnem počtu hodin za všechny pracovníky dané profese

2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje

VFN	počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám za cenu jejich neplacené práce mimo standardní pracovní doby
FNUSA Brno	počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám, máme rezervy pro další růst a rozvoj centra
FTN	počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám za cenu jejich neplacené práce mimo standardní pracovní doby
FN Motol dětská část	počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám pouze částečně, 75-90%
FN Motol dospělá část	počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám pouze částečně, 50-75%



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

Všechna pracoviště uvádějí následující personální nedostatky:

- plně kvalifikovaní lékaři specialisté,
- lékaři ve specializační přípravě,
- zdravotní sestry,
- administrativní pracovník,
- data manažer,
- lékaři pro klinickou práci a výzkum.

Nedostatečná personální kapacita má za následek:

- dlouhé čekací lhůty na ambulantní vyšetření / hospitalizaci,
- nedostatečná kapacita (četnost) interdisciplinárních konzultací/ambulantních vyšetření,
- vysoká míra stresu, nepříjemná atmosféra na pracovišti,
- nedostatečné zapojení do klinického výzkumu,
- lékaři specialisté věnují čas koordinační či administrativní činnosti, kterou by mohl vykonávat někdo jiný,
- nedostatek času na jednotlivá ambulantní vyšetření, nedostatečná motivace/ochota lékařů centra pracovat víc než lékaři v péči o běžné pacienty, nedostatečné zapojení do klinického výzkumu,
- omezená možnost poskytovat péči podle stanovených guidelines či na úrovni evropského standardu, jak ho vnímáte v jiných evropských centrech,
- lékaři specialisté věnují čas koordinační či administrativní činnosti, kterou by mohl vykonávat někdo jiný.



2.1.5 Multidisciplinární tým (MDT)

- Pracoviště mají k dispozici stálé MDT a skladba těchto MDT je následující:

pracoviště	VFN	FNUSA	FNUSA	FTN	FN Motol dospělá část
název centra	Expy	Centrum pro abnormní pohyby a parkinsonismus	Centrum pro kognitivní poruchy	Leukodystrofie	Centrum pro hereditární ataxie
lékaři specialisté (atestovaní)	12	5	1	3	4
lékaři ve specializační přípravě	1	2	1	0	3
terapeuti (fyzio/ergo.)	2	1	1	2	0
psychologové/terapeuti	3	1	1	1	1
bioinformatici	0	1	1	1	1
jiní pracovníci	1 logoped	0	0	0	0
sociální pracovníci	1	1	1	1	0
administrativní pracovníci	0	1	1	1	1
data manažeři		0	0	0	0
zdravotní sestry	3	2	1	2	0
jiní pracovníci	1 koordinátor studií	0	0	0	0
jak často se MDT schází:	1x týdně	podle potřeby	podle potřeby	1xměsíčně	4xměsíčně
skladba MDT odpovídá potřebám péče:	ano	ano	ano	ne	ne
nedostatky:				nedostatečná podpora takového stylu práce ze strany nadřízených	personální kapacita

- Pracoviště FN Motol (dětská část) **nemá stálý MDT**. Hlavními překážkami jeho vzniku je **nedostatečná personální kapacita**.

Hodnocení personálního zabezpečení práce center ve vztahu k počtu pacientů:

U všech skupin onemocnění existují v ČR registry, ve kterých jsou pacienti vedeni. Pro všechna onemocnění, kromě leukodystrofie, jsou stanoveny kódy MKN-10 umožňující přesné zařazení onemocnění.

Ve FN USA mají rezervu pro rozvoj centra, ve FN Motol odpovídá potřebám jen z části. Ve VFN a FTN odpovídá potřebám za cenu neplacené práce mimo pracovní dobu. Personální nedostatek je především lékařů specialistů, zdravotních sester. Pomohl by ale také datamanažer či administrativní pracovník. Nedostatečná personální kapacita se



projevuje na dlouhých čekacích lhůtách, na nedostatku času na jednotlivá vyšetření a v omezené možnosti poskytovat péči podle stanovených guidelines.

Naprostá většina pacientů se vzácným neurologickým onemocněním je sledována v ERN centrech, do 20% pacientů v non ERN centrech, nejčastěji ve FN Olomouc.

2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze

Název registru	Onemocnění, které pokrývá registr	Počet pacientů	Považujete data za aktuální	Registr mezinárodní odborné společnosti	Registr odborné společnosti
Registr ERN-RND FNUSA	chorea, dystonie, frontotemporální demence, atypická parkinsonismus	360	ano (více než 90% dat je aktuálních)	ERN- RND	ne
MEDEAY-nemocniční informační systém	chorea, dystonie, frontotemporální demence, NBIA, atypická parkinsonismus	368	ano (více než 90% dat je aktuálních)		ne
ENROLL-HD				ENTOLL-HD, EHDN	ne
Registr Centra hereditárních ataxií FN Motol	degenerativní ataxie, hereditární spastické paraparézy	295	ano (více než 90% dat je aktuálních)		
ERN RDN registr	leukodystrofie	72	z velké části (>75%)	ne	ne
ERN registr	frontotemporální demence	150	z malé části (25-50%)		ne
Czech Brain Aging Study - Motol	frontotemporální demence	60	ano (více než 90% dat je aktuálních)		ne

Hodnocení zdrojů dat o pacientech s VO

Registry pokrývají všechny skupiny onemocnění ERN RND, většinou jde o registry vedené v rámci evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění. Centra nicméně pracují i s registry pro onemocnění, pro která nejsou ERN centrem. Registr pro frontotemporální demence je na tom z hlediska aktuálnosti dat nejhůře.



2.3 Struktura a pokrytí péče

Hlavní skupiny nemocí	procento z celkového počtu pacientů y je pravidelně sledováno alespoň v jednom z Center ERN?		počet pacientů % na non-ERN pracovištích, kteří nejsou správně diagnostikováni		počet pacientů % na non-ERN pracovištích, kteří nejsou adekvátně léčeni	
	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)
Chorea a Huntingtonova nemoc		75%		25%		0%
Dystonie, paroxysmální dyskinetické syndromy a NBIA	60%	30%	10%	30%	10%	15%
Frontotemporální demence		30%		30%		0%
Atypické parkinsonské syndromy: multisystémová atrofie, progresivní supranukleární obrna, kortikobazální degenerace, geneticky podmíněné varianty Parkinsonovy nemoci		100%		20%		0%
Dystonie		40%		30%		
Degenerativní ataxie a hereditární spastické paraparézy	90%	80%	předpokládáme dalších cca 20% pacientů nediagnostikovaných	předpokládáme dalších cca 30% pacientů nediagnostikovaných	nelze, malá čísla, absence informací	nelze, malá čísla, absence informací
Leukodystofie	10%	5%	netuším		netuším	



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

Specializovaná pracoviště v ČR (mimo Centra ERN), kde jsou tito pacienti systematicky diagnostikováni, léčeni		≤18 let	dospělí (≥19 let)
Chorea a Huntingtonova nemoc	FN Olomouc, FN Motol	10%	20%
Dystonie, paroxysmální dyskinetické syndromy a NBIA	FN Olomouc ÚVN	10%	20%
Frontotemporální demence	FN Ostrava, FN Motol	nejsou	10%
Atypické parkinsonské syndromy: multisystémová atrofie, progresivní supranukleární obrna, kortikobazální degenerace, geneticky podmíněné varianty Parkinsonovy nemoci	FN Olomouc	10%	20%
Dystonie	Praha ÚVN, FN Olomouc	0%	10%
Degenerativní ataxie a hereditární spastické paraparézy	FN USA Brno VFN	0%	5%
Leukodystofie	Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, VFN (MetabERN)	30%	

2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost

2.4.1 Centra vysoce specializované péče

Centralizace péče není zakotvena v souhrnném seznamu CVSP v ČR. <https://www.mzcr.cz/wp-content/uploads/2023/03/Souhrnny-seznam-CVSP-k-1.-1.-2023.pdf>

2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou

- Centralizace péče s ohledem na tzv. centrovou léčbu **není vůbec zajištěna** 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 **netýká skupin onemocnění** v rámci ERN RND. Podmínky pro ustanovení centra se Zvláštní smlouvou nejsou definována pro žádné onemocnění



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

Tato léčba není exkluzivně hrazena pouze pracovištěm se statusem CVSP nebo CVSP-VO pro onemocnění.

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

2.4.3 Jiná organizační ustanovení definující systém péče

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

2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky

Současný systém je odborníky hodnocen jako:

- **uspokojivě fungující** pro všechny skupiny onemocnění ERN RND, kromě leukodystrofií.

Hodnocení systému organizace péče a jeho funkčnosti

Pravidla organizace péče jsou stanovena vyhláškou MZ pro všechny skupiny onemocnění kromě leukodystrofie a degenerativních ataxií a hereditární spastické paraparézy.

Pro degenerativní ataxie a hereditární spastické paraparézy je systém péče definován neoficiálně v rámci nemocnice, stejně tak systém přechodu z dětské do dospělé péče.

Centralizace péče je zakotvena pouze v seznamu ERNových CVSP pracovišť. Současný systém péče je hodnocen jako uspokojivě fungující pro všechny skupiny onemocnění kromě leukodystrofie.

2.5 Pracovní podmínky center

2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele

- Postavení pracovišť **je stejné** u různých poskytovatelů.
- Většina pracovišť (kromě FN Motol) je součástí větších samostatných celků v rámci poskytovatele, např. klinik.
- Pracoviště mají samostatný prostor na webových stránkách poskytovatele, kde je uveden jeho statut centra ERN (CVSP-VO).
- Informace o pacientech s VO této skupiny na jiných pracovištích poskytovatele se k pracovníkům centra dostane **někdy** (VFN, FTN) a **téměř vždy** (FNUSA, FN Motol).



2.5.2 Prostorová kapacita center

- Pracoviště má k dispozici **vlastní** ambulantní prostory (VFN, FTN).
- Ambulantní prostory **sdílí s jinými týmy** na FTN, FNUSA, FN Motol.
- Žádné pracoviště **nemá vyhrazena lůžka**.
- Adekvátnost ambulantních prostor: ambulantní prostory **vyhovují potřebám** (FTN) **vyhovují částečně** (FNUSA, FN Motol dětská část, **nevyhovují** (VFN a FN Motol dospělá část).

Hlavními nedostatky ambulantních prostor je:

VFN	malý počet ambulantních místností nedostatek prostoru pro multidisciplinární / interdisciplinární ambulantní konzultace nedostatečné/nevyhovující prostory pro pohovory a/nebo pro edukaci rodinných příslušníků/pečovatelů nedostatečné vybavení ambulancí
FNUSA Brno	malý počet ambulantních místností
FTN	omezená / neflexibilní pracovní doba (např. sester a komplementu)
FN Motol dětská část	omezená / neflexibilní pracovní doba (např. sester a komplementu), nedostatek prostoru pro multidisciplinární / interdisciplinární ambulantní konzultace
FN Motol dospělá část	malý počet ambulantních místností nedostatečné vybavení ambulancí

- **Adekvátnost lůžkové kapacity a pracovních prostor pro další klinické aktivity pracoviště:**

pracoviště	VFN	FNUSA	FTN dosp. a dětská část	FN Motol dětská	FN Motol dospělá
Lůžková kapacita je:	nedostatečná	vyhovuje potřebám	vyhovuje potřebám	vyhovuje potřebám	nedostatečná
Nedostatky:	čekací doby, karanténní opatření, malá specializace personálu na lůžkách				Vzhledem k spádovosti z celé ČR a invaliditě pacientů potřeba vyšetřovat velkou část pac. za hospitalizace, na což nedostačuje lůžková kapacita naší kliniky.
Klinické aktivity jsou	nedostatečné	dostatečné	dostatečné	nedostatečné	nedostatečné
Nedostatky:	pracovny, seminární místnosti, laboratorní prostory, tělocvičnu pro pacienty			pracovny	pracovny



Hodnocení pracovních podmínek center

Informace o ERN centrech sice na webu poskytovatele uvedeny jsou, ale jsou, i pro pacienty, těžko dohledatelné a nedostatečné.

Na všech pracovištích je problémem nedostatek ambulantních prostor, lůžková kapacita je pak nedostatečná ve VFN a FN Motol dospělá část. Hlavním důsledkem nedostatku prostor jsou dlouhé čekací doby a nedostatek prostoru pro pohovor či edukaci pacienta.

2.6 Provoz center

2.6.1 Ambulantní péče

- Pacienti s VO jsou ošetřováni v definovaných ambulantních hodinách určených pouze pro pacienty s VO:

VFN	FNUSA	FTN	FN Motol
ne	ne	ano	ano

- Pacienti s VO se v **ambulanci mísí s pacienty** s nevzácnými onemocněními **u všech pracovišť**.
- Průměrná délka konzultace při první návštěvě se pohybuje v rozmezí **60-120 min.**
- Průměrná délka konzultace při kontrolní návštěvě **30 -75 min.**

pracoviště	VFN	FNUSA	FTN	FN Motol
Průměrná délka konzultace při první návštěvě (v minutách)	60	60	90	120
Průměrná délka konzultace při kontrolní návštěvě (v minutách)	30	30	30	75

- Možnost konzultace na dálku **uvádějí všechna pracoviště**, převažuje telefonická a emailová komunikace, u pracovišť ve FN Motol je ke konzultacím využívána videokonferenční technologie.
- Objednávací doba pro ošetření nového pacienta je:

pracoviště	VFN	FNUSA	FTN	FN Motol
Objednávací doba pro ambulantní vyšetření nového pacienta (v týdnech):	20	12	4	10



2.6.2 Lůžková péče

- Průměrný počet hospitalizovaných pacientů s VO/týden.
- Objednávací doba pro plánovanou hospitalizaci.

pracoviště	VFN	FNUSA	FTN	FN Motol
Průměrný počet hospitalizovaných pacientů s VO / týden:	1	1	0.5	1
Objednávací doba pro plánovanou hospitalizaci (v týdnech):	4	3	4	4

2.6.3 Obecné informace

Způsoby doporučení pacientů do centra

Pracoviště	VFN	FNUSA	FTN	FN Motol
Z jiného terciárního (fakultního) zařízení	15	2	35	30
Z nemocnice nižšího typu	25	5	30	30
Od ambulantního specialisty	25	75	20	20
Od praktického lékaře	0	10	5	0
Na základě rodinného skříníku vlastních pacientů	15	2	5	10
Jiný typ doporučení	5	2	0	0
Bez lékařského doporučení („self referral“)	5	2	5	5
Na základě informace poskytnuté patientskou organizací	10	2	0	5

Hodnocení role praktického lékaře v péči o pacienty s VO

- u 4 pracovišť je hodnocena, jako **uspokojivá**, pouze ve VFN je hodnocena **neuspokojivě**.

Jako nejčastější nedostatky byly uvedeny:

- nedostatečné řešení sociální problematiky pacienta (důchody, návrhy lázně, příspěvky na péči, kompenzační pomůcky), nerespektují naše doporučení (kontrolní odběry, preskripce běžné medikace aj.), transporty sanitou na naše pracoviště - odmítají



Přeshraniční péče:

- Přeshraniční péče: přeshraniční péče je poskytována na pracovišti FN Motol v počtu 4 pacientů / rok a FTN 2 pacienti/rok. Jedná se o superkonziliární klinické /genetické vyšetření ataxií, HSP.
- Klinické studie: tuzemským pacientům je nabízena účast na klinických studiích na všech pracovištích, na žádném pracovišti není nabízena zahraničním pacientům účast na klinických studiích.
- Dostupnost vyšetřovacích metod a konzultací: specializovaná vyšetření **jsou k dispozici v souladu s mezinárodními doporučeními na všech pracovištích.**
- Dostupnost odborníků jiných oborů **je v souladu s mezinárodními doporučeními na všech pracovištích.**

2.6.4 Administrativa

- Administrativní podpora je hodnocena, jako **nedostatečná na téměř všech pracovištích**, jako **dostatečná** byla označena pouze na pracovišti **FNUSA Brno-zde je však administrátorka hrazena nad rámec standartních možností z jiných výzkumných zdrojů.**
- Pracoviště se plně shodují na tom, že administrativní úkony **omezují zejména čas strávený vlastní prací s pacienty.**

Hlavní administrativní zátěží jsou tyto úkony:

VFN	FTN	FN Motol dětská část	FN Motol dospělá část
vstupní dokumentace, telefonní konzultace, psaní receptů, které může předepsat PL, neurolog	všechny	dokumentace k posudkům, zejména v poslední době, kdy se pacienti z mého pohledu právem, odvolávají; žádosti k RL na pomůcky, paragrafy 16, objednávání, konzultace, koordinace týmu zejména interdisciplinární	velká část objednávání pacientů, vypisování potvrzení, žádosti o pomůcky a léky reviznímu lékaři, zapisování do registrů a databází

- Řešením problému by bylo navýšení počtu administrativních pracovníků, datamanažera, lepší koordinace péče a méně požadavků ze strany zdravotních pojišťoven, minimalizovat dokumentaci, sídlení dokumentace, výsledků z jiných pracovišť.
- Další organizační opatření nejsou navržena.



2.6.5 Léčba

Cílená farmakoterapie je k dispozici pro tyto skupiny VO:

- Leukodystrofie - genová léčba MLD,
- Friedreichova ataxie – Omaveloxolon.

- **Specializovaná nefarmakologická léčba zahrnuje:**

VFN	FNUSA	FTN	FN Motol
hluboká mozková stimulace, aplikace botulotoxinu, fyzioterapie cílená, cílený pohovor psychiatra, psychologa v prediktivním protokolu	Hluboká mozková stimulace, aplikace botulotoxinu, fyzioterapie, kognitivní trénink u demencí, logopedie, psychoterapie	psychoterapie, edukační pohovory, rehabilitace, logopedie	specializovaná fyzioterapie, specializovaná psychoterapie

Hrazená léčba: použití léčby v hrazených indikacích je **bez omezení** na všech pracovištích.

- Nehrazená léčba: Počet pacientů, kteří potřebují léčbu nehrazenými léčivými přípravky a odpovídající počet žádostí na § 16 je:

VFN		FNUSA		FTN		FN Motol	
Počet žádostí na § 16 / rok	Počet pacientů / rok	Počet žádostí na § 16 / rok	Počet pacientů / rok	Počet žádostí na § 16 / rok	Počet pacientů / rok	Počet žádostí na § 16 / rok	Počet pacientů / rok
24	8	ne	ne	2	2	220	60

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

Podklady k § 16 ze separátního dotazníku, uvedlo pracoviště FN Motol a VFN

pracoviště	Název přípravku	Počet léčených pacientů/rok 2023	Předpokládaný počet pacientů/2024	Obvyklý počet žádostí na jednoho pacienta za rok
FN Motol	Fampyra	10	20	3
	Omaveloxolon	0	40	4
VFN	Panthenol	5	5	4
	Osnervan	3	3	4

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



2.6.6 Komplexita a koordinace péče

Koordinace péče:

- Efektivní propojení všech aspektů péče potřebných pro management VO je **zajištěno u 3 pracovišť** (FNUSA Brno a FN Motol – dětská i dospělá část).
- Funkci koordinátora péče zastává na všech pracovištích – **lékař**.
- Definovaná koordinace péče není zavedena na **pracovištích VFN, FTN**, za hlavní překážku bylo uvedeno zaneprázdnění týmu. Existující mechanismy péče **jsou považovány za dostatečné pouze ve FNUSA**.

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

- Jsou zavedeny na všech téměř na všech pracovištích, absentuje pouze ve VFN.
- Jsou provozovány **pravidelně / nepravidelně** (viz tab.).

VFN	Konání a výstup z interdisciplinárního setkání je zaznamenán v dokumentaci pacienta .
	Potřební konzultanti nemají dostatečnou kapacitu
FNUSA	Pacient je odeslán v případě potřeby po dohodě na konzultaci k jinému spolupracujícímu odborníkovi např. psychiatr, nutriční specialista atd.
	Setkání se konají nepravidelně . Setkání probíhají formou společného ambulantního vyšetření za přítomnosti pacienta .
FTN	Konání a výstup z interdisciplinárního setkání je zaznamenán v dokumentaci pacienta .
	Setkání se konají nepravidelně . Setkání probíhají formou společného ambulantního vyšetření za přítomnosti pacienta .
FN Motol dětská část	Setkání probíhají v podobě online semináře, nebo osobně bez účasti pacienta .
	Setkání probíhají formou společného ambulantního vyšetření za přítomnosti pacienta .
	Setkání probíhají v podobě online semináře, nebo osobně bez účasti pacienta .
FN Motol dospělá část	Setkání se konají nepravidelně.

Hlavní nedostatky interdisciplinární spolupráce:

- problém koordinace interdisciplinárního týmu, koordinace je na lékaři,
- malá personální dostupnost urologa, ortopeda, RHB lékaře,
- chybí dostatečná spolupráce s jinými odborníky, kapacita je omezena.

Hodnocení provozu center

Jako nedostatečná se jeví spolupráce ze strany praktických lékařů v péči o pacienty se vzácným neurologickým onemocněním - lékaři specialisté postrádají ochotu pomoci řešit



sociální problematiku spojenou s nemocí (lázně, příspěvky na péči, kompenzační pomůcky, důchody), ale i běžnou péčí doporučenou specializovaným centrem (odběry, preskripce běžné medikace, transporty sanitkou). Jiná se situace zdá být u praktických lékařů pro děti a dorost, kteří jsou nápomocni více.

Dále centra postrádají administrativní podporu. Pouze FN USA Brno, které má vlastní administrátorku, vidí pomoc v administrativě jako dostatečnou. Ostatní se shodují na tom, že administrativní úkony velmi omezují čas strávený vlastní prací s pacienty.

Spektrum a dostupnost léčby odpovídají mezinárodním doporučením na všech pracovištích. Cílená farmakologická léčba je dostupná pouze u pacientů s leukodystrofií (resp. Měla by být dostupná v průběhu roku 2024) a u pacientů s ataxií, u těchto diagnóz je možnost úhrady léčby pouze přes žádosti na paragraf 16.

Všechna pracoviště kromě FN Motol dětské mají multidisciplinární tým. Ve FTN i FN Motol ovšem skladba neodpovídá péči z důvodu nedostatečné personální kapacity a ve FTN i podpory ze strany vedení pro takovýto typ práce.

Pouze ve FN USA považují koordinaci péče za dostatečnou. A to z důvodu, že mají administrativní pracovníci, která je však placená nad rámec standartních možností z jiných výzkumných zdrojů. Ostatní pracoviště buďto koordinátora péče vůbec nemají nebo není současné nastavení dostačující.

Interdisciplinární konzultace fungují na všech pracovištích kromě VFN, kde potřebné profese nemají dostatečnou kapacitu.

2.7 Přejímová péče („transition care“)

2.7.1 Přejímová péče z pediatrie do dospělé péče – obecně

Oddělení pediatrie od péče o dospělé

- **U žádného pracoviště** není péče o dětské pacienty provozována pouze na pediatrie pracovištích.
- Pouze v případě **Centra pro leukodystrofie (FTN)** má pediatrie pracoviště v péči i dospělé pacienty.
- Centrum hereditárních ataxií FN Motol je společné centrum zahrnující dětskou i dospělou neurologii, o dětské pacienty se starají lékaři dětské neurologie, o dospělé lékaři dospělé neurologie - tj. péče je rozdělena, v případě, že pacient dosáhne dospělého věku, přechází v rámci péče z dětské na dospělou neurologii. Díky těsnému propojení je přechod bez větších problémů
- Poměr dětských a dospělých pacientů je **FTN 8:1, FN Motol 1:9**.
- V systému péče **nejsou definována pravidla** pro přechod z pediatrie do dospělé specializované péče pro všechny indikované skupiny onemocnění.



2.7.2 Přejímová péče z pohledu pediatrického pracoviště

- Předání do dospělé péče je postupný proces (FTN) začínající ve věku 15- 20 let.
- K finálnímu předání dochází ve věku 20-25 let, někteří pacienti zůstávají v péči i v dospělosti

Charakteristiky přejímové péče:

- Pacienti jsou vybaveni souhrnnou zprávou a vaše pracoviště domluví individuální předání do péče dostupného specialisty v místě bydliště či studia pacienta.
- Předání pacientů se řídí předem stanoveným algoritmem ve spolupráci s určenými dospělými pracovišti či pracovištěm, které je expertem na problematiku příslušného VO (je centrem ERN nebo má parametry).
- Pacienti mohou zůstat v péči vašeho centra i v dospělosti.

2.7.3 Přejímová péče z pohledu pracoviště pro dospělé

- Přejímová péče se netýká skupiny onemocnění frontotemporální demence a atypických parkinsonských syndromů, tato onemocnění začínají v dospělosti.
- Přebírání pacientů ze spolupracujícího dětského pracoviště je omezeno, pouze VFN omezení nemá, rovněž v rámci centra hereditárních ataxií FN Motol dochází k předání všech pacientů s ataxiemi na dospělou neurologii.
- Předaným pacientům je poskytována srovnatelná péče, jako na dětském pracovišti, a to na všech pracovištích.

Přebírání pacientů z dětských pracovišť je spojeno s následujícími problémy:

- kapacitní a personální problém,
- ve VFN nejsou specializováni na poruchy s počátkem v dětském věku (metabol. onemocnění aj.)

Hodnocení přejímové péče

Přejímová péče se týká všech skupin kromě frontotemporální demence, ostatní onemocnění se vyskytují jak u dětí, tak u dospělých.

V centru pro leukodystrofie FTN a v centru hereditárních ataxií ve FN Motol pacienti zůstávají v péči centra i po dovršení dospělosti, pouze přecházejí z pracoviště dětské na pracoviště dospělé neurologie v rámci stejného centra.

Definovaná pravidla pro přechod z dětské do dospělé péče jsou pro degenerativní ataxie a hereditární spastické paraparézy.

U většiny pacientů je přechod péče problematický, jelikož péče o dětské pacienty se vzácným neurologickým onemocněním není v ČR přesně ukotvena, tudíž ani přechod do péče dospělé není dán jednotným algoritmem.



2.8 Zapojení pacientů do péče

2.8.1 Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR

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

chorea	Společnost pro pomoc při Huntingtonově nemoci, jiné choreatické syndroma nemají žádnou PO
dystonie	Dystonie rodina spolu, z.s.
atypický parkinsonismus	Spolek pro atypické parkinsonské syndromy, z.s. - pouze pro multisystémovou atrofii a progresivní supranukleární obrnu
Friedreichova ataxie, dědičné ataxie	FRIEDA (jen pro Friedreichova a.), ostatní ataktická onemocnění PO nemají.
pro FTD/PPA nejsou PO, ale agenda probíhá částečně pod Českou Alzheimerovskou společností nebo se jedná o demenci	Česká Alzheimerovská společnost – částečně, není to však patientská organizace
leukodystrofie	není PO

Spolupráce s centry probíhá v různých podobách:

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

2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu

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

2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)

- je zavedeno pouze u pracoviště FN Motol (dětská i dospělá část),
- kvalita života je hodnocena na 3 pracovištích, formou standardizovaného dotazníku. Není hodnocena na pracovišti VFN a FTN.

Hodnocení zapojení pacientů

V současnosti v ČR existuje jen několik PO, které reprezentují vybraná vzácná neurologická onemocnění (viz tab 2.8.1). Pacienti s jinými VO, jejich rodinní příslušníci a pečovatelé jsou neexistencí PO hendikepováni. PO uvedené v tab 2.8.1. spolupracují s ERN centry na všech úrovních (vzdělávací, osvětová, advokační činnost, zajištění služeb



v místě bydliště a další). Hodnocení onemocnění pacientem je zavedeno pouze u pracoviště FN Motol. Kvalita života je hodnocena standardizovaným dotazníkem na pracovišti FN Motol a FN USA.

2.9 Kvalita péče v centrech

2.9.1 Hodnocení péče pacienty (8B)

- Možnost hodnocení péče v centru mají pacienti v podobě **obecného nemocničního dotazníku**, který je k dispozici **online nebo v papírové podobě v čekárně** a to na všech pracovištích, ve FN Motol probíhá také centralizovaný průzkum organizovaný nemocnicí.
- Dotazník, který by se věnoval, pouze specifické problematice centra **není k dispozici na žádném pracovišti**. Výsledky analýzy odpovědí pracovníci centra **dostávají jednou ročně nebo nepravidelně**.

2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče

- Monitorace kvality péče probíhá **pravidelně téměř ve všech centrech** (mimo VFN) 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.).
- Téměř ve **všech centrech** se **sleduje vývoj onemocnění** u definovaných kohort svých pacientů za pomoci stanovených indikátorů (např. standardizované hodnocení aktivity či závažnosti onemocnění, odpovědi na terapii apod.) v podobě vnitřního auditu nebo klinických studií či registrů, jejichž výsledky analyzuje a používá k identifikaci nedostatků a plánuje jejich napravení.
- Jiný mechanismus hodnocení kvality není zaveden.



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

2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN

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

2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště

- Pracoviště VFN odpovědělo, že Kvalita péče by se zlepšila, pokud by se pracovníci centra mohli věnovat pouze pacientům s VO, ostatní pracoviště uvedly **odpověď ne**.

Mezi hlavní překážky zlepšení kvality péče patří:

- více času,
- nedostatečná personální kapacita (atestovaní lékaři, administrativní podpora), nedostatečné prostory,
- nedostatečná kapacita lůžkové části kliniky.
- zlepšení interdisciplinární péče,
- nedostatečnou interdisciplinární spolupráci (psychiatr omezeně, není součástí FN u sv. Anny, chybí spolupracující urolog apod.



Kvalita péče v centrech a její hodnocení

Kvalita péče je na všech pracovištích hodnocena pouze standardním nemocničním dotazníkem. Na všech pracovištích kontroluje vedoucí lékař výstupy a poskytuje pracovníkům zpětnou vazbu.

