



Spolufinancováno
Evropskou unií



SYPOVO

Analýza současného stavu péče o pacienty se vzácnými onemocněními v ČR

Centrum vysoce specializované péče pro vzácná
a nediodnostikovaná kožní onemocnění

ERN Skin

Projekt „SYPOVO“

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

CZ.03.02.02/00/22_046/0002450

Verze 1, 05/2024



Obsah

Úvod a charakteristika pracoviště.....	5
1. Inventarizace zdrojů informací: Existující národní a mezinárodní doporučení a standardy, informace o systému péče v zahraničí	6
1.1 Charakteristika zdrojů.....	6
1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění	6
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.....	11
2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje	12
2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje	13
2.1.5 Multidisciplinární tým (MDT)	13
2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze.....	15
2.3 Struktura a pokrytí péče.....	16
2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost	18
2.4.1 Centra vysoce specializované péče	18
2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou.....	18
2.4.3 Jiná organizační ustanovení definující systém péče	18
2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky	19
2.5 Pracovní podmínky center	19
2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele.....	19
2.5.2 Prostorová kapacita center	20
2.6 Provoz center	21
2.6.1 Ambulantní péče	21
2.6.2 Lůžková péče	21
2.6.3 Obecné informace	22
2.6.4 Administrativa.....	23
2.6.5 Léčba	24
2.6.6 Komplexita a koordinace péče	25
2.7 Přejímová péče („transition care“).....	26
2.7.1 Přejímová péče z pediatrické do dospělé péče – obecně	26
2.7.2 Přejímová péče z pohledu pediatrického pracoviště	27
2.7.3 Přejímová péče z pohledu pracoviště pro dospělé	27



2.8 Zapojení pacientů do péče.....	28
2.8.1 Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR	28
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.....	29
2.9.1 Hodnocení péče pacienty.....	29
2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče	29
2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN	30
2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště.....	30
2.10 Vzdělávání a výzkum.....	31
2.10.1 Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory	31
2.10.2 Vzdělávání vlastních odborníků v centrech	31
2.10.3 Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost	32
2.10.4 Současné vědeckovýzkumné aktivity (průměrný počet/rok/pracoviště).....	32
2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit	32
3. Popis současného stavu sociální péče, identifikace potřeb a nedostatků	34
4. Popis optimálního stavu komplexní péče	39
Popis optimálního stavu komplexní péče ERN SKIN se zaměřením na vzácné syndromy	39
Návrh modelu péče pro skupiny onemocnění vyžadující podobný charakter péče	43
4.1. Autoimunitní bulózní onemocnění (AIBD - AutoImmune Bullous Diseases)	43
4.1.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika	43
4.1.2 Centralizace péče	43
4.1.3 Typy center	43
4.1.4 Další potřebné úpravy:	44
4.2 ALLOCATE.....	45
4.2.1 Centralizace péče	45
4.2.2 Typy center	45
4.3 DNA : kožní onemocnění spojená s poruckou reparace DNA a fotosenzitivitou (Bloom syndrome, Cockayne syndrome, Trichothiodystrophy, Werner syndrome, Xeroderma pigmentosum)	46
4.3.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika, Centralizace péče	46
4.3.2 Další potřebné úpravy	46
4.4 EB – Epidermolysis bullosa congenita (EB) a syndromy fragility kůže, Darrierova choroba, onemocnění Hailey-Hailey (EB simplex, junctional, dystrophic, Kindler syndrome, Peeling skin syndrome, Darrier disease, Hailey-Hailey disease)	48
4.4.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika, Centralizace péče	48



4.4.2 Centralizace péče	48
4.4.3 Další potřebné úpravy	49
4.5 IPPK.....	49
4.5.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika	49
4.5.2 Centralizace péče	50
4.6 ED - Ektodermální dysplázie včetně Incontinentia Pigmenti a dalších onemocnění asociovaných s mutacemi v genu pro transkripční faktor p63 (ADULT syndrome, AEC syndrome, EEC, Clouston syndrome, Hypohidrotická ED, Incontinentia pigmenti, Paillon- Lefevre syndrome, Rapp-Hodgkin syndrome)	51
4.6.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika, Centralizace péče	51
4.6.2 Další potřebné úpravy	52
4.7 Mendelian connective tissue disorder (Buschke-Ollendorff syndrome, Cutis laxa, Pediatric Marphan sy, Ehlers-Danlos sy, Pseudoxanthoma elasticum).....	53
4.7.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika, Centralizace péče	53
4.7.2 Další potřebné úpravy	54
4.8 Mosaic: Projevy kožního mosaicismu: Névy + Nevoidní kožní onemocnění - komplexní vaskulární malformace a kožní a subkutánní vaskulární tumory (CLOVE sy, CHILD sy, CMTC, Congenital melanocytic nevus, epidermal nevus sy, hypomelanosis of Ito, Kasabach-Merritt sy, Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria sy, PHACE, phakomatosis pigmentokeratolica, Proteus sy, Sturge-Weber sy, Mucocutaneous venous malformation)....	55
4.8.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika, Centralizace péče	55
4.8.2 Další potřebné úpravy	57
4.9 Závažné kožní reakce na léky (Severe cutaneous drug reactions (ToxiTEN)	59
4.9.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika	59
4.9.2 Centralizace péče	59
4.9.3 Typy center	59
4.9.4 Další potřebné úpravy	60
Seznam zkratk	62



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 Skin
Zapojená pracoviště	<p>Fakultní nemocnice Brno Dětské kožní oddělení Pediatrické kliniky</p> <p>Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně I. dermatovenerologická klinika</p> <p>Fakultní nemocnice Královské Vinohrady Dermatovenerologická klinika 3. LF UK</p> <p>Fakultní nemocnice Bulovka Dermatovenerologická klinika</p>
Počet skupin VO	9 skupin
Názvy skupin/podskupin VO	<ol style="list-style-type: none"> 1. Autoimunitní bulózní onemocnění (AIBD - AutoImmune Bullous Diseases) 2. Získané imunologické onemocnění kůže (ALLOCATE - Acquired immunological LOw prevalence and Complex Adult diseases of thE SKIN) 3. Kožní onemocnění související s poruchami reparace DNA a fotosenzitivita (DNA - Cutaneous diseases related to DNA repair disorders and Photosensitivity) 4. Dědičná epidermolysis bullosa a syndromy fragility kůže - Darierova nemoc - Haileyho-Haileyho nemoc (EB - Inherited Epidermolysis Bullosa and skin fragility syndromes - Darier disease - Hailey-Hailey disease) 5. Ektodermální dysplazie včetně inkontinence pigmentů a poruch spojených s p63 (ED - Ectodermal Dysplasias including Incontinentia Pigmenti and p63-associated disorders) 6. Ichtyóza a palmoplantární keratodermie (IPPK - Ichthyosis and Palmoplantar Keratoderma) 7. Mendelovské poruchy pojivové tkáně (MCTD - Mendelian Connective Tissue Disorders) 8. Cutaneous Mosaic Disorders : Naevi & Naevoid skin disorders - Komplexní vaskulární malformace a kožní a podkožní vaskulární nádory (MOSAIC - Cutaneous Mosaic Disorders : Naevi & Naevoid skin disorders - Complex vascular malformations and cutaneous and subcutaneous vascular tumors) 9. Závažné kožní reakce na léky (TOXITEN - Severe cutaneous drug reactions (ToxiTEN))



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: **37**

Počet publikací dle jejich jednotlivých typů za celou ERN

Guidelines	9
recommendation	17
review	4
Scoring algorithm	1
Diagnosis and care protocol	1
Diagnostic criteria	4
Terapeutické doporučení	1

Bylo inventarizováno 37 zdrojů, z toho převážně guidelines a recommendations.

Patient journey: 1

1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění

Podrobnosti roztříděné dle skupin diagnóz

Dokumenty, které byly zpracovávány v rámci analýzy, byly roztříděny do jednotlivých skupin onemocnění ERN Skin. Ty popisují onemocnění spadající do 5 skupin z 9, které popisují oficiální webové stránky ERN Skin.

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 bulózní onemocnění** (AIBD - AutoImmune Bullous Diseases)
- 4) **Dědičná epidermolysis bullosa a syndromy fragility kůže - Darierova nemoc - Haileyho-Haileyho nemoc** (EB - Inherited Epidermolysis Bullosa and skin fragility syndromes - Darier disease - Hailey-Hailey disease)
- 5) **Ektodermální dysplazie včetně inkontinence pigmentů a poruch spojených s p63** (ED - Ectodermal Dysplasias including Incontinentia Pigmenti and p63-associated disorders)
- 6) **Ichtyóza a palmoplantární keratodermie** (IPPK - Ichthyosis and Palmoplantar Keratoderma)
- 9) **Závažné kožní reakce na léky** (TOXITEN - Severe cutaneous drug reactions (ToxiTEN))



Hlavní charakteristiky (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 9
Celkový počet zdrojů:	37	14	10	3	2	8
Definice víceúrovňové péče:	3 (8 %)	0 (0 %)	1* (10 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	2* (25 %)
Uvedení odborností podílejících se na péči:	17 (46 %)	4 (29 %)	4 (40 %)	3 (100 %)	2 (100 %)	4 (50 %)
Definice role sociálního pracovníka:	2 (5 %)	0 (0 %)	1* (10 %)	0 (0 %)	1* (50 %)	0 (0 %)
Aktivní role pacientů při tvorbě CPGs:	1 (3 %)	0 (0 %)	1* (10 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)

*pouze částečně

Charakteristika diagnostických principů (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 9
Celkový počet zdrojů	37	14	10	3	2	8
Klinická diagnostika	25 (68 %)	13 (93 %)	4 (40 %)	2 (66 %)	0 (0 %)	6 (75 %)
Laboratorní diagnostika	26 (70 %)	13 (93 %)	5 (50 %)	2 (66 %)	0 (0 %)	6 (75 %)
Další:	24 (65 %)	13 (93 %)	3 (30 %)	2 (66 %)	0 (0 %)	6 (75 %)

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

	Celkem	Skupina 1	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 9
Celkový počet zdrojů:	37	14	10	3	2	8
Kdo má potvrdit diagnózu:	4 (11 %)	1 (7 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	3 (38 %)
Kdo má léčit:	20 (54 %)	7 (50 %)	4 (40 %)	1 (33 %)	1 (50 %)	7 (88 %)
Kdo má sledovat/monitorovat:	6 (16 %)	2* (14 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	4 (50 %)
Úloha dalších lékařských specialistů:	22 (59 %)	8 (57 %)	3 (30 %)	3 (100 %)	2 (100 %)	6 (75 %)
Úloha nelékařů:	10 (27 %)	6 (43 %)	1 (10 %)	1 (33 %)	1 (50 %)	1 (13 %)
Úloha primární péče:	4 (11 %)	3* (21 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	1* (50 %)	0 (0 %)

*pouze částečně



Management – doporučená léčba (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 9
Celkový počet zdrojů:	37	14	10	3	2	8
Specifická cílená léčba:	35 (95 %)	14 (100 %)	8 (80 %)	3 (100 %)	2 (100 %)	8 (100 %)
Specifická necílená léčba:	31 (84 %)	14 (100 %)	7 (70 %)	1 (33 %)	2 (100 %)	7 (88 %)
Nespecifická/symptomatická léčba:	35 (95 %)	14 (100 %)	8 (80 %)	3 (100 %)	2 (100 %)	8 (100 %)

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

	Celkem	Skupina 1	Skupina 4	Skupina 5	Skupina 6	Skupina 9
Celkový počet zdrojů:	37	14	10	3	2	8
Pravidla pro monitoraci:	1 (3 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	1 (13%)
Existence kritérií aktivity/závažnosti onemocnění:	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)
Prognostická kritéria:	14 (38 %)	9* a 1	1* (10 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	4 (50 %)
Existence „patient-reported outcome measures“(PROM):	2 (5 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	1 (33 %)	1 (50 %)	0 (0 %)
Hodnocení funkce/disability:	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)
System hodnocení kvality péče definován:	0 (0 %)	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):

V rámci inventarizace literatury bylo inventarizováno 37 literárních zdrojů, z toho většinou guidelines a recommendations. V rámci analýzy byly inventarizovány zdroje dodané členy ERN týmů. V rámci toho chyběli zdroje pro tyto skupiny:

2. Získané imunologické onemocnění kůže (ALLOCATE - Acquired immunological Low prevalence and Complex Adult diseases of the SKIN),

3. Kožní onemocnění související s poruchami reparace DNA a fotosenzitivita (DNA - Cutaneous diseases related to DNA repair disorders and Photosensitivity),

7. Mendelovské poruchy pojivové tkáně (MCTD - Mendelian Connective Tissue Disorders) a



8. Cutaneous Mosaic Disorders : Naevi & Naevoid skin disorders - Komplexní vaskulární malformace a kožní a podkožní vaskulární nádory (MOSAIC - Cutaneous Mosaic Disorders : Naevi & Naevoid skin disorders - Complex vascular malformations and cutaneous and subcutaneous vascular tumors).

Ze samotné analýzy článků vyplývá, že pouze 8 % zdrojů definuje víceúrovňovou péči. Téměř v polovině literatury byly uvedeny odbornosti podílející se na péči. Role sociálního pracovníka byla definována v 5 % článků a při tvorbě zdrojů se pouze na jednom podíleli zástupci pacientů.

Popsána diagnostika je ve přibližně ve 2/3 zdrojů.

Co se týká managementu péče, v 11 % je jednoznačné kdo potvrzuje diagnózu a v 54 % je stanoveno kdo odpovídá za léčbu pacienta. 59 % zdrojů popisuje úlohu dalších specialistů a přibližně ve čtvrtině inventarizovaných článků je popsána role nelékařů. Roli primární péče popisuje 11 % literárních zdrojů.

Přístup k léčbě je popsán téměř ve všech zdrojích (95 % specifická cílená, 84 % specifická necílená, 95 % nespécifická).

Pouze jeden zdroj popisuje pravidla pro monitoraci pacienta a žádný nedefinuje kritéria závažnosti nebo hodnocení disability. Prognostická kritéria jsou zmíněná ve 14 zdrojích – to představuje o něco víc než třetinu (38 %). Ve dvou článcích nalézáme tzv. „patient-reported outcome measure“.



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)
Počty zvlášť pro dětské (≤18 let, do 19. narozenin) a zvlášť pro dospělé pacienty (≥19 let).								
AIBD - Autoimunitní bulózní onemocnění	40	400	odhad	odhad	85%	85%	75%	80%
ALLOCATE - Acquired immunological LOW prevalence and Complex Adult diseases of the SKIN (Získané imunologické onemocnění kůže)	1515	5000	odhad	kombinace	15%	15%	50%	10%
DNA - kožní onemocnění související s poruchami reparace DNA a fotosenzitivita	5	20	odhad	kombinace	50%	50%	70%	60%
EB - Dědičná epidermolysis bullosa a syndromy fragility kůže - Darierova nemoc - Haileyho-Haileyho nemoc	200	160	odhad	kombinace	85%	85%	95%	70%
ED - Ektodermální dysplazie včetně inkontinence pigmentů a poruch spojených s p63	18	20	odhad	kombinace	30%	30%	80%	50%
IPPK - Ichtyóza a palmoplantární keratodermie	177	30	odhad	odhad	60%	60%	60%	50%
MCTD - mendelovské poruchy pojivové tkáně	18	40	odhad	kombinace	20%	20%	60%	40%
MOSAIC - Cutaneous Mosaic Disorders : Naevi & Naevoid skin disorders - Komplexní vaskulární malformace a kožní a podkožní vaskulární nádory	168	50	odhad	kombinace	30%	30%	75%	50%
TOXITEN - Závažné kožní reakce na léky (ToxiTEN)	7	40	odhad	odhad	85%	85%	85%	85%



2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centrech ERN

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

Název pracoviště	Počet pacientů s VO v dlouhodobém sledování*	Počet nových pacientů s VO za rok**
FNKV	45	3
FN Brno	260	60
Bulovka	150	40
FN U Sv. Anny	150	40
Celkem	405	103

*(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:	b) Počet pracovníků	FNKV		b) Počet pracovníků	FN Brno		b) Počet pracovníků	Bulovka		b) Počet pracovníků	FN U SV. Anny		b) Počet pracovníků	CELKEM			
		c) Reálný podíl pracovní doby (počet hodin za týden) věnovaný problematice VO *			c) Reálný podíl pracovní doby (počet hodin za týden) věnovaný problematice VO *			c) Reálný podíl pracovní doby (počet hodin za týden) věnovaný problematice VO *			c) 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 (průměr za celý ERN skin)	
		V ambulantní péči (AMB)	V lůžkové péči (LŮŽ)		AMB	LŮŽ		AMB	LŮŽ		AMB	LŮŽ		AMB	LŮŽ	AMB	LŮŽ
Lékař s odbornou způsobilostí	3	3	3	6	100	40	2	6	4	4	16	10	32	185	127	5,78	3,97
Lékař ve specializační přípravě	1	1	1	2	10	10	3	6	4	4	6	10	10	23	25	2,3	2,5
Zdravotní sestry	3	3	3	4	60	0	3	6	6	6	6	20	16	75	29	4,69	1,81
Další nelékařští zdravotničtí pracovníci	0	0	0	6	110	30	3	4	6	5	8	11	14	122	47	8,71	3,36
Celkem	7	7	7	35	340	150	11	22	20	19	36	51	72	405	228	5,63	3,17
Počet hodin na 1 pracovníka/týden	x	1	1	x	9,71	4,29	x	2	1,82	x	1,89	2,68	x	5,63	3,17	x	x

* součet hodin za všechny lékaře/týden na všech pracovištích ERN dohromady



2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje

- Počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám na hranici našich možností, nemáme kapacitu pro další růst a rozvoj na **1 (25 %) pracovišti** (FNKV)
- **Počet a skladba pracovníků není hodnocena jako odpovídající potřebám.** Počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám za cenu jejich neplacené práce mimo standardní pracovní hodiny na **3 pracovištích (75 %)**.
- Personální kapacita v péči o pacienty s VO není dostatečná v následujících oblastech:
 - o Nezdravotníci,
 - o zdravotní sestry vyškolené v problematice VO,
 - o plně kvalifikovaní lékaři specialisté (= atestovaní + s expertízou na VO) - pro klinickou práci (včetně vedení lékařů v přípravě) v rámci péče základního multidisciplinárního týmu (MDT = zdravotnický tým (lékařů a nelékařů) v každodenní péči o pacienty s VO) a pro provozování klinického výzkumu (nedostatek času, ochoty, motivace...),
 - o lékaři specialisté jiných oborů pro interdisciplinární konzultace,
 - o nelékařští specialisté v péči o pacienty s VO – fyzioterapeuti a ergoterapeuti.
- Nedostatečná personální kapacita má za následek:
 - o dlouhé čekací lhůty na ambulantní vyšetření / hospitalizaci;
 - o dlouhé čekání objednaných pacientů v čekárně ambulance před vyšetřením;
 - o nedostatek času na jednotlivá ambulantní vyšetření;
 - o nedostatečná motivace/ochota lékařů centra pracovat víc než lékaři v péči o běžné pacienty;
 - o nedostatečná kapacita (četnost) interdisciplinárních konzultací/ambulantních vyšetření;
 - o vysoká míra stresu, nepříjemná atmosféra na pracovišti;
 - o vysoká míra neplacených přesčasů lékařů;
 - 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)

- **3 (75 %) pracoviště mají k dispozici stálý MDT**
- Skladba těchto MDT je následující:
 - o MDT1 (FNKV) - hidradenitis suppurativa
 - Celkem 3 atestovaní lékaři s expertízou na VO, 1 ve specializační přípravě, 1 zdravotní sestra
 - MDT1 se schází 1 x týdně
 - Skladba MDT1 odpovídá potřebám



- MDT2 (FN Brno a LF MU Brno) – EB team:
 - Celkem 8 atestovaných lékařů s expertízou na VO, 2 ve specializační přípravě, 2 terapeuti (fyzio-, ergo-), 2 psychologové, 2 sociální pracovníci 1 bioinformatik, 1 administrativní pracovník, 2 datamanažeři, 3 zdravotní sestry
 - MDT2 se schází nepravidelně – 4x ročně
 - Skladba MDT2 je adekvátní.
- MDT3 (FN U Svaté Anny) - Autoimunitní puchýřnaté choroby a ToxiTEN
 - Celkem 4 atestovaní lékaři s expertízou na VO, 4 ve specializační přípravě, 1 terapeut (fyzio-, ergo-), 1 psycholog, 1 sociální pracovník, 1 administrativní pracovník, 1 datamanažer, 8 zdravotních sester
 - MDT se schází pravidelně – 1x denně
 - Skladba MDT3 je adekvátní
- 1 (25 %) pracoviště nemá stálý MDT - Bulovka. Hlavními překážkami jeho vzniku je:
 - Fluktuace lékařských i nelékařských pracovníků

Hodnocení personálního zabezpečení práce center ve vztahu k počtu pacientů:

Nedostačující počet ošetřujícího personálu, a to lékařů i NZP, má za následek:

- dlouhé čekací lhůty na ambulantní vyšetření / hospitalizaci;
- dlouhé čekání objednaných pacientů v čekárně ambulance před vyšetřením;
- nedostatek času na jednotlivá ambulantní vyšetření;
- nedostatečná motivace/ochota lékařů centra pracovat víc než lékaři v péči o běžné pacienty;
- nedostatečná kapacita (četnost) interdisciplinárních konzultací/ambulantních vyšetření;
- vysoká míra stresu, nepříjemná atmosféra na pracovišti;
- vysoká míra neplacených přesčasů lékařů;
- nedostatečné zapojení do klinického výzkumu;
- lékaři specialisté věnují čas koordinační či administrativní činnosti, kterou by mohl vykonávat někdo jiný.



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
EB registr	Epidermolysis bullosa congenita	360	z velké části (>75%)	
Registr hidradenitis suppurativa	Hidradenitis suppurativa	5000	ano (více než 90% dat je aktuálních)	FNKV Praha 10, Prof. Zouboulis Dessau SRN
The International Registry for Toxic Epidermal Necrolysis (IRTEN)	ToxiTEN - SJS/TEN	0	z malé části (25- 50%)	ERN Registr
ERRAS Registry	VO onemocnění ERN	0	minimálně nebo vůbec (<25%)	ERN Registr
CELESTE	ToxiTEN - SJS/TEN	78	ano (více než 90% dat je aktuálních)	Československý při popáleninových centrech

Hodnocení zdrojů dat o pacientech s VO

Jedná se o data z národních registrů (EBC) nebo evropských registrů (ToxiTEN), případně data předložená jednotlivými pracovišti.



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 tyto pacienti systematicky diagnostikováni, léčeni a sledováni	Počet pacientů (% celkového počtu, údaje z 1a) dané skupiny sledovaných na non-ERN pracovištích, kteří podle vašeho názoru nejsou adekvátně léčeni		Jaké % z těchto pacientů není podle vás správně diagnostikováno (= jsou léčeni jinou diagnózou nebo nejsou vůbec léčeni)			
	děti	dospělí	děti	dospělí		děti	dospělí	děti	dospělí		
AIBD - Autoimunitní bulózní onemocnění	60%	40%	50%	20%	FN Motol, FN Hradec Králové, VFN, FN Plzeň, FN Olomouc, Krajská nemocnice České Budějovice	73%	50%	50%	80%	70%	70%
ALLOCATE - Acquired immunological LOw prevalence and Complex Adult diseases of the SKIN (Získané imunologické onemocnění kůže)	30%	6%	50%	5%	FN Motol, FN Hradec Králové, VFN, FN Plzeň, FN Olomouc, Krajská nemocnice České Budějovice	80%	1%	50%	90%	30%	90%
DNA - kožní onemocnění související s poruchami reparační DNA a fotosenzitivita	80%	50%	90%	40%	FN Motol, FN Hradec Králové, VFN, FN Plzeň, FN Olomouc, Krajská nemocnice České Budějovice	29%	x	0%	30%	30%	30%
EB - Dědičná epidermolysis bullosa a syndromy fragility kůže - Darierova nemoc - Haileyho-Haileyho nemoc	98%	80%	90%	85%	EB CENTRUM ČR při ERN skin centru	0%	10%	0%	50%	10%	10%
ED - Ektodermální dysplazie včetně inkontinence pigmentů a poruch spojených s p63	70%	40%	70%	30%	FN Motol, FN Hradec Králové, VFN, FN Plzeň, FN Olomouc, Krajská nemocnice České Budějovice	43%	x	0%	40%	20%	50%
IPPK - Ichtyóza a palmoplantární keratodermie	80%	40%	60%	40%	FN Motol, FN Hradec Králové, VFN, FN Plzeň, FN Olomouc, Krajská nemocnice České Budějovice	12%	7%	0%	30%	10%	10%



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 tyto pacienti systematicky diagnostikováni, léčeni a sledováni	Počet pacientů (% celkového počtu, údaje z 1a) dané skupiny sledovaných na non-ERN pracovištích, kteří podle vašeho názoru 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		děti	dospělí	děti	dospělí		
	MCTD - mendelovské poruchy pojivové tkáně	50%	15%	80%		20%	FN Motol, FN Hradec Králové, VFN, FN Plzeň, FN Olomouc, Krajská nemocnice České Budějovice	31%	x	15%	30%
MOSAIC - Cutaneous Mosaic Disorders : Naevi & Naevoid skin disorders - Komplexní vaskulární malformace a kožní a podkožní vaskulární nádory	50%	25%	75%	50%	FN Motol, FN Hradec Králové, VFN, FN Plzeň, FN Olomouc, Krajská nemocnice České Budějovice	57%	x	10%	35%	35%	60%
TOXITEN - Závažné kožní reakce na léky (ToxiTEN)	40%	40%	30%	30%	Dětské kožní oddělení FN Motol Praha, Dětská kožní ambulance FN Hradec Králové, Dětská kožní ambulance VFN Praha, Dětská kožní ambulance FN Plzeň, Fakultní nemocnice ČR, FN Olomouc - kožní klinika, Krajská nemocnice České Budějovice - kožní odd.	60%	60%	40%	80%	60%	70%

Hodnocení struktury a pokrytí péče

Pokrytí péče o pacienty v ERN centrech se pohybuje od 30% (dg.ALLOCATE) až po 98% (dg.EBC). Ostatní dg. Jsou v ERN centrech zastoupeny asi 70 %. Zbylí pacienti jsou léčeni ve fakultních nemocnicích po celé ČR, jejichž pracoviště dosahují špičkové úrovně, nejsou však součástí center ERN Skin.



2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost

2.4.1 Centra vysoce specializované péče

Centralizace péče **není** zakotvena také v souhrnném seznamu CVSP v ČR.

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)
AIBD - Autoimunitní bulózní onemocnění	ne	ne	ne	ne	ne	Ne
ALLOCATE - Acquired immunological LOw prevalence and Complex AdulT diseases of thE SKIN (Získané imunologické onemocnění kůže)	ne	ne	ne	ne	ne	Ne
DNA - kožní onemocnění související s poruchami reparační DNA a fotosenzitivita	ne	ne	ne	ne	ne	Ne
EB - Dědičná epidermolysis bullosa a syndromy fragility kůže - Darierova nemoc - Haileyho-Haileyho nemoc	ano EB centrum	ano	ne	ne	ne	Ne
ED - Ektodermální dysplazie včetně inkontinence pigmentů a poruch spojených s p63	ne	ne	ne	ne	ne	Ne
IPPK - Ichtyóza a palmoplantární keratodermie	ne	ne	ne	ne	ne	Ne
MCTD - mendelovské poruchy pojivové tkáně	ne	ne	ne	ne	ne	Ne
MOSAIC - Cutaneous Mosaic Disorders : Naevi & Naevoid skin disorders - Komplexní vaskulární malformace a kožní a podkožní vaskulární nádory	ne	ne	ne	ne	ne	Ne
TOXITEN - Závažné kožní reakce na léky (ToxiTEN)	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:

- Pro všechny skupiny onemocnění u **pediatrických pacientů** kromě skupiny EB a IPPK platí: Funguje uspokojivě na základě kombinace oficiálních pravidel a zavedené neoficiální praxe (=vazby mezi zdravotníky a pracovišti)
- Pro skupiny onemocnění **EB a IPPK** u **pediatrických pacientů** platí: Funguje uspokojivě na základě oficiálně stanovených pravidel
- Pro všechny skupiny onemocnění u **dospělých pacientů** platí: Funguje uspokojivě na základě kombinace oficiálních pravidel a zavedené neoficiální praxe (=vazby mezi zdravotníky a pracovišti)

Hodnocení systému organizace péče a jeho funkčnosti

Systém organizaci péče zejména o pediatrické pacienty průřezem všech diagnóz zahrnutých v ERN Skin funguje velmi dobře. U dospělých pacientů s IPPK a EBC je návaznost v péči o dospělé také velmi dobrá. U ostatní dospělí pacienti s jinými diagnózami funguje péče uspokojivě, návaznost péče pro pediatrické pacienty je na velmi dobré úrovni.

2.5 Pracovní podmínky center

2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele

Centrum je samostatná organizační jednotka v rámci	FNKV	FN Brno	Bulovka	FN U SV. Anny
Poskytovatele (zdravotnického zařízení)	ANO	NE	NE	NE
Kliniky/oddělení	NE	NE	ANO	NE
Má k dispozici:				
Vlastní samostatné ambulantní prostory	NE	NE	ANO	NE
Zvlášť vyhrazená lůžka na oddělení či samostatné lůžkové oddělení	NE	NE	ANO	NE

- 3 (75 %) pracovišť (FN a LF MU Brno, FN U Svaté Anny, Bulovka) **má** samostatný prostor na webových stránkách poskytovatele, kde je uveden jeho statut centra ERN (CVSP-VO).
- V ambulancích se mísí pacienti s VO s ostatními pacienty. Počet ambulantních jednotek celkem za všechna pracoviště věnovaných pacientům s VO je 15 tj. 60



ambulantních hodin týdně (v průměru 3,75 ambulantních jednotek a 15 hodin na jedno pracoviště týdně).

- Průměrná délka konzultace **při první návštěvě** je 45-65 minut.
- Průměrná délka konzultace **při kontrolní návštěvě** je 20-35 minut (nejčastěji 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 dostane vždy – 1 pracoviště, někdy – 2 pracoviště, nedostane – 2 pracoviště.

2.5.2 Prostorová kapacita center

Centrum je součástí většího celku (kliniky)	FNKV	FN Brno	Bulovka	FN U SV. Anny
Má určené vlastní ambulantní prostory	ANO	ANO	NE	ANO
Ambulantní prostory sdílí s jinými týmy	ANO	NE	ANO	ANO
Má k dispozici zvlášť vyhrazená lůžka na oddělení	NE	ANO	NE	NE

Ambulantní prostory:

- **Vyhovují potřebám** a umožňují v případě potřeby rozšíření kapacity centra na 1 **(25 %) pracovišti - FNKV**
- **Vyhovují částečně**, není dostatečná kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče (např. prodloužením doby ambulantního vyšetření dle individuální potřeby pacienta) – vyhovují z 50-75 % - 1 **pracoviště (25 %) - FN U Sv. Anny**
 - o Nedostatky:
 - malý počet ambulantních místností
- **Vyhovují částečně**, není dostatečná kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče (např. prodloužením doby ambulantního vyšetření dle individuální potřeby pacienta) – vyhovují z 75-90 % - 2 **pracoviště (50 %)**.
 - o Nedostatky:
 - FN a LF MU Brno: není dostatečná kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče /např. Prostory či prodloužení prac. doby
 - Bulovka: chybí soukromí a klid



Lůžková kapacita:

- **Vyhovuje potřebám na 3 (75 %) pracovištích,**
- **Vyhovuje částečně na 1 (25 %) pracovišti** – chybí možnosti samostatného pokoje pro pacienta.

Pracovní prostory pro další klinické aktivity:

- Jsou **dostatečné na 2 (50 %) pracovištích**
- **Nejsou dostatečné na 2 (50 %) pracovištích,** chybí: pracovny, seminární místnosti,

Hodnocení pracovních podmínek center

Vzhledem k prostorovým a finančním možnostem jednotlivých pracovišť obvykle není dostatečná kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče, možnost prodloužení pracovní doby jednotlivých pracovišť. U některých pracovišť také chybí více soukromí pro možnost individuální práce lékaře.

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.

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

- Průměrná délka konzultace při první návštěvě je 45-65 minut.
- Průměrná délka konzultace při kontrolní návštěvě je 20-35 minut (nejčastěji 30 minut).
- Existuje možnost **konzultace na dálku – telefonickou** formou, případně **e-mailem**.
- **Objednáací doba** pro ošetření nového pacienta je na 75 % pracovištích **2 týdny**, 1 (25 %) pracoviště uvádí 1 týden.

2.6.2 Lůžková péče

- Průměrný počet hospitalizovaných **pacientů s VO/týden je 0,5-2.**
- **Objednáací doba pro plánovanou hospitalizaci je 1-2 týdny.**



2.6.3 Obecné informace

Způsoby doporučení pacienta do centra	Bulovka	FNKV	FN Brno	FN U Sv. Anny
Z jiného terciárního (fakultního) zařízení	10%	10%	60%	10%
Z nemocnice nižšího typu	30%	30%	10%	25%
Od ambulantního specialisty	20%	20%	10%	45%
Od praktického lékaře	10%	10%	5%	5%
Na základě rodinného screeningu vlastních pacientů	5%	5%	5%	0%
Jiný typ doporučení	10%	5%	0%	0%
Bez lékařského doporučení („self-referral“)	10%	20%	5%	15%
Na základě informace poskytnuté patientskou organizací	5%	0%	5%	0%

- Hodnocení role **praktického lékaře** v péči o pacienty s VO:
 - **dostatečná na 3 pracovištích (75 %)**
 - **nedostatečná na 1 pracovišti (25 %) – FN U Svaté Anny**
 - příčiny: PL neznají problematiku nemoci, někdy horší ochota dělat běžné kontrolní odběry/ vyšetření na naše doporučení
 - návryh: PL by mohl běžné odběry a vyšetření zajišťovat pro pacienta v místě bydliště a odesílat k nám na konzultace jen v případě problému při zavedené terapii jednotky pacientů



- 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.

	Bulovka	FNKV	FN Brno	FN U Sv. Anny
Počet pacientů	Jednotky pacientů	Jednotky	5	0
Typ specializované péče	Převzetí do péče	Biologická léčba, dermatochirurgie	Ambulantní péče	x
Je tuzemským pacientům nabízena účast na klinických studiích	ANO	ANO	ANO	ANO
Doporučování pacientům účasti na zahraničních studiích	NE	ANO	ANO	NE
Přijímání zahraničních pacientů do klinických studií na pracovišti	ANO	ANO	NE	NE

- Dostupnost vyšetřovacích metod a konzultací: Specializovaná vyšetření jsou k dispozici v souladu s mezinárodními doporučeními (kromě: Imunoblot na pracovišti FN U Sv. Anny)
- Dostupnost odborníků jiných oborů odpovídá mezinárodním/národním doporučením.

2.6.4 Administrativa

- Administrativní podpora je hodnocena jako **dostatečná na 1 (25 %) pracovišti**.
- Zbýlá **3 (75 %) pracovišť** uvádí, že administrativa provozovaná zdravotníky **omezuje čas strávený vlastní prací s pacienty**.
- Hlavní administrativní zátěží jsou tyto úkony:
 - o vystavování receptů a zdrav. poukazů,
 - o podávání žádostí na revizního lékaře,



- opisování některých výsledků z dokumentace,
 - vyplňování dotazníků,
 - sebeevaluace,
 - registr, karty.
- Řešením problému by bylo:
- zajištění administrativního pracovníka (nelékaře)

2.6.5 Léčba

FN Brno:

- Cílená farmakoterapie je k dispozici pro tyto skupiny VO:
 - EBC, ichthyosis cong., vaskulární anomálie
- Specializovaná nefarmakologická léčba zahrnuje:
 - EBC, ichthyosis cong., vaskulární anomálie
- Hrazená léčba:
 - Použití léčby v hrazených indikacích je omezeno: Omezení dáno schválením léčby zdravotními pojišťovnami
- Nehrazená léčba:
 - Počet pacientů, kteří potřebují léčbu nehrazenými léčivými přípravky je **6/rok**, tomu odpovídající počet žádostí na § 16 je **6/rok**.
- Spektrum a dostupnost léčby **odpovídají** mezinárodním doporučením.

FNKV:

- Cílená farmakoterapie je k dispozici pro tyto skupiny VO:
 - hidradenitis suppurativa - biologická léčba
- Specializovaná nefarmakologická léčba zahrnuje:
 - dermatochirurgie, fyzioterapie
- Hrazená léčba:
 - Použití léčby v hrazených indikacích je omezena centrovým budgetem (neomezuje to použití léčby)
- Nehrazená léčba:
 - Počet pacientů, kteří potřebují léčbu nehrazenými léčivými přípravky je **0/rok**, tomu odpovídající počet žádostí na § 16 je **10/rok**.
- Spektrum a dostupnost léčby **odpovídají** mezinárodním doporučením.

FN U Svaté Anny:

- Cílená farmakoterapie je k dispozici pro tyto skupiny VO:
 - rituximab - pemfigus, IVIG, mykofenolát mofetil, apremilast, aferéza
- Specializovaná nefarmakologická léčba zahrnuje:



- individuální
- Hrazená léčba:
 - Použití léčby v hrazených indikacích je omezena centrovým budgetem
- Nehrazená léčba:
 - Počet pacientů, kteří potřebují léčbu nehrazenými léčivými přípravky je **15/rok**, tomu odpovídající počet žádostí na § 16 je **30/rok**.
- Spektrum a dostupnost léčby **odpovídají** mezinárodním doporučením, nutno žádat revizního lékaře.

Bulovka:

- Cílená farmakoterapie je k dispozici pro tyto skupiny VO:
 - Rituximab, dupilumab – AIBD
- Specializovaná nefarmakologická léčba zahrnuje:
 - Fyzioterapeutická péče
- Hrazená léčba:
 - Použití léčby v hrazených indikacích není omezena
- Nehrazená léčba:
 - Počet pacientů, kteří potřebují léčbu nehrazenými léčivými přípravky je **10/rok**, tomu odpovídající počet žádostí na § 16 je **4/rok**.
- Spektrum a dostupnost léčby **odpovídají** mezinárodním doporučením.

2.6.6 Komplexita a koordinace péče

Multidisciplinární tým (MDT):

- Tři pracoviště mají k dispozici po jednom MDT (viz 2.1.5 – Multidisciplinární tým)

Koordinace péče:

- Definovaná koordinace péče je zavedena, existující mechanismy péče je považován za dostačující 3 (75 %) pracovišť, Bulovka považuje existující mechanismy za nedostačující.
- Efektivní propojení všech aspektů péče potřebných pro management VO je zajištěno na všech pracovištích. Funkci koordinátora péče zastává lékař (dermatolog).

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

- Jsou zavedeny na 4/4 (100 %) pracovištích
 - FNKV:
 - Setkání se konají pravidelně v předem stanovených intervalech s předem určenými účastníky: plastický chirurg, histopatog, onkolog



- FN Brno:
 - Setkání se konají pravidelně, skladba účastníků je individuální dle potřeby diskutovaného pacienta
 - Setkání probíhají formou společného ambulantního vyšetření za přítomnosti pacienta
 - Konání a výstup z interdisciplinárního setkání je zaznamenán v dokumentaci pacienta.
 - Bulovka:
 - Setkání se konají nepravidelně.
 - Pacient je obvykle poslán na konzultaci za jiným specialistou
 - FN U Svaté Anny:
 - Konání a výstup z interdisciplinárního setkání je zaznamenán v dokumentaci pacienta
- Hodnocení zavedeného systému: vyhovuje 4/4 (100 %) pracovištím.

Hodnocení provozu center

Na všech pracovištích existuje multidisciplinární tým. Tento tým se obvykle schází pravidelně, na některých pracovištích ne zcela pravidelně.

Farmakoterapie jednotlivých center je na výborné úrovni, v některých případech je negativně ovlivněna finančními možnostmi daného pracoviště, event. FN jako takové, v dalších případech negativně do léčby zasahují zdravotní pojišťovny.

2.7 Přejímová péče („transition care“)

Skupiny pacientů s VO, o které centra ERN pečují:

Pracoviště	Skupina pacientů	Poměr dětí/dospělí
FNKV	pacienti všeho věku	10:90
FN Brno	pacienti všeho věku	80:20
Bulovka	pacienti všeho věku	20:80
FN U Sv. Anny	pouze dospělí	0:100

2.7.1 Přejímová péče z pediatrie do dospělé péče – obecně

- Oddělení pediatrie od péče o dospělé
 - Péče o dětské pacienty provozována na pediatrikém pracovišti – FN Brno (1 ze 4 pracovišť).



- Pouze v případě EBC, IPPK (skupiny onemocnění) pediatrické pracoviště má v péči i dospělé pacienty. Poměr dětských a dospělých pacientů je 80:20.
 - Pracoviště pro dospělé má v péči dětské pacienty v 50 % případů (FNKV a Bulovka).
- V systému péče nejsou definována pravidla pro přechod z pediatrické do dospělé specializované péče pro žádnou ze skupin onemocnění.

2.7.2 Přejímová péče z pohledu pediatrického pracoviště

- Předání do dospělé péče je jednorázovou záležitostí pro xxx pracovišť.
- K finálnímu předání dochází ve věku 19 let v případě jednoho pracoviště, na zbylých pracovištích pacienty nepředávají do péče jinam, zůstávají v jejich péči.
- Charakteristiky přejímové péče:
 - Pacienti jsou vybaveni souhrnnou zprávou a je jim doporučeno, aby si domluvili další odborné sledování v místě bydliště či studia (mohou jim být poskytnuty kontaktní údaje na dospělá pracoviště, se kterými vaše centrum spolupracuje) – 25 % FNKV
 - Pacienti mohou zůstat/zůstávají v péči vašeho centra i v dospělosti – 50 % Bulovka a FN Brno. Zavedený systém se jeví jako vyhovující - 25 % Bulovka.

2.7.3 Přejímová péče z pohledu pracoviště pro dospělé

- Přejímová péče se netýká HS (skupiny onemocnění), tato onemocnění začínají v dospělosti
- Přebírání pacientů ze spolupracujícího dětského pracoviště **není omezeno**
- Předaným pacientům je poskytována **srovnatelná** péče jako na dětském pracovišti
- Jedno pracoviště (25 %) uvádí jako občasný problém při přebírání pacientů z dětského pracoviště personální kapacitu.

Hodnocení přejímové péče

System organizace péče zejména o pediatrické pacienty průřezem všech diagnóz zahrnutých v ERN Skin funguje velmi dobře. U dospělých pacientů s IPPK a EBC je návaznost v péči o dospělé také velmi dobrá. U ostatní dospělí pacienti s jinými diagnózami funguje péče uspokojivě, návaznost péče pro pediatrické pacienty je na velmi dobré úrovni.



2.8 Zapojení pacientů do péče

2.8.1 Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR

Skupiny/jednotky onemocnění, pro které v ČR v rámci vašeho ERN existují patientské organizace (PO)	Pacientská 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
Epidermolysis bullosa congenita	DEBRA ČR	ano	ano	ano	ano	ano	ano	ano	ano
Ichtyosy	Spolek Ichtyóza	ano	ano	ano	ano	ano	ano	ano	ne
Dermatitis herpetiformis Duhring	Celiatici.cz	ano	ne	ne	ne	ne	ne	ne	ne
albinismus	Asociace albína	ano	ne	ne	ne	ne	ne	ne	ne
Ehlers-Danlosův syndrom	Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility	ano	ne	ne	ne	ne	ne	ne	ne



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu

- je zavedeno u 4/4 (100 %) pracovišť v podobě:
 - o představení možností – vysvětlení výhod/nevýhod a význam
 - o provádění vyšetření a léčby pouze se souhlasem pacienta
 - o informovaný souhlas

2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)

- Není zavedena na žádném pracovišti.
- Kvalita života je hodnocena na 3 pracovištích pravidelně za použití standardizovaných nástrojů, na jednom pracovišti není hodnocena.

Hodnocení zapojení pacientů

Systém hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO) není zaveden na žádném pracovišti. Jedná se zatím pouze o hodnocení kvality života, nebo posouzení zdravotního stavu lékaře na základě objektivních kritérií.

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 4 (100 %) pracovištích. Výsledky analýzy odpovědí pracovníci centra nedostávají.

2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče

- Monitorace kvality péče probíhá pravidelně ve 4 centrech (100 %) v rámci povinného procesu nastaveného Evropskou komisí
- V 4 centrech (100 %) 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 – 50 %, nepravidelně 50 %.
- 3 centra (75 %) sleduje vývoj onemocnění u definovaných kohort svých pacientů za pomoci stanovených indikátorů (např. standardizované hodnocení aktivity či závažnosti onemocnění, odpovědi na terapii apod.) v podobě vnitřního auditu nebo



klinických studií či registrů, jejichž výsledky analyzuje a používá k identifikaci nedostatků a plánuje jejich napravení

2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN

	FNKV	FN Brno	Bulovka	FN U Sv. Anny
Specializovaná medicínská péče	Na srovnatelné úrovni	Na srovnatelné úrovni	Na srovnatelné úrovni	Na srovnatelné úrovni
Možnosti a dostupnost psychologické péče o vaše pacienty	Na nižší úrovni	Na srovnatelné úrovni	Na nižší úrovni	Na srovnatelné úrovni
Komplexní péče včetně sociální, podpůrné a komunitní péče	Na srovnatelné úrovni	Na srovnatelné úrovni	Na nižší úrovni	Na nižší úrovni

2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště

- Kvalita péče by se nezlepšila, pokud by se pracovníci centra mohli věnovat pouze pacientům s VO – shoduje se 100 % pracovišť.
- Mezi hlavní překážky zlepšení kvality péče patří:
 - o Nedostatek personálu: atestovaní lékaři, všeobecné sestry,
 - o administrativní zátěž,
 - o schvalování léčebného postupu zdravotní pojišťovnou.

Kvalita péče v centrech a její hodnocení

Monitorace kvality péče probíhá pravidelně ve 4 centrech (100 %) v rámci povinného procesu nastaveného Evropskou komisí.

Mezi hlavní překážky zlepšení kvality péče patří nedostatek personálu: nejen lékařů, ale i nelékařských pracovníků ve zdravotnictví. Dále je to narůstající administrativní zátěž, a v neposlední řadě schvalování léčebného postupu zdravotní pojišťovnou.



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:

dermatovenerologie	chirurgie	plastická chirurgie
z velké části (>75 %)	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:
 - o Je zaveden systém informovanosti školenců o těchto akcích
 - 2 (50 %) pracoviště FNKV, FN Brno
 - o Účast je doporučena nebo povinná, umožněná i v pracovní době (=je považována za součást klinických aktivit centra)
- (75 %) pracoviště (FN Brno, Bulovka, FN U Sv. Anny)
 - o Jiné:
- Pravidelná osobní účast pracovníků centra na mezinárodních odborných konferencích je 2,33 akce na pracovníka za rok (průměr) v rozmezí 1-3 akce/pracovník/rok.
- Na financování placených vzdělávacích akcí se podílí:
 - o Grantové projekty
 - o Dary a sponzorování
 - o Příspěvek poskytovatele
 - o 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 3 pracovištích (75 %).
- Vzdělávání nelékařských zdravotnických pracovníků ve specializované problematice VO je zavedeno na 2 pracovištích (50 %) formou seminářů (případně kongresů).



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*	FN USA	Bulovka	FN Brno	FNKV
Národní kongres	4	5	1	10	1
Mezinárodní kongres	2	2	1	3	2
Workshop	1,5	0	0	5	1
Webinář	1,5	0	0	2	4

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

- Grantové projekty národní – **0,5**
- Grantové projekty mezinárodní - **0**
- Investigátorem iniciované studie národní – **0,25**
- Investigátorem iniciované studie mezinárodní – **0,5**
- Sponzorované klinické (lékové) studie (počet) – **2**
- *Na jednom pracovišti probíhá výzkum v oblasti VO v rámci doktorandského studia – autoimunitní puchýřnaté choroby*

2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit

- Srovnání s jinými evropskými centry ERN jsou vzdělávací a výzkumné aktivity na srovnatelné úrovni podle 100 % pracovišť
- Dostatečnost vzdělávání členů týmu – 2 (50 %) pracoviště (FN Brno a FNKV)
 - o Důvody nedostatečnosti
 - Přemíra klinických povinností – 2 (50 %) pracoviště (FN U Svaté Anny a Bulovka)
 - Nedostatečná personální kapacita – 2 (50 %) pracoviště (FN U Svaté Anny a Bulovka)
 - Nedostatečná motivace pracovníků centra – 1 (25 %) pracoviště (FN U Svaté Anny)



- Nedostatečné finanční zajištění – 2 (50 %) pracoviště (FN U Svaté Anny a Bulovka)
- Dostatečnost výzkumných aktivit - 3 (75 %) pracoviště (Bulovka, FN Brno a FNKV)
 - Důvody nedostatečnosti které uvádí FN U Svaté Anny
 - Přemíra klinických povinností
 - Nedostatečná personální kapacita
 - Nedostatečná motivace pracovníků centra

Hodnocení vzdělávání a výzkumu jako nedílných součástí vysoce specializované klinické péče

- Nedostatek času pracovní doby se věnovat pouze pacientům se VO
- Přemíra klinických povinností
- Nadbytek administrativy
- Nedostatečná personální kapacita
- Nedostatečná motivace pracovníků centra
- Pouze malé finanční ohodnocení za zvýšení kvalifikace



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 kožních onemocnění jsou v ČR následující patientské organizace:

- 1) Albinismus – **Asociace Albína**
- 2) Epidermolysis Bullosa – **Debra ČR**
- 3) Ehlers-Danlosův syndrom - **Spolek Ehlers-Danlosův syndrom a syndrom hypermobility**
- 4) Kongenitální melanocytový névus– **Kongenévus**
- 5) Ichtyóza - **Spolek Ichtyóza**

Dotazník vyplnily tři organizace – Asociace Albína, Debra a Spolek EDS. Ostatní dvě organizace dotazník nezaslaly.

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

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

Informace a poradenství

Informace o sociální podpoře získávají pacienti z následujících zdrojů:

- Web (3)
- Patientská organizace (1)
- Správa sociálního zabezpečení (1)
- Úřad práce (1)
- Lékař (1)
- MPSV (1)
- Raná péče (1)

Primárním kontaktem při hledání informací je

- Centrum, kde se pacient léčí (1)
- Patientská organizace (1)
- MPSV (2)
- Specializované centrum v nemocnici (1)
- Raná péče (1)
- Správa sociálního zabezpečení (1)



Dvě organizace uvedly, že neexistuje katalog sociálních služeb, pouze jedna uvedla, že existuje.

Možnost individuálního poradenství

- Není (1)
- Pacientská organizace (1)
- Poradny pro občanská a lidská práva/sociální poradny (1)

Jakou formu poradenství by pacienti ocenili a jak by měla vypadat:

- Pediatr, praktický lékař, multidisciplinární centrum pro dané vzácné onemocnění, asociace pro dané onemocnění, raná péče, spc (1)
- Sociální pracovník – terénní forma, ambulantní forma, online forma, telefonní forma (1)
- Online (aby byly tyto služby dostupné lidem s různými postiženími, která např. ovlivňují mobilitu) a poblíž ordinací lékařů a v poliklinikách/nemocnicích (aby mohl lékař pacienta ihned po konzultaci nasměrovat – bohužel, systémy zdravotní a sociální péče jsou v ČR naprosto odděleny a absolutně vůbec spolu nespolupracují). Tuto práci by měli vykonávat sociální pracovníci (třeba v kombinaci s peer konzultanty). (1)

Přehled typů služeb/dávek

Kdy mají pacienti největší potřebu sociální podpory:

- Při ztrátě průceschopnosti (3)
- Při zhoršující se sebeobsluze (3)

Nejčastěji využívané sociální služby jsou:

- Sociální poradenství (3)
- Pobytové služby (1)
- Raná péče (1)
- Tyflocentrum (1)

Nejčastěji čerpané dávky

- Karta ZTP (3)
- Příspěvek na péči (1)
- Invalidní důchod (3)
- Nemocenská (1)

Ze sociálních dávek, které jsou podporou pro pečující uvedla organizace Spolek EDS, že k této otázce nemá dostatek informací, mají dojem, že pacienti z důvodu vzácnosti či opomíjenosti a neznalosti tohoto onemocnění často tzv. "propadají sítím" a pomoc jim nebývá ani navrhována či jim bývá zamítána.



Pokrytí potřeb

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

Pokrytí potřeb - Hodnocení	Albína	Debra	Spolek EDS
Jak jsou pokryty sociální potřeby ve vaší oblasti	5	1	3
Dostupnost a kvalita služeb pro děti	4	1	2
Dostupnost a kvalita služeb pro adolescenty	4	1	3
Dostupnost a kvalita služeb pro dospělé v produktivním věku	4	1	4
Dostupnost a kvalita služeb pro seniory	Nevíme ⁵	1	4
Dostupnost a kvalita služeb pro pečující	4	1	5
Vnímáte rozdíly v regionální dostupnosti?	Ano	Ne	Ano
Vnímáte rozdíl v dostupnosti město x venkov?	Ano	Ne	Ano
Jak dlouho průměrně trvá schválení žádosti o soc. dávku/službu?	3 měsíce a více	2-3 měsíce	4-5 měsíců
Zaznamenali jste u vaší skupiny častá odvolání v žádostech o sociální podporu?	Ano	Ano	Ano
Pomáhá pacientům někdo s podáním žádostí o soc. podporu?	Ano	Ano	Ano
Ohodnoťte zkušenost s návazností zdravotních a sociálních služeb	5	1	5

Pacienti s albinismem udávají, že v aktuální praxi téměř nikdo s albinismem na sociální příspěvky nedosáhne. Je vyhodnocována pouze zraková stránka a vzhledem k šikvosti většiny dětí jim není přiznán ani první stupeň ZTP. Výjimky jsou u dětí s kombinovaným postižením například albinismus+PAS. Zmiňují i dlouhé čekací lhůty při žádání o ZTP. Není také uznáváno kožní postižení, které je velmi nákladné (UV ochranné oblečení a krémy) a zároveň limituje výběr povolání. Velmi dobrou zkušenost naopak máme s ranou péčí a SPC. Děti mají nárok na asistenty ve výuce i širokou škálu zrakový pomůcek.



U pacientů s EDS bývá velkým negativem fakt, že pacientům pomoc nebývá doporučována a někdy jim bývá pomoc zamítána (takže je to, jako kdyby tyto služby neexistovaly). Péče pro pacienty všech věkových kategorií se zdá nefunkční v tom smyslu, že mnohdy teoreticky existuje, ale pro pacienty je někdy nemožné na jakoukoliv pomoc dosáhnout (či dosáhnout na tak vysokou úroveň pomoci, kterou potřebují). Také upozorňují, že je rozdíl podívat se na existenci různých druhů pomoci a podpory vs. podívat se na to, co se ve skutečnosti pacientům (ne)dostává.

Nedostatky

Hodnocení nedostatků jednotlivých oblastí	Albína	Debra	Spolek EDS
Dostatek informací	4	1	3
Přehlednost/snadnost orientace	4	1	4
Nabídka odpovídá specifickým	2	1	2
Dostatek personálu	2	1	4
Finanční dostupnost služeb	3	1	5
Reálná dostupnost a kapacita služeb	2	1	5

Největší nedostatky systému uvedeny konkrétně:

Ohodnocení albinismu pouze jako zrakového postižení a nedostatek informací uvedly jako hlavní problém Spolek Albína.

Spolek EDS uvádí jako nedostatek to, že pacienti mnohdy nejsou se sociálními službami obeznámeni, na dané služby nedosáhnou (tzn. pomoc jim bývá zamítána) anebo jsou pro ně finančně nedostupné.

U pacientů s EB vnímají jako nejproblematictější riziko při posouzení zdrav. stavu posudkovým lékařem.

Vzory

Spolek Albína nemá a nevidí dobré vzory ani u nás ani v zahraničí.

Spolek EDS v Čechách žádný vzor nemá, ale inspiraci hledá v zahraničí – hlavně v Belgii a Francii.

PO Debra jako vzor v ČR uvádí sebe a také klinické EB Centrum při FN. Ze zahraniční spolupráce zmiňuje spolupráci s DEBRA International, DEBRA Austria.



Souhrn zásadních poznatků za ERN SKIN

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

Pacienti získávají informace o sociální podpoře především na internetu, od lékaře nebo od ostatních pacientů. Velmi žádaná je služba rané péče. Informace nebývají snadno dohledatelné a mnohdy nejsou kompletní nebo dostatečné.

U organizace, která má k dispozici vlastního sociálního pracovníka a psychologa (Debra), mají pacienti k dispozici velký informační servis ohledně sociálních dávek i vlastního onemocnění. Nemusí hledat informace jinde a pacientům stačí obrátit se na patientskou organizaci, která je schopná pomoci v jakékoliv situaci. Problémem je pouze posuzování a schvalování sociálních dávek.

V otázce poradenství je zmiňován multidisciplinární tým ve specializovaném centru nebo možnost poradenství v blízkosti lékaře. Často je požadováno online poradenství s odkazem na sníženou mobilitu pacientů.

Opakovaně se také ukazuje, že je nízká informovanost posudkových lékařů o jednotlivých vzácných diagnózách. Z důvodu neinformovanosti/nevědomosti o potřebách pacientů vzácných diagnóz tyto propadávají sítím sociální pomoci nebo je schválená pomoc nedostatečná.



4. Popis optimálního stavu komplexní péče

Popis optimálního stavu komplexní péče ERN SKIN se zaměřením na vzácné syndromy

Onemocnění ze skupiny ERN SKIN jsou velmi heterogenní co do příčin, tak také průběhu, trvání i věku vzniku obtíží.

Velká část onemocnění ze skupin **EB, ED, IPPK, DNA, MCTD a MOSAIC** jsou vrozená a geneticky podmíněná. Projevují se již při narození nebo během prvních let života. Za těmito onemocněními stojí často gonadální mutace v genech, které kódují různé proteiny kůže. Jiná situace je u onemocnění ze skupiny MOSAIC. U těchto pacientů způsobují onemocnění somatické mutace, které lze zachytit v postižené tkáni. Čím dříve dojde během vývoje ke vzniku somatické mutace, tím závažnější jsou pak klinické projevy onemocnění na kůži a součástí onemocnění bývá variabilní postižení vnitřních orgánových systémů.

Pro většinu VO z těchto skupin je typická heterogenita příznaků v rámci jedné diagnostické jednotky. Přesné stanovení diagnózy proto vyžaduje hlubokou erudovanost lékaře s dlouhodobou zkušeností s danými VO. Nezbytná je také spolupráce se zkušeným histopatologem, molekulárním genetikem, klinickým genetikem a možnost vyšetření krve či tkáně na přítomnost gonadálních nebo somatických mutací.

Onemocnění jsou v současné době v podstatě nevléčitelná. Většina onemocnění je celoživotních a často negativně ovlivňují kvalitu života pacientů, a to v závislosti jednotlivých podtypech onemocnění, rozsahu a na přidruženém orgánovém postižení. Některá onemocnění jako např. EB a ichthyózy vyžadují celoživotní lokální ošetřování kůže a u některých diagnóz je možné projevy zmírnit také pomocí medikamentózní terapie jako např. Retinoidy u ichthyóz, biologika u ichthyóz a EB. U jiných onemocnění je stěžejní dispenzarizace pro riziko vzniku sekundárních komplikací jako např. zhoubných nádorů kůže (melanom u giant kongeniálních névů, spinocelulární karcinom v nehojících se ranách u pacientů s EB, různé typy nádorů u xeroderma pigmentosum, atd.).

Kvalitní péče o pacienty vyžaduje blízkou spolupráci lékařů různých specializací se zkušeností s těmito VO. Do týmu klinických odborníků patří kromě dermatologa také neurolog, oční lékař, genetik, onkolog, rehabilitační lékař, hematolog, kardiolog, revmatolog, plastický chirurg. Péče o tyto pacienty vyžaduje spoustu času a klade velké nároky na personál. Pro kvalitní péči je nenahraditelná klinická zkušenost s různorodostí jednotlivých onemocnění, což podtrhuje význam centralizace pacientů a hluboké zaměření klinického pracoviště na problematiku VO.

Pro diagnostiku vrozených VO nebo VO v dětském věku je klíčová existence nádstavbového oboru dětské dermatologie, která je v širokém rozsahu zaměřena na genodermatózy a dalších VO kůže. V současné době jsou lékaři s touto specializací převážně při fakultních či krajských nemocnicích s výjimkou Jihlavy, Zlína, Ostravy,



Karlových Varů... Dětské kožní oddělení PEK FN Brno se historicky již desítky let věnuje problematické vzácných kožních onemocnění a genodermatóz a funguje jako superspecializované centrum na vzácná kožní onemocnění pro celou Českou republiku. MZ ČR udělilo pracovišti statut Vysoce specializovaného centra pro pacienty s VO. Toto centrum nabízí mimo klinické péče také návaznost na široký tým dalších specialistů včetně molekulárních genetiků, což umožňuje vyšetřit širokou paletu genů asociovaných s kožními vzácnými onemocněními nejen z krve, ale i z postižené tkáně.

Další skupiny VO jako ALLOCATE, toxi-TEN, AIBD častěji bývají častěji diagnostikovány u starších pacientů.

Onemocnění ze **skupiny ERN SKIN Hidradenitis Suppurativa** většinou začínají v pubertě a postupně se díky nesprávné diagnostice a léčbě rozvíjejí a zhoršují v dospělosti. HS se svými syndromy vzniká obvykle u disponovaných jedinců spolupůsobením vlivu zevních faktorů jako je kouření, obezita a další. Primárně se onemocnění vyskytuje v místech přítomnosti apokrinálních žláz, ale může být doprovázeno i dalšími chorobami jako je např. Morbus Crohn.

Spektrum závažnosti je široké od relativně málo závažného postižení jedné kožní lokality až po rozsáhlé změny v intertriginózní lokalizaci.

Onemocnění primárně nezkracují život, ale výrazně zhoršují jeho kvalitu především výskytem doprovodných jevů jako je bolest, zapáchající sekrece z píštělí, sinusových traktů apod. S ohledem na úlevové manévry může i omezovat hybnost končetin.

Skríningové programy na tato onemocnění nejsou k dispozici. Onemocnění často v časných stádiích uniká správné diagnostice. Přitom by v časně fázi mohlo být poměrně snadno léčeno. Při adekvátně vedené terapii dochází ve vysokém procentu případů k vyléčení bez náročných následných farmakologických a chirurgických zásahů.

Autoimunitní bulózní onemocnění (AIBD - AutoImmune Bullous Diseases)

Autoimunitní bulózní onemocnění jsou stavy charakterizované přítomností kožních lézí ve formě puchýřů nebo bul. U některých diagnóz bývají postiženy i sliznice (dutina ústní, oči, gastrointestinální trakt, genitál, plíce). Tvorba těchto puchýřů je způsobena destrukcí buněčných nebo extracelulárních adhezních molekul protilátkami působícími proti adhezním proteinům v kůži nebo specifické struktuře kůže.

Tato onemocnění se dále dělí podle umístění puchýře na intraepidermální (onemocnění skupiny pemfigu) nebo subepidermální (onemocnění skupiny pemfigoidu, lineární IgA dermatóza, epidermolysis bullosa acquisita, dermatitis herpetiformis Duhring). Stanovení precizní diagnózy je nesmírně důležité.



Onemocnění vznikají na základě genetické predispozice a spouštěcích faktorů zevního prostředí (léky, infekce, fyzikální faktory, hormonální poruchy, dieta, stres).

AIBD jsou různorodá onemocnění, některá se manifestují v dětství, některá jsou typická pro dospělý věk. Rovněž klinický průběh je různorodý a nedá se předvídat. Obvykle je průběh chronický, střídají se období remise s akutními exacerbacemi. Zejména u pemfigus vulgaris může docházet při trvajících klinických obtížích k alteraci celkového stavu, objevují se sekundární infekce, komplikacemi jsou sepse, pneumonie a letální kachexie. Při akutním průběhu může být onemocnění fatální během 1-3 měsíců. Nezanedbatelné jsou nežádoucí účinky dlouhodobé imunosupresivní terapie u těchto pacientů. Nezbytná je spolupráce se specialisty jiných medicínských oborů.

Diagnostický proces zahrnuje klinické vyšetření, odběr kůže k histopatologickému vyšetření s provedením přímé imunofluorescence a odběr krevního séra k vyšetření protilátek nepřímou imunofluorescencí. Jde o specializované metody nezbytné ke stanovení správné diagnózy.

Screeningový program pro AIBD neexistuje. Nezbytná je včasná diagnostika onemocnění, neboť se může jednat o akutní stavy a včasná terapie a podpůrná péče může být život zachraňující. Podezření na onemocnění z této skupiny by měl vyslovit lékař primární péče či jakýkoli jiný ošetřující lékař. 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.

Závažné kožní reakce na léky (Severe cutaneous drug reactions (ToxiTEN))

Onemocnění ze skupiny ToxiTEN zahrnují tyto diagnózy: toxická epidermální nekrolýza (Lyellův syndrom), Stevens-Johnsonův syndrom, akutní exantematózní pustulóza (AGEP) a DRESS syndrom. Jedná se o akutní, život ohrožující onemocnění postihující kůži a sliznice. V nejzávažnějších případech dochází k destrukci a odlučování vrchních vrstev kůže a sliznic postihujících více než 30 % povrchu těla. Tyto syndromy jsou obvykle vyvolány hypersenzitivní reakcí na léky, výjimečně infekcemi nebo transplantací kostní dřeně. Ve 25 až 30 % případů je příčina nejasná. Onemocnění se mohou vyskytovat ve všech věkových skupinách, starší osoby vykazují vyšší riziko kvůli četnější medikaci, častěji se tato onemocnění vyskytují u imunosuprimovaných a HIV pozitivních pacientů.

Kožní a slizniční příznaky bývají doprovázeny celkovými příznaky, vyvíjí se různorodé viscerální postižení. Hypovolemie a septikemie zvyšuje riziko vývoje šoku a multiorgánového selhání. Průběh bývá individuálně rozdílný. Neexistuje laboratorní test stanovující diagnózu. Při život ohrožujících stavech je nutná monitorace na jednotce intenzivní péče. Terapii je nutno individuálně přizpůsobit závažnosti a rozsahu postižení. U závažných případů je nutná intenzivní péče ve specializovaných centrech. Cílem terapie



je i prevence závažných následků (např. striktury slizničních membrán, symblefaron apod.). Nutný je interdisciplinární přístup (spolupráce s oftalmology, urology, gastroenterology, pneumology apod.).

Mortalita závisí na rozsahu postižení kůže, sliznic a vnitřních orgánů, pohybuje se v rozmezí 5-30%. Při postižení sliznic v akutním stadiu může dojít k dlouhotrvajícím následkům a komplikacím, které výrazně negativně ovlivňují kvalitu života pacientů.

Screeningový program neexistuje, nicméně u některých léků již byla identifikována asociace se specifickými HLA haplotypy.

Nezbytná je včasná diagnostika onemocnění, neboť se jedná o akutní stavy a včasná terapie a podpůrná péče může být život zachraňující. Včasná diagnostika závisí na vyslovení klinického podezření na základě klinických projevů onemocnění, histologického vyšetření a anamnézy. Toto podezření by měl vyslovit lékař primární péče či jakýkoli jiný ošetřující lékař. Pro zlepšení povědomí nespecialistů o projevech a závažnosti těchto VO je třeba zajistit systematické zařazení této problematiky do pregraduálních i postgraduálních vzdělávacích sylabů a podporovat další způsoby vzdělávání lékařů primární péče i nespecializovaných zdravotnických zařízení.

V současném systému péče není centralizace pacientů nikde zakotvena a funguje pouze částečně na základě vztahů mezi jednotlivými pracovišti. Status center není definován, personální a věcné vybavení není určeno. Počet pacientů a jejich rozložení v ČR nejsou přesně známy, počet pacientů na jednoho lékaře se specializovanou způsobilostí je vysoký a udržení základní kvality péče vyžaduje jejich přesčasové nasazení. Koordinaci péče většinou zajišťují zdravotničtí pracovníci, často samotní lékaři, pracoviště postrádají administrativní pracovníky a datamanažery. Přechodová péče není definována a přístup k sociálním službám je různorodý.

Přetíženost center klinickou problematikou nenechává dostatečný prostor pro systematické vzdělávání mladé generace odborníků ani pro adekvátní vědeckovýzkumnou činnost, jejíž provozování je podmínkou pro udržení vysokého standartu péče. S tím souvisí i absence parametrů kvality péče zaměřené na problematiku VO.



Návrh modelu péče pro skupiny onemocnění vyžadující podobný charakter péče

4.1. Autoimunitní bulózní onemocnění (AIBD - AutoImmune Bullous Diseases)

4.1.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Po vyslovení podezření na VO tohoto typu by měl další vyšetřovací postup **koordinovat lékař s odbornou způsobilostí v oboru dermatovenerologie**. Nutná je včasná správná diagnostika a určení závažnosti stavu pacienta. Tato „koordinace“ může zpočátku probíhat v podobě vzdálené konzultace mezi dermatovenerologem a ošetřujícím lékařem v ambulantní či lůžkové péči. Diferenciální diagnostika je značně široká - zahrnuje léky indukované dermatózy, parainfekční exantémy, alergické a iritační kontaktní dermatitidy, lupus erythematosus, impetigo, ekzémová onemocnění, urtikarie. K potvrzení diagnózy je nutné provést vyšetření přímou imunofluorescencí z biopsie perilesionální kůže a vyšetření séra pacienta nepřímou imunofluorescencí. Jedná se o specializovaná vyšetření a výsledky by měl hodnotit zkušený dermatovenerolog.

4.1.2 Centralizace péče

V případě podezření na VO ze skupiny AIBD by měl být pacient předán do péče specializovaného či vysoce specializovaného pracoviště.

Za „závažné“ jsou považovány všechny diagnózy ze skupiny AIBD, které mají rozsáhlé kožní nebo dokonce i slizniční postižení.

Všechna VO ze skupiny AIBD by měla být konzultována a předána do péče centra vysoce specializované péče, v případě primární diagnostiky ve specializovaném pracovišti by bylo možné převedení pacienta do systému sdílené péče mezi specializovaným a vysoce specializovaným pracovištěm.

Po odeznění akutní fáze onemocnění u pacientů bez komplikací mohou tito pacienti zůstat v samostatné péči specializovaného centra.

4.1.3 Typy center

V současné době spadá skupina onemocnění AIBD pod **existující Centrum vysoce specializované péče pro vzácná a nedagnostikovaná kožní onemocnění (CVSP)** spadající do **Národní sítě center vysoce specializované péče o pacienty se vzácným onemocněním (National Reference Network, NRN)**.

„**Centrum specializované péče**“ pro tuto skupinu onemocnění zatím **není definováno**. Tato centra by měla mít návaznost v rámci mezioborové spolupráce s dalšími specialisty různých medicínských oborů.

Tato pracoviště by měla být doplněna sítí ambulantních a klinických dermatologů, kteří budou vyškoleni pro danou subspecializaci.



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

4.1.4 Další potřebné úpravy:

Organizace péče

- Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím **rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí**:
 - Údaje definující optimální počet specialistů na počet obyvatel nejsou k dispozici.
 - „Centrum specializované péče“ pro tuto skupinu onemocnění není stanoveno
- **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
- **Stanovení CSP a definice kompetencí CSP a CVSP v diagnostice**
 - vymezení některých specializovaných vyšetření na úroveň CVSP – např. interpretace histologických nálezů a specializovaných imunologických vyšetření apod.
- **Definice kompetencí CSP a CVSP v terapii**
 - Vymezení preskripce „centrových“ LP dle skupin onemocnění
 - Zjednodušení schvalování nehrazených a/nebo neregistrovaných LP v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na par 16
- Definice a formální **ustanovení „sdílené péče“**
- **Standardizace procesu přechodové péče**, vybudování odpovídající sítě dospělých pracovišť a zajištění jejich dostatečné kapacity pro pokračování v zahájené léčbě
- Lepší **integrace sociální péče**, propojení se systémem zdravotní péče
- **Definice parametrů VO („dataset VO“) pro registraci VO** v národním registru i dalších registrech, jejich implementace do NIS. Stanovení povinnosti CSP a CVSP zadávat data do národního registru.
- **Definice specifických parametrů pro sledování kvality péče** v centrech, jejich implementace do NIS, stanovení pravidel pro analýzu těchto dat a jejich využití pro plánování rozvoje specializované a vysoce specializované péče v této oblasti. Koordinace s evropským systémem monitorace a evaluace center ERN.



Pracovní podmínky center, personální zajištění

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

Podpora specializovaného vzdělávání a výzkumné činnosti

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

4.2 ALLOCATE

4.2.1 Centralizace péče

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

Onemocnění by měla být konzultována a následně předána do péče centra vysoce specializované péče, v případě primární diagnostiky ve specializovaném pracovišti je možné převedení pacienta do systému sdílené péče mezi specializovaným a vysoce specializovaným pracovištěm.

4.2.2 Typy center

„Centrum specializované péče by mělo být v ČR pro tento typ onemocnění v počtu alespoň 3. Tato pracoviště by měla být doplněna sítí ambulantních a klinických dermatologů které budou vyškoleni pro danou subspecializaci a budou mít návaznost v rámci mezioborové spolupráce v oblasti chirurgie, plat. Chirurgie, gastroenterologie, rehabilitace a dalších.



4.3 DNA : kožní onemocnění spojená s poruckou reparace DNA a fotosenzitivitou (Bloom syndrome, Cockayne syndrome, Trichothiodystrophy, Werner syndrome, Xeroderma pigmentosum)

4.3.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika, Centralizace péče

V případě výskytu dětského pacienta s recidivujícími projevy fotosenzitivní dermatózy či předčasného stárnutí kůže odešle ošetřující lékař (dermatolog, pediatr) pacienta na vyšetření do Centra specializované péče v dětské dermatologii (CSP) definice viz níže), tzn. k dětskému dermatologovi.

Je-li vysloveno podezření na výskyt VO u tohoto pacienta, obzvláště jsou-li u dětí s fotosenzitivní dermatózou přítomny dyspigmentace v místě vystavení kůže slunci, nádory kůže, kožní projevy předčasného stárnutí kůže, nebo jsou-li u pacienta přítomny přidružené zdravotní potíže jako extrakutánní nádory, neurologické postižení (např. PMR, demence,...), oční postižení, stigmatizace, atd., dětský dermatolog CSP konzultuje pacienta se specialistou na VO kůže v Centru vysoce specializované péče pro vzácná kožní oddělení, tzn. kontaktuje lékaře z Dětského kožního oddělení FN Brno a domluví se na předání pacienta do péče .

„Centrum specializované péče v dětské dermatologii (CSP)“ je pracoviště, ve kterém je specializovaná péče zajištěna alespoň jedním dětským dermatologem.

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

CSP a CVSP tvoří tzv. národní referenční síť pracovišť dětské dermatologie (national reference network, NRN).

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

4.3.2 Další potřebné úpravy

Organizace péče

Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí v dětské dermatologii.

Údaje definující optimální počet specialistů na počet obyvatel nejsou k dispozici. V ČR je v současné době 39 dětských dermatologů, ale jen cca 10 z nich se zabývá problematikou dětské dermatologie na plný úvazek.

Fakultní či krajské nemocnice, kde v současné době není přítomen atestovaný dětský dermatolog : Karlovy Vary, Jihlava, Ostrava, Zlín.



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

Pracovní podmínky center, personální zajištění

Integrace CVSP jako samostatných funkčních celků do organizační struktury poskytovatele.

Stanovení základního a optimálního personálního a věcného zabezpečení péče v centrech jako podmínek pro status CSP a CVSP (v koordinaci s akreditací pro vzdělávání v oboru dětská dermatologie) v návaznosti na počty sledovaných pacientů.

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.



4.4 EB – Epidermolysis bullosa congenita (EB) a syndromy fragility kůže, Darrierova choroba, onemocnění Hailey-Hailey (EB simplex, junctional, dystrophic, Kindler syndrome, Peeling skin syndrome, Darrier disease, Hailey-Hailey disease)

4.4.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika, Centralizace péče

V případě výskytu novorozence s aplazií kůže, fragilitou kůže či bulosním onemocněním, tzn. při podezření na výskyt EB kontaktuje ošetřující neonatolog, pediatr dermatologa EB Centra FN Brno. Následně je tento novorozenec přeložen do Dětské nemocnice FN Brno na novorozeneckou JIP Pediatrické kliniky, a to i s rodinným příslušníkem, většinou matkou.

Některé typy onemocnění se projeví u dětí až po propuštění z porodnice, v kojeneckém i pozdějším věku. Je-li podezření na EB u starších dětí nebo dospělých, kontaktuje ošetřující dermatolog nebo rodina pacienta dermatologa EB Centra ČR a domluví se na vstupním vyšetření a předání do péče.

4.4.2 Centralizace péče

EB centrum ČR je od roku 2012 jmenováno Centrem vysoce specializované péče pro pacienty s EB pro celou ČR. Vzhledem k počtu pacientů je jedno centrum na Českou republiku z našeho pohledu dostatečné. EB centrum založila v roce 2004 prim. MUDr. Hana Bučková, Ph.D., která je v současné době stále jeho koordinátorkou. EB centrum je součástí FN Brno a pečuje o dětské i dospělé pacienty s EB. V současné době zahrnuje 28 specialistů napříč lékařskými obory a další nelékařské pracovníky včetně molekulárních genetiků.

Již po během hospitalizace na novorozenecké JIP probíhá mimo potřebnou zdravotní péči o nemocného novorozence také diagnostika onemocnění (specializovaná dermatohistopatologická vyšetření a DNA molekulární analýza u pacienta a rodičů). Dále je během hospitalizace doprovod pacienta zacvičen dermatologem a dermatologickou sestrou EB týmu v ošetrovací technice. Rodiče pacienta se seznamují se specialisty EB týmu a navazují kontakt s patientskou organizací Debra ČR.

U starších dětí a dospělých probíhá diagnostika onemocnění i zacvičení v ošetrovací technice na ambulantních kontrolách. Ambulantně je také navázán kontakt mezi rodinou pacienta a patientskou organizací Debra ČR.

EB Centrum úzce spolupracuje s patientskou organizací DEBRA ČR, která sídlí v Dětské nemocnici FN Brno.



4.4.3 Další potřebné úpravy

- Definice kompetencí CVSP (EB Centra) v diagnostice
vymezení některých specializovaných vyšetření na úroveň CVSP – např. histopatologická vyšetření při podezření na EB, DNA molekulární vyšetření a interpretace genetické analýzy.
- Definice kompetencí CVSP - EB Centra v terapii
Zjednodušení schvalování nehrazených a/nebo neregistrovaných LP v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na par 16.
- 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.
- 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.

4.5 IPPK

4.5.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Po vyslovení podezření na VO tohoto typu by měl další vyšetřovací postup koordinovat lékař s odbornou způsobilostí v oboru dětská dermatologie (dále dětský dermatolog).

Tato „koordinace“ může zpočátku probíhat v podobě vzdálené konzultace mezi dětským dermatologem a neonatologem, následně je novorozenec převezen do Centra pro kongenitální ichtyózy Dětské nemocnice FN Brno, konkrétně na odd. 56 JIP Pediatrické kliniky FN Brno. Následný převoz pak zajišťuje domluva mezi neonatologem a převozová služba FN Brno, eventuálně novorozeneckého oddělení, odkud je novorozenec transferován.

Následná péče o novorozence s podezřením na kongenitální ichtyózu je pak mezioborovou spoluprací mezi neonatologem, dětským dermatologem, klinickým genetikem, molekulárním biologem a dalšími specializacemi, jako jsou oftalmolog, otorinolaryngolog eventuálně i plastický chirurg.

Velmi důležitý je zcvik rodičů ošetřujícím personálem do ošetrovacích technik již na novorozeneckém oddělení.



V ideálním případě je do termínu dimise stanoven molekulárním biologem typ patogenní varianty a tím i typu kongenitálních ichtyózy.

Následná péče po propuštění je v péči dětského dermatologa, který péči koordinuje.

Pokud se jedná již o starší dítě, nejedná se již o novorozence, po komunikaci s ošetřujícím dermatologem je pacient objednáán do ambulance Centra pro kongenitální ichtyózy Dětské nemocnice FN Brno. Následná péče a vyšetření jsou pak opět koordinována dětským dermatologem. Po vyšetření klinickým genetikem je pak stanovena patogenní varianta DNA molekulární analýzou a tím tedy i typ kongenitální ichtyózy.

4.5.2 Centralizace péče

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

Za „závažná“ jsou považovány všechny typy kongenitálních ichtyóz.

Všechna tato onemocnění by měla být konzultována a následně předána do péče centra vysoce specializované péče, případně primární diagnostiky ve specializovaném pracovišti je možné převedení pacienta do systému sdílené péče mezi specializovaným a vysoce specializovaným pracovištěm.

Častější dětská dermatologická onemocnění jako jsou v tomto případě méně závažné palmoplantární keratodermie mohou zůstat v samostatné péči specializovaného centra.

„Centrum specializované péče v dětské dermatologii (CSP)“ je pracoviště, ve kterém je specializovaná péče zajištěna alespoň jedním dětským dermatologem. Toto pracoviště může, ale nemusí být současně centrem se zvláštní smlouvou (centra biologické léčby).

„Centrum vysoce specializované péče v dětské dermatologii (CVSP)“ splňuje definované charakteristiky CVSP a je akreditováno jako CVSP a (evropskou akreditací členství v ERN či národní akreditací CVSP MZČR). Je současně centrem biologické léčby .

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



4.6 ED - Ektodermální dysplázie včetně Incontinentia Pigmenti a dalších onemocnění asociovaných s mutacemi v genu pro transkripční faktor p63 (ADULT syndrome, AEC syndrome, EEC, Clouston syndrome, Hypohidrotická ED, Incontinentia pigmenti, Paillon-Lefevre syndrome, Rapp-Hodgkin syndrome)

4.6.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika, Centralizace péče

VO z této skupiny onemocnění jsou typická kombinací kožního a dalšího orgánového postižení již od narození či časného dětského věku. Z kožních příznaků jde o puchýře a následně verukosní léze v Blaschkeho liniích s postupným přechodem do vírovitých dyspigmentací u IP, dále o kombinaci postižení nehtů, vlasů (alopecie, suché, řídké) a příznaky hypohidrózy či anhydrózy u ED, palmoplantární keratodermie. (Papillon Lefevre sy). Jsou-li přítomny výše popsané potíže, odešle ošetřující lékař (dermatolog, pediatr) pacienta na vyšetření do 'Centra specializované péče v dětské dermatologii (CSP) definice viz níže', tzn. k dětskému dermatologovi.

Je-li vysloveno podezření na VO u tohoto pacienta, což podporuje výskyt přidružených extrakutánních příznaků jako abnormální vývoj dentice, oční postižení, stigmatizace s typickou facies, neurologické potíže, rozštěp rtu/patra, vývojové malformace rukou/nohou/syndaktylie/ectrodactylie, ostrukce lakrymálního ductu a/nebo ankylobleferon, konzultuje dětský dermatolog CSP pacienta se specialistou na VO kůže v Centru superspecializované péče pro vzácná kožní oddělení, tzn. Kontaktuje lékaře z Dětského kožního oddělení FN Brno a domluví se na předání pacienta do péče.

„Centrum specializované péče v dětské dermatologii (CSP)“ je pracoviště, ve kterém je specializovaná péče zajištěna alespoň jedním dětským dermatologem.

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

CSP a CVSP tvoří tzv. národní referenční síť pracovišť dětské dermatologie (national reference network, NRN).

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



4.6.2 Další potřebné úpravy

Organizace péče

Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí v dětské dermatologii:

Údaje definující optimální počet specialistů na počet obyvatel nejsou k dispozici. V ČR je v současné době 30 dětských dermatologů, ale jen cca 10 z nich se zabývá problematikou dětské dermatologie na plný úvazek.

Fakultní či krajské nemocnice, kde v současné době není přítomen atestovaný dětský dermatolog: Karlovy Vary, Jihlava, Ostrava, Zlín.

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



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

Pracovní podmínky center, personální zajištění

Integrace CVSP jako samostatných funkčních celků do organizační struktury poskytovatele.

Stanovení základního a optimálního personálního a věcného zabezpečení péče v centrech jako podmínek pro status CSP a CVSP (v koordinaci s akreditací pro vzdělávání v oboru dětská dermatologie) v návaznosti na počty sledovaných pacientů.

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.

4.7 Mendelian connective tissue disorder (Buschke-Ollendorff syndrome, Cutis laxa, Pediatric Marfan sy, Ehlers-Danlos sy, Pseudoxanthoma elasticum)

4.7.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika, Centralizace péče

VO z této skupiny onemocnění jsou typická kombinací kožního a dalšího orgánového postižení již od narození či v časném dětském věku.

Z kožních příznaků jde progresivně vznikající subkutánní noduly či kožní papule s definovanou dermatopatologickou charakteristikou, kůže typu „peau d'orange“, sametová hyperflexibilní kůže, snadná tvorba jizev, fragilita kůže, opakované krvácení do kůže (po vyloučení jiných příčin), výrazná viditelnost kožních cév (ztenčení kůže), arachnodaktylie. Jsou-li přítomny výše popsané potíže, odešle ošetřující lékař (dermatolog, pediatr) pacienta na vyšetření do 'Centra specializované péče v dětské dermatologii (CSP) definice viz níže', tzn. K dětskému dermatologovi.

Pozděření na VO podporuje výskyt přidružených extrakutánních příznaků: ortopedické (změny na skeletu, hypermobilita kloubů, subluxe a luxace kloubů, plochonoží, kyfoskoliosa), svalové (hypotonie, opoždění motorického vývoje), kardiovaskulární (krvácení do vnitřních orgánů, kardiální abnormality, časná ateroskleróza,...), oční (luxace čočky, krvácení,...) a případně GIT. Při jejich výskytu konzultuje dětský dermatolog CSP pacienta se specialistou na VO kůže v Centru superspecializované péče pro vzácná kožní oddělení, tzn. Kontaktuje lékaře z Dětského kožního oddělení FN Brno a domluví se na předání pacienta do péče.

„Centrum specializované péče v dětské dermatologii (CSP)“ je pracoviště, ve kterém je specializovaná péče zajištěna alespoň jedním dětským dermatologem.



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

CSP a CVSP tvoří tzv. národní referenční síť pracovišť dětské dermatologie (national reference network, NRN).

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

4.7.2 Další potřebné úpravy

Organizace péče

Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí v dětské dermatologii:

Údaje definující optimální počet specialistů na počet obyvatel nejsou k dispozici. V ČR je v současné době 30 dětských dermatologů, ale jen cca 10 z nich se zabývá problematikou dětské dermatologie na plný úvazek.

Fakultní či krajské nemocnice, kde v současné době není přítomen atestovaný dětský dermatolog: Karlovy Vary, Jihlava, Ostrava, Zlín.

- 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 CPS a CVSP v diagnostice
Vymezení některých specializovaných vyšetření na úroveň CVSP – např. histopatologická vyšetření při podezření na VO kůže, DNA molekulární vyšetření a interpretace genetické analýzy, specializovaných zobrazení, specializovaná imunologická vyšetření apod.
- Definice kompetencí CSP a CVSP v terapii
Vymezení preskripce „centrových“ LP dle skupin onemocnění – CSP pouze LP v rámci schválených a hrazených indikací.
Zjednodušení schvalování nehrazených a/nebo neregistrovaných LP v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na par 16.
- Definice a formální ustanovení „sdílené péče“ .
- Standardizace procesu přechodové péče, vybudování odpovídající sítě dospělých pracovišť a zajištění jejich dostatečné kapacity pro pokračování v zahájené léčbě.
- Lepší integrace sociální péče, propojení se systémem zdravotní péče.



- Definice parametrů VO („dataset VO“) pro registraci VO v národním registru i dalších registrech, jejich implementace do NIS. Stanovení povinnosti CSP a CVSP zadávat data do národního registru.
- Definice specifických parametrů pro sledování kvality péče v centrech, jejich implementace do NIS, stanovení pravidel pro analýzu těchto dat a jejich využití pro plánování rozvoje specializované a vysoce specializované péče v této oblasti. Koordinace s evropským systémem monitorace a evaluace center ERN.

Pracovní podmínky center, personální zajištění

Integrace CVSP jako samostatných funkčních celků do organizační struktury poskytovatele.

Stanovení základního a optimálního personálního a věcného zabezpečení péče v centrech jako podmínek pro status CSP a CVSP (v koordinaci s akreditací pro vzdělávání v oboru dětská dermatologie) v návaznosti na počty sledovaných pacientů.

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.

4.8 Mosaic: Projevy kožního mosaicismu: Névy + Nevoidní kožní onemocnění - komplexní vaskulární malformace a kožní a subkutánní vaskulární tumory (CLOVESy, CHILD sy, CMTC, Congenital melanocytic nevus, epidermal nevus sy, hypomelanosis of Ito, Kasabach-Merritt sy, Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria sy, PHACE, phakomatosis pigmentokeratotic, Proteus sy, Sturge-Weber sy, Mucocutaneous venous malformation)

4.8.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika, Centralizace péče

Tato skupina VO je velmi heterogenní a onemocnění propojuje jednotná patofyziologie vzniku. Jedná se o následky somatických mutací, jejichž fenotyp se odvíjí od postiženého genu a doby vzniku mutace, tento jev se nazývá mosaicismus. Čím dříve ve vývoji k mutaci dochází, tím rozsáhlejší bývají projevy mosaicismu a je větší riziko extrakutánního postižení.



Projevy mosaicismu na kůži, které by měly vést ošetřujícího lékaře (dermatolog, pediatr) k odeslání pacienta na vyšetření do „Centra specializované péče v dětské dermatologii (CSP) definice viz níže“, tzn. k dětskému dermatologovi zahrnují:

- Cévní anomálie kůže a sliznic: kapilární (mimo drobné kap. Malformace ve střední části obličeje u novorozenců), venosní, AV, lymfatické, persistující cutis marmorata
- Vrozená či progresivně se vyvíjející asymetrie částí těla - končetin, částí obličeje, trupu
- Epidermální či adnexální hamartomy (névy)
- Kongenitální névy s tzv. „predicted adult size (PAS)“ nad 19,9 cm – tzv. Large and giant congenital naevy, přítomnost satelitních kongenitálních névů
- Vrozené dyspigmentace či névy v Blasheho liniích.

Při výskytu rizikových kožních projevů, případně v kombinaci s extrakutánním postižením, konzultuje dětský dermatolog CSP pacienta se specialistou na VO kůže v Centru superspecializované péče pro vzácná kožní oddělení, tzn. kontaktuje lékaře z Dětského kožního oddělení FN Brno, Dermatovenerologické kliniky FN Bulovka a domluví se na předání pacienta do péče.

Mezi rizikové kožní projevy patří:

- Rozsáhlé kožní postižení
- Rozsáhlé kožní projevy v Blasheho liniích
- Large nebo giant kongenitální melanocytární névus (PAS)
- Kongenitální melanocytární névus se satelity
- Cévní anomálie v obličeji (mimo drobné přechodné neonatální kapilární malformace ve středové části obličeje - víčka, čelo)
- Asymetrie (hypertrofie, atrofie) částí těla - typicky asymetrické zbytnění končetin, hrudníku, obličeje.
- Atypické vaskulární tumory jako kaposiform hemangioendothelioma (KHE) a tufted angioma, obzvláště při současném podezření na konsumpční koagulopatii
- Rozsáhlé hemangiomy v obličeji a na krku
- Extrakutánní projevy: neurologické (megalencephalie, psychomotorická retardace, epilepsie, křeče, patologie na MR mozku), VVV srdce, očí, urotraktu, ledvin, hluchota.

„Centrum specializované péče v dětské dermatologii (CSP)“ je pracoviště, ve kterém je specializovaná péče zajištěna alespoň jedním dětským dermatologem.



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

CSP a CVSP tvoří tzv. národní referenční síť pracovišť dětské dermatologie (national reference network, NRN).

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

4.8.2 Další potřebné úpravy

Organizace péče

Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí v dětské dermatologii:

Údaje definující optimální počet specialistů na počet obyvatel nejsou k dispozici. V ČR je v současné době 30 dětských dermatologů, ale jen cca 10 z nich se zabývá problematikou dětské dermatologie na plný úvazek.

Fakultní či krajské nemocnice, kde v současné době není přítomen atestovaný dětský dermatolog: Karlovy Vary, Jihlava, Ostrava, Zlín.

Nutné zlepšit povědomí o VO mezi praktickými lékaři, pediatry, dermatology a dalšími specialisty, aby bylo možné diagnózu stanovit včas a vědět, kam pacienta odeslat k další diagnostice a léčbě.

- 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 CPS a CVSP v diagnostice
Vymezení některých specializovaných vyšetření na úroveň CVSP – např. histopatologická vyšetření při podezření na VO kůže, DNA molekulární vyšetření a interpretace genetické analýzy, specializovaných zobrazení, specializovaná imunologická vyšetření apod.
- Definice kompetencí CSP a CVSP v terapii
Vymezení preskripce „centrových“ LP dle skupin onemocnění – CSP pouze LP v rámci schválených a hrazených indikací.
Zjednodušení schvalování nehrazených a/nebo neregistrovaných LP v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na par 16.
- Definice a formální ustanovení „sdílené péče“ .



- Standardizace procesu přechodové péče, vybudování odpovídající sítě dospělých pracovišť a zajištění jejich dostatečné kapacity pro pokračování v zahájené léčbě.
- Lepší integrace sociální péče, propojení se systémem zdravotní péče.
- Definice parametrů VO („dataset VO“) pro registraci VO v národním registru i dalších registrech, jejich implementace do NIS. Stanovení povinnosti CSP a CVSP zadávat data do národního registru.
- Definice specifických parametrů pro sledování kvality péče v centrech, jejich implementace do NIS, stanovení pravidel pro analýzu těchto dat a jejich využití pro plánování rozvoje specializované a vysoce specializované péče v této oblasti. Koordinace s evropským systémem monitorace a evaluace center ERN.

Pracovní podmínky center, personální zajištění

Integrace CVSP jako samostatných funkčních celků do organizační struktury poskytovatele.

Stanovení základního a optimálního personálního a věcného zabezpečení péče v centrech jako podmínek pro status CSP a CVSP (v koordinaci s akreditací pro vzdělávání v oboru dětská dermatologie) v návaznosti na počty sledovaných pacientů.

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



4.9 Závažné kožní reakce na léky (Severe cutaneous drug reactions (ToxiTEN))

4.9.1 Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Po vyslovení podezření na VO tohoto typu by měl další vyšetřovací postup **koordinovat lékař s odbornou způsobilostí v oboru dermatovenerologie**. Nutná je včasná správná diagnostika a určení závažnosti stavu pacienta, neboť onemocnění může rychle progredovat a ohrozit pacienta na životě.

4.9.2 Centralizace péče

V případě podezření na VO ze skupiny ToxiTEN by měl být pacient ihned předán do péče specializovaného či vysoce specializovaného pracoviště.

Za „závažné“ jsou považovány všechny diagnózy ze skupiny ToxiTEN, v diferenciální diagnostice je nutné odlišit diagnózy, které nemají tak rozsáhlé kožní a slizniční postižení, systémové příznaky a hrozící akutní multiorgánové selhání (zejm. erythema exsudativum multiforme, různé další parainfekční a polékové exantémy, autoimunitní puchýřnatá onemocnění). Všechna VO ze skupiny ToxiTEN by měla být konzultována a předána do péče centra vysoce specializované péče, v případně primární diagnostiky ve specializovaném pracovišti by bylo možné převedení pacienta do systému sdílené péče mezi specializovaným a vysoce specializovaným pracovištěm.

Po odeznění akutní fáze onemocnění u pacientů bez komplikací by mohli tito pacienti zůstat v samostatné péči specializovaného centra.

4.9.3 Typy center

V současné době spadá skupina onemocnění ToxiTEN pod existující Centrum vysoce specializované péče pro vzácná a nedignostikovaná kožní onemocnění (CVSP) spadající do Národní sítě center vysoce specializované péče o pacienty se vzácným onemocněním (National Reference Network, NRN).

„Centrum specializované péče“ pro tuto skupinu onemocnění zatím není definováno. Tato centra by měla mít návaznost v rámci mezioborové spolupráce s dalšími specialisty různých medicínských oborů.

Tato pracoviště by měla být doplněna sítí ambulantních a klinických dermatologů, kteří budou vyškoleni pro danou subspecializaci.

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



4.9.4 Další potřebné úpravy

Organizace péče

- Stanovení národní referenční sítě v rozsahu zajišťujícím **rovnoměrné pokrytí ČR specializovanou péčí**:
 - Údaje definující optimální počet specialistů na počet obyvatel nejsou k dispozici.
 - „Centrum specializované péče“ pro tuto skupinu onemocnění není stanoveno
- **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
- **Stanovení CSP a definice kompetencí CSP a CVSP v diagnostice**
 - vymezení některých specializovaných vyšetření na úroveň CVSP – např. interpretace histologických nálezů a specializovaných imunologických vyšetření apod.
- **Definice kompetencí CSP a CVSP v terapii**
 - Vymezení preskripce „centrových“ LP dle skupin onemocnění
 - Zjednodušení schvalování nehrazených a/nebo neregistrovaných LP v CVSP, zjednodušení administrativy spojené s žádostmi na par 16
- Definice a formální **ustanovení „sdílené péče“**
- **Standardizace procesu přechodové péče**, vybudování odpovídající sítě dospělých pracovišť a zajištění jejich dostatečné kapacity pro pokračování v zahájené léčbě
- Lepší **integrace sociální péče**, propojení se systémem zdravotní péče
- **Definice parametrů VO („dataset VO“) pro registraci VO** v národním registru i dalších registrech, jejich implementace do NIS. Stanovení povinnosti CSP a CVSP zadávat data do národního registru.
- **Definice specifických parametrů pro sledování kvality péče** v centrech, jejich implementace do NIS, stanovení pravidel pro analýzu těchto dat a jejich využití pro plánování rozvoje specializované a vysoce specializované péče v této oblasti. Koordinace s evropským systémem monitorace a evaluace center ERN.

Pracovní podmínky center, personální zajištění

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



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

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



Seznam zkratek

LF MU	Lékařská fakulta Masarykovy univerzity
FNKV	Fakultní nemocnice Královské Vinohrady
EB	Epidermolysis Bullosa-congentia
ERN	European Reference Network (Evropská referenční síť)
CSP	Centrum specializované péče
CVSP	Centrum vysoce specializované péče
VO	Vzácná onemocnění
ToxiTEN	Závažné kožní reakce na léky
SJS/TEN	Stevens-Johnson syndrome / toxic epidermal necrolysis
EBC	Epidermolysis Bullosa-congentia
IRTEN	The International Registry for Toxic Epidermal Necrolysis
ED	Ektodermální dysplazie včetně inkontinence pigmentů a poruch spojených s p63
IPPK	Ichtyóza a palmoplantární keratodermie
DNA	Kožní onemocnění související s poruchami reparace DNA a fotosenzitivita
MCTD	Mendelovské poruchy pojivové tkáně
MOSAIC	Cutaneous Mosaic Disorders : Naevi & Naevoid skin disorders - Komplexní vaskulární malformace a kožní a podkožní vaskulární nádory
NIS	Nemocniční informační systém
NRN	National reference network (národní referenční síť)
LP	Léčivý přípravek/léčivé přípravky
AIBD	Autoimunitní bulózní onemocnění
ALOCATE	Získané imunologické onemocnění kůže