



Spolufinancováno
Evropskou unií



SYPOVO

Analýza současného stavu péče o pacienty se vzácnými onemocněními v ČR

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

ERN RARE-LIVER

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	10
2.1 Počty pacientů a personální zajištění center	10
2.1.1 Celkový počet pacientů.....	10
2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centrech ERN.....	10
2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje	11
2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje	12
2.1.5 Multidisciplinární tým (MDT)	12
2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze.....	14
2.3 Struktura a pokrytí péče	16
2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost	17
2.4.1 Centra vysoce specializované péče	17
2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou.....	19
2.4.3 Jiná organizační ustanovení definující systém péče	19
2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky	19
2.5 Pracovní podmínky center	21
2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele.....	21
2.5.2 Prostorová kapacita center	21
2.6 Provoz center	23
2.6.1 Ambulantní péče	23
2.6.2 Lůžková péče	24
2.6.3 Obecné informace	24
2.6.4 Administrativa	24
2.6.5 Léčba	25
2.6.6 Komplexita a koordinace péče	25
2.7 Přejímová péče („transition care“) – otázka 11 doplňkové B.....	27
2.7.1 Přejímová péče z pediatrické do dospělé péče - obecně	27
2.7.2 Přejímová péče z pohledu pediatrického pracoviště	27
2.7.3 Přejímová 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	30
2.8.3	Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)	30
2.9	Kvalita péče v centrech.....	30
2.9.1	Hodnocení péče pacienty.....	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).....	33
2.10.5	Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit.....	34
3.	Popis současného stavu sociální péče, identifikace potřeb a nedostatků	35
4.	Popis optimálního stavu komplexní péče	37
4.1	Popis optimálního stavu komplexní péče - pediatričtí pacienti.....	37
4.1.1	Charakteristika onemocnění	37
4.1.2	Koncept zlepšení pro centrum specializované na dětskou hepatologii - obecně.....	37
4.1.3	Koncept zlepšení pro centrum specializované na dětskou hepatologii - konkrétně	38
4.2	Popis optimálního stavu komplexní péče - dospělí pacienti	40
4.2.1	Charakteristika onemocnění	40
4.2.2	Koncept zlepšení pro centrum specializované péče o vzácné nemoci jater - obecně.....	41
4.2.3	Koncept zlepšení pro centrum specializované péče o vzácné choroby jater dospělých - konkrétně.....	42
	Seznam zkratk	44



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 RARE-LIVER
Zapojená pracoviště	Institut klinické a experimentální medicíny Klinika hepatogastroenterologie Fakultní nemocnice v Motole, Pediatrická klinika
Počet skupin VO	7 skupin
Názvy skupin/podskupin VO	<ol style="list-style-type: none"> 1. Autoimunitní onemocnění jater (AILD) (Autoimmune Liver Diseases (AILD)) 2. Metabolická onemocnění, atrézie žlučovýchodů a příbuzná onemocnění (Metabolic, Biliary Atresia & Related Diseases) 3. Strukturální onemocnění jater (Structural Liver Disease) 4. Těhotenství při onemocnění jater (Pregnancy in liver disease) 5. Onemocnění jater v těhotenství (Liver disease in pregnancy) 6. Vzácné příčiny akutního selhání jater (Rare causes of acute liver failure) 7. Transplantace (Transplantation)

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: **57**

Počet publikací dle jejich jednotlivých typů za celou ERN

Guidelines	16
Position Paper	8
Review	4
recommendation	5
Clinical Report	1
Overview	1
Up to Date	22



Za zmínku stojí typ zdroje Up To Date. Tento typ zdroje se vyskytoval nejčastěji (22krát). Jedná se o evidence-based klinické zdroje. Zahrnují široké spektrum problematiky od etiologie, přes diagnostiku a léčbu až po management. Vždy obsahují PROM a jsou aktuální.

Patient journey: 2

1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění

Podrobnosti roztríděné dle skupin diagnóz

Dokumenty, které byly zpracovávány v rámci analýzy, byly roztríděné do jednotlivých skupin onemocnění ERN Rare-liver. Ty popisují onemocnění spadající do 7, které popisují oficiální webové stránky ERN Rare-liver. Pro analytické zpracování byly vytvořeny 2 skupiny pro články, které zahrnovaly více onemocnění a pro články, které nebylo možné zařadit do konkrétní skupiny.

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

Skupiny onemocnění:

1. **Autoimunitní onemocnění jater (AILD) (Autoimmune Liver Diseases (AILD))**
2. **Metabolická onemocnění, atrezie žlučovýchodů a příbuzná onemocnění (Metabolic, Biliary Atresia & Related Diseases)**
3. **Strukturální onemocnění jater (Structural Liver Disease)**
4. **Těhotenství při onemocnění jater (Pregnancy in liver disease)**
5. **Onemocnění jater v těhotenství (Liver disease in pregnancy)**
6. **Vzácné příčiny akutního selhání jater (Rare causes of acute liver failure)**
7. **Transplantace (Transplantation)**
8. Společné – tato skupina je uměle vytvořena pro články, které zahrnují více onemocnění
9. Jiné – tato skupina je uměle vytvořená a zahrnuje články, které souvisí se vzácnými onemocněními jater, ale nebylo je možné zařadit do konkrétní skupiny



Hlavní charakteristiky (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4
Celkový počet zdrojů:	57 (100 %)	24 (100 %)	9 (100 %)	4 (100 %)	1 (100 %)
Definice víceúrovňové péče:	13 (23 %)	5 (21 %)	1 (11 %)	2 (50 %)	0 (0 %)
Uvedení odborností podílejících se na péči:	2 (4 %)	4 (17 %)	2 (22 %)	2 (50 %)	1 (100 %)
Definice role sociálního pracovníka:	1 (2 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)
Aktivní role pacientů při tvorbě CPGs:	4 (7 %)	2 (8 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)

*pouze částečně

	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 7	Skupina 8	Skupina 9
Celkový počet zdrojů:	6 (100 %)	3 (100 %)	0 (0 %)	7 (100 %)	3 (100 %)
Definice víceúrovňové péče:	2 (33 %)	2 (67 %)	0 (0 %)	1 (14 %)	0 (0 %)
Uvedení odborností podílejících se na péči:	4 (67 %)	3 (100 %)	0 (0 %)	4 (57 %)	2 (67 %)
Definice role sociálního pracovníka:	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	1 (14 %)	0 (0 %)
Aktivní role pacientů při tvorbě CPGs:	1 (17 %)	1 (33 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)

Charakteristika diagnostických principů (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4
Celkový počet zdrojů	57 (100 %)	24 (100 %)	9 (100 %)	4 (100 %)	1 (100 %)
Klinická diagnostika	41 (72 %)	18 (75 %)	6 (67 %)	2 (50 %)	0 (0 %)
Laboratorní diagnostika	50 (88 %)	23 (96 %)	8 (89 %)	4 (100 %)	0 (0 %)
Další:	49 (46 %)	10 (42 %)	6 (67 %)	2 (50 %)	0 (0 %)

	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 7	Skupina 8	Skupina 9
Celkový počet zdrojů	6 (100 %)	3 (100 %)	0 (0 %)	7 (100 %)	3 (100 %)
Klinická diagnostika	4 (67 %)	3 (100 %)	0 (0 %)	6 (86 %)	2 (67 %)
Laboratorní diagnostika	5 (83 %)	3 (100 %)	0 (0 %)	4 (57 %)	3 (100 %)
Další:	4 (67 %)	1 (33 %)	0 (0 %)	4 (57 %)	1 (33 %)



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

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4
Celkový počet zdrojů:	57 (100 %)	24 (100 %)	9 (100 %)	4 (100 %)	1 (100 %)
Kdo má potvrdit diagnózu:	7 (12 %)	3 (13 %)	1 (11 %)	1 (25 %)	0 (0 %)
Kdo má léčit:	13 (23 %)	6 (25 %)	1 (11 %)	1 (25 %)	1 (100 %)
Kdo má sledovat/monitorovat:	11 (19 %)	5 (21 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)
Úloha dalších lékařských specialistů:	11 (19 %)	3 (13 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	1 (100 %)
Úloha nelékařů:	6 (11 %)	2 (8 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	1 (100 %)
Úloha primární péče:	5 (9 %)	4 (17 %)	1 (11 %)	0 (0 %)	0 (0 %)

	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 7	Skupina 8	Skupina 9
Celkový počet zdrojů:	6 (100 %)	3 (100 %)	0 (0 %)	7 (100 %)	3 (100 %)
Kdo má potvrdit diagnózu:	0 (0 %)	1 (33 %)	0 (0 %)	1 (14 %)	0 (0 %)
Kdo má léčit:	0 (0 %)	2 (67 %)	0 (0 %)	2 (29 %)	0 (0 %)
Kdo má sledovat/monitorovat:	2 (33 %)	2 (67 %)	0 (0 %)	2 (29 %)	0 (0 %)
Úloha dalších lékařských specialistů:	3 (50 %)	2 (67 %)	0 (0 %)	2 (29 %)	0 (0 %)
Úloha nelékařů:	0 (0 %)	2 (67 %)	0 (0 %)	1 (14 %)	0 (0 %)
Úloha primární péče:	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)

*pouze částečně

Management – doporučená léčba (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4
Celkový počet zdrojů:	57 (100 %)	24 (100 %)	9 (100 %)	4 (100 %)	1 (100 %)
Specifická cílená léčba:	40 (70 %)	17 (71 %)	7 (78 %)	4 (100 %)	1 (100 %)
Specifická necílená léčba:	17 (30 %)	7 (29 %)	3 (33 %)	3 (75 %)	0 (0 %)
Nespecifická/symptomatická léčba:	22 (39 %)	6 (25 %)	6 (67 %)	1 (25 %)	1 (100 %)



	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 7	Skupina 8	Skupina 9
Celkový počet zdrojů:	6 (100 %)	3 (100 %)	0 (0 %)	7 (100 %)	3 (100 %)
Specifická cílená léčba:	3 (50 %)	2 (67 %)	0 (0 %)	4 (57 %)	2 (67 %)
Specifická necílená léčba:	3 (50 %)	1 (33 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)
Nespecifická/symptomatická léčba:	4 (67 %)	1 (33 %)	0 (0 %)	2 (29 %)	1 (33 %)

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

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina 4
Celkový počet zdrojů:	57 (100 %)	24 (100 %)	9 (100 %)	4 (100 %)	1 (100 %)
Pravidla pro monitoraci:	31 (54 %)	12 (50 %)	6 (67 %)	1 (25 %)	0 (0 %)
Existence kritérií aktivity/závažnosti onemocnění:	31 (54 %)	15 (63 %)	6 (67 %)	1 (25 %)	1 (100 %)
Prognostická kritéria:	28 (49 %)	13 (54 %)	4 (44 %)	2 (50 %)	0 (0 %)
Existence „patient-reported outcome measures“(PROM):	29 (51 %)	12 (50 %)	2 (22 %)	3 (75 %)	1 (100 %)
Hodnocení funkce/disability:	5 (9 %)	2 (8 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	1 (100 %)
Systém hodnocení kvality péče definován:	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)

	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 7	Skupina 8	Skupina 9
Celkový počet zdrojů:	6 (100 %)	3 (100 %)	0 (0 %)	7 (100 %)	3 (100 %)
Pravidla pro monitoraci:	5 (83 %)	1 (33 %)	0 (0 %)	3 (43 %)	3 (100 %)
Existence kritérií aktivity/závažnosti onemocnění:	3 (50 %)	1 (33 %)	0 (0 %)	3 (43 %)	1 (33 %)
Prognostická kritéria:	3 (50 %)	1 (33 %)	0 (0 %)	3 (43 %)	2 (67 %)
Existence „patient-reported outcome measures“(PROM):	4 (67 %)	1 (33 %)	0 (0 %)	5 (71 %)	1 (33 %)
Hodnocení funkce/disability:	1 (17 %)	1* (33 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)
Systém hodnocení kvality péče definován:	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)

*pouze částečně



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

Při inventarizaci péče za ERN Rare-liver, bylo projedno 57 literárních zdrojů. A to jak pro pediatrické, tak dospělé pacienty.

Dle analýzy literatury byly zahrnuty články, týkající se všech skupin onemocnění. Při rozdělování do skupin (tabulek) nebyl žádný přiřazen do skupiny „Transplantace“ (skupina 7). Nikoliv z důvodu, že by žádný článek nepopisoval transplantaci, ale jednalo se vždy o transplantaci při jiném onemocnění. Tyto články byli zařazeny dle onemocnění, s kterým transplantace souvisela.

Největší množství článků (42 %) popisovalo skupinu onemocnění „Autoimunitní onemocnění jater“ (skupina 1). Do skupiny 4 „těhotenství při onemocnění jater“ byl zařazen jeden článek. Jiné články, popisující chronická jaterní nebo dřívější jaterní onemocnění, často obsahují kapitolu, která se zmiňuje o rizicích a přístupu k antikoncepci či těhotenství.

Téměř čtvrtina zdrojů (23 %) definuje víceúrovňovou péči. Pouze 4 % konkrétně specifikují odbornosti podílející se na péči (lze však často vyvodit z kontextu) a pouze 1 článek (2 %) definuje roli sociálního pracovníka.

Téměř všechny zdroje se zmiňují diagnostiku – 72 % klinickou diagnostiku (příznaky jsou u některých onemocnění velmi nespecifické), někteří pacienti jsou asymptomatictí a k jejich záchytu dochází náhodou při krevních testech. Právě laboratorní diagnostiku zmiňuje 88 % zdrojů – jedná se převážně o biochemické a histologické vyšetření. Doplňuje se dále například o ultrazvukové vyšetření (s dopplerovským zobrazením) či vyšetření výpočetní tomografií.

Role zdravotníka potvrzujícího diagnózu je jednoznačně zmíněna pouze ve 12 %, téměř čtvrtina zdrojů specifikuje roli – kdo léčí. Úloha monitorace je konkrétnímu zdravotníkovi přiřazena téměř v pětině zdrojů. Ve stejném množství analyzované literatury jsou zmíněny další specializace podílející se na péči. Role nelékařského zdravotnického personálu je popsána v 11 % zdrojů. Desetina zdrojů popisuje úlohu primární péče v rámci managementu péče o pacienty.

Léčbou se zabývá většina inventarizované literatury (minimálně 50 % v každé skupině). Jako specifická cílená léčba je často volena transplantace, imunosupresiva nebo kortikosteroidy. Dále se používá například kyselina ursodeoxycholová na zmírnění pruritu, výživové doplňky a je doporučena změna/úprava životního stylu.

Pravidla pro monitoraci jsou specifikována ve více jak polovině zdrojů (54 %). V stejném množství zdrojů existují kritéria závažnosti. 49 % inventarizované literatury popisuje prognostická kritéria a v 51 % se vyskytovali „patient-reported outcome measures“. Téměř desetina (9 %) zdrojů hodnotí disabilitu. Žádný ze zdrojů se nezabýval hodnocením kvality péče.



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 Počty zvlášť pro dětské (≤18 let, do 19. narozenin) a zvlášť pro dospělé pacienty (≥19 let).	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)
Biliární atrezie	80	30	odhad	odhad	100%	30%	100%	30%
Autoimunitní hepatitida	50	1200	odhad	odhad	100%	30%	100%	30%
Primární/autoimunitní sklerozující cholangitida	40	2000	odhad	odhad	30%	30%	30%	30%
EHPVO	35	200	odhad	odhad	5%	5%	5%	5%
Wilsonova choroba	25	400	odhad	odhad	90%	90%	90%	90%
Deficit alfa1antitrypsinu	20	250	odhad	odhad	30%	30%	30%	30%
Alagille syndrom	13	5	odhad	odhad	50%	30%	50%	30%
PFIC	8	5	odhad	odhad	5%	5%	5%	5%
Primární biliární cholangitida	0	500	odhad	odhad	100%	100%	100%	100%
Akutní jaterní porfyrie	0	20	odhad	odhad	20%	20%	20%	20%
Porphyria cutanea tarda	0	80	odhad	odhad	100%	100%	100%	100%

2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centrech ERN

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

Název pracoviště	počet pacientů s VO v dlouhodobém sledování*	počet nových pacientů s VO za rok**
FN MOTOL	250	25
IKEM	1187	187
Celkem	1387	207

* (průměr za rok z posledních 3 let)

** (průměr z posledních 3 let, možno použít data reportovaná koordinátorovi ERN v rámci monitoringu)



2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje

Pracoviště:	Počet pracovníků	IKEM		Počet pracovníků	FN MOTOL		Počet pracovníků	CELKEM			
		Reálný podíl pracovní doby (počet hodin za týden) věnovaný problematice VO *			Reálný podíl pracovní doby (počet hodin za týden) věnovaný problematice VO *			c) Reálný podíl pracovní doby (počet hodin za týden) věnovaný problematice VO *		Počet hodin na 1 pracovníka	
		V ambulantní péči	V lůžkové péči		V ambulantní péči	V lůžkové péči		V ambulantní péči	V lůžkové péči	V ambulantní péči	V lůžkové péči
Lékař s odbornou způsobilostí v oboru....	3	25,5	8	3	33	87	6	58,5	95	9,75	15,83
Lékař ve specializační přípravě v oboru....	2	8	0	1	0	24	3	8	24	2,67	8
Zdravotní sestry	3	40	4	1	40	0	4	80	4	20	1
Další nelékařští zdravotničtí pracovníci	1	8	0	0	0	0	1	8	0	8	0
Celkem	9	81,5	12	5	73	111	14	154,5	123	11,04	8,79
Počet hodin na 1 pracovníka	X	9,06	1,33	x	14,6	22,2	x	11,04	8,79	x	x

* součet hodin za všechny lékaře/týden



2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje

- **Počet a skladba pracovníků není hodnocena jako odpovídající potřebám.** Jedno pracoviště uvádí, že odpovídá potřebám z 50-75 %. Druhé pracoviště uvádí, že potřeba rozsahu pracovních úvazků pro péči o pacienty s VO není systematicky nastavena, vychází z dobrovůle a momentální situace pracoviště/poskytovatele.
- Personální kapacita v péči o pacienty s VO není dostatečná v následujících oblastech:
 - o lékaři specialisté jiných oborů pro interdisciplinární konzultace;
 - o nelékařští specialisté v péči o pacienty s VO - (psycholog/ psychoterapeut; sociální pracovník);
 - o nezdravotníci (administrativní pracovník);
 - o zdravotní sestry vyškolené v problematice VO.
- Nedostatečná personální kapacita má za následek:
 - o omezená kapacita pro přijímání nových pacientů;
 - o dlouhé čekací lhůty na ambulantní vyšetření / hospitalizaci;
 - o nedostatečná kapacita (četnost) interdisciplinárních konzultací/ambulantních vyšetření;
 - o vysoká míra stresu, nepříjemná atmosféra na pracovišti;
 - o vysoká míra neplacených přesčasů lékařů;
 - o nedostatečné průběžné vzdělávání členů týmu;
 - o nedostatečné zapojení do klinického výzkumu;
 - o lékaři specialisté věnují čas koordinační či administrativní činnosti, kterou by mohl vykonávat někdo jiný.

2.1.5 Multidisciplinární tým (MDT)

- Jedno pracoviště má k dispozici 2 typy stálého MDT.
- Skladba těchto MDT je následující:
 - o MDT1: Celkem 3 atestovaní lékaři s expertízou na VO, 1 ve specializační přípravě, 1 bioinformatik, 1 administrativní pracovník, 1 zdravotní sestra
 - o MDT1 se schází 1x týdně
 - o Skladba MDT1 je adekvátní.
 - o MDT2: Celkem 2 atestovaní lékaři s expertízou na VO, 2 ve specializační přípravě, 1 bioinformatik, 1 administrativní pracovník, 1 zdravotní sestra
 - o Skladba MDT2 je adekvátní.
- 1 pracoviště nemá stálý MDT. Hlavními překážkami jeho vzniku je:
 - o Nedostatek informací o vzniku, vedení a výhodách MDT; Nedostatečná personální kapacita; Nedostatečná podpora zřízení MDT ze strany vedení; Přílišná administrativní zátěž



Hodnocení personálního zabezpečení práce center ve vztahu k počtu pacientů:

FN Motol:

Ač se může zdát poměr pacientů k ambulantním lékařům (cca 250:3) příznivější než v dospělém centru (cca 1200:5), tak se musí vzít v potaz to, že v našem centru se jen jeden lékař věnuje výhradně dětské hepatologii. Další lékař se věnuje převážně IBD problematice (zánětlivé střevní onemocnění) a hepatologii má jako okrajovou činnost. Zároveň všichni musí pokrýt potřeby Pediatrické kliniky i v rámci lůžkového oddělení, kde leží pacienti s všeobecnou pediatrickou problematikou a tudíž se nemohou věnovat pouze dětské hepatologii.

U dětí musíme brát v potaz komplexnost onemocnění a zdravotní péče. Často dochází k plné suplementaci primární péče a řešení sociálních/psychosociálních problémů jak dítěte, tak rodiny.

Administrativní zátěž stojí jen na lékařích (přeobjednávání pacientů, objednávání specializovaných vyšetření, vypisování receptů pro chronické pacienty, řešení emailů a jiných telefonátů), ti potom nemají dostatečnou kapacitu na řešení klinických problémů. Současně řešíme výrazný nedostatek zdravotních sester a jiného personálu (psycholog, sociální pracovník, výživový specialista apod). Nedostatek sester je hlavně dán nemožností nabídnout dostatečné finanční ohodnocení vzhledem k nutnosti vyššího vzdělání a nasazení při péči o děti se vzácnými onemocněními. T.č. jednáme o možnosti mít přiděleného vlastního psychologa alespoň na částečný úvazek, zatím máme k dispozici jen psychologa pro lůžkové oddělení, který je sdílen i s jinými klinikami v nemocnici, a tudíž jeho kapacita je velmi omezená.

IKEM:

Poměr počtu pacientů k počtu ambulantních lékařů není v tomto případě vystihující. Klinika hepatogastroenterologie IKEM je pracoviště, které od roku 1995 zajišťuje gastroenterologickou péči o kandidáty transplantace jater a dlouhodobou péči o pacienty po transplantaci jater. Pacienti se vzácnými chorobami jater tvoří více než 40% pacientů indikovaných k transplantaci jater, věnuje se po určitou část pracovní doby každý lékař kliniky pacientům se vzácnými chorobami jater. Pacientům se vzácnými chorobami jater se věnují všichni lékaři na lůžkovém oddělení kliniky, v ambulanci, oddělení digestivní endoskopie a sonografie. Zmíněných 5 lékařů jsou opravdu jen lékaři určení převážně k péči o pacienty se vzácnými chorobami jater. Na klinice je též odborná skupina lékařů věnující se idiopatickým střevním zánětům a primární sklerozující cholangitidě (vzácná choroba), dále skupina lékařů věnující se nádorům jater včetně těch vzácných.



Komplexní péče je zajištěna možností využít služeb výživového specialisty, sociální pracovnice a psychiatra. Tito specialisté jsou součástí specializovaných ambulancí IKEM mimo kliniku hepatogastroenterologie, což ale nečiní žádný problém. Pro kandidáty transplantace jater je dispozici psycholog ve fakultní Thomayerově nemocnici.

Klinika hepatogastroenterologie IKEM v současnosti netrpí zásadním nedostatkem sester v ambulanci ani na lůžkovém oddělení. Administrativní pracovnice (koordinátorky) se ale koncentrují na evidenci pacientů po transplantaci jater. Nový přednosta kliniky plánuje posílení počtu administrativních pracovníků i v ambulanci a na lůžkovém oddělení.

Administrativní zátěž lékařů je vysoká a stále se zvyšuje s digitalizací systému, dokumenty, které dříve zakládaly sestry, musí nyní být vytvořeny jen pod login lékaře. Administrativu neúnosně navyšuje elektronická komunikace pacientů, narůstající množství dotazů a žádostí o zaslání elektronického receptu. Řada pacientů již vůbec nesleduje zásobu chronicky užívaných léků, nežádá vydání receptu při ambulantní návštěvě a vše řeší opakovanými žádostmi o zaslání elektronického receptu.

2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze

Název registru	Onemocnění/ problematika	Počet subjektů (pacientů) s daným onemocněním/ skupinou onemocnění	Lze považovat data v registru za aktuální?	Národní/ mezinárodní
ERN RARE LIVER Biliary Atresia Registry (EBAR)	biliární atrezie	13	ano (více než 90% dat je aktuálních)	Mezinárodní ERN registr
ERN RARE LIVER AILD registry (AILD)	AIH, ASC, PBC, PSC, PCLD	33	ano (více než 90% dat je aktuálních)	Mezinárodní ERN registr

Hodnocení zdrojů dat o pacientech s VO

FN Motol:

Dětské pacienty máme zařazeny do dvou ERN RARE-liver registrů (EBAR a AILD), jedná se o prospektivní registry, takže jsou data sbírány pouze o pacientech s novou diagnózou (od roku 2023). Tyto dva registry nezahrnují celé spektrum dětských pacientů s jaterním onemocněním – data jsou sbírána jen ohledně dvou skupin onemocnění: biliární atrezie a autoimunitní onemocnění jater.

Zadávat data i do jiných registrů - např. IMPPHR (mezinárodní registr pro dětskou portální hypertenzi). V současnosti jednáme o možnosti zařazení do mezinárodního retrospektivního registru dětských pacientů s Alagille syndromem a retrospektivně-prospektivní registr dětských pacientů s PFIC.



Informace ohledně dat našich pacientů čerpáme z elektronické zdravotnické dokumentace – zdravotnický informační systém tzv. UNIS. Ale chybí nám dlouhodobý národní registr (ev. jen motolský), který by shromažďoval data o pacientech. Motolský registr nahrazuje excelovská tabulka, kde máme orientační přehled o počtech pacientů od cca roku 2011.

V našem centru vkládá informace do registru lékař, nemáme k tomu žádného administrativního pracovníka. Vzhledem k časové vytíženosti lékařů během pracovní doby, pracujeme na tomto mimo svoji pracovní dobu.

Registr a ani práce s registrem spojená není finančně ani časově podporována stran zaměstnavatele.

IKEM:

Data dospělých pacientů s vybranými vzácnými chorobami jater (autoimunní hepatitida, primární biliární cholangitida, primární sklerozující cholangitida, polycystická choroba jater) vkládáme do R-LIVER Registry, což je registr založený a spravovaný ERN RARE-Liver. Kritéria pro vložení pacienta do registru bohužel splňují naši pacienti je ojedinele. Registr povoluje vložení dat jen těch pacientů, kteří zahájili léčbu vzácné choroby jater až v IKEM. Regionální lékaři (gastroenterologové, internisté a infekcionisté) se snaží vzácné choroby jater sami diagnostikovat a zahájit léčbu. Do centra je pak odesílají až po selhání léčby první linie nebo dokonce až jako kandidáty transplantace jater. Data do registru zadává koordinátorka, která pracuje zčásti pro ERN a je inženýrkou zdravotnické techniky, takže po zaučení pracuje velmi samostatně.

Současně vytváříme vlastní registr pacientů se vzácnými chorobami jater v rámci našeho institucionálního informačního systému Zlatokop. Pacienti jsou označováni ORPHA kódy a lze je podle nich i vyhledávat včetně veškeré klinické dokumentace. Po úvodním strojovém hledání je nyní nutno projít ručně všechny na klinice sledované pacienty. Zatím bylo identifikováno více než 1350 pacientů. Tuto činnost provádí doc. MUDr. Soňa Fraňková, PhD. ve svém volném čase.



2.3 Struktura a pokrytí péče

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

Název skupiny nemoci	Procento z celkového počtu dětí a dospělých dané skupiny VO v ČR je evidováno v centrech ERN		Procento z celkového počtu pacientů dané skupiny je pravidelně sledováno alespoň v jednom z Center ERN? (=minimálně 1x za rok)		Další specializovaná pracoviště v ČR (mimo Centra ERN), kde jsou tito pacienti systematicky diagnostikováni, léčeni a sledováni	Počet pacientů (%) celkového počtu dané skupiny sledovaných na non-ERN pracovištích, kteří nejsou adekvátně léčeni				Jaké % z těchto pacientů není podle vás správně diagnostikováno (= jsou léčeni pro jinou diagnózu nebo nejsou vůbec léčeni)	
	děti	dospělí	děti	dospělí		pracoviště	děti	dospělí	děti	dospělí	děti
Biliární atrezie	100%	100%	100%	100%	-	0%	N/A	0%	0%	0%	0%
Autoimunitní hepatitida	30%	20%	40%	20%	všechny FN + ÚVN Praha, krajské nemocnice	70%	60%	5%	20%	0%	20%
Primární/autoimunitní sklerozující cholangitida	50%	25%	80%	25%	všechny FN + ÚVN Praha + ISCARE, krajské nemocnice	50%	70%	10%	20%	70%	20%
EHPVO	70%	90%	90%	90%	všechny FN, krajské nemocnice	30%	50%	0%	20%	0%	20%
Wilsonova choroba	50%	90%	90%	90%	VFN Praha 2, krajské nemocnice	50%	60%	0%	20%	0%	20%
Deficit alfa1antitrypsinu	50%	90%	90%	90%	FTN Praha 4, krajské nemocnice	50%	70%	0%	10%	0%	10%
Alagille syndrom	100%	100%	100%	100%	-	0%	10%	0%	10%	0%	10%
PFIC	100%	100%	100%	100%	-	0%	30%	0%	0%	0%	0%
Primární biliární cholangitida	0%	25%	0%	25%	všechny FN + ÚVN	0%	70%	N/A	30%	N/A	30%
Akutní jaterní porfyrie	0%	50%	0%	50%	VFN Praha 2	0%	50%	N/A	20%	N/A	20%
Porphyria cutanea tarda	0%	25%	0%	25%	VFN Praha 2	0%	50%	N/A	20%	N/A	20%



Hodnocení struktury a pokrytí péče

FN Motol:

Všechna uvedená onemocnění se vyskytují obecně velmi zřídka, jedná se o počet pacientů v jednotkách případů. Proto nemá smysl sledovat v jiných centrech tyto pacienty, aby se expertiza na dané onemocnění soustředila do jednoho centra.

Co se týče AIH a PSC/ASC, jejichž výskyt není tak vzácný, mělo by být zvaženo minimálně sledování v nemocnicích krajského typu vzhledem k nutnosti zajištění minimální specializované péče včetně vyšetření (např. UZ doppler, provedení jaterní biopsie apod.). Současně se tyto onemocnění vyskytují často přidružené se zánětlivým střevním onemocněním (tzv. IBD) - až v 80 % případů, které vyžaduje pravidelné endoskopické vyšetření, které by měl provádět zkušený endoskopista (dětský ev. dospělý se znalostí dětských guidelines). A následně také vést adekvátní léčbu IBD.

Samozřejmě ERN centrum i pro tyto pacienty zajistí superkonziliární péči.

IKEM:

Jedná se o heterogenní skupinu nemocí s rozdílnou manifestací a průběhem. Vzácné choroby jater jsou obvykle diagnostikovány regionálním gastroenterology, internisty nebo infektology, kteří též zahajují léčbu. Jejich odeslání na vyšší pracoviště pak záleží na odpovědi na léčbu s pokročilostí onemocnění jater. Např. PBC dobře reagující na léčbu první linie (ursodeoxycholová kyselina) zůstává v péči regionálního lékaře, PBC neodpovídající na léčbu musí být odeslána do centra s možností preskripce léčby druhé linie. Pacienti s PSC většinou vyžadují péči nejméně krajské nemocnice, jelikož vyžadují pokročilou endoskopickou léčbu a podávání biologické léčby na průvodní nespecifický střevní zánět. Výjimečnou kapitolou jsou akutní jaterní porfýrie, kde se doba mezi prvním příznakem a stanovením diagnózy překračuje 10 let ale pak jsou všichni odesíláni do center vysoce specializované péče.

2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost

2.4.1 Centra vysoce specializované péče

Vzácné nemoci jater jsou heterogenní skupinou chorob zahrnující choroby metabolické autoimunní i geneticky podmíněné. Charakter péče o tyto pacienty též závisí na pokročilosti jejich onemocnění ve smyslu stupně portální hypertenze a přítomnosti chronického nebo akutního selhání jater. V konzervativní péči existuje tak určitý překryv s Centrem vysoce specializované péče pro vzácná dědičná metabolická onemocnění (MetabERN) ve VFN, jedná se zejména o pacienty s Wilsonovou chorobou, porfyriemi a deficitem alfa-1-antitrypsinu, ale i vzácnými metabolickými vadami (tyrosinémie apod). Pacientům s deficitem alfa-1-antitrypsinu, kteří mají i významné plicní postižení či



pacienti s cystickou fibrózou, kteří mají i doprovodné jaterní postižení je poskytována péče v rámci Center vysoce specializované péče pro vzácná respirační onemocnění (ERN LUNG). Pacienti se vzácnými nemocemi jater jsou i klienty CVSP mimo sítě ERN, konkrétně se jedná o Centra vysoce specializované péče pro digestivní endoskopie v případě endoskopické léčby portální hypertenze a výkonů na žlučovodech. Pacienti se vzácnými nemocemi jater, kteří potřebují léčbu transplantací jater, jsou též klienty Center vysoce specializované péče v oblasti transplantační medicíny, konkrétně IKEM Praha a CKTCH Brno. VIKEM tvoří vzácné choroby jater více než 40 % všech indikací transplantace jater (včetně dětských). Ve FNM tvoří vzácné choroby jater u dětí více než 75 % všech indikací transplantace jater.

Centralizace péče je zakotvena také v souhrnném seznamu CVSP v ČR.

Pro každou skupinu/jednotlivé onemocnění pro dětské a dospělé pacienty zvlášť (100 a 100 %)	Centralizace péče je (plně nebo částečně) zakotvena v seznamu non-ERNových i ERNových CVSP		Je daná skupina/jednotka onemocnění zavzata i do non-ERNového CVSP,		Jaký je reálný překryv v klinické péči - mezi non-ERNovými a ERNovými CVSP (%)	
	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)
Biliární atrezie	ano	ano		CKTCH Brno	10%	95%
Autoimunitní hepatitida	ano	ano		CKTCH Brno	100%	22%
Primární/autoimunitní sklerozující cholangitida	ano	ano		CKTCH Brno	90%	20%
EHPVO	ano	ano		CKTCH Brno	80%	25%
Wilsonova choroba	ano	ano	MetabERN	CKTCH Brno	60%	50%
Deficit alfa1antitrypsinu	ano	ano	MetabERN	CKTCH Brno	80%	100%
Alagille syndrom	ano	ano	MetabERN	CKTCH Brno	10%	100%
PFIC	ano	ano	MetabERN	CKTCH Brno	10%	100%
Primární biliární cholangitida	ano	ano		CKTCH Brno	0%	50%
Akutní jaterní porfyrie	ano	ano	MetabERN	CKTCH Brno	0%	20%
Porphyria cutanea tarda	ano	ano	MetabERN	CKTCH Brno	0%	30%



2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou

Pro každou skupinu/jednotlivé onemocnění pro dětské a dospělé pacienty zvlášť (100 a 100 %)	Centralizace péče je (plně nebo částečně) zajištěna systémem specializovaných pracovišť se zvláštní smlouvou se zdravotními pojišťovnami:		Týká se uvedeného onemocnění systém specializovaných pracovišť se zvláštní smlouvou?		Podmínky pro ustanovení centra se Zvláštní smlouvou jsou definovány	
	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)
Autoimunitní hepatitida	Ano	ano	ano	ano	ne	ne
Primární/autoimunitní sklerozující cholangitida	Ano	ano	ano	ano	ne	ne
EHPVO	Ne	ne	ne	ne	ne	ne
Wilsonova choroba	Ne	ne	ne	ne	ne	ne
Deficit alfa1antitrypsinu	Ano	ano	ano	ano	ne	ne
Alagille syndrom	Ano	ano	ano	ano	ne	ne
PFIC	Ne	ne	ne	ne	ne	ne
Primární biliární cholangitida	Ano	ano	ano	ano	ne	ne
Akutní jaterní porfyrie	Ne	ne	ne	ne	ne	ne
Porphyria cutanea tarda	Ne	ne	ne	ne	ne	ne

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 na základě kombinace oficiálních pravidel a zavedené neoficiální praxe (vzájemné vazby mezi zdravotníky a pracovišti) pro všechny výše zmíněné diagnózy.



Hodnocení systému organizace péče a jeho funkčnosti

FN Motol:

Z pohledu dětského centra je současný systém nevyhovující, není jednoznačně definované CVSP pro dětská jaterní onemocnění v ČR jako jsou tomu např. u jiných skupin onemocnění (dětská hematoonkologie, dětská pneumologie, dětská diabetologie apod.).

Je definované jen CVSP v oblasti transplantační medicíny, kde je uveden IKEM a centrum v Brně, jako CVSP v oblasti transplantační medicíny jater pro dospělé a děti. Není nám známo, že by se transplantovala játra u dětí v jiném centru než IKEM.

Určitě by mělo vzniknout CVSP pro léčbu dětských jaterních onemocnění, které v tuto chvíli chybí. Naše centrum je uvedeno v seznamu CVSP jako CVSP pro vzácné onemocnění jater (ERN RARE liver), ale není zde uvedeno, že se jedná o dětské pacienty a dětské centrum (popř. Pediatriká klinika).

Naše centrum je dále uvedeno v seznamu Specializované péče – centra se zvláštní smlouvou se zdravotními pojišťovnami – ve skupině “Hepatologie” dle vyhlášky MZ ČR u skupin jen těchto onemocnění: “Primární biliární cholangitida”, “Sekundární trombocytopenie při jaterním onemocnění”, dále ve skupině “Trávicí soustava”: “Crohnova choroba”, “Ulcerózní kolitida” a “Syndrom krátkého střeva”. V tomto výčtu zcela chybí všechny dětské vzácné jaterní onemocnění, kterými se zabýváme (primární biliární cholangitida se v dětském věku nevyskytuje).

Není definován konkrétní systém péče. Centralizace péče není u všech vzácných diagnóz jednoznačná vychází jen ze zavedené praxe (např. že všechny dětské biliární atrézie jsou sledovány v FNM).

IKEM:

Systém není dle našeho názoru zcela špatný, počítá ale s určitou znalostí problematiky a disciplinovaností ze strany odesílajících lékařů. Většina lékařů zastává racionální přístup a s CVSP spolupracuje, např. požádají o konzultaci, zda pacienta předat či nikoliv. Náplň práce CVSP je sice popsána, není ale definováno žádné kritérium, kdy má být pacient do centra odeslán. Jak je popsáno výše, někteří lékaři odesílají pacienty ihned po stanovení diagnózy vzácné choroby jater, jiní je po určitou dobu sami léčí, jiní je odesílají až v případě potřeby transplantace jater. Jelikož je péče o pacienty se vzácnými chorobami jater hrazena i ambulantním specialistům a ti mohou i předepisovat léčbu první linie (např. na AIH, PBC), nic je nenutí k rychlému odeslání pacienta do CVSP. Na druhou stranu ne všichni pacienti jsou ochotni cestovat pravidelně do Prahy nebo do krajského města. Celý systém ještě komplikuje skutečnost, že vzácných chorob jater je více než deset a systém odesílání by musel být pro každou vlastní, jedná se choroby s různou léčbou a hlavně prognózou.



2.5 Pracovní podmínky center

2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele

Pracoviště je součástí větších samostatných celků v rámci poskytovatele.

Pracoviště **nemá** samostatný prostor na webových stránkách poskytovatele, kde je uveden jeho statut centra ERN (CVSP-VO). Existuje však zmínka o centru na pracovišti.

- V ambulancích se mísí pacienti s VO s ostatními pacienty. Počet ambulantních jednotek věnovaných pacientům s VO je 10 tj. 40 ambulantních hodin týdně.
- Průměrná délka konzultace **při první návštěvě** je 40 minut.
- Průměrná délka konzultace **při kontrolní návštěvě** je 30 minut.
- Existuje možnost **konzultace na dálku – telefonickou** formou, případně **e-mailem**.

Informace o pacientech s VO této skupiny na jiných pracovištích poskytovatele se k pracovníkům centra někdy nedostane.

Postavení pracovišť je stejné u různých poskytovatelů.

Žádné pracoviště není součástí větších samostatných celků v rámci poskytovatele.

Jedno pracoviště má samostatný prostor na webových stránkách poskytovatele, kde je uveden jeho statut centra ERN (CVSP-VO). Další centrum je na webových stránkách poskytovatele zmíněno, nemá vyhrazeno samostatný prostor.

Informace o pacientech s VO této skupiny na jiných pracovištích poskytovatele se k pracovníkům centra dostane vždy – FN Motol, někdy – IKEM.

2.5.2 Prostorová kapacita center

- Pracoviště **nemají** určené vlastní ambulantní prostory.
- Ambulantní prostory **sdílí** s jinými týmy.
- **Nejsou** vyhrazená zvlášť lůžka na oddělení pro pacienty s VO.

Pracoviště (IKEM)

- Ambulantní prostory: téměř vyhovují potřebám a umožňují v případě potřeby rozšíření centra.
- Hlavními nedostatky ambulantních prostor je:
 - o nedostatečné/nevyhovující prostory pro pohovory a/nebo pro edukaci rodinných příslušníků/pečovatelů.
- Adekvátnost lůžkové kapacity: vyhovují potřebám.
- Pracovní prostory pro další klinické aktivity pracoviště (samostudium, vědeckovýzkumná činnost, vzdělávání): jsou dostatečné.



Pracoviště (FN MOTOL)

- Adekvátnost ambulantních prostor: Ambulantní prostory vyhovují částečně (z 75–90 %).
 - o není dostatečná kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče (např. prodloužením doby ambulantního vyšetření dle individuální potřeby pacienta).
- Hlavními nedostatky ambulantních prostor je:
 - o malý počet ambulantních místností,
 - o nedostatečné/nehovující prostory pro pohovory a/nebo pro edukaci rodinných příslušníků/pečovatelů.
- Adekvátnost lůžkové kapacity: vyhovuje částečně:
 - o míšení zdravých/závažných/imunitně oslabených pacientů s VO na oddělení s infekty.
- Pracovní prostory pro další klinické aktivity pracoviště (samostudium, vědeckovýzkumná činnost, vzdělávání): nejsou dostatečné, chybí zejména:
 - o pracovní.

Hodnocení pracovních podmínek center

FN Motol:

V našem centru jsou ambulantní prostory (tzv. Poliklinika) spojené s jinými dětskými specializacemi (endokrinologie, pneumologie, antropologie, gastroenterologie), jediné samostatně stojící ambulantní prostory jsou CF centrum a dětská dialýza. Pro gastroenterologické a hepatologické pacienty máme vyhrazené 3 ambulantní místnosti a 1 místnost s 4-5 lůžky (Centrum biologické léčby). Problém míšení vzácných a nevzácných diagnóz není hlavní problém ambulantních prostor.

Na pacienta je vyhrazen 20minutový časový slot, což je často velmi krátká doba na řešení komplexnějších věcí, které jsou vyžadovány. Prodloužení této doby by znamenalo zmenšení počtu odambulovaných pacientů za den a prodloužení čekací doby na vyšetření, již nyní jsou čekací doby k prvnímu ambulantnímu termínu 8-12 týdnů, dle závažnosti diagnózy. Pokud je pacient vyšetřen v dřívějším časovém rozmezí, je to v rámci přesčasových hodnot ambulujícího lékaře.

I když je počet pacientů několikanásobně menší než v dospělém centru IKEM, musí se vzít v potaz, že u dětských pacientů je potřeba častějších kontrol vyžadujících větší časový prostor nutný pro vyšetření malého dítěte a potřebného rozhovoru s oběma rodiči. Frekvence návštěv je obvykle po 3 měsících u stabilních pacientů, mnohdy ale bývá i 2x do týdne (u závažných pacientů suplementujeme i primární péči).

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol Praha má dostatečnou lůžkovou kapacitu, problém je ale izolace vážně nemocného nebo imunosuprimovaného pacienta a chybění edukačních místností, kde by se mohli v soukromí a klidu řešit zdravotní věci s rodiči dětí,



popřípadě probíhat rozhovor s psychologem, nutričním specialistou či psychosociálním pracovníkem. V současné době se klinika potýká s velkým nedostatkem sester a výhledově lze očekávat bohužel redukci lůžkové kapacity díky tomuto fenoménu.

IKEM:

Lůžková kapacita Kliniky hepatogastroenterologie IKEM je 28 lůžek standardních a 4 lůžka intenzivní metabolické péče. Vezmeme-li v úvahu, že tato lůžka slouží pro program transplantace jater, jaterního selhání, pokročilé terapeutické endoskopické výkony, vzácné choroby jater, tumory pankreatobiliární oblasti a nespecifické střevní záněty, je jasné, že přijetí musí být pečlivě plánována. Na druhou stranu neodkladné případy jsou přijímány překladem z jiných nemocnic vždy. Je též jasné, že i dvojnásobný počet lůžek by byl vždy zaplněn. Určitou úlevu očekáváme po otevření multidisciplinární jednotky intenzivní metabolické péče koncem roku 2024. Pro komplikované případy jsou k dispozici i lůžka na Klinice anesteziologie, resuscitace a intenzivní péče, dále je k dispozici hemodialyzační jednotka na Klinice nefrologie.

Ambulantní péče je v současnosti na hranici udržitelnosti díky narůstajícímu počtu pacientů po transplantaci jater. Nelze proto oddělit péči o vzácné a běžné jaterní nemoci. Na druhou stranu všichni lékaři – hepatologové mají bohatou a letitou zkušenost s péčí o pacienty se vzácnými chorobami jater. Čekací doba na první vyšetření v ambulanci je stanovována dle závažnosti nemoci (okamžitě, v řádu dnů nebo týdnů), každou žádost posuzuje vedoucí lékař ambulance. Rychlé vyšetření pacienta v ambulanci ale též často znamená neplacenou přesčasovou práci lékaře. Do budoucna bude nutno nastavit systém sdílené péče o pacienty po transplantaci jater nejlépe asi s gastroenterology v krajských nemocnicích.

Podobně je tomu při objednávání na endoskopická a sonografická vyšetření. Krvácení do GIT je ošetřeno ihned, na gastrokopii pro chronické zažívací obtíže čeká pacient měsíc i déle.

2.6 Provoz center

2.6.1 Ambulantní péče

Pacienti s VO **jsou** ošetřováni v definovaných ambulantních prostorách/hodinách určených pouze pro pacienty s VO (**nejsou** v FNM).

Pacienti s VO se v ambulanci mísí s pacienty s nevzácnými onemocněními.

- Průměrná délka konzultace **při první návštěvě** je 60 minut.
- Průměrná délka konzultace **při kontrolní návštěvě** je 30 minut
- Existuje možnost **konzultace na dálku – telefonickou** formou, případně **e-mailem**.
- Objednávací doba pro ošetření nového pacienta se velmi liší mezi pracovišti. Pracoviště FN Motol uvádí 10 týdnů a IKEM 1 týden.



2.6.2 Lůžková péče

- Průměrný počet hospitalizovaných pacientů s VO/týden je 5-6.
- Objednávací doba pro plánovanou hospitalizaci se velmi liší.
FN Motol – 10 týdnů, IKEM – 3 týdny.

2.6.3 Obecné informace

- Způsoby doporučení pacientů do centra:

Způsoby doporučení pacienta do centra	FN Motol	IKEM
Z jiného terciárního (fakultního) zařízení	40	10
Z nemocnice nižšího typu	30	25
Od ambulantního specialisty	15	25
Od praktického lékaře	10	10
Na základě rodinného screeningu vlastních pacientů	5	5
Jiný typ doporučení	0	10
Bez lékařského doporučení („self-referral“)	0	10
Na základě informace poskytnuté patientskou organizací	0	5

- Hodnocení role praktického lékaře v péči o pacienty s VO: nedostatečná v případě dětské péče z důvodu vytižení PLDD, nedostatečná v případě péče o dospělé pacienty z důvodu vytižení praktického lékaře a chybějící edukace praktického lékaře v oblasti VO.
- Přeshraniční péče: Přeshraniční péče **je** poskytována v počtu
 - o 5 pacientů / rok – dětská péče (FN Motol) - provedení vyšetření předtransplantační nebo portografie (speciální vyšetření jinde nedostupné), diagnostika neznámého onemocnění.
 - o 10 pacientů/rok – dospělá péče (IKEM)– transplantace jater.
- Klinické studie: Tuzemským pacientům **je** nabízena účast na klinických studiích, zahraničním pacientům **není** účast nabízena.
- Dostupnost vyšetřovacích metod a konzultací: Specializovaná vyšetření jsou k dispozici v souladu s mezinárodními doporučeními
- Dostupnost odborníků jiných oborů je limitována na jednom pracovišti v rámci dětské péče z důvodu dostupnosti personálu a jejich zkušenostmi.

2.6.4 Administrativa

- Administrativní podpora je hodnocena jako **nedostatečná**.
- Pracoviště uvádí, že administrativa provozovaná zdravotníky omezuje čas strávený vlastní prací s pacienty.
- Hlavní administrativní zátěží jsou tyto úkony:
 - o objednávání a přeobjednávání pacientů,
 - o objednání na specializované vyšetření (MR, CT, UZ apod.),
 - o potvrzení do školy a jiných institucích,



- recepty u chronických pacientů bez změny terapie,
- telefonická a e-mailová komunikace s pacienty (běžné dotazy, na které jsou schopny odpovědět sestry nebo administrativní pracovníci).
- Řešením problému by bylo:
 - zajištění administrativního pracovníka, vytvoření recepce, více všeobecných sester pro VO.

2.6.5 Léčba

- Cílená farmakoterapie je k dispozici pro tyto skupiny VO:
 1. Primární sklerozující cholangitida s UC/biologická léčba,
 2. Primární biliární cholangitida/oběticholová kyselina a ursodeoxycholová kyselina,
 3. Chronická HDV infekce/hepcludex,
 4. Akutní jaterní porfyrie/hemarginát a givosiran,
 5. Wilsonova choroba/penicilamin,
 6. Autoimunitní hepatitida/imunosupresiva,
 7. Genetické cholestázy/ursodeoxycholová kyselina.
- Specializovaná nefarmakologická léčba zahrnuje: psychologickou péči a chirurgickou léčbu.
- Hrazená léčba: Použití léčby v hrazených indikacích je bez omezení nebo omezena centrovým budgetem.
- Nehrazená léčba: Počet pacientů, kteří potřebují léčbu nehrazenými léčivými přípravky je **79/rok**, tomu odpovídající počet žádostí na § 16 je **311/rok**.
- Spektrum a dostupnost léčby **odpovídají** mezinárodním doporučením, kromě: V léčbě primární biliární cholangitidy - je nedostupný bezafibrát, v ČR nahrazován fenofibrátem (náhrada není plnohodnotná).

2.6.6 Komplexita a koordinace péče

Multidisciplinární tým (MDT):

- Jedno pracoviště má k dispozici 2 typy stálého MDT (viz 2.1.5 – Multidisciplinární tým)
- Koordinace péče:
- Definovaná koordinace péče není zavedena, existující mechanismy péče nejsou považovány za dostatečné, hlavními překážkami je personální zajištění koordinátora péče.
 - Efektivní propojení všech aspektů péče potřebných pro management VO je zajištěno na 1 pracovišti. Funkci koordinátora péče zastává lékař.
 - Definovaná koordinace péče není zavedena, existující mechanismy péče jsou považovány za dostatečné na jednom pracovišti, koordinaci postrádá 1 pracoviště, hlavními překážkami je:
 - chybějící nelékařský personál,
 - nedostatečné prostory pro koordinaci péče.



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

- Jsou zavedeny na 2/2 pracovištích
 - o IKEM: jsou provozovány pravidelně, v rozmezí intervalů..... v podobě....., výstupem je /není záznam v dokumentaci pacienta. Účastní se jich odborníci těchto oborů: Gastroenterolog-Hepatolog, Břišní chirurg, Onkolog, Rentgenolog, Nefrolog.
 - o FN Motol: jsou provozovány nepravidelně, v rozmezí intervalů - dle klinické potřeby v podobě online semináře, nebo osobně bez účasti pacienta, výstupem je záznam v dokumentaci pacienta.
- Hodnocení zavedeného systému: vyhovuje 2/2 (100 %) pracovištím.

Hodnocení provozu center

FN Motol:

Pacienti jsou referováni lékaři z okresních a krajských nemocnic – tito pacienti jsou bezprostředně přijímáni k hospitalizaci nebo k ambulantní péči. Stejně tak indikovaní pacienti cestou PLDD.

Dnes se častěji setkáváme s tzv. self-referral pacienty, v dětské péči se tedy jedná o rodiče, kteří vyžadují vyšetření svých dětí bez doporučení PLDD. Jako laici nejsou schopni vyhodnotit onemocnění a situace, kdy je potřeba se na nás jako vysoce specializované centrum/ERN centrum obrátit. Toto vede k dalšímu administrativnímu přetěžování lékařů, kdy musíme rodičům vysvětlovat telefonicky nebo přes e-mail, že se mají obrátit na jiné (“nižší” pracoviště). Tato hierarchie ale není jasně definovaná, minimálně u pražských nemocnic je to velký problém. Zároveň to vede k nespokojenosti rodičů a čas od času také ke stížnosti na nás/nemocnici z důvodu odmítnutí pacienta.

Mezi některé self-referral pacienty patří i ti, kterým je odmítnuto provedení specializovanější vyšetření cestou PLDD. K nám se pak dostávají pacienti, kteří vůbec nejsou indikováni.

Cílená léčba pro Wilsonovu nemoc (penicilamin), dříve běžně dostupný levný lék, nyní potřeba 4x do roka žádat pojišťovnu o schválení a hrazení léčby. To je nesmírnou zátěží pro naše ERN centrum.

Nově máme na trhu novou cílenou léčbu u pacientů s Alagille syndromem a PFIC (současně jsou klinické studie u pacientů s biliární atrezií). Jedná se o iBAT inhibitory (maralixibat, odevixibat), velmi drahé léky. Žádosti o schválení těchto léků jsou velmi obtížné.

IKEM:

IKEM vyhoví každému požadavku na vyšetření nebo převzetí do péče pacienta se vzácnou chorobou jater. Jedná se o požadavky ze strany lékařů z regionálních nemocnic nebo



samotných pacientů. Bráníme se přelévání pacientů z jiných pražských fakultních nemocnic, kde je též možno předepisovat tzv. centrovou léčbu druhé linie. V případě žádostí ze strany pacientů o převzetí do péče vždy požadujeme, aby pacient o tomto svém kroku informoval svého dosavadního ošetřujícího lékaře. Neakceptujeme množství žádostí o převzetí do péče občanů Slovenské republiky, kteří nežijí v ČR. Převzetí do péče podmiňujeme souhlasem slovenské zdravotní pojišťovny s úhradou neakutní péče v zahraničí. Ten zatím nikdo z žadatelů nezískal, výjimkou jsou složité případy transplantace jater. Léčba občanů SR jako samoplátců je pro nás neúnosnou administrativní zátěží a obvykle rychle skončí po seznámení pacienta s předpokládanými náklady na péči. Navíc je na Slovensku centrum ERN Rare-Liver ve FN Košice.

Narůstající zátěž představují emailové konzultace a poskytování druhých názorů na léčbu v regionálních nemocnicích. Na druhou stranu nenecháváme je bez odpovědi, najdou se i případy, kdy pacient správně požaduje druhou linii léčby nebo zvážení indikace transplantace jater. Podobně jako ve FN Motol představují léky, jejichž preskripci musí pravidelně schvalovat revizní lékař (penicilamin, iBAT inhibitory) další významnou administrativní zátěž.

2.7 Přejímová péče („transition care“) – otázka 11 doplňkové B

2.7.1 Přejímová péče z pediatrie do dospělé péče - obecně

- Oddělení pediatrie od péče o dospělé
 - o Péče o dětské pacienty je provozována na pediatrických pracovištích.
- V systému péče **nejsou** definována pravidla pro přechod z pediatrie do dospělé specializované péče pro žádnou ze skupin onemocnění.

2.7.2 Přejímová péče z pohledu pediatrie pracoviště

- Předání do dospělé péče je jednorázovou záležitostí pro 100 % pracovišť.
- K finálnímu předání dochází ve věku 18-19 let
- Charakteristiky přejímové péče:
 - o Pacienti jsou vybaveni souhrnnou zprávou a je jim doporučeno, aby si domluvili další odborné sledování v místě bydliště či studia (mohou jim být poskytnuty kontaktní údaje na dospělé pracoviště, se kterými vaše centrum spolupracuje)
 - o Pacienti jsou vybaveni souhrnnou zprávou a vaše pracoviště domluví individuální předání do péče dostupného specialisty v místě bydliště či studia pacienta



2.7.3 Přejímová péče z pohledu pracoviště pro dospělý

- Přejímová péče se netýká primární biliární cholangitidy, akutní porfyrie, jaterní onemocnění v těhotenství, tato onemocnění začínají v dospělosti
- Přebírání pacientů ze spolupracujícího dětského pracoviště není omezeno
- Předaným pacientům je poskytována srovnatelná péče jako na dětském pracovišti

Hodnocení přejímové péče

FN Motol:

Transition care v našich podmínkách je ve většině případů jednorázový proces v období mezi 18. a 19. rokem věku pacienta, kdy je pacient předán do pracoviště pro dospělý pacienty v rámci jednoho ERN centra - většina dětských pacientů se vzácným jaterním onemocněním je předávána do péče IKEM.

IKEM:

IKEM vyhová každé žádosti o převzetí pacienta se vzácnou chorobou jater z pediatrické péče do péče pro dospělý. Toto je v některých případech spojenou s určitou nevolí ze strany rodičů, kteří se jen pomalu smiřují se skutečností, že jejich dítě je dospělý a lékař je povinnen primárně hovořit s pacientem a brát v úvahu jeho přání a rozhodnutí, nikoliv přání rodičů.



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: *název organizace / název onemocnění*
- Spolupráce s centry probíhá v různých podobách...
- Spolupráce s centry neprobíhá...

Skupiny/jednotky onemocnění, pro které v ČR v rámci vašeho ERN existují patientské organizace (PO)	Patientská organizace	Doporučují ERN centra PO nově diagnostikovaným pacientům	ERN a PO spolupracují na přípravě edukačních materiálů v češtině	ERN a PO spolupracují na osvětové činnosti (semináře, webináře, setkání)	ERN a PO spolupracují na vedení průzkumu kvality péče	ERN a PO spolupracují na sběru či zpracování dat pro vědecké účely	ERN a PO spolupracují při zajištění služeb pro pacienty v místě bydliště	ERN a PO spolupracují při prosazování zájmů pacientů a přístupu k léčbě	PO podporuje některé z vašich ERN center finančně
PBC, PSC	Spolek Život s PBC a PSC	ano	ano	ne	ne	ne	ne	ano	ne
všechna VO	ČAVO	ano	ne	ano	ano	ne	ne	ano	ne
Wilsonova choroba	Privátní skupina na Facebooku Wilsonici a přátelé	ne	ne	ne	ano	ne	ne	ne	ne



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu

- je zavedeno u 2/2 (100 %) pracovišť v podobě:
 - o představení možností – vysvětlení výhod/nevýhod a význam
 - o provádění vyšetření a léčby pouze se souhlasem pacienta
 - o respektování přání pacienta

2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)

- není zavedena na žádném pracovišti.

Hodnocení zapojení pacientů

FN Motol:

V ČR není žádná pacientská organizace věnující se dětským jaterním onemocněním.

V dětské péči hraje také větší význam souhlas/nesouhlas/přání rodičů ohledně dané péče a provedení vyšetření. Samostatný souhlas či nesouhlas dětského/nedospělého pacienta je minoritní.

IKEM:

Spolupráce s ČAVO byla navázána a přináší výsledky, např. snadné povolování preskripce neregistrovaného preparátu (Kelatine) s obsahem penicilaminu k léčbě Wilsonovy choroby všemi zdravotními pojišťovnami. Dále jsme v kontaktu se skupinou pacientů s PBC – PSC a naši mladí lékaři přispívají do jejich elektronického časopisu.

2.9 Kvalita péče v centrech

2.9.1 Hodnocení péče pacienty

- Možnost hodnocení péče v centru mají pacienti v podobě obecného nemocničního dotazníku, který je k dispozici online nebo v papírové podobě v čekárně. Dotazník se věnuje specifické problematice centra pouze na 1 (50 %) pracovišti.

2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče

- Monitorace kvality péče probíhá pravidelně v 1 centru (50 %) v rámci povinného procesu nastaveného Evropskou komisí



- V 1 centru (50 %) vedoucí lékař nebo jiný pověřený pracovník centra kontroluje výstupy a poskytuje členům týmu zpětnou vazbu (např. formulace závěrů v lékařských zprávách, záznam o standardizovaných hodnoceních, pokud jsou k dispozici, správnost vykazování ORPHA kódů, správné vykazování výkonů klinických vyšetření apod.) pravidelně.
- 1 centrum (50 %) 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 je zaveden na druhém pracovišti, mezi tyto mechanismy patří:
 - o Konzultace komplikovaných případů mezi kolegy.

2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN

Centra ERN se shodují, že dostupnost psychologické péče pro jejich pacienty s VO je nižší než na jiných špičkových centrech ERN. Specializovaná medicínská péče je v pediatrické péči nižší oproti těmto centrům a v dospělé péči srovnatelná. Totéž platí pro komplexní péči jako je sociální, podpůrná a komunitní.

2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště

- Kvalita péče by se zlepšila, pokud by se pracovníci centra mohli věnovat pouze pacientům s VO na pracovištích
- Mezi hlavní překážky zlepšení kvality péče patří nedostatek pracovníků (dětská i dospělá péče).
- Absence transplantačního centra se zaměřením na dětské pacienty (především kojence) včetně perioperační a intenzivní péče.

Kvalita péče v centrech a její hodnocení

FN Motol:

Ve srovnání se zahraničními centry má naše centrum jednak malý počet lékařů hepatologů, hlavně nemáme výhradně po centru zajištěného administrativního pracovníka, sestru specialistku, psychologa, nutricionistu, sociálního pracovníka a právní poradenství. Tyto profese jsou využívány v rámci možností kliniky, které jsou ale velmi limitované.

Transplantační aktivity jsou sdíleny společně s dospělými pacienty v rámci IKEM - centra pro dospělé, zde je transplantační aktivita omezena zvl. nedostatečným počtem dětských



sester. Současná situace neumožňuje transplantaci jater u dětí pod 5 kg, kterou nutno plnohodnotně zajistit v ČR.

IKEM:

IKEM je druhým největším centrem z hlediska počtu transplantací jater v Evropě. Výsledky programu transplantace jater z hlediska přežití pacientů po transplantaci, mortality v čekací listině i komplikací po transplantaci jsou srovnatelné (v žádném případě nejsou horší) ve srovnání s dalšími Evropskými centry. V oblasti vzácných chorob jater je léčba poskytována v souladu s národními i evropskými doporučenými postupy. Nejsme nijak omezeni dostupností léčiv ani diagnostických přístrojů. Na druhou stranu opatřování některých léčiv pro pacienty je spojeno s neúnosnou administrativou a neplacenou přesčasovou prací lékařů (viz penicilamin). Ve srovnání se západními centry je u nás horší úroveň komfortu pro pacienty – malé čekárny, nedostatek občerstvení a obchodů, nekvalitní informační materiály pro pacienty. Na druhou stranu již dva roky jednáme s centrálou ERN Rare-Liver o překladu standardních informačních materiálů o vzácných chorobách jater do češtiny, ale zatím jsme k tomu nezískali souhlas.

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. Jedná se o tyto obory:

Dětská gastroenterologie a hepatologie	Gastroenterologie
z velké části (>75 %)	z malé části (25-50 %)

2.10.2 Vzdělávání vlastních odborníků v centrech

- Pro účast na webinářích a dalších virtuálních vzdělávacích akcích (včetně spoluúčasti na konzultacích v CPMS) pořádaných ERN platí:
 - Účast je doporučena nebo povinná, umožněná i v pracovní době (=je považována za součást klinických aktivit centra) (1 centrum – 50 % IKEM)
 - Účast je dobrovolná, mimo pracovní dobu (1 centrum – 50 % FN Motol)
- Pravidelná osobní účast pracovníků centra na mezinárodních odborných konferencích je 2 akce na pracovníka za rok (průměr nebo rozmezí)



- Na financování placených vzdělávacích akcí se podílí:
 - Grantové projekty
 - Dary a sponzorování
 - Příspěvek poskytovatele
 - Vlastní financování účastníkem
- Stanovení chráněného času ("protected time" = část pracovní doby určená pro samostudium či vlastní vědeckovýzkumnou činnost) není zavedeno na žádném z pracovišť
- Systematické praktické vzdělávání v Centru (např. stínování zkušenějšího specialisty, společná ambulance apod) je zavedeno na 1 pracovišti (50 %).
- Vzdělávání nelékařských zdravotnických pracovníků ve specializované problematice VO je zavedeno na 1 pracovišti (50 %) formou seminářů v centru.

2.10.3 Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost

- Vzdělávací akce (semináře, workshopy) (průměrný počet/rok nebo rozmezí na jedno pracoviště): **2**
- Aktivní účast členů centra na mezinárodních a národních kongresech jako „faculty“ nebo v podobě prezentace odborného sdělení – průměrný počet jednotlivých typů akcí /rok/pracoviště

Akce	průměrný počet akcí /rok/pracoviště
Národní kongres	7
Mezinárodní kongres	3
Workshop	1
Webinář	1,5

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

POUZE pracoviště IKEM, FN Motol – žádné vědeckovýzkumné aktivity

Počty pouze za pracoviště IKEM

- Grantové projekty národní - 2
- Grantové projekty mezinárodní - 1
- Investigátorem iniciované studie národní - 0
- Investigátorem iniciované studie mezinárodní - 0
- Sponzorované klinické (lékové) studie (počet) - 4



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit

- Srovnání s jinými evropskými centry ERN nejsou na srovnatelné úrovni nebo nelze posoudit
- Dostatečnost vzdělávání členů týmu – pouze 1 pracoviště (50 %)
- Důvody nedostatečnosti
 - o Přemíra klinických povinností
 - o Nedostatečná personální kapacita
 - o Nedostatečná prostorová kapacita
 - o Nedostatečná podpora ze strany nadřízených
- Dostatečnost výzkumných aktivit - pouze 1 pracoviště (50 %)
- Důvody nedostatečnosti
 - o Přemíra klinických povinností
 - o Nedostatečná personální kapacita
 - o Nedostatečná podpora ze strany nadřízených

Hodnocení vzdělávání a výzkumu jako nedílných součástí vysoce specializované klinické péče

FN Motol:

Výzkum t.č. je věnován problematice PSC a portální hypertenze.

Výzkumná činnost je limitována hlavně malou personální kapacitou našeho centra, které se v první řadě věnuje klinické péči o pacienty.

Sebevzdělávání či vzdělávání svých mladších kolegů probíhá v rámci činností centra.

Lékaři centra se pravidelně aktivně účastní na kongresech jak v rámci ČR tak v zahraničí.

IKEM:

Výzkum je zaměřen na problematiku deficitu alfa-1-antitrypsinu, PBC a PSC a na komplikace jaterní cirhózy obecně. Jedná se o projekty multicentrické v rámci ERN Rare-Liver, tak o projekty prováděné v jednom centru. Výzkum je financován granty AZV ČR i výzkumným záměrem RVO IKEM. Pro projekty prováděné v IKEM je zásadní spolupráce s Centrem experimentální medicíny IKEM – Laboratoří experimentální hepatologie.

Vzdělávání lékařů probíhá v rámci pravidelných seminářů kliniky, Transplacentra i IKEM. Lékaři kliniky se účastní národních i mezinárodních kongresů v gastroenterologii, hepatologii a transplantační medicíně.



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

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

Pro skupiny vzácných jater jsou v ČR následující pacientské organizace:

1. Wilsonova choroba - **Pacientské sdružení pro Wilsonovu chorobu, z.s.**
2. Akutní intermitentní porfyrie – **Pacientské sdružení akutní porfyrie, z.s.**
3. Primární biliární cirhóza

Dotazník vyplnila částečně pouze pacientská organizace Pacientské sdružení akutní porfyrie, ale vyplnění bylo pouze částečné, neúplné.

V případě Pacientské sdružení pro Wilsonovu chorobu dotazník nevyplnily, protože citují „*po pečlivém prostudování vaší tabulky, jsem dospěla k názoru, že mé vyplnění by nebylo objektivní, neboť na více než 90 % otázek nedokážu odpovědět. Opravdu mě to mrzí.*“

Pro diagnózu Primární biliární cirhóza byla oslovena pacientka, která není organizována v žádné pacientské organizaci, ale ani přes slib, že dotazník vyplní, žádná odpověď nepřišla. Pro tuto diagnózu se tak nepodařilo najít organizaci, která by pacientům s touto diagnózou pomáhala.

Pravděpodobným důvodem, proč se nepodařilo zjistit žádné relevantní informace bude fakt, že pacienti se vzácným jaterním onemocněním nevyužívají sociální službu a také o sociální dávky jednoduše nežádají z důvodu, že stále zvládají chodit do práce. Nemají tedy potřebu informací o sociální službě a dávkách a ani po nich nepátrají. Pokud nějaké sociální dávky dostávají, není to z důvodu onemocnění jater, ale přidává se jiná diagnóza.

Dokládá to i citace pacientky s Akutní intermitentní porfyrií:

„.....dotazník jsem si pročetla, k některým otázkám jsem přidala svou odpověď, bohužel mám však pocit, že nejsem ta správná osoba, která by Vám přinesla hodnotné odpovědi. Momentálně jsem již několik let v remisi a moje nemoc se v podstatě neprojevuje, nemám důvod vyhledávat jakékoli sociální služby a v podstatě se o tuto oblast nezajímám (a jsem ráda, že nemusím). Ani ve chvíli, kdy byla moje nemoc v aktivní formě, jsem nepotřebovala žádné sociální služby využívat, tudíž jsem se o nic podobného nikdy nezajímala. Nejsem ani v kontaktu s nikým, kdo by stejnou nemoc měl (v rámci ČR se opravdu jedná o nižší desítky jedinců), takže se ani nepohybuji ve skupině pacientů, od kterých bych věděla, jaká je situace v oblasti sociálních služeb v rámci této VO.“



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

Pacienti a patientské organizace se zdají být méně aktivní. Jsou sice členy ČAVO, ale zdá se, že chybí větší zapojení do problematiky. Možná z toho důvodu, že pacienti necítí potřebu sdílet své zkušenosti nebo hledat pomoc. Jak pacienty, tak i lékaři je zmiňovaná jistá stigmatizace onemocnění, kdy řada lidí reaguje velmi negativně způsobem - „má něco s játry, tak to musí pít alkohol nebo si píchat drogy“. Lidé s jaterní chorobou se proto příliš okolí nesvěřují.

Ze strany lékařů je sice zájem o spolupráci, ale bohužel ani oni neznají patientské organizace, se kterými by mohli spolupracovat. Vedoucí centra v IKEM upozorňuje na těžší vzácné diagnózy jater - PBC (primární biliární cholangitida) a PSC (primární sklerozující cholangitida), které mohou pacienta dosti trápit i mnoho let, než dojde k selhání jater s nutností transplantace....cituji „*U PBC se jedná o nesnesitelné svědění kůže, toto je ale nesmírně vzácné v málo pokročilých stádiích choroby. PSC je naopak z hlediska útrap pacienta číslo jedna mezi vzácnými nemocemi jater. Někteří pacienti již roky před transplantací trpí opakovanými akutními záněty žlučovodů, které vyžadují endoskopické intervence nebo intervence radiologické ze zevního přístupu. Pacienti s PSC také často trpí nespecifickým střevním zánětem*“.

Jde tedy u diagnózy, kde by sociální pomoc a sociální dávky byly jistě na místě. Je velká škoda, že se ani po opakovaných urgencích nepodařilo spojit s paní, která velmi dobře informuje pacienty a problematice nemoci na webových stránkách a při vydávání časopisu - <https://zivot-s-pbc-psc-20.webnode.cz/>.



4. Popis optimálního stavu komplexní péče

4.1 Popis optimálního stavu komplexní péče - pediatričtí pacienti

FN Motol:

4.1.1 Charakteristika onemocnění

Většina vzácných jaterních onemocnění jsou diagnostikována v dětském věku a přetrvávají až do dospělosti. Některá onemocnění se manifestují již v prvních týdnech života (biliární atrezie, PFIC, Alagille syndrom), zatímco ostatní se mohou zjistit až v průběhu dětského věku nebo dospívání (Wilson, AAT deficit, AIH/PSC/ASC).

Některá onemocnění mají jasně definovaný genetický podklad (autozomálně dominantní či recesivní dědičnost), zatímco u ostatních onemocnění zatím jasnou příčinu neznáme a vedeme je jako multifaktoriální etiologie.

Spektrum závažnosti je široké, u některých lze dosáhnout dlouhodobé remise pomocí chronické lékové terapie, ale určitá část vyžaduje dříve nebo později transplantaci jater (nejčastější důvod transplantace jater v dětském věku je biliární atrezie).

V tuto chvíli není zaveden žádný screeningový program k stanovení časně diagnózy jaterního onemocnění v dětském věku a je tedy ovlivněn klinickými znalostmi v primární péči (PLDD).

Současný systém péče nemá stanovenou strukturu ani návaznost jednotlivých center. Neexistuje definované CVSP pro dětské hepatologické pacienty ani dětské transplantační centrum. Centralizace pacientů není nikde zakotvena a funguje jen na základě zvyklosti a neoficiální domluvy mezi pracovišti. Počet pacientů a jejich rozložení v ČR je znám jen přibližně, přesně jen u některých diagnóz. Koordinaci péči zajišťují lékaři, pracoviště postrádají administrativní pracovníky a datamanažery. Často je nutná úplná suplementace primární péče vzhledem k závažnosti a komplexnosti onemocnění. Přechodová péče není definovaná, ale v rámci našeho ERN složeného z dětské a dospělé části je plně funkční.

4.1.2 Koncept zlepšení pro centrum specializované na dětskou hepatologii - obecně

1. **Optimalizace multidisciplinárních týmů:** Nyní se formuje vztah mezi ERN dětskou a dospělou částí, setkávání je v pravidelných intervalech a dle aktuální potřeby.
2. **Zvýšení administrativní podpory:** Navýšení počtu administrativních pracovníků za účelem snížení administrativní zátěže lékařů. To by umožnilo lékařům věnovat více času přímo pacientům a méně času administrativě. Zvážit možnost outsourcingu nebo digitální automatizace některých procesů.



3. **Nábor a udržení zdravotních sester:** Implementace konkurenceschopného odměňovacího balíčku a benefitů pro zdravotní sestry specializující se na péči o děti se vzácnými onemocněními.
4. **Podpora lékařů jiným zdravotnickým personálem:** Dostatečné množství nutričních specialistů, sociálních pracovníků a psychologů k zajištění komplexní péče o dětské pacienty se vzácným jaterním onemocněním.
5. **Vytvoření a integrace národního registru:** Spolupracovat s relevantními organizacemi a státními institucemi na vytvoření a integraci národního registru vzácných jaterních onemocnění u dětí, který by zlepšil shromažďování dat a jejich analýzu, vedoucí k lepšímu výzkumu a chápání těchto onemocnění.
6. **Definice a formalizace procesů přechodové péče:** Stanovit jasné směrnice a protokoly pro přechodovou péči, které zahrnují spolupráci s dospělými hepatologickými centry a zajištění plynulého přechodu pacientů. Zřízení role koordinátora přechodové péče, který by zastřešoval tento proces.
7. **Zlepšení podpory pro klinické studie a výzkum:** Zajistit finanční a organizační podporu pro zapojení do klinických studií a vědeckých projektů. Rozvoj partnerství s akademickými institucemi a farmaceutickými společnostmi.
8. **Vzdělávání a rozvoj personálu:** Podpora stáží v rámci ERN v zahraničí.
9. **Transplantační program jater u dětí:** Rozšíření možnosti transplantací pro děti pod 5 kg v rámci ČR.

4.1.3 Koncept zlepšení pro centrum specializované na dětskou hepatologii - konkrétně

1. Neonatální cholestáza

- Při vyslovení podezření na skupinu těchto onemocnění je a nadále by měl být pacient neprodleně přeložen na Pediatrickou kliniku FNM k stanovení/vyloučení diagnózy.
- Koordinaci této péče a diagnostiky je v rukách zkušeného dětského hepatologa. Po stanovení diagnózy jsou již pacienti vedeni a léčeni na identické klinice – tedy v ERN centru.

2. Wilsonova choroba, deficit alfa1 antitrypsinu, autoimunitní onemocnění (AIH, ASC/PSC)

- Diagnostika a léčba těchto onemocnění spadá do kompetence atestovaného dětského gastroenterologa/hepatologa, dle potřeby mohou tito pacienti být předáni nebo podstoupit superkonziliární vyšetření v rámci našeho ERN centra.



3. EHPVO

- Při vyslovení podezření na tyto onemocnění by měl diagnostiku a léčbu koordinovat lékař s odbornou způsobilostí v oboru dětské gastroenterologie a hepatologie.
- Další péče může být vedena v Centru specializované péče se zajištěním dostatečné technické vybavenosti a personální zkušenosti k provádění ligačních/sklerotizačních výkonů na jícnových varixech.

4. Transplantace jater

- Pacienti k indikaci transplantace jater, jejich vedení před a po transplantaci je výhradně řešeno v rámci ERN centra.
- Pooperační péče je vedena ve spolupráci s dětskou klinikou FTN, kde jsou dále sledováni pacienti po transplantaci jater z důvodu metabolického onemocnění (ve spolupráci s VFN).

5. Typy center:

A. Centrum specializované péče (CSP):

- Pracoviště, ve kterém je specializovaná péče zajištěna alespoň jedním lékařem s odbornou způsobilostí v oboru dětské gastroenterologie a hepatologie, s dostatečným technickým a laboratorním zázemím (endoskopie, radiologie, imunologie apod.).
- Toto centrum by mohlo odpovídat krajským nemocnicím. Všechny kraje/regiony ČR by měly být dostatečně pokryty CSP k zajištění dostatečné péče o dětské pacienty.
- Parametry, které musí toto centrum splňovat pro kompetence v diagnostice:
 - o Možnost specializovaných radiologických vyšetření (UZ doppler jater, CT, MR)
 - o Endoskopie GIT (EGDS, koloskopie) prováděné dětským gastroenterologem
 - o Možnost provedení jaterní biopsie
 - o Možnost provádět a ev. interpretovat genetické vyšetření



- Kompetence v terapii:
 - o Biologická léčba (anti-TNFa) v kompetenci centra se zvláštní smlouvou (skupina “Trávicí soustava”)
 - o Indikace a preskripce nehrazených a/nebo neregistrovaných léků (paragraf 16) kromě iBAT

B. Centrum vysoce specializované péče (CVSP):

- Centrum s evropskou akreditací členství v ERN.
- Musí splňovat všechny podmínky a parametry CSP.
- Indikace a preskripce nehrazených a/nebo neregistrovaných léků (paragraf 16) včetně iBAT

4.2 Popis optimálního stavu komplexní péče - dospělí pacienti

IKEM:

4.2.1 Charakteristika onemocnění

Vzácná onemocnění jater u dospělých představují heterogenní skupinu chorob, autoimunních, metabolických, z nichž některá jsou geneticky podmíněna. Tyto choroby mají odlišnou symptomatologii, laboratorní profil, léčbu i prognózu. Shodují se v tom, že většina z nich bez adekvátní léčby postupně vede k cirhóze jater a k chronickému selhání jater s nutností transplantace jater. Vyšetřování jaterních enzymů je obligátním postupem při většině preventivních prohlídek. Vysoká prevalence alkoholické choroby jater i metabolicky podmíněné steatózy jater v naší zemi vede k tomu, že lehké zvýšení jaterních enzymů je nesprávně vysvětlováno jednou z výše uvedených běžných chorob jater a diagnóza vzácné choroby jater se tak zpozdí o roky.

Současný systém péče o dospělé má sice stanovenou strukturu ale není definována návaznost jednotlivých center. Centralizace pacientů se vzácnými chorobami jater není zakotvena v systému úhrad a funguje jen na základě zvyklosti a neoficiální domluvy mezi lékaři a pracovišti. Počet pacientů a jejich rozložení v ČR je znám jen přibližně, přesně jen u některých diagnóz. Koordinaci péče zajišťují sami lékaři, pracoviště postrádají administrativní pracovníky a datamanažery. Často je nutná úplná suplementace primární péče vzhledem k neochotě praktických lékařů provádět jakoukoliv preskripci pacientům s poruchou jater.



4.2.2 Koncept zlepšení pro centrum specializované péče o vzácné nemoci jater - obecně

1. **Změna názvu oboru na Gastroenterologie a hepatologie:** Stále fungují tzv. jaterní poradny na infekčních odděleních i pro pacienty s neinfekčními nemocemi jater. Infekcionisté tvrdí, že obor hepatologie v ČR neexistuje. Ideálním řešením by bylo zavedení hepatologie jako nástavbového oboru nad
2. **Optimalizace multidisciplinárních týmů:** V rámci ERN Rare-Liver v Praze se nyní formuje vztah mezi ERN dětskou a dospělou částí, setkávání je v pravidelných intervalech a dle aktuální potřeby.
3. **Zvýšení administrativní podpory:** Navýšení počtu administrativních pracovníků za účelem snížení administrativní zátěže lékařů. To by umožnilo lékařům věnovat více času přímo pacientům a méně času administrativě. Digitalizace léčebných postupů místy nesmyslně požaduje, aby veškeré administrativní výkony prováděl lékař.
4. **Nábor a udržení zdravotních sester:** Odměna a benefity pro sestry jsou důležité. Nicméně často dávají přednost přátelskému prostředí na pracovišti, racionálnímu rozpisu směn a dovolených.
5. **Podpora lékařů jiným zdravotnickým personálem:** Dostatečné množství koordinátorů a vysokoškolsky vzdělaných sester pro komunikaci s pacienty se vzácnými nemocemi jater.
6. **Vytvoření a integrace národního registru:** Vznik národního registru vzácných onemocnění jater u dětí i dospělých je podmínkou pro zmapování potřebnosti péče. Vznikne jen za podpory MZ a UZIS a za podpory finanční. Zadávání dat do registru je práce navíc, která se musí dělat systematicky a musí být zaplacená.
7. **Definice a formalizace procesů přechodové péče:** Stanovit jasné směrnice a protokoly pro přechodovou péči, které zahrnují spolupráci s dospělými hepatologickými centry a zajištění plynulého přechodu pacientů. Edukace rodičů o jiném přístupu personálu na oddělení pro dospělé k jejich již dospělému dítěti je nutná.
8. **Zlepšení podpory pro klinické studie a výzkum:** Centrum ERN je povinno účastnit se vývoje nových léčiv, tj. klinických studií. Nutno proto zajistit právní a organizační podporu ze strany vedení nemocnic pro zapojení do klinických studií. Vedení špičkových nemocnic s CVSP musí zajistit podporu získávání výzkumných grantů a vědeckých projektů.
9. **Vzdělávání a rozvoj personálu:** Podpora účasti na národních a mezinárodních kongresech pracovníků ERN center využitím prostředků na administrativu a cestování, které dostávají poskytovatelé zdravotní péče od roku 2024.
10. **Transplantační program jater u dětí:** Rozšíření možnosti transplantací pro děti pod 5 kg v rámci ČR je nutno pečlivě zvažovat z hlediska předpokládaného počtu



takových transplantací. Malý počet transplantací vždy vede k horším výsledkům. Toto je naopak místo pro integraci v rámci EU.

4.2.3 Koncept zlepšení pro centrum specializované péče o vzácné choroby jater dospělých - konkrétně

1. Akutní jaterní porfýrie

- Při závažném podezření na skupinu těchto onemocnění by měl být pacient neprodleně přeložen na pracoviště příslušného ERN (Rare-Liver nebo metabolická onemocnění) tj. na Klinikou hepatogastroenterologie IKEM nebo na IV. Interní kliniku VFN Praha 2 k potvrzení / vyloučení diagnózy.

2. Wilsonova choroba, deficit alfa1 antitrypsinu, autoimunitní onemocnění (AIH, PBC/PSC)

- Diagnostika a léčba těchto onemocnění spadá do kompetence atestovaného gastroenterologa/hepatologa, dle potřeby mohou tito pacienti být předáni nebo podstoupit superkonziliární vyšetření v rámci ERN Rare-Liver centra.

3. Transplantace jater

- Zásadně dodržovat indikační kritéria Evropské Asociace pro studium jater a ILTS

4. Typy center:

A. Centrum specializované péče (CSP):

- Pracoviště, ve kterém je specializovaná péče zajištěna alespoň jedním lékařem s odbornou způsobilostí v oboru gastroenterologie, s dostatečným technickým a laboratorním zázemím (endoskopie, radiologie, imunologie apod.).
- Toto centrum by mohlo odpovídat krajským nemocnicím. Všechny kraje ČR by měly být dostatečně pokryty CSP k zajištění péče o hepatologické pacienty.
- Parametry, které musí toto centrum splňovat pro kompetence v diagnostice:
 - o Možnost specializovaných radiologických vyšetření (UZ doppler jater, CT, MR, elastografie jater)
 - o Endoskopie GIT (diagnostické i terapeutické výkony)
 - o Možnost provedení necílené i cílené jaterní biopsie
 - o Možnost indikovat a interpretovat genetická vyšetření



- Kompetence v terapii:
 - o Biologická léčba (anti-TNFa) v kompetenci centra se zvláštní smlouvou (skupina “Trávicí soustava”)
 - o Indikace a preskripce nehrazených a/nebo neregistrovaných léků (paragraf 16) kromě iBAT

B. Centrum vysoce specializované péče (CVSP):

- Centrum s evropskou akreditací členství v ERN.
- Musí splňovat všechny podmínky a parametry CSP.
- Indikace a preskripce nehrazených a/nebo neregistrovaných léků (paragraf 16) včetně iBAT
- Podíl na vývoji a výzkumu nových léčiv
- Vlastní výzkumné projekty



Seznam zkratk

AIH	Autoimunitní hepatitida
ASC	Autoimunitní sklerotizující cholangitida
AZV ČR	Agentura pro zdravotnický výzkum České republiky
CF	Cystická fibróza
CKTCH	Centrum kardiovaskulární a transplantační medicíny
CT	Počítačová tomografie
ČAVO	Česká asociace pro vzácná onemocnění
EBAR	ERN RARE LIVER Biliary Atresia Registry
EHPVO	Extrahepatic Portal Venous Obstruction (=Extrahepatální obstrukce portální žíly)
EGDS	Ezofagogastroduodenoskopie
ERN	European reference Network (=Evropská referenční síť)
CSP	Centrum specializované péče
CVSP	Centrum vysoce specializované péče
FN	Fakultní nemocnice
GIT	Gastro-intestinální trakt
IBD	Inflammatory bowel disease (=idiopatické střevní záněty)
IKEM	Institut klinické a experimentální medicíny
LF UK	Lekařská fakulta Univerzity Karlovy
MR	Magnetická rezonance
MKN-10	Mezinárodní klasifikace nemocí 10. revize
MZ ČR	Ministerstvo zdravotnictví
PBC	Primární biliární cholangitida
PCLD	Isolated polycystic liver disease (=Izolované polycystické onemocnění jater)
PFIC	Progressive familial intrahepatic cholestasis (=Progresivní familiární intrahepatální cholestáza)
PLDD	Praktický lékař pro děti a dorost
PSC	Primární sklerotizující cholangitida
ÚVN	Ústřední vojenská nemocnice



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

UZ	Ultrazvuk
VO	Vzácné onemocnění
SZÚ	Státní zdravotní ústav