Úroveň poskytované medicínské péče hodnotí VFN, FN USA, FTN a FN Motol dětská část jako srovnatelnou, ostatní hodnotí medicínskou péči na nižší úrovni než v jiných evropských centrech. Psychologická péče je na srovnatelné úrovni s ostatními evropskými centry, nicméně kriticky chybí dostatek psychologů. Nedostatek psychologů, kteří by poskytovali psychologickou podporu je na všech pracovištích. Úroveň sociální, podpůrné a komunitní péče hodnotí 4 z 5 pracovišť níže než v jiných evropských centrech.

2.10 Vzdělávání a výzkum

2.10.1 Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory

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

neurologie	psychiatrie	fyzioterapie	logopedie	psychologie
z velké části (>75 %)	minimálně nebo vůbec (<25 %)	minimálně nebo vůbec (<25 %)	minimálně nebo vůbec (<25 %)	minimálně nebo vůbec (<25 %)

2.10.2 Vzdělávání vlastních odborníků v centrech

- Pro účast na webinářích a dalších virtuálních vzdělávacích akcích (včetně spoluúčasti na konzultacích v CPMS) pořádaných ERN platí:

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



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

VFN	FNUSA Brno	FTN dětská a dospělá	FN Motol (dětská)	FN Motol (dospělá)
1 - 2 akce / pracovník/rok	1 akce/ pracovník/rok	1 akce/ pracovník/rok	1 - 2 akce / pracovník/rok	1 - 2 akce / pracovník/rok

- Na financování placených vzdělávacích akcí se podílí:

VFN	FNUSA Brno	FTN dětská a dospělá	FN Motol (dětská)	FN Motol (dospělá)
1. grantové projekty 2. dary a sponzorování	1. grantové projekty 2. dary a sponzorování 3. příspěvek poskytovatele	1. grantové projekty 2. dary a sponzorování 3. příspěvek poskytovatele	1. grantové projekty 2. příjmy z výzkumné aktivity	1. grantové projekty 2. příjmy z výzkumné aktivity

- 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.
- Vzdělávání nelékařských zdravotnických pracovníků ve specializované problematice VO je zavedeno:

VFN	FNUSA Brno	FTN	FN Motol (dětská)	FN Motol (dospělá)
ano	ano semináře, kurzy	ano semináře v centru, kongresy	ne	ano

2.10.3 Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost

- Vzdělávací akce (semináře, workshopy) pořádané vlastním ERN centrem (počet akcí/rok):

VFN	FNUSA Brno	FTN	FN Motol (dětská)	FN Motol (dospělá)
0	4	1	4	4



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

Pracoviště	VFN	FNUSA Brno	FTN dětská a dospělá	FN Motol (dětská)	FN Motol (dospělá)
národní kongres	45	3	2	8	8
mezinárodní kongres	15	1	1	4	4
workshopy	20	2	1	3	3
webináře	60	2	1	2	2
jiné	-	-	-	-	-

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

pracoviště	VFN	FNUSA Brno	FTN	FN Motol (dětská)	FN Motol (dospělá)
grantové projekty národní	10	3	0	3	3
grantové projekty mezinárodní	10	1	0	1	1
investigátorem iniciované národní studie	0	0	0	0	0
investigátorem iniciované mezinárodní studie	0	1	0	1	1
sponzorované klinické (lékové) studie	5	0	0	0	0

Jiné: **FN Motol (dospělí)** - spolupráce v mezinárodních vědeckých konzorciích - Ataxia global initiative, ERN-RND, EFACTS, UNIFAI.



2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit

pracoviště	VFN	FNUSA Brno	FTN	FN Motol (dětská)	FN Motol (dospělá)
srovnatelné s jinými evropskými centry ERN	ano	ne	ne	ne	ne
dostatečnost vzdělávání členů týmu	ne	ano	ano	ne	ne
důvody	přemíra klinických povinností nedostatečná personální kapacita nedostatečná prostorová kapacita	Vědecko-výzkumná činnost je celkově dostatečná, týká se ale především příbuzných nevzácných onemocnění (Parkinsonova nemoc, Alzheimerova nemoc). Těmito tématy se zabývají i grantové projekty, většina publikací, prezentací na konferencích apod.	nedostatečná personální kapacita nedostatečná prostorová kapacita	přemíra klinických povinností	přemíra klinických povinností nedostatečná personální kapacita nedostatečná prostorová kapacita
dostatečnost výzkumných aktivit	ne	ne	ne	ano	ano
důvody	přemíra klinických povinností nedostatečná personální kapacita nedostatečná prostorová kapacita	přemíra klinických povinností nedostatečná personální kapacita	přemíra klinických povinností nedostatečná personální kapacita nedostatečná prostorová kapacita		

Hodnocení vzdělávání a výzkumu jako nedílných součástí vysoce specializované klinické péče

Pro jednotlivá pracoviště ERN RND je obvyklá účast na mezinárodních kongresech (1-2 účasti/pracovníka/rok), účast na vzdělávacích akcích se daří hradit z grantových či výzkumných projektů nebo díky sponzorům, na většině pracovišť (kromě FN USA a dětského pracoviště FN Motol) je účast na vzdělávacích akcích doporučena či povinná a umožněna v pracovní době.

Všechna pracoviště také prezentují na odborných akcích, většina v řádu jednotek akcí za pracoviště, ve VFN jde o zapojení v řádu desítek akcí. Pracoviště VFN i FN Motol se také účastní řady národních i mezinárodních grantových projektů, ve VFN probíhají také klinické studie.



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

Až na VFN ovšem pracoviště své vědecko-výzkumné aktivity nehodnotí jako srovnatelné s jinými evropskými centry, zpravidla z důvodu přemíry klinických povinností či nedostatečné personální kapacity.



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

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

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

- 1) Cerebellární Ataxie and Hereditární spastické paraplegie – **Frieda** (pro pacienty s Friedreichovou ataxií),
- 2) Chorea and Huntingtonova nemoc - **Společnost na pomoc při Huntingtonově chorobě**,
- 3) Dystonie, Paroxysmální poruchy a neurogenerace s akumulací železa (NBIA) - **Dystonie, rodina spolu**,
- 4) Frontotemporální demence - není PO,
- 5) Leukodystrofie - není PO,
- 6) Atypické parkinsonské syndromy – **Spolek pro atypické parkinsonské syndromy**.

Dotazník vyplnily čtyři organizace – Frieda, Společnost na pomoc při Huntingtonově chorobě, Dystonie, rodina spolu a Spolek APS.

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

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

Informace a poradenství

Informace o sociální podpoře získávají pacienti z následujících zdrojů:

- web (2),
- patientská organizace (2),
- registr poskytovatelů sociálních služeb (1),
- úřad práce (1),
- lékař (2)

Primárním kontaktem při hledání informací je:

- centrum, kde se pacient léčí (2),
- nemocniční sociální pracovník (2),
- MPSV (2).



Dvě organizace uvedly, že existuje katalog sociálních služeb, nicméně dostupný je pouze regionálně. Dvě organizace uvedly, že katalog k dispozici není.

Možnost individuálního poradenství:

- není (1),
- patientská organizace (1),
- nemocniční sociální pracovník (1),
- lékař (1).

Jakou formu poradenství by pacienti ocenili:

- pracovníka nemocnice, který by rozuměl onemocnění (měl s konkrétními pacienty zkušenost) a pomohl se zorientovat v sociální podpoře (2),
- sociálního pracovníka na úřadu práce, který by danému vzácnému onemocnění rozuměl (2),
- online osoba obeznámená s problematikou onemocnění a se sociálním systémem (1).

Přehled typů služeb/dávek

Kdy mají pacienti největší potřebu sociální podpory:

- při domácí péči v terminálním fázi onemocnění (1),
- při ztrátě praceschopnosti (1),
- při zhoršující se sebeobsluze (1),
- ihned po sdělení diagnózy, než dojde ke stabilizaci stavu díky léčbě (1).

Nejčastěji využívané sociální služby jsou:

- sociální poradenství (3),
- pobytové služby (2),
- terénní pečovatelská služba (2),
- osobní asistence (1),
- sociální bydlení (1),
- chráněné dílny (1)

Nejčastěji čerpané dávky:

- karta ZTP (4),
- příspěvek na péči (3),
- invalidní důchod (3),
- příspěvek na mobilitu (1),
- příspěvek na bydlení (1),
- nemocenská (1).



Ze sociálních dávek, které jsou podporou pro pečující uvedli tři respondenti, že pečující nemohou pobírat žádnou podporu. Frieda uvedla, že pečující čerpají v případě potřeby ošetrovné nebo dlouhodobé ošetrovné.

Pokrytí potřeb

Jednotlivé aspekty pokrytí potřeb, stejně jako nedostatky v systému sociální péče hodnotily pacientské organizace na škále od 1 do 5 – 1 nejlepší stav, 5 nejhorší.

Pokrytí potřeb - Hodnocení	Frieda	Společnost na pomoc při Huntingtonově chorobě	Spolek APS	Dystonie
Jak jsou pokryty sociální potřeby ve vaší oblasti	2	3	4	4
Dostupnost a kvalita služeb pro děti	3	2	-	3
Dostupnost a kvalita služeb pro adolescenty	3	3	-	5
Dostupnost a kvalita služeb pro dospělé v produktivním věku	4	5	4	4
Dostupnost a kvalita služeb pro seniory	5	3	4	3
Dostupnost a kvalita služeb pro pečující	5	4	5	5
Vnímáte rozdíly v regionální dostupnosti?	Ano	Ne	Ano	Ano
Vnímáte rozdíl v dostupnosti město x venkov?	Ano	Ne	Ano	Ano
Jak dlouho průměrně trvá schválení žádosti o soc. dávku/službu?	9 měsíců	(příliš variabilní)	6 měsíců	5 měsíců
Zaznamenali jste u vaší skupiny častá odvolání v žádostech o sociální podporu?	Ano	Ano	Ano	Ano
Pomáhá pacientům někdo s podáním žádostí o soc. podporu?	Ne	Ano	Ne	Ne
Ohodnoťte zkušenost s návazností zdravotních a sociálních služeb	4	3	4	5

Pacienti s Huntingtonovou choreou mají zkušenost s obrovskými rozdíly ve schvalování příspěvku na péči či dalších dávek a s různým provedením sociálního šetření, které má na uznání dávky největší vliv.



Nedostatky

Hodnocení nedostatků jednotlivých oblastí	Frieda	Společnost na pomoc při Huntingtonově chorobě	Spolek APS	Dystonie
Dostatek informací	4	5	5	5
Přehlednost/snadnost orientace	5	4	5	4
Nabídka odpovídá specifickým potřebám jedince	3	3	5	4
Dostatek personálu	4	4	3	3
Finanční dostupnost služeb	5	3	4	2
Reálná dostupnost a kapacita služeb	4	5	4	5

Největší nedostatky systému uvedeny konkrétně:

Nepřehlednost informací a chaos uvedly jako hlavní problém jak Dystonie, tak Spolek APS. Spolek APS zároveň vidí mnoho zbytečných překážek v zařizování příspěvků pro možnost pečovat o pacienta doma.

U Huntingtonovy chorey vnímají jako nejproblematictější neznalost onemocnění, spektra pacientů, zátěže, která je s nemocí spojená.

Organizace Frieda vnímá výrazný nedostatek empatie a ochoty pomoci při osobním kontaktu.

Vzory

Dvě organizace příklady dobré praxe nevedly, ani v ČR ani v zahraničí.

Spolek APS v ČR uvedl jako dobrý příklad organizaci Dech života, v zahraničí patientskou organizaci Eurordis.

Dystonie uvádí jako dobrý příklad pracovníky Charity ČR, Diakonie jako poskytovatele služeb, dále dříve fungujícího Ombudsman pro zdraví. Mimo ČR vyzdvihují systém podpory v Rakousku.



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

Souhrn zásadních poznatků za ERN RND

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

Pacienti získávají informace o sociální podpoře především na internetu, od lékaře nebo od ostatních pacientů.

U případného poradce sociální podpory by nejvíce ocenili orientaci v problematice jejich onemocnění a předchozí zkušenost s obdobným pacientem.

Nejvýraznější **nedostatek podpory** vnímají pacienti u **pečujících**. V terminální fázi onemocnění například u pacientů s atypickým parkinsonským syndromem je velmi limitující nepružnost systému ve smyslu schvalování podpory, když se rodina připravuje na dlouhodobou péči v domácím prostředí.

Pacienti s Huntingtonovou chorobou vnímají neznalost onemocnění sociálními pracovníky a revizními lékaři a proto velkou variabilitu podpory u jednotlivých pacientů podle toho “na koho narazí”.

Pacienti s dystonií se potýkají s tím, že disabilita spojená s jejich nemocí (soustavná bolest a vysílení) není zřejmá, proto jsou pro sociální podporu příliš zdraví - citují: “Máte dvě ruce a dvě nohy, tak můžete pracovat.”

Z nedostatků ohodnotily organizace **nejhůře informace o sociální podpoře a jejich přehlednost**. Dále pak **reálnou dostupnost a kapacitu služeb**.



4. Popis optimálního stavu komplexní péče

Návrh optimálního systému péče pro pacienty byl vytvořen pro tyto skupiny onemocnění:

- leukodystrofie
- extrapyramidová onemocnění v dětském věku
- atypický parkinsonismus,
- hereditární ataxie a hereditární spastické paraparézy,
- frontotemporální demence,
- geneticky vázané formy Parkinsonovy nemoci,
- neurodegenerace s akumulací železa (NBIA),
- Huntingtonova nemoc a další choreatické syndromy,
- dystonie.

Popis optimálního systému péče pro pacienty s leukodystrofiemi

Stručná charakteristika leukodystrofií a současného systému péče

Leukodystrofie jsou heterogenní skupina vzácných genetických onemocnění, které primárně postihují bílou hmotu centrálního nervového systému. Diagnostika těchto onemocnění může být obtížná a vyžaduje komplexní přístup kombinující zhodnocení klinického obrazu, MRI nálezu, genetické a v některých případech i metabolického testování. Jedná se o ve většině závažná, progresivní onemocnění vyžadující multidisciplinární péči. Kromě systematické péče neurologa je u velké části pacientů nutná spolupráce i s lékaři dalších specializací (ortoped, gastroenterolog, rehabilitační lékař a paliatr). Z nelékařských profesí jsou pro péči o pacienty klíčoví fyzioterapeut, nutriční terapeut a psycholog.

Přestože pro většinu leukodystrofií neexistuje specifická léčba, genová terapie se rychle vyvíjí jako potenciální léčebný přístup. Včasná a přesná diagnóza je klíčová pro vedení symptomatické léčby, zahájení kauzální léčby u některých leukodystrofií, kde terapie dostupná (MLD) nebo zařazení do probíhajících klinických studií.

Screeningový program není pro onemocnění z okruhu leukodystrofií zatím zaveden. Potřeba se již nyní mění s registrovanou léčbou pro metachromatickou leukodystrofii. Aktuálně začíná projekt časného screeningu, ale cílem je zavedení novorozeneckého screeningu k zachycení i pozdních infantilních forem MLD. Potřeba dalšího rozšíření může změnit s budoucím zavedením kauzální léčby.

Současný systém péče o pacienty s leukodystrofiemi není na úrovni ministerstva definován a v současné době je v ČR jediné centrum specializované na tento okruh onemocnění – **Centrum vysoce specializované péče pro vzácná neurologická onemocnění FTN**, které pečuje o dětské i dospělé pacienty z celé ČR a zajišťuje



konzultační činnost pro všechna neurologická pracoviště v ČR. Část pacientů s „metabolickými“ leukodystrofiemi je diagnostikována a léčena na Klinice pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN v centru ERN-Metab. Kromě toho děti jsou sledované též na dalších pracovištích dětské neurologie – FNM, FN Brno, FN Ostrava. U dospělých pacientů je situace obtížnější – diagnóza je stanovena většinou se zpožděním, nebo není stanovena vůbec a pacienti jsou zařazeni do skupiny získaných leukoencefalopatií (chronicko progresivní roztroušená skleróza, vaskulární encefalopatie apod.).

Vzhledem k vzácnosti onemocnění je z hlediska klinické diagnostiky, péče i výzkumu klíčový individuální přístup a koordinace a spolupráce s dalšími zahraničními centry.

Status center není na úrovni ministerstva zdravotnictví jednoznačně definován, personální a věcné vybavení není určeno. Počet pacientů na jednoho lékaře se specializovanou způsobilostí je, vzhledem ke stávajícímu počtu úvazků v Centru a vzhledem k nutnosti vysoce časově náročné specializované péče, vysoký a udržení základní kvality péče vyžaduje u lékařů mimořádné přesčasové nasazení. Koordinaci péče většinou zajišťují zdravotničtí pracovníci, často samotní lékaři, pracoviště postrádá administrativní pracovníky a manažerskou pozici/pozici koordinátora. Návaznost sociálních služeb je často insuficientní a propojení se zdravotnickým systémem v místě bydliště v řadě případů (hlavně u dospělých pacientů) vážne. Přetíženost klinickou problematikou nenechává dostatečný prostor pro systematické vzdělávání mladé generace odborníků, ani pro adekvátní vědecko-výzkumnou činnost, která je podmínkou pro udržení vysokého standardu péče. S tím souvisí i absence parametrů kvality péče zaměřené na problematiku VO.

Návrh modelu péče pro skupiny onemocnění vyžadující podobný charakter péče (leukodystrofie)

1. Podezření na leukodystrofii, úvodní diferenciální diagnostika

Podezření na leukodystrofii by měl vyslovit dětský neurolog nebo neurolog. Prvním krokem je vyloučení získaných leukoencefalopatií, další postup by měl probíhat dle doporučeného vyšetřovacího postupu ERN-RND – zhodnocení klinického obrazu a MRI nálezu – indikace dalších vyšetření (metabolického vyšetření, genetiky). Postup lze již v tomto stadiu konzultovat/kordinovat s lékařem Centra leukodystrofie FTN, nebo lékařem ERN-metab. Tato „koordinace“ může zpočátku probíhat v podobě vzdálené konzultace.

2. Centralizace péče

Jakmile se diagnóza VO stane pravděpodobnou měl by být pacient předán do péče vysoce specializovaného pracoviště. První kontakt může probíhat telefonicky, mailem či ambulantním vyšetřením, v určitých případech i hospitalizací. V centru bude pokračovat další diagnostika včetně rozšířené specializované diagnostiky genetické a event. dle



Spolufinancováno
Evropskou unií



dostupnosti cílená léčba. Léčba bude probíhat v součinnosti se specialisty v místě bydliště, tak aby byla zajištěna systematická multioborová léčba.

3. Typy center

Centrum vysoce specializované péče pro vzácná neurologická onemocnění - Centrum pro leukodystrofie FTN je centrum vysoce specializované péče, zabývající se diagnostikou a léčbou leukodystrofií, zajišťuje komplexní diagnostiku a péči o dospělé i pediatrické pacienty a konzultační činnost pro ostatní neurologická pracoviště v ČR. Centrum je členem mezinárodní sítě ERN-RND, která sdružuje centra specializovaná na vzácná neurodegenerativní onemocnění a splňuje všechny podmínky kladené na vysoce specializovaný typ pracovišť.

Organizačně je centrum definováno na úrovni FTN a uznáno jako centrum vysoce specializované péče na úrovni MZČR a též na evropské úrovni v rámci center ERN-RND. Centrum úzce spolupracuje s KPDPM-VFN – ERN-Metab.

Na základě přepočtu incidence leukodystrofií k počtu obyvatelstva odpovídá dle ERN jedno vysoce specializované centrum na léčbu a diagnostiku leukodystrofií pro ČR, ovšem s tím, že o pacienty je dle doporučení Centra návazně pečováno i v ambulantní neurologické praxi a v následné péči.

Centra specializovaná péče nejsou pro leukodystrofie v ČR definovaná.

4. Další potřebné úpravy

Systém by měl být flexibilní a přizpůsobit se potřebám pacientů s leukodystrofiemi, s cílem poskytovat nejvyšší možnou kvalitu péče a zajišťovat její neustálý rozvoj.

A. Organizace péče

- Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím **rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí** u leukodystrofií:
 - Pro pediatrické pacienty s leukodystrofiemi by národní referenční síť měla respektovat současný stav. V České republice jsou aktuálně čtyři samostatná oddělení/kliniky: Fakultní Thomayerova nemocnice (FTN)-CVSP, Fakultní nemocnice Ostrava, Fakultní nemocnice Motol a Fakultní nemocnice Brno. Tato pracoviště jsou kompetentní a specializovaná pro sledování pacientů s neurologickými VO. Takto stanovená síť zajišťuje, že pediatričtí pacienti s leukodystrofiemi dostanou nejlepší možnou léčbu a podporu v souladu s jejich specifickými potřebami.
 - Vzhledem k nižší incidenci leukodystrofií u dospělých jedno centrum vysoce specializované péče ve FTN je dostačující s podmínkou spolupráce s lůžkovými i ambulantními specialisty.
- **Optimalizace úhrady ambulantní a lůžkové péče** o pacienty 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 Centra v diagnostice**
 - o vymezení některých specializovaných vyšetření na úrovni Centra – např. interpretace genetické analýzy, specializovaných neurozobrazovacích vyšetření.
- **Definice kompetencí Centra v terapii**
 - o Vymezení preskripce „centrových“ LP dle skupin onemocnění –v rámci schválených a pojišťovny hrazených indikací
 - o Zjednodušení schvalování nehrazených a/nebo neregistrovaných LP v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na paragraf 16
- **Sdílená péče:** Formalizace sdílené péče mezi různými úrovněmi zdravotnických zařízení, včetně definování koordinujícího pracoviště.
- Lepší **integrace sociální péče**, lepší propojení se systémem zdravotní péče.
- **Definování nároku a zajištění dostupnosti domácí rehabilitace.**
- **Definice parametrů VO („dataset VO“) pro registraci leukodystrofií** v národním registru i dalších registrech, jejich implementace do NIS. Stanovení povinnosti Centra zadávat data do národního registru a zajištění podmínek pro toto zadávání.
- **Definice specifických parametrů pro sledování kvality péče**, 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.

B. Pracovní podmínky center, personální zajištění

- **Integrace vysoce specializovaného Centra pro leukodystrofie** do organizační struktury poskytovatele
- Stanovení základního a optimálního **personálního a věcného zabezpečení** centra, jako podmínky pro status CVSP (v koordinaci s akreditací pro vzdělávání v oboru neurologie a dětská neurologie) v návaznosti na počty sledovaných pacientů.
- Stanovení **role koordinátora péče** v Centru, vyčlenění prostředků pro tuto funkci
- Vytvoření lepších podmínek pro možnost rozšíření multidisciplinárních týmů
- Vyčlenění finančních prostředků ke zlepšení mezioborové spolupráce

C. Podpora specializovaného vzdělávání a výzkumné činnosti

- Zabezpečení **chráněného času** zdravotnických pracovníků pro vzdělávací a vědeckovýzkumné aktivity
- **Podpora účasti** pracovníků Centra na tuzemských i mezinárodních vzdělávacích a výzkumných aktivitách poskytnutím základní mzdy po čas těchto aktivit a zajištění financování v rozsahu odpovídajícím potřebám Centra.



Popis optimálního systému péče pro pediatrické pacienty s extrapyramidovými onemocněními

Stručná charakteristika vzácných extrapyramidových onemocnění dětského věku a současného systému péče

Extrapyramidová onemocnění u dětí, jako jsou dystonie, komplexní dystonické syndromy, paroxysmální dyskineze a chorea, představují vzácná neurologická onemocnění, která výrazně ovlivňují kvalitu života pacientů a jejich rodin.

Chorea v dětství zahrnuje různé genetické i negenetické příčiny, přičemž nedávné studie objasňují monogenní choreické syndromy, jako jsou chorey spojené s mutacemi ADCY5 a PDE10A. Sydenhamova chorea (SC), vzácné onemocnění spojené s infekcí streptokoky skupiny A, zůstává významnou příčinou dětské chorey s charakteristickými demografickými a klinickými rysy.

Dystonie s nástupem v dětství a komplexní dystonické syndromy jsou charakterizovány širokou klinickou a genetickou heterogenitou. Dětská dystonie mohou být také velmi invalidizující, ovlivňující rozvoj motorických dovedností, kognitivní schopnosti, emoční fungování a sociální zapojení.

Paroxysmální dyskineze v dětství se projevuje jako geneticky a klinicky heterogenní porucha pohybu, se třemi hlavními fenotypy: paroxysmální kinesienní dyskineze (PKD), paroxysmální nonkinesienní dyskineze (PNKD) a paroxysmální dyskineze indukovaná cvičením (PED).

Manifestace onemocnění přetrvává do dospělosti a může se v čase dále zhoršovat, nebo zůstává stacionární. Diagnostika těchto onemocnění je náročná a vyžaduje komplexní přístup, který zahrnuje zhodnocení klinického obrazu, MRI nálezu a případně genetické testování. Tato onemocnění vyžadují multidisciplinární péči. Kromě neurologické péče je nutná spolupráce s dalšími specializovanými lékaři, jako jsou gastroenterolog, rehabilitační lékař a paliatr. Nezbytnou součástí týmu jsou i fyzioterapeut, nutriční terapeut a psycholog.

Přestože pro většinu extrapyramidových onemocnění neexistuje specifická léčba, vývoj v oblasti genové terapie nabízí nadějně perspektivy. Včasná a přesná diagnóza je klíčová pro zahájení symptomatické léčby a případné zařazení pacientů do klinických studií.

Současný systém péče o pediatrické pacienty s extrapyramidovými onemocněními není v České republice na úrovni ministerstva definován, žádné z pracovišť zabývajících se touto problematikou není zařazené do sítě ERN RND.

Návrh modelu péče pro pediatrické pacienty s extrapyramidovými onemocněními

1. Podezření na extrapyramidové onemocnění, úvodní diferenciální diagnostika



Podezření na extrapyramidové onemocnění by měl vyslovit dětský neurolog. Vyšetření by mělo probíhat dle mezinárodně doporučeného vyšetřovacího postupu, zahrnující zhodnocení klinického obrazu a MRI nálezu, a indikaci dalších vyšetření (metabolické vyšetření, genetika).

2. Centralizace péče

Jakmile se diagnóza extrapyramidového onemocnění stane pravděpodobnou, měl by být pacient předán do péče specializovaného centra. První kontakt může probíhat telefonicky, e-mailem nebo ambulantním vyšetřením, v určitých případech i hospitalizací. V centru bude pokračovat další diagnostika včetně specializované genetické diagnostiky a eventuálně dostupná cílená léčba. Léčba bude probíhat ve spolupráci se specialisty v místě bydliště, aby byla zajištěna systematická multioborová péče.

3. Typy center

„**Centrum specializované péče**“ je pracoviště, ve kterém je specializovaná péče zajištěna alespoň jedním lékařem specializujícím se na extrapyramidovou problematiku u dětí.

„**Centrum vysoce specializované péče (CVSP)**“ splňuje definované charakteristiky CVSP a je akreditováno jako CVSP (evropskou akreditací členství v ERN či národní akreditací CVSP MZČR).

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

4. Další potřebné úpravy

Systém péče by měl být flexibilní a přizpůsobit se potřebám pediatrických pacientů s extrapyramidovými onemocněními, s cílem poskytovat nejvyšší možnou kvalitu péče a zajišťovat její neustálý rozvoj.

A. Organizace péče

- **Stanovení národní referenční sítě:** Zajištění rovnoměrného pokrytí ČR specializovanou péčí u extrapyramidových onemocnění. Pro pediatrické pacienty by měla vzniknout národní referenční síť ustavením CSVP pro děti v rámci kompetentních a specializovaných pracovišti ve Fakultní Thomayerově nemocnici, Fakultní nemocnici Ostrava, Fakultní nemocnici Motol a Fakultní nemocnici Brno. Tato centra by měla být smluvně provázána s CVSP pro dospělé – konzultace pacientů, DBS, předávání do péče v dospělosti.
- **Optimalizace úhrady ambulantní a lůžkové péče** o pacienty 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 Centra v diagnostice**



- vymezení některých specializovaných vyšetření na úrovni Centra – např. interpretace genetické analýzy, specializovaných neurozobrazovacích vyšetření.
- **Definice kompetencí Centra v terapii**
 - Vymezení preskripce „centrových“ LP dle skupin onemocnění –v rámci schválených a pojišťovnami hrazených indikací
 - Zjednodušení schvalování nehrazených a/nebo neregistrovaných LP v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na paragraf 16
- **Sdílená péče:** Formalizace sdílené péče mezi různými úrovněmi zdravotnických zařízení, včetně definování koordinujícího pracoviště.
- Lepší **integrace sociální péče**, lepší propojení se systémem zdravotní péče.
- **Definování nároku a zajištění dostupnosti domácí rehabilitace.**
- **Definice parametrů VO („dataset VO“)** pro registraci leukodystrofií v národním registru i dalších registrech, jejich implementace do NIS. Stanovení povinnosti Centra zadávat data do národního registru a zajištění podmínek pro toto zadávání.
- **Definice specifických parametrů pro sledování kvality péče**, 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.

B. Pracovní podmínky center, personální zajištění

- **Integrace CVSP** do organizační struktury poskytovatele
- Stanovení základního a optimálního **personálního a věcného zabezpečení** centra, jako podmínky pro status CVSP (v koordinaci s akreditací pro vzdělávání v oboru neurologie a dětská neurologie) v návaznosti na počty sledovaných pacientů.
- Stanovení **role koordinátora péče** v CVSP, vyčlenění prostředků pro tuto funkci
- Vytvoření lepších podmínek pro možnost rozšíření multidisciplinárních týmů
- Vyčlenění finančních prostředků ke zlepšení mezioborové spolupráce

C. Podpora specializovaného vzdělávání a výzkumné činnosti

- Zabezpečení **chráněného času** zdravotnických pracovníků pro vzdělávací a vědeckovýzkumné aktivity
- **Podpora účasti** pracovníků CVSP na tuzemských i mezinárodních vzdělávacích a výzkumných aktivitách poskytnutím základní mzdy po čas těchto aktivit a zajištění financování v rozsahu odpovídajícím potřebám CVSP.



Popis optimálního stavu komplexní péče (atypický parkinsonismus)

Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče

Část onemocnění ze skupiny ERN- RND označovaná jako tzv. atypický parkinsonismus se týká výhradně pacientů středního a hlavně vyššího dospělého věku. Zahrnuje dvě hlavní jednotky- tzv. Multisystémovou atrofii (MSA) a Progresivní supranukleární paralýzu (PSP), plus další extrémně vzácné onemocnění tzv. Kortikobazální degeneraci (CBD). MSA i PSP lze dále rozdělit na dílčí podjednotky dle převažujícího klinického obrazu. Jedná se o neurodegenerativní progresivní onemocnění s infaustní prognózou. Jsou známy určité genetické rizikové faktory, ale většina případů je tzv. idiopatických. Kauzální léčba v současnosti neexistuje a i účinnost symptomatické dopaminergní terapie hybných příznaků je na rozdíl od klasické Parkinsonovy nemoci velmi slabá, nebo žádná. Máme možnost částečně symptomaticky ovlivňovat některé další příznaky jako např. autonomní kardiovaskulární či urogenitální dysfunkce, nezbytná je systematická fyzioterapie, logopedie, psychologická podpora a v pokročilých stádiích pak především paliativní péče, podpora výživy a dechových funkcí.

Diagnostika těchto onemocnění je založena především na základě typických klinických příznaků, pomocné mohou být i zobrazovací metody (hlavně MRI, ale i SPECT a jiné). K dispozici jsou diagnostická kritéria publikovaná společností International Parkinson and Movement Disorder Society, z roku 2018 pro PSP a z roku 2022 pro MSA. Existují i recentní přehledové články v češtině publikované v časopise Česká a Slovenská Neurologie a Neurochirurgie. Pro CBD nejsou k dispozici recentní diagnostická kritéria ani doporučené postupy.

Podezření na onemocnění z tohoto okruhu by měl vyslovit neurolog primární péče, případně jakýkoli jiný ošetřující lékař. Diagnostika a péče o pacienty s MSA, PSP i CBD pak většinou dále probíhá ve specializovaných neurologických pracovištích, tzv. „extrapyramidových centrech“ (VFN Praha - člen ERN-RND, FNUSA Brno- člen ERN-RND a FN Olomouc- není součástí ERN-RND), kde jsou ovšem sledováni především pacienti s příbuznými nevzácnými onemocněními. Současný systém péče o pacienty s atypickým parkinsonismem nemá pevně stanovenou strukturu, 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. Tzv. „extrapyramidová centra“ v současnosti nemají, i přes dlouhodobé snahy, ani oficiální status CVSP. Počty pacientů a jejich rozložení v ČR jsou přesněji známy pouze v ERN centrech díky zavedeným registrům. Koordinaci péče většinou zajišťují zdravotničtí pracovníci, často samotní lékaři, pracoviště postrádají administrativní pracovníky a datamanažery. Přístup k sociálním službám je omezený a propojení se zdravotnickým systémem nedostatečné. Pacienti kvůli vzácnosti diagnózy nezapadají do zavedených tabulek a mají proto problémy při schvalování úhrad pojišťovny, příspěvků na péči apod. Chybí efektivní multidisciplinární péče a mezioborová spolupráce, která je u těchto diagnóz nezbytná. Nejvýznamnější je nedostatek erudovaných fyzioterapeutů, psychologů. Není dostatečná spolupráce např. s urology, psychiatry a nutričními



specialisty. Chybí možnost návštěv erudovaných specialistů v domácím prostředí u těžce invalidizovaných pacientů v pozdních stádiích onemocnění.

Návrh modelu péče pro skupiny onemocnění vyžadující podobný charakter péče (atypický parkinsonismus)

1. Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Podezření na onemocnění z tohoto okruhu by měl vyslovit neurolog primární péče, případně jakýkoli jiný ošetřující lékař. Pro zlepšení povědomí nespecialistů o projevech těchto VO je třeba zajistit systematické zařazení této problematiky do postgraduálních vzdělávacích sylabů a podporovat další způsoby vzdělávání lékařů primární péče i nespecializovaných zdravotnických zařízení. Po vyslovení podezření na VO tohoto typu by měl další vyšetřovací postup koordinovat lékař z některého z tzv. „extrapyramidových center“. Tato „koordinace“ může probíhat i formou vzdálené spolupráce mezi lékařem centra a neurologem v místě bydliště v ambulantní či lůžkové péči.

2. Centralizace péče

Jakmile se diagnóza MSA, PSP nebo CBD stane pravděpodobnou měl by být pacient předán do péče specializovaného „extrapyramidového centra“, případně může být péče sdílena mezi lokálním neurologickým pracovištěm a specializovaným pracovištěm.

3. Typy center

Jak již bylo zmíněno výše, péče o většinu pacientů s MSA, PSP i CBD se odehrává v tzv. „extrapyramidových centrech“. Obdobný model péče je patrný i ve světě, tyto pacienti jsou sledováni v tzv. „movement disorders“ centrech, která jsou primárně určena pro pacienty s příbuznými nezácnými onemocněními, hlavně s Parkinsonovou nemocí, a kde jsou sledováni i jiné vzácné skupiny onemocnění např. dystonie či chorea. Tato centra jsou v ČR dobře klinicky zavedena, mají dlouholetou tradici. Jedná se o tři pracoviště: VFN Praha, FNUSA Brno a FN Olomouc. FN Olomouc t.č. není členem ERN-RND, reálně ale poskytuje péči na stejné úrovni jako dvě další centra, která jsou součástí sítě ERN-RND. Na národní úrovni by bylo žádoucí, aby tzv. „extrapyramidová centra“ získala status center vysoce specializované péče CVSP.

4. Potřebné úpravy

A. Organizace péče

- Stanovení národní referenční sítě center vysoce specializované péče CVSP zajišťujících rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí o pacienty s atypickým parkinsonismem.
 - o Údaje definující optimální počet specialistů na počet obyvatel nejsou k dispozici. Současná organizace péče se zdá být stran pokrytí regionů ČR dostačující, jen není oficiálně stanovena. Aktuální snahou výboru odborné společnosti (Extrapyramidová sekce Neurologické společnosti, ČLS JEP) je vytvoření sítě erudovaných spolupracujících ambulantních neurologů tzv. „expy specialistů“.



Optimalizace úhrady ambulantní a lůžkové péče o pacienty s VO.

Péče o pacienty s atypickým parkinsonismem je časově velmi náročná, vzhledem k tíži a komplexitě příznaků vyžaduje multidisciplinární spolupráci. Úhrada by měla být založena 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. Tento problém by mohl být částečně řešen současně nově zavedeným systémem kódů pro vzácná onemocnění tzv. orpha kódů.

Definice kompetencí CSP a CVSP v diagnostice

- Diagnostika onemocnění ze skupiny atypických parkinsonských syndromů je založena především na typickém klinickém obrazu, dále se může opírat o některá specializovaná zobrazení (MRI, SPECT). Vzhledem ke vzácnosti onemocnění a různorodosti klinických projevů je ke správné a přesné diagnostice nutný zkušený tým specialistů.

Definice kompetencí CSP a CVSP v terapii

- Léčba atypických parkinsonských syndromů je v tuto chvíli pouze symptomatická, ale mnohdy komplikovaná a vyžadující specializovanou mezioborovou spolupráci (urolog, kardiolog, nutriční specialista, psycholog, specializovaný fyzioterapeut, logoped a další). Z těchto důvodů by měli být pacienti sledováni ve specializovaných centrech.



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

Lepší integrace sociální péče, propojení se systémem zdravotní péče.

Žádoucí je především usnadnění administrativy při schvalování úhrad pomůcek pojišťovnami, příspěvků na péči, lázeňskou léčbu apod., dále lepší informovanost a spolupráce revizních a praktických lékařů. Rovněž možnost návštěv v domácím prostředí u těžce invalidizovaných pacientů by byla vhodná.

- Podpora vzniku národních registrů, stanovení povinnosti CSP a CVSP zadávat data do národního registru. V současnosti existují registry pacientů jen v rámci center ERN-RND, kde je tato evidence pacientů povinná. Existence registrů je nezbytná pro další zkvalitňování péče o tyto pacienty a pro jejich včasný přístup k novým klinickým studiím a léčebným možnostem do budoucna.
- Pravidelné sledování kvality péče v centrech, 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.

B. 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 podmínky pro status CSP a CVSP v návaznosti na počty sledovaných pacientů.
- Stanovení role koordinátora lékařské péče o pacienty se vzácnými onemocněními v centrech, vyčlenění prostředků pro tuto funkci.
- Stanovení role administrátora péče o pacienty se vzácnými onemocněními v centrech, vyčlenění prostředků pro tuto funkci.
- Vytvoření lepších podmínek pro možnost rozšíření multidisciplinárních týmů, především zvýšení počtu erudovaných psychologů a fyzioterapeutů.
- Vyčlenění finančních prostředků ke zlepšení mezioborové spolupráce (urolog, psychiatr, nutriční specialista a další)

C. 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 a koordinace společného výzkumu mezi centry na národní a mezinárodní úrovni



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

Popis optimálního stavu komplexní péče (Hereditární ataxie a hereditární spastické paraparézy)

Centrum vysoce specializované péče pro vzácná neurologická onemocnění – FN Motol

Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče

Onemocnění ze skupiny hereditárních ataxií/hereditárních spastických paraparéz (HSP) začínají jak v dětském, tak dospělém věku, většinou až v dospělosti. Onemocnění probíhají chronicky, jsou pomalu progredující, kauzálně většinou neléčitelná a jen omezeně ovlivnitelná symptomatickou léčbou. Velká část onemocnění vede k postupné invalidizaci – ztrátě schopnosti chůze a upoutání na vozík, později jsou pacienti plně závislí na péči jiné osoby, často s nutností institucionální péče. Dle typu onemocnění je délka života v různé míře zkrácena.

Některé dědičné ataxie se projevují již v batolecím věku, jiné začínají v dospělosti či seniu. Je nacházena velká intra- i interfamiliární variabilita v rámci jedné choroby i v celém jejich spektru. Některé ataxie/HSP probíhají velmi pomalu a vzácně nezkracují život, jiné ataxie (zejména metabolické či mitochondriální) mohou vést k úmrtí v podstatně kratším časovém horizontu.

Ataxie /HSP se projevují buď izolovaným mozečkovým syndromem - porucha chůze, rovnováhy, koordinace a řeči, (popř. u HSP pyramidovým syndromem – poruchou chůze) jiné jsou kombinovány s dalším neurologickým postižením (extrapyramidový syndrom, porucha kognice, epileptické záchvaty, porucha polykání či jiné přidružené syndromy), či postižením jiných orgánových systémů (např. ledviny, srdce).

Pacienti s ataxiemi/HSP vyžadují systematickou péči neurologa. U velké části pacientů pak i lékaře dalších specializací (ortoped, kardiolog, urolog, algeziolog, psychiatr, paliatr). Z nelékařských profesí jsou pro péči o pacienty s ataxiemi/HSP klíčoví fyzioterapeut, logoped, ergoterapeut, psycholog.

Specifická je situace u ataxie Friedreichovy, jedné z nejčastějších autosomálně recesivně dědičných ataxií, kde dominuje zadněprovazcová symptomatika a smíšená kvadruparéza, výraznější cerebelární ataxie se objevuje až v pokročilejším stadiu. Zde jsou limitujícím faktorem přežití zejména kardiální obtíže. U této nemoci je nyní k dispozici cílená léčba omaveloxolonem. U velké části vzácných ataxií dále existuje specifická léčba nasazovaná často v rámci individuálních žádostí na paragraf 16 – 4-aminopyridin u SCA 27B a pacientů s downbeat nystagmem, eplerenone u mutací v KCNA2 kanálu, vit E u ataxie s deficitem vit E AVED atd.

Screeningový program není pro onemocnění z okruhu ataxií/HSP zaveden. Potřeba se může změnit s budoucím zavedením kauzální léčby.

Současný systém péče o pacienty s HSP/ataxií není na úrovni ministerstva definován a v současné době je v ČR jediné centrum specializované na tento okruh onemocnění –



Spolufinancováno
Evropskou unií



Centrum vysoce specializované péče pro vzácná neurologická onemocnění FN Motol, které pečuje o pacienty z celé ČR a zajišťuje konzultační činnost pro všechna neurologická pracoviště v ČR. Část pacientů s ataxiemi je diagnostikována a léčena též na jiných, převážně fakultních pracovištích.

Vzhledem k vzácnosti onemocnění je z hlediska klinické diagnostiky, péče i výzkumu klíčový individuální přístup a koordinace a spolupráce s dalšími zahraničními centry. Centrum hereditárních ataxií FN Motol je součástí evropské sítě ERN-RND, EFACTS, SCA global, celosvětové sítě UNIFAI a sítě SPATAX.

Status center není na úrovni ministerstva zdravotnictví jednoznačně definován, personální a věcné vybavení není určeno. Centrum hereditárních ataxií FN Motol má t.č. v péči 350 pacientů s chorobami z okruhu dědičných ataxií /HSP. Přestože nemáme přesná data o počtu pacientů v ČR, lze kvalifikovaně odhadnout, že je podchycena více než polovina žijících českých pacientů s geneticky vázanou ataxií/HSP. Počet pacientů na jednoho lékaře se specializovanou způsobilostí je, vzhledem ke stávajícímu počtu úvazků v Centru a vzhledem k nutnosti vysoce časově náročné specializované péče, vysoký a udržení základní kvality péče vyžaduje u lékařů mimořádné přesčasové nasazení, bez finančního ohodnocení. Koordinaci péče většinou zajišťují zdravotničtí pracovníci, často samotní lékaři, pracoviště postrádá administrativní pracovníky a manažerskou pozici/pozici koordinátora. Problematická je dostupnost systematické fyzioterapie, která je pro pacienty s ataxiemi/HSP klíčová pro udržení hybnosti. Stav velké části pacientů vyžaduje rehabilitaci v domácím prostředí, kterou se vzácně podaří zajistit. Návaznost sociálních služeb je často insuficientní a propojení se zdravotnickým systémem v místě bydliště v řadě případů vážne. Přetíženost klinickou problematikou nenechává dostatečný prostor pro systematické vzdělávání mladé generace odborníků, ani pro adekvátní vědecko-výzkumnou činnost, která je podmínkou pro udržení vysokého standardu péče. S tím souvisí i absence parametrů kvality péče zaměřené na problematiku VO.

Návrh modelu péče pro skupiny onemocnění vyžadující podobný charakter péče (Hereditární ataxie a hereditární spastické paraparézy)

1. Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Při podezření na onemocnění z okruhu spinocerebelárních ataxií /spastickou hereditární paraparézu by měl další vyšetřovací postup koordinovat lékař s odbornou způsobilostí v oboru dětská či dospělá neurologie a v úvodu provést základní vyšetření vedoucí k vyloučení nejčastějších získaných/léčitelných příčin (MR mozku, event. MR míchy, komplexní laboratorní vyšetření, elektrofyziologická vyšetření, event. lumbální punkce), Postup lze již v tomto stadiu konzultovat s lékařem Centra hereditárních ataxií FN Motol a event. po dohodě zvážit indikaci základního genetického vyšetření panelu ataxií v Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol.



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

2. Centralizace péče

Jakmile se diagnóza vzácné spinocerebelární ataxie /spastické hereditární paraparézy stane pravděpodobnou, měl být pacient předán do péče vysoce specializovaného pracoviště, kde bude pokračovat další diagnostika včetně specializované diagnostiky genetické a event. dle dostupnosti cílená léčba. Léčba bude probíhat v součinnosti se specialisty v místě bydliště, tak aby byla zajištěna systematická multioborová léčba.

3. Typy center

Centrum vysoce specializované péče pro vzácná neurologická onemocnění FN Motol
- Centrum hereditárních ataxií FN Motol je centrum vysoce specializované péče, zabývající se diagnostikou a léčbou dědičných ataxií a hereditárních spastických paraparéz. Díky spojení několika pracovišť (dětské a dospělé neurologie, specializovaných genetických laboratoří a ambulantního provozu ústavu lékařské genetiky plus dle specifických symptomů pacientů specializované konziliární péči ve FN Motol) zajišťuje Centrum komplexní diagnostiku a péči o dospělé i pediatrické pacienty a konzultační činnost pro ostatní neurologická pracoviště v ČR. Centrum je členem mezinárodní sítě ERN-RND, která sdružuje centra specializovaná na vzácná neurodegenerativní onemocnění a splňuje všechny podmínky kladené na vysoce specializovaný typ pracovišť. Kromě toho je členem mezinárodních sítí pracovních skupin zabývajících se dědičnými ataxiemi/HSP (SCA global, EFACTS, UNIFAI, SPATAX), které propojují mezinárodní týmy jak na klinické tak i vědecké úrovni s cílem zlepšení komplexní péče a koordinaci výzkumu.

Organizačně je centrum definováno na úrovni FN Motol a uznáno jako centrum vysoce specializované péče na úrovni MZČR a též na evropské úrovni v rámci center ERN-RND.

Na základě přepočtu incidence vzácných ataktických chorob ku počtu obyvatelstva odpovídá dle ERN jedno vysoce specializované centrum na léčbu a diagnostiku dědičných ataxií/HSP pro ČR, ovšem s tím, že o pacienty je dle doporučení Centra paralelně pečováno i v ambulantní neurologické praxi a v následné péči. Vzhledem k omezené pohyblivosti pacientů a s tím souvisejícím obtížím s dopravou, ale i vzhledem k očekávanému rozšíření cílené léčby i u těchto chorob, je zvažována možnost vytvoření detašovaného pracoviště stávajícího Centra se sídlem na Moravě, event. vznik centra nižšího specializovaného typu.

4. Další potřebné úpravy

A. Organizace péče

- Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím **rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí** u dědičných poruch mozečku a hereditárních spastických paraplegií:
 - o Údaje definující optimální počet specialistů na počet obyvatel nejsou v ČR k dispozici. V tuto chvíli je v rámci ČR jedno vysoce specializované centrum tj. jedno centrum na 10 milionů obyvatel, což odpovídá v rámci ERN-RND většině zemí (jedno centrum na cca 8-12 milionů obyvatel je v Itálii, Německu,



- Rakousku, Nizozemí). Větší počet center na počet obyvatel mají v Dánsku, Belgii, naopak pro celou Francii je pouze jedno referenční centrum.
- V tuto chvíli zajišťuje Centrum hereditárních ataxií FN Motol péči o pacienty z celé ČR. Z hlediska geografie a pokrytí péče se jeví žádoucí vznik nižšího typu centra specializovaného na ataxie na Moravě.
 - **Optimalizace úhrady ambulantní a lůžkové péče** o pacienty s hereditárními ataxiemi/spastickými paraparézami 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 Centra v diagnostice**
 - vymezení některých specializovaných vyšetření na úrovni Centra – např. interpretace genetické analýzy, specializovaných neurozobrazovacích vyšetření.
 - **Definice kompetencí Centra v terapii**
 - Vymezení preskripce „centrových“ LP dle skupin onemocnění –v rámci schválených a pojišťovny hrazených indikací
 - Zjednodušení schvalování nehrazených a/nebo neregistrovaných LP v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na paragraf 16
 - Definice a formální **ustanovení „sdílené péče“**.
 - Lepší **integrace sociální péče**, lepší propojení se systémem zdravotní péče.
 - **Definování nároku a zajištění dostupnosti domácí rehabilitace**.
 - **Definice parametrů VO („dataset VO“)** pro registraci hereditárních ataxií a spastických paraparéz v národním registru i dalších registrech, jejich implementace do NIS. Stanovení povinnosti Centra zadávat data do národního registru a zajištění podmínek pro toto zadávání.
 - **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.

B. Pracovní podmínky center, personální zajištění

- **Integrace vysoce specializovaného Centra hereditárních ataxií/ hereditárních spastických paraparéz** jakožto funkčních celků do organizační struktury poskytovatele
- Stanovení základního a optimálního **personálního a věcného zabezpečení** centra, jako podmínky pro status CSP a CVSP (v koordinaci s akreditací pro vzdělávání v oboru neurologie a dětská neurologie) v návaznosti na počty sledovaných pacientů.
- Stanovení **role koordinátora péče** v Centru, vyčlenění prostředků pro tuto funkci
- Vytvoření lepších podmínek pro možnost rozšíření multidisciplinárních týmů, především zvýšení počtu erudovaných fyzioterapeutů.
- Vyčlenění finančních prostředků ke zlepšení mezioborové spolupráce (urolog, psychiatr, nutriční specialista a další).



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

C. Podpora specializovaného vzdělávání a výzkumné činnosti

- Zabezpečení **chráněného času** zdravotnických pracovníků pro vzdělávací a vědeckovýzkumné aktivity
- **Podpora účasti** pracovníků Centra na tuzemských i mezinárodních vzdělávacích a výzkumných aktivitách poskytnutím základní mzdy po čas těchto aktivit a zajištění financování v rozsahu odpovídajícím potřebám Centra.

Popis optimálního stavu komplexní péče (frontotemporální demence)

Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče

Společným rysem frontotemporálních demencí (FTD) je progresivní degenerace frontálních a temporálních laloků mozku, často bývá postižena parietální kůra a bazální ganglia. Tato skupina onemocnění je velmi heterogenní z pohledu klinického i etiopatogenetického. Podkladem těchto onemocnění jsou poruchy metabolismu některých klíčových proteinů. Abnormálně transformovaný protein interaguje s metabolickými drahami neuronů a vede k jejich zániku cestou programované buněčné smrti (apoptózy). Vytváří špatně odbouratelná depozita ve formě inkluzí.

Klinicky lze rozlišit různé obrazy, které můžeme rozdělit na dvě hlavní skupiny onemocnění:

1. **behaviorální varianta frontotemporální demence** (bvFTD);

2. **primární progresivní afázie** (PPA): nonfluentní/agramatická varianta (nfvPPA) a sémantická varianta (svPPA); logopenická varianta (lvPPA).

Syndrom **bvFTD** se vyznačuje převažujícím postižením frontálních funkcí s časnými poruchami chování, osobnostními změnami a poruchou kognice s dominující poruchou logického myšlení a kontroly emocí, častá je i porucha paměti v důsledku hipokampálních lézí. Diferenciálně diagnosticky je nutné vedle psychiatrických onemocnění rovněž odlišit frontální variantu Alzheimerovy nemoci (AN). Prevalence bvFTD je nejvyšší v šestém decenniu (tedy o dekádu dříve než AN a dosahuje až 13 případů na 100 000 lidí, s průměrnou dobou počátku v 58. roce života). bvFTD představují odhadem asi 10-15 % demencí a jejich výskyt stoupá s věkem, ve vyšších věkových skupinách jsou však výrazně překryty exponenciálně stoupajícím výskytem Alzheimerovy nemoci.

Zpočátku izolovaná alterace řeči, která postupně progreduje do obrazu těžké frontální demence, je typická pro **primární progresivní afázie**. Projevují se izolovaným postižením řečových funkcí bez viditelné odpovídající strukturální léze v CT nebo MRI obrazech (tedy nenacházíme ischemii, krvácení, tumor apod.). Postupně se postižení rozšiřuje i na další oblasti kognice s progresí do demence frontálního typu. Dlouho zůstává zachována soběstačnost a aktivity běžného života, pokud nejsou vázány na užívání řeči (např.



zacházení s mobilním telefonem). PPA se objevují od 5. decennia, prevalence se odhaduje na 3-15/100 000 lidí mladších 65 let, s průměrnou dobou počátku v 58. roce života (z toho nvPPA tvoří 25 procent a svPPA zahrnuje asi 20-25 procent případů), a stoupá s věkem.

Skríninkový program není v současné době k dispozici. **Včasná diagnostika** závisí na vyslovení klinického podezření na základě typických projevů, které by měl vyslovit praktický lékař, neurolog, geriatr nebo psychiatr. Pro zlepšení povědomí nespecialistů 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.

Současný systém péče nemá stanovenou strukturu ani návaznost tří existujících CVSP na ostatní více nebo méně specializovaná pracoviště, centralizace pacientů není nikde zakotvena a funguje pouze částečně na základě vztahů mezi jednotlivými pracovišti. Diferenciální diagnostika bvFTD je složitá a vyžaduje erudovaný multidisciplinární tým. Terapeutické ovlivnění bvFTD je zatím omezené, a mělo by být zaměřené na hlavní přítomné behaviorální manifestace u daného pacienta (především antidepressiva a antipsychotika druhé generace). Významnou roli hrají i nefarmakologické přístupy a podpora pečovatелů. Užitečná bývá týmová spolupráce (neurolog, psychiatr, geriatr, psycholog, asistenční služby, terénní pracovníci). Zásadní pro prevenci syndromu vyhoření u pečovatелů (toto riziko je u bvFTD mnohem vyšší než u jiných neurodegenerativních onemocnění) je poskytnout pečujícím komplexní (ale srozumitelné) informace o onemocnění, jeho projevech a předpokládaném dalším průběhu, konstantní emoční podporu, a naučit je základním technikám komunikace s pacientem i zvládnání některých behaviorálních manifestací.

U PPA je velmi náročná diferenciální diagnostika hlavních subtypů (nvPPA, svPPA, lvPPA). Klinické rozlišení mezi jednotlivými formami PPA není snadné a vyžaduje vedle určité zkušenosti i spolupráci neuropsychologa a klinického logopeda se zaměřením na PPA. Mnohdy dochází i k překrývání symptomů jednotlivých subtypů PPA.

Terapeutické aspekty PPA se příliš neliší od postupů u frontotemporální demence. U lvPPA se mohou uplatnit terapeutické možnosti AN (lvPPA je ve většině případů fokální variantou AN). Důležitá je logopedická péče, založená na spolupráci edukovaných členů týmu se zkušeností v péči o PPA pacienty. Logopedická intervence u pacientů s PPA je v současné době vnímána jako poskytování systematické podpory a provázení pacienta a jeho blízkých celým průběhem onemocnění, od jeho vzniku až po fázi, kdy má pacient výrazné problémy s komunikací. Zjevnou limitací účinnosti logopedické terapie je progredující charakter a postupné přibývání nových symptomů v různých kognitivních doménách (především poruchy paměti a exekutivních funkcí) a poruch chování. Farmakoterapie PPA má značně omezený dopad, a proto je role logopeda v terapeutickém procesu nezastupitelná. Intervence, kterou provádí klinický logoped, patří mezi nefarmakologické přístupy, jejichž efektivita se začala detailně zkoumat až v posledním desetiletí.



Návrh modelu péče pro skupiny onemocnění vyžadující podobný charakter péče (frontotemporální demence)

1. Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Po vyslovení podezření na VO tohoto typu by měl pacienta vyšetřit lékař neurolog nebo psychiatr, preferenčně se zkušeností v péči o pacienty s kognitivním postižením a demencí, který zajistí diferenciální diagnózu a zahájí vhodnou farmakoterapii.

2. Centralizace péče

Jakmile se diagnóza FTD/PPA stane pravděpodobnou nebo v případě závažného stavu by měl být pacient předán do péče vysoce specializovaného pracoviště, se zázemím multidisciplinárního týmu, který potvrdí klinickou diagnózu, upraví terapeutický postup a zahájí komplexní podporu pečovatелů a rodinných příslušníků. Nedílnou součástí diagnostického procesu v multidisciplinárním týmu budou zobrazovací vyšetření (strukturální MR), vyšetření genetických variant FTD a neuropsychologické vyšetření, dále v rámci širší diferenciální diagnostiky stanovení dostupných biomarkerů neurodegenerativních onemocnění. V případě PPA je vhodná komplexní logopedická podpůrná terapie s cílem co nejdéle udržet komunikační schopnosti a možnosti pacienta a jeho okolí.

3. Typy center

„**Centrum vysoce specializované péče pro FTD (CVSP)**“ splňuje definované charakteristiky CVSP a je akreditováno jako CVSP evropskou akreditací členství v ERN. V ČR jsou ustanovena ERN-RND centra pro FTD/PPA v Praze (Fakultní Thomayerova nemocnice, FN Motol) a v Brně (FN U sv. Anny).

__4. Potřebné úpravy

A. Organizace péče

- Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím **rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí** o pacienty s FTD/PPA.
 - o Vzhledem k omezenému počtu pacientů (splňujících kritéria pro vzácná onemocnění – orphan disease) a nutnosti zkušeného multioborového týmu lze stávající počet tří ERN center pro FTD v ČR považovat za dostačující
- **Optimalizace úhrady ambulantní a lůžkové péče** o pacienty s VO na základě reálně vynaloženého úsilí spojeného s komplexní ambulantní péčí a nákladnými hospitalizacemi tak, aby pracoviště mohla generovat zisk a byla tak zajištěna podpora jejich rozvoje ze strany poskytovatele
- **Definice kompetencí CVSP v diagnostice**
 - o Diagnostika onemocnění ze skupiny FTD/PPA je založena na zhodnocení klinického obrazu, detailního kognitivního a řečového profilu a korelace s neurozobrazovacími daty (MR), zobrazovacích biomarkerů (amyloidový PET) a



biomarkerů v mozkomíšním moku. Vzhledem ke vzácnosti onemocnění a různorodosti klinických projevů je ke správné a přesné diagnostice nutný zkušený tým specialistů.

- **Definice kompetencí CVSP v terapii**
 - symptomatická farmakoterapie
 - podpora nefarmakologických postupů, rodinných pečovatelů, komplexní logopedická péče, edukace
 - integrace podpůrné a sociální péče
- **Lepší integrace sociální péče, propojení se systémem zdravotní péče.**
 - Větší důraz na zapojení sociálních pracovníků jako nedílnou součást struktury ERN centra (schvalování úhrad pomůcek pojišťovny, příspěvků na péči, příspěvky na odlehčovací služby, lázeňskou léčbu), úzká součinnost s praktickými lékaři sledovaných pacientů, komunikace s revizními lékaři pojišťovny apod.
- **Podpora vzniku národních registrů, stanovení povinnosti CSP a CVSP zadávat data do národního registru.**
 - V současnosti existují registry pacientů jen v rámci center ERN-RND, kde je tato evidence pacientů povinná. Existence registrů je nezbytná pro další zkvalitňování péče o tyto pacienty a pro jejich včasný přístup k novým klinickým studiím a léčebným možnostem do budoucna.
 - Pravidelné sledování kvality péče v centrech, 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.

B. 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 návaznosti na počty sledovaných pacientů
- Stanovení role koordinátora péče v centrech, vyčlenění prostředků pro tuto funkci
- Stanovení role administrátora péče o pacienty se vzácnými onemocněními v centrech, vyčlenění prostředků pro tuto funkci.
- Vytvořit podmínky pro rozšíření počtu a zastoupení nelékařských profesí v rámci multidisciplinárního týmu (logopedi, neuropsychologové)
- Vyčlenění finančních prostředků ke zlepšení mezioborové spolupráce (psychiatr, lékařský genetik, neuropatolog, nutriční specialista a další)

C. 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 a koordinace společného výzkumu mezi centry na národní a mezinárodní úrovni

Popis optimálního stavu komplexní péče (Geneticky vázané formy Parkinsonovy nemoci)

Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče

Onemocnění ze skupiny ERN: mezi vzácná neurologická onemocnění patří Parkinsonova nemoc (PN) s určeným genetickým podkladem. PN je onemocnění, na jehož vzniku se podílí faktory zevního prostředí a genetický background. Že toto onemocnění podléhá zákonitostem dědičnosti je zřejmé z výskytu onemocnění v rodinách. Jedinec s pozitivní rodinnou anamnézou PN u prvostupňového příbuzného má risk ratio 2,0. Za posledních 20 let je velký rozvoj technik molekulární genetiky a rychle přibývají studie, které popisují různé genetické faktory vzniku PN. V roce 2019 bylo popsáno více než 100 genů, jejichž mutace či výskyt polymorfismů mohou stát za vznikem PN. Největší výskyt geneticky vázaných PN je u pacientů s nástupem prvních motorických příznaků v mladém věku (pod 40 let), které označujeme jako pacienty s early-onset PN. Nicméně nezřídka se setkáme i s pacienty v séniu, kteří mají geneticky vázanou PN.

Léčba PN je v současné době pouze symptomatická, můžeme ji rozdělit na tři základní skupiny – na základní léčbu ovlivňující motorické projevy, na pokročilou léčbu (intestinálně podávaná levodopa, podkožní apomorfin nebo levodopa, hluboká mozková stimulace) a na léčbu nonmotorických příznaků, která se často překrývá s předchozími skupinami.

Skríningový program není pro PN s genetickým podkladem dostupný. Včasná diagnostika je založena na klinickém vyšetření, které vede k diagnóze PN a v případě podezření je pak ke zvážení provedení genetického vyšetření. Diagnostika PN je přednášena v rámci pre- i postgraduálního vzdělávání, ale přesto se stále specializovaná centra setkávají s pozdně diagnostikovanými pacienty či dokonce s pacienty nesoucí jinou diagnózu a špatnou léčbu (např. jsou mylně považováni za pacienty s esenciálním třesem). Pro zlepšení povědomí odborné veřejnosti je třeba zajistit i větší medializaci tohoto onemocnění a možnosti specifické genetické diagnostiky.

Současný systém péče

System péče nemá nyní stanovenou strukturu, zahrnuje více nebo méně specializovaná pracoviště, ale pacienti jsou běžně i v péči ambulantních neurologů. Centralizace



Spolufinancováno
Evropskou unií



pacientů není nikde zakotvena a funguje pouze částečně na základě osobních vztahů mezi jednotlivými pracovišti.

V současné době existují v ČR tři specializovaná centra (VFN Praha, FN U Svaté Anny Brno a FN Olomouc), která poskytují pacientům s PN léčebný program včetně zmíněné pokročilé léčb. Statut center CVSP není v současné době v této problematice ukotven. Tím pádem přesný status center ani jejich personální či věcné vybavení není určeno. Počty pacientů s geneticky vázanou PN nejsou v ČR přesně známy. Jsou známy pouze počty pacientů v lokálních registrech některých center. Přechodová péče není jasně definována, přístup k sociálním službám kolísá dle bydliště a finančních možností pacienta. Specializovaní pracovníci nemají dostatečný prostor pro další systematické vzdělávání a vychovávání svých následovníků ani čas na adekvátní vědeckovýzkumnou činnost.

Návrh modelu péče pro skupiny onemocnění vyžadující podobný charakter péče (Geneticky vázaná Parkinsonova nemoc)

1. Podezření na Parkinsonovu nemoc u pacientů s velmi časným počátkem obtíží

Primární diagnostiku PN by měl stanovit lékař s odbornou způsobilostí v oboru neurologie. V případě pochybností lze kontaktovat centrum specializované péče a dle konzultace následně postupovat.

2. Centralizace péče

Pacienty s idiopatickou PN si může ponechat v péči ambulantní neurolog, konzultovat dle potřeby s pracovišti vyššího typu (centra specializované a vysoce specializované péče).

U pacientů, u kterých je možnost genetického podkladu (časný nástup symptomu, pozitivní rodinná anamnéza, kombinace parkinsonského syndromu s další neurologickou symptomatikou jako dystonie, kognitivní deficit s časnějším nástupem) by měla proběhnout konzultace na pracovišti vyššího typu vždy. V části případů bude postačovat další sledování ambulantním neurologem, v části případů by měla být zajištěná sdílená péče či mimimálně by měla proběhnout genetická diagnostika v součinnosti s centrem. A nakonec v některých případech by měl být pacient převzat do péče pracoviště vyššího typu.

3. Typy center

„**Centrum specializované péče**“ je pracoviště, ve kterém je specializovaná péče zajištěna alespoň jedním expy specialistou (statut expy specialisty definuje na svých stránkách Expy sekce Neurologické společnosti ČLS JEP).

„**Centrum vysoce specializované péče (CVSP)**“ splňuje definované charakteristiky CVSP a je akreditováno jako CVSP (evropskou akreditací členství v ERN či národní akreditací CVSP MZČR).



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

4. Potřebné úpravy

A. Organizace péče

- Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím **rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí u pacientů s PN. Údaje definující optimální počet expy specialistů a vysoce specializovaných center na počet obyvatel nejsou t.č. k dispozici. Lékaři specializovaní na extrapyramidovou problematiku bývají většinou vytíženi i prací na lůžkových odděleních / další ambulanti prací.**
- Současně nedostatečně pokryté kraje/regiony CSP: **Západní Čechy, Jižní Čechy, Vysočina**
- **Optimalizace úhrady ambulantní a lůžkové péče** o pacienty s PN 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. Jsou potřeba nové kódy, které by pokryly časově náročnou práci s pacienty.
- **Definice kompetencí CSP a CVSP v diagnostice**
- vymezení některých specializovaných vyšetření na úroveň CVSP – např. Indikace genetické analýzy, která je v současnosti stále v kompetenci pouze lékaře s odborností Lékařské genetiky
- **Definice kompetencí CSP a CVSP v terapii**
 - Zjednodušení schvalování nehrazených a/nebo neregistrovaných léčivých přípravků v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na paragraf 16 zákona č. 48/1997 Sb.
- Definice a formální **ustanovení „sdílené péče“**
- Lepší **integrace sociální péče**, propojení se systémem zdravotní péče
- **Vytvoření národních registrů pro pacienty s PN a sdílení anonymizovaných genetických výsledků.** 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.

B. Pracovní podmínky center, personální zajištění

- **Ustanovení a 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 návaznosti na počty sledovaných pacientů
- Stanovení **role koordinátora péče** v centrech a v komunitě, vyčlenění prostředků pro tuto funkci



C. 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 integrace** jednotlivých center nejen napříč republikou, ale i na mezinárodní úrovni, transparence počtu pacientů s konkrétní diagnózou

Popis optimálního stavu komplexní péče (neurodegenerace s akumulací železa /NBIA/)

Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče

Neurodegenerace s akumulací železa (NBIA) je skupina vzácných genetických onemocnění, která se vyznačují progresivní neurodegenerací spojenou s abnormální akumulací železa v mozku, zejména v bazálních gangliích. Mezi nejčastější formy patří PKAN, PLAN, MPAN, FAHN, CoPAN, neuroferritinopatie a aceruloplasminémie. Je pravděpodobné, že další genetická onemocnění ze skupiny NBIA budou objevena. Jedná o velmi vzácné poruchy s předpokládanou prevalencí <1: 1.000.000. Onemocnění může začít v dětství, adolescenci nebo dospělosti a často vede k závažným motorickým a kognitivním deficitům.

NBIA se klinicky projevuje dystonií, parkinsonismem, spasticitou, demencí a dalšími neurologickými symptomy. Diagnostika zahrnuje klinické vyšetření, genetické testy a zobrazovací techniky (např. MRI, kde je viditelná akumulace železa). Léčba je symptomatická, zahrnuje fyzioterapii, farmakoterapii (např. anticholinergika, botulotoxin, levodopa) a v některých případech hlubokou mozkovou stimulaci. V současnosti neexistuje kauzální léčba pro většinu forem NBIA, ale pro některá z těchto onemocnění byl prokázán příznivý efekt chelatace železa.

Současný systém péče

Systém péče o pacienty s NBIA v Česku není dostatečně centralizován ani strukturován. Existuje několik specializovaných pracovišť, ale chybí národní síť a formální definice center pro vysoce specializovanou péči. Specializovaná centra, jako jsou Fakultní nemocnice v Praze, Brně a Olomouci, poskytují pokročilou diagnostiku a terapii, ale jejich kapacita a vybavení jsou omezené.

Pacienti často čelí pozdní diagnostice kvůli nízkému povědomí o NBIA mezi lékaři. Přístup k genetickým testům je omezen a administrativně náročný. Přechodová péče a integrace sociálních služeb jsou nedostatečné, což vede k nerovnoměrnému přístupu k péči v závislosti na regionu a finančních možnostech pacienta. Rovněž neexistují jasná kritéria pro schvalování úhrady nehrazené „off-label“ terapie pojišťovnou.



Návrh optimálního modelu péče pro NBIA

1. Diagnostika a diferenciální diagnostika

Po vyslovení podezření na NBIA by měl další postup koordinovat lékař s odbornou způsobilostí v oboru neurologie. Důležité je včasné odhalení příznaků a nasměrování pacienta k zobrazovacím metodám (MRI mozku), genetickému testování a následně do specializovaného centra.

2. Centralizace péče

Pacienti s NBIA by měli být centralizováni do specializovaných pracovišť, kde je k dispozici multidisciplinární tým zahrnující neurology, radiology, genetické poradce, fyzioterapeuty, logopedy a sociální pracovníky. Běžné kontroly (např. pro bolestivé syndromy) mohou být vedeny ambulantním neurologem s možností konzultace se specializovanými centry.

3. Typy center

„Centrum specializované péče je pracoviště, ve kterém je specializovaná péče zajištěna alespoň jedním expy specialistou (statut expy specialisty definuje na svých stránkách Expy sekce Neurologické společnosti ČLS JEP).

„Centrum vysoce specializované péče (CVSP)“ splňuje definované charakteristiky CVSP a je akreditováno jako CVSP (evropskou akreditací členství v ERN či národní akreditací CVSP MZČR).

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

4. Potřebné úpravy:

A. Organizace péče

- **Stanovení národních referenčních pracovišť:** vzhledem k vzácnosti NBIA onemocnění je ideální, aby byly centralizováni na jednom pracovišti, které bude mít povinnost zadávat klinické údaje do mezinárodních registrů.
- **Optimalizace úhrady ambulantní a lůžkové péče** o pacienty s NBIA 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. Jsou potřeba nové kódy, které by pokryly časově náročnou práci s pacienty.
- **Definice kompetencí CSP a CVSP v diagnostice**
 - vymezení některých specializovaných vyšetření na úroveň CVSP – např. Indikace genetické analýzy
- **Definice kompetencí CSP a CVSP v terapii**
 - Zjednodušení schvalování nehraných a/nebo neregistrovaných LP v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na paragraf 16 (zejména preskripce chelatační léčby a následné zajištění pravidelných BCH kontrol v místě bydliště)
- Definice a formální **ustanovení „sdílené péče“**



- Lepší **integrace sociální péče**, propojení se systémem zdravotní péče
- **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.

B. Pracovní podmínky a personální zajištění

- **Integrace CVSP:** Jako samostatné funkční celky v organizační struktuře poskytovatele.
- **Personální a věcné zabezpečení:** Stanovení optimálního personálního zajištění v závislosti na počtu pacientů, vyčlenění prostředků pro koordinátory péče.

C. Podpora vzdělávání a výzkumu

- 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

Popis optimálního stavu komplexní péče (Huntingtonova nemoc a další choreatické syndromy)

Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče

Onemocnění ze skupiny ERN: Choreatické dyskineze jsou mimovolní, rychlé, nepravidelné a nestereotypní pohyby v náhodné distribuci, a to jak kořenového, tak i akrálního svalstva. Chorea se může vyskytovat izolovaně, v kombinaci s jinými neurologickými poruchami hybnosti, změnami intelektu a chování. Chorea se může manifestovat v kterémkoliv věku a z mnoha příčin (neurodegenerace, autoimunita, metabolické poruchy, nežádoucí účinky léků apod.). V ČR se hereditárně podmíněná chorea nejčastěji vyskytuje u Huntingtonovy nemoci. Huntingtonova nemoc je autozomálně dominantně dědičné neurodegenerativní onemocnění, s motorickými, kognitivními i psychiatrickými projevy. Toto onemocnění je kauzálně neléčitelné. Prevalence nemoci je 1:2 000. Podobný fenotyp a prognózu mohou vykazovat i jiná neurodegenerativní onemocnění, ale jejich výskyt je mnohonásobně nižší. K těmto onemocněním řadíme některé autozomálně dominantně dědičné spinocerebelární ataxie (např. spinocerebelární ataxie 17, dentato-rubro-pallido-luysianská atrofie), benigní hereditární chorea s různými typy dědičnosti, X-vázaný McLeodův syndrom, autozomálně recesivní choreoakantocytóza, mutace genu C9orf a další). Léčba vlastního choreatického symptomu u neurodegenerativní onemocnění je pouze symptomatická. Používají se preparáty blokující dopaminergní transmissi (antipsychotika, presynaptické



blokátory dopaminu), valproát, amantadin a benzodiazepiny. Diagnostika těchto nemocí je založena na anamnéze, klinickém obrazu, pomocných laboratorních vyšetřeních, zlatým standardem je genetické vyšetření. Potomkům jejichž rodič byl nebo je nositelem výše uvedených geneticky vázaných neurodegenerací by měla být nabízena konzultace s klinickým genetikem. V případě jejich zájmu o zjištění možného nosičství mutace měl by jim být doporučován tzv. prediktivní protokol.

Choreatické syndromy jsou přednášeny v rámci pregraduálního i postgraduálního vzdělávání, ale přesto se stále specializovaná centra setkávají s pozdně diagnostikovanými a léčenými pacienty. Pro zlepšení povědomí odborné veřejnosti je třeba zajistit i větší medializaci těchto onemocnění a jejich možností léčby.

Současný systém péče

Systém péče nemá nyní stanovenou strukturu, zahrnuje více nebo méně specializovaná pracoviště. Centralizace pacientů není nikde zakotvena a funguje pouze částečně na základě osobních vztahů mezi jednotlivými pracovišti.

V současné době existují v ČR čtyři specializovaná centra (VFN Praha, FN U Svaté Anny Brno, FN Ostrava a FN Olomouc), která poskytují pacientům s choreou diagnostický a léčebný program. Pouze centrum ve VFN v Praze má pro Huntingtonovu nemoc mezinárodní statut tzv. excelentního centra a součástí Evropské sítě pro Huntingtonovu nemoc (European Huntington's Disease Network, EHDN). Členství v EHDN je podmíněno aktivní účastí na registru pro pacienty s Huntingtonovou nemocí a osoby v riziku této nemoci. Registr je však zaměřen pouze na sledování osob premanifestních a časných stádiích nemoci, proto nejsou touto databází monitorovány osoby v pokročilých stádiích. Systém CVSP není v současné době v této problematice ukotven. Tím pádem přesný status center ani jejich personální či věcné vybavení není určeno. Počty pacientů s choreatickými syndromy nejsou v ČR přesně známy. Jsou známy pouze počty pacientů v lokálních registrech některých center. Přechodová péče není jasně definována, přístup k sociálním službám kolísá dle bydliště a finančních možností pacienta.

Specializovaná centra jsou přetížena a těžce zajišťují léčbu pro pacienty se neurodegenerativně či imunitně podmíněnými choreatickými syndromy (např. diagnostika a léčba dysfagie, malnutrice, poruch chování). Navíc specializovaní pracovníci nemají dostatečný prostor pro další systematické vzdělávání a vychovávání svých následovníků ani čas na adekvátní vědeckovýzkumnou činnost.

Návrh modelu péče pro skupiny onemocnění vyžadující podobný charakter péče (Choreatické syndromy vzniklé v dospělém věku)

1. Podezření na choreatický syndrom, úvodní diferenciální diagnostika



Po vyslovení podezření na choreatický syndrom by měl další postup koordinovat lékař s odbornou způsobilostí v oboru neurologie. Měl by na počátku rozlišit, zda se jedná pravděpodobně o hereditárně podmíněnou choreu nebo jiný sekundární choreatický syndrom.

2. Centralizace péče

Pacienty s nekomplikovanou sekundární choreu (např. vaskulární, poléková u Parkinsonovy nemoci) si může ponechat v péči ambulantní neurolog, konzultovat dle potřeby s pracovišti vyššího typu (centra specializované a vysoce specializované péče).

U pacientů s hereditárně podmíněnou generalizovanou by měla proběhnout konzultace na pracovišti vyššího typu vždy. V části případů bude postačovat další sledování ambulantním neurologem, v části případů by měla být zajištěná sdílená péče. A nakonec v některých případech pacient by měl být převzat do péče pracoviště vyššího typu.

3. Typy center

„**Centrum specializované péče**“ je pracoviště, ve kterém je specializovaná péče zajištěna alespoň jedním expy specialistou (statut expy specialisty definuje na svých stránkách Expy sekce Neurologické společnosti ČLS JEP).

„**Centrum vysoce specializované péče (CVSP)**“ splňuje definované charakteristiky CVSP a je akreditováno jako CVSP (evropskou akreditací členství v ERN či národní akreditací CVSP MZČR).

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

4. Potřebné úpravy:

A. Organizace péče

- Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím **rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí u pacientů s choreatickými syndromy. Údaje definující optimální počet expy specialistů a vysoce specializovaných center na počet obyvatel nejsou t.č. k dispozici. Lékaři specializovaní na extrapyramidovou problematiku bývají většinou vytíženi i prací na lůžkových odděleních / další ambulantní prací.**
- Současně nedostatečně pokryté kraje/regiony CSP: **Západní Čechy, Jižní Čechy, Vysočina**
- **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. Jsou potřeba nové kódy, které by pokryly časově náročnou práci s pacienty.



- **Definice kompetencí CSP a CVSP v diagnostice**
- vymezení některých specializovaných vyšetření na úroveň CVSP – např. indikace genetické analýzy,
- **Definice kompetencí CSP a CVSP v terapii**
 - o Zjednodušení schvalování nehrazených a/nebo neregistrovaných LP v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na paragraf 16
- Definice a formální **ustanovení „sdílené péče“**
- Definice a formální **ustanovení prediktivního protokolu (genetik, psycholog, neurolog, psychiatr)** pro osoby v možném riziku dědičného onemocnění
- Lepší **integrace sociální péče**, propojení se systémem zdravotní péče
- **Vytvoření národních registrů pro pacienty s choreatickými syndromy.** 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.

B. Pracovní podmínky center, personální zajištění

- **Ustanovení a 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 neurologie) v návaznosti na počty sledovaných pacientů.
- Stanovení **role koordinátora péče** v centrech a v komunitě, vyčlenění prostředků pro tuto funkci.

C. 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.



Popis optimálního stavu komplexní péče (Dystonie)

Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče

Onemocnění ze skupiny ERN: Dystonie mohou začít jak v dětském tak i dospělém věku.

V dětském věku jsou často geneticky vázané a v současnosti je známo mnoho desítek genetických mutací, které mohou dystonické syndromy způsobovat. Manifestace onemocnění přetrvává do dospělosti a může se v čase dále zhoršovat. V časně dospělosti se ještě stále můžeme setkat s geneticky vázanými dystonickými syndromy, ale v pozdějším věku jsou již vzácné. V dospělém věku se nejčastěji setkáváme s tzv. idiopatickými fokálními dystoniemi mezi které patří cervikální dystonie a blefarospasmus. Manifestace může u některých pacientů zůstat po řadu let identická, může ale docházet i k progresi tíže postižení, ke generalizaci příznaků, jsou ale i známy případy spontánní remise, byť jsou vzácné.

Léčbu dystonických syndromů můžeme nyní rozdělit na dvě základní skupiny – na léčbu cílenou a léčbu symptomatickou.

Mezi cílenou léčbu řadíme např. dopaminergní léčbu u skupiny dopa responsivních dystonií, chelatační léčbu u Wilsonovy nemoci nebo např. ketogenní dietu u GLUT1 deficitu. Symptomatickou léčbou míníme u fokálních dystonií hlavně lokální aplikace botulotoxinu, u generalizovaných forem perorální léčbu anticholinergiky, benzodiazepiny aj. U pacientů rezistentních na výše uvedené metody léčby přichází do úvahu provedení hluboké mozkové stimulace, kde úspěšnost kolísá mezi 30-70% v závislosti na charakteru dystonie a event. znalosti genetické mutace způsobující onemocnění.

Screeningový program není pro dystonické syndromy ustanoven. Včasná diagnostika je založena na klinickém vyšetření a vyslovení podezření na dystonický syndrom na základě typických projevů dystonií (mimovolní pohyb nebo postura mající relativně neměnný motorický vzorec). Dystonické syndromy jsou přednášeny v rámci pre i postgraduálního vzdělávání, ale přesto se stále specializovaná centra setkávají s pozdně diagnostikovanými a léčenými pacienty. Pro zlepšení povědomí odborné veřejnosti je třeba zajistit i větší medializaci těchto onemocnění a jejich možností léčby.

Současný systém péče

Systém péče nemá nyní stanovenou strukturu, zahrnuje více nebo méně specializovaná pracoviště. Centralizace pacientů není nikde zakotvena a funguje pouze částečně, spíše na základě osobních vztahů mezi jednotlivými pracovišti.

V současné době existují v ČR tři specializovaná centra (VFN Praha, FN U Svaté Anny Brno a FN Olomouc), která poskytují pacientům s dystonií léčebný program včetně hluboké mozkové stimulace. Statut center CVSP není v současné době v této problematice ukotven. Tím pádem přesný status center ani jejich personální či věcné vybavení není jasně určeno. Počty pacientů s dystonickými syndromy nejsou v ČR přesně známy. Jsou známy pouze počty pacientů v lokálních registrech některých center. Přechodová péče



není jasně definována, přístup k sociálním službám kolísá dle bydliště a finančních možností pacienta. Není možnost návštěv specialistů v domácím prostředí u pacientů, kteří se již nejsou schopni kvůli hybnému postižení dostavit do specializovaného centra. Specializovaná centra jsou přetížena a těžce zajišťují léčbu pro všechny pacienty s dystonickými syndromy, kteří se na ně obrátí (jedná se např. o lokální aplikaci botulotoxinu). Navíc specializovaní pracovníci nemají dostatečný prostor pro další systematické vzdělávání a vychovávání svých následovníků ani čas na adekvátní vědeckovýzkumnou činnost.

Návrh modelu péče pro skupiny onemocnění vyžadující podobný charakter péče (Dystonické syndromy vzniklé v dospělém věku)

1. Podezření na dystonický syndrom, úvodní diferenciální diagnostika

Po vyslovení podezření na dystonický syndrom by měl další postup koordinovat lékař s odbornou způsobilostí v oboru neurologie. Měl by na počátku rozlišit, zda se jedná pravděpodobně o idiopatickou fokální dystonii nebo o jiný dystonický syndrom.

2. Centralizace péče

Pacienty s idiopatickou fokální dystonií si může ponechat v péči ambulantní neurolog, konzultovat dle potřeby s pracovišti vyššího typu (centra specializované a vysoce specializované péče) a dle potřeby na některém z těchto pracovišť zajistit např. aplikace botulotoxinu.

U pacientů s generalizovanou/progredující dystonií, kombinovanými či komplexními dystonickými syndromy by měla proběhnout konzultace na pracovišti vyššího typu vždy. V části případů bude postačovat další sledování ambulantním neurologem, v části případů by měla být zajištěná sdílená péče. A nakonec v některých případech pacient by měl být pacient být převzat do péče pracoviště vyššího typu.

3. Typy center

„Centrum specializované péče“ je pracoviště, ve kterém je specializovaná péče zajištěna alespoň jedním expy specialistou (statut expy specialisty definuje na svých stránkách Expy sekce Neurologické společnosti ČLS JEP).

„Centrum vysoce specializované péče (CVSP)“ splňuje definované charakteristiky CVSP a je akreditováno jako CVSP (evropskou akreditací členství v ERN či národní akreditací CVSP MZČR).

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



4. Potřebné úpravy:

A. Organizace péče

- Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí u pacientů s dystonickými syndromy. Údaje definující optimální počet expy specialistů a vysoce specializovaných center na počet obyvatel nejsou t.č. k dispozici. Lékaři specializovaní na extrapyramidovou problematiku bývají většinou vytíženi i prací na lůžkových odděleních nebo další ambulantní prací.
- Aktuálně nedostatečně pokryté kraje/regiony CSP: **Západní Čechy, Jižní Čechy, Vysočina**
- **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. Jsou potřeba nové kódy, které by pokryly časově náročnou práci s pacienty.
- **Definice kompetencí CSP a CVSP v diagnostice**
- vymezení některých specializovaných vyšetření na úroveň CVSP – např. Indikace genetické analýzy.
- **Definice kompetencí CSP a CVSP v terapii**
 - Zjednodušení schvalování nehrazených a/nebo neregistrovaných LP v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na par 16
- Definice a formální **ustanovení „sdílené péče“**
- Lepší **integrace sociální péče**, propojení se systémem zdravotní péče
- Zajištění úhrady návštěv specialistů v domácím prostředí u pacientů, kteří pro hybné postižení nejsou schopni návštěvy ve specializovaném centru
- **Vytvoření národních registrů pro pacienty s dystonickými syndromy** 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.

B. Pracovní podmínky center, personální zajištění

- **Ustanovení a 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 neurologie) v návaznosti na počty sledovaných pacientů
- Stanovení **role koordinátora péče** v centrech a v komunitě, vyčlenění prostředků pro tuto funkci

C. Podpora specializovaného vzdělávání a výzkumné činnosti

- Zabezpečení **chráněného času** zdravotnických pracovníků pro vzdělávací a vědeckovýzkumné aktivity



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

- **Podpora účasti** pracovníků center na vzdělávacích aktivitách minimálně poskytnutím základní mzdy po čas těchto aktivit v rozsahu odpovídajícím potřebám centra
- Podpora aktivní i pasivní účasti pracovníků na mezinárodních sjezdech a sympoziích

Propojení zdravotní a sociální péče

Základním pilířem sociální podpory pacientů se vzácným neurologickým onemocněním by měl být pracovník, který pacientům a pečujícím poskytne vhled do možností sociálních dávek či sociálních služeb, a pomůže jim se v problematice zorientovat. Vzhledem k různým druhům postižení, které vzácná neurologická onemocnění způsobují, se také velice liší potřeba sociální podpory u jednotlivých skupin pacientů. Pracovník, ať už z centra pro vzácná onemocnění, z centra provázení, sociální pracovník nemocnice, rané péče či jiná určená osoba, by měl být součástí péče již od sdělení diagnózy, tak aby měl pacient dedikovanou osobu, se kterou se může o sociálních dopadech své nemoci poradit a aby mohl konzultovat nejen jednorázově, ale i v průběhu svého onemocnění, které může i velmi náhle výrazně snížit kvalitu života pacienta a jeho rodiny.

Daný pracovník by také byl seznámen se specifiky nemoci, např. s potřebou domácí péče v pokročilém stádiu onemocnění, nebo aspekt progresivnosti onemocnění, kdy je v takovém případě bezpředmětné pravidelně prokazovat, že se pacientův stav nezlepšil. Neznalost vzácných onemocnění úředníky by tak mohl řešit právě erudovaný pracovník, který propojí jak zdravotní péči v nemocnici, tak sociální péči a jednání s úřady. Tento pracovník by zároveň mohl zmírnit problém velkých regionálních rozdílů ve vyřizování žádostí či schvalování různé výše podpory, jelikož by byl k dispozici ke komunikaci specifik jednotlivých žádostí a mohl by zodpovědět případné dotazy úředníka při vyřizování žádosti.



Seznam zkratk

ZKRATKA	Vysvětlení
1. LF UK	1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy
CPGs	Clinical Practice Guidelines
CPMS	Clinical Patient Management System (klinický systém pro správu pacientů)
CT	Počítačová/výpočetní tomografie (Computed Tomography)
CVSP	Centrum vysoce specializované péče
ČAVO	Česká asociace pro vzácná onemocnění
EEG	Elektroencefalografie
FN Brno	Fakultní nemocnice Brno
FN USA	<i>Fakultní nemocnice u sv. Anny Brno</i>
FNKV	Fakultní nemocnice Královské Vinohrady
FTN	<i>Fakultní Thomayerova nemocnice Praha</i>
HCP	Health Care Provider (poskytovatel zdravotní péče)
LP	Léčivý přípravek
MDT	Multidisciplinární tým
NIS	Nemocniční informační systém
ORPHA	Orphanet (databáze vzácných onemocnění)
OPZ+	Operační program Zaměstnanost pro období 2021 - 2027
PL	Praktický lékař
RL	Revizní lékař
PO	Pacientská organizace
PRO	Patients Reported Outcome (výsledek hlášený pacientem)
PROM	Patients Reported Outcome Measures (výsledky sdělované pacientem; sebehodnotící dotazníky)
SYPOVO	Projekt: Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními, financovaný v rámci OPZ+
UK	Univerzita Karlova
ÚVN	<i>Ústřední vojenská nemocnice Praha</i>
UK	Univerzita Karlova
VFN	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
VO	Vzácné onemocnění