



Spolufinancováno
Evropskou unií



SYPOVO

Analýza současného stavu péče o pacienty se vzácnými onemocněními v ČR

Centrum vysoce specializované péče pro vzácná
urogenitální onemocnění

ERN eUROGEN

Projekt „SYPOVO“

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

CZ.03.02.02/00/22_046/0002450

Verze 1, 05/2024



Obsah

Úvod a charakteristika pracoviště.....	4
1. Inventarizace zdrojů informací: Existující národní a mezinárodní doporučení a standardy, informace o systému péče v zahraničí	4
1.1 Charakteristika zdrojů.....	4
1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění	5
2. Popis současného stavu zdravotní péče, identifikace potřeb a nedostatků v těchto oblastech	8
2.1 Počty pacientů a personální zajištění center	8
2.1.1 Celkový počet pacientů.....	8
2.1.2 Počet pacientů sledovaných v centrech ERN.....	9
2.1.3 Personální zajištění center – kvantitativní údaje	10
2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje	11
2.1.5 Multidisciplinární tým (MDT)	12
2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze.....	12
2.3 Struktura a pokrytí péče.....	13
2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost	15
2.4.1 Centra vysoce specializované péče	15
2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou.....	15
2.4.3 Jiná organizační ustanovení definující systém péče	16
2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky	16
2.5 Pracovní podmínky center	17
2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele.....	17
2.5.2 Prostorová kapacita center	18
2.6 Provoz center	19
2.6.1 Ambulantní péče	19
2.6.2 Lůžková péče.....	19
2.6.3 Obecné informace	19
2.6.4 Administrativa.....	20
2.6.5 Léčba	21
2.6.6 Komplexita a koordinace péče.....	21
2.7 Přejímová péče („transition care“)... ..	22
2.7.1 Přejímová péče z pediatrické do dospělé péče – obecně	22
2.7.2 Přejímová péče z pohledu pediatrického pracoviště	23
2.7.3 Přejímová péče z pohledu pracoviště pro dospělé	23



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

2.8 Zapojení pacientů do péče.....	25
2.8.1 Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR.....	25
2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu.....	25
2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)	25
2.9 Kvalita péče v centrech.....	25
2.9.1 Hodnocení péče pacienty.....	25
2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče	26
2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN	26
2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště.....	26
2.10 Vzdělávání a výzkum.....	28
2.10.1 Pokrytí problematiky VO existujícími specializačními obory	28
2.10.2 Vzdělávání vlastních odborníků v centrech	28
2.10.3 Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost	29
2.10.4 Současné vědeckovýzkumné aktivity (průměrný počet/rok/pracoviště).....	29
2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit	29
3. Popis současného stavu sociální péče, identifikace potřeb a nedostatků	31
4. Popis optimálního stavu komplexní péče	32
Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče.....	32
Vzácná onemocnění eUrogen, na jejichž péči není FTN a VFN speciálně akreditována v síti ERN-eUrogen.....	36
Vzácné vrozené urorektální anomálie (Workstream 1)	36
Funkční urogenitální stavy vyžadující vysoce specializovanou chirurgii (Workstream 2)	40
Návrh optimální komplexní péče o pacienty s urorektální anomálií a pro pacienty s urogenitálními stavy vyžadujícími vysoce specializovanou chirurgii (Workstream 1 a 2).....	43
Vzácné urogenitální nádory - Workstream 3	45
Návrh komplexní optimální péče u pacientů s urogenitálními nádory (Workstream 3)	46
Seznam zkratk	47



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 eUROGEN
Zapojená pracoviště	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze Urologická klinika Všeobecné fakultní nemocnice v Praze Fakultní Thomayerova nemocnice Urologická klinika, Onkologická klinika
Počet skupin VO	3 skupiny
Názvy skupin/podskupin VO	<ol style="list-style-type: none"> Workstream 1: Vzácné vrozené urorektální anomálie (Rare congenital uro-recto-genital anomalies) Workstream 2: Funkční urogenitální stavy vyžadující vysoce specializovanou chirurgii (Functional urogenital requiring highly specialised surgery) Workstream 3: Vzácné urogenitální nádory (Rare urogenital tumours)

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: **25**

Počet publikací dle jejich jednotlivých typů za celou ERN

Guidelines	4
Care pathway	3
Diagnostic pathway	1
Review article	3
Recommendation	6
Overview	2
Study report	4*
Multi-site study	2

*1krát qualitative study, 2krát longitudinal study

Patient journey: 14



1.2 Obsahová analýza zdrojů podle skupin onemocnění

Podrobnosti roztríděné dle skupin diagnóz

Dokumenty, které byly zpracovávány v rámci analýzy, byly metodikem roztríděné do jednotlivých skupin onemocnění ERN. Dokumenty byly předloženy ke všem skupinám. Dále byla předložena samostatná složka obsahující patient journey. Většina předložených materiálů byla z oficiální stránky ERN eUrogen.

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. Workstream 1: Vzácné vrozené urorektální anomálie** (Rare congenital uro-recto-genital anomalies)
- 2. Workstream 2: Funkční urogenitální stavy vyžadující vysoce specializovanou chirurgii** (Functional urogenital requiring highly specialised surgery)
- 3. Workstream 3: Vzácné urogenitální nádory** (Rare urogenital tumours)
- 4. Jiné:** Tato skupina zahrnuje články, které zahrnují velmi široké spektrum vzácných onemocnění urogenitálií, nebo jiné články související s tímto tématem, které nebylo možné přímo zařadit do konkrétní skupiny

Hlavní charakteristiky (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina Jiné
Celkový počet zdrojů:	25	11	1	7	6
Definice víceúrovňové péče:	5 (20 %)	2 (18 %)	0 (0 %)	1 (14 %)	2 (33 %)
Uvedení odborností podílejících se na péči:	20 (80 %)	9 (82 %)	1 (100 %)	6 (86 %)	4 (67 %)
Definice role sociálního pracovníka:	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)
Aktivní role pacientů při tvorbě CPGs:	14 (56 %)	7 (64 %)	1 (100 %)	3 (43 %)	3 (50 %)

Charakteristika diagnostických principů (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina Jiné
Celkový počet zdrojů	25	11	1	7	6
Klinická diagnostika	10 (40 %)	6 (55 %)	0 (0 %)	4 (57 %)	0 (0 %)
Laboratorní diagnostika	13 (52 %)	6 (55 %)	0 (0 %)	5 (71 %)	2 (33 %)
Další:	15 (60 %)	8 (73 %)	1 (100 %)	3 (43 %)	3 (50 %)



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

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina Jiné
Celkový počet zdrojů:	25	11	1	7	6
Kdo má potvrdit diagnózu:	13 (52 %)	7 (64 %)	0 (0 %)	4 (57 %)	2 (33 %)
Kdo má léčit:	13 (52 %)	7 (64 %)	0 (0 %)	4 (57 %)	2 (33 %)
Kdo má sledovat/monitorovat:	11 (44 %)	6 (55 %)	0 (0 %)	3 (43 %)	2 (33 %)
Úloha dalších lékařských specialistů:	6 (24 %)	3 (27 %)	0 (0 %)	2 (29 %)	1 (17 %)
Úloha nelékařů:	7 (28 %)	3 (27 %)	0 (0 %)	3 (43 %)	1 (17 %)
Úloha primární péče:	9 (36 %)	5 (45 %)	0 (0 %)	3 (43 %)	1 (17 %)

*Téměř v žádném zdroji není přímo specifikován lékař, který má potvrdit diagnózu, ale ve většině zdrojů je jednoznačně uvedeno, že diagnóza je stanovena na základě prenatálního ultrazvuku

** za monitoraci má odpovídat multidisciplinární tým, jeho složení však není blíže specifikováno

Management – doporučená léčba (uvést počet zdrojů):

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina Jiné
Celkový počet zdrojů:	25	11	1	7	6
Specifická cílená léčba:	17 (68 %)	9 (82 %)	0 (0 %)	5 (71 %)	3 (50 %)
Specifická necílená léčba:	6 (24 %)	3 (27 %)	0 (0 %)	3 (43 %)	0 (0 %)
Nespecifická/symptomatická léčba:	5 (20 %)	3 (27 %)	0 (0 %)	1 (14 %)	1 (17 %)

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

	Celkem	Skupina 1	Skupina 2	Skupina 3	Skupina Jiné
Celkový počet zdrojů:	25	11	1 (100 %)	7	6
Pravidla pro monitoraci:	6 (24 %)	2 (18 %)	0 (0 %)	3 (43 %)	1 (17 %)
Existence kritérií aktivity/závažnosti onemocnění:	11 (44 %)	6 (55 %)	1 (100 %)	4 (57 %)	0 (0 %)
Prognostická kritéria:	8 (32 %)	5 (45 %)	1 (100 %)	2 (29 %)	0 (0 %)
Existence „patient-reported outcome measures“(PROM):	6 (24 %)	1 (9 %)	0 (0 %)	1 (14 %)	4 (67 %)
Hodnocení funkce/disability:	4 (16 %)	1 (9 %)	0 (0 %)	2 (29 %)	1 (17 %)
Systém hodnocení kvality péče definován:	1 (4 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	0 (0 %)	1 (17 %)

*popisuje pravidla pro monitoraci v průběhu léčby, nikoliv dlouhodobě



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

Všechny zdroje pocházely z let 2021-2023. Většina z nich je vedená v seznamu vědeckých publikací na oficiálních webových stránkách ERN eUROGEN. Většina zdrojů zmiňuje konkrétní specializace podílející se na péči a víceúrovňovou péči. Žádný ze zdrojů nedefinuje roli sociálního pracovníka v péči o pacienty se vzácným onemocněním spadajícím pod ERN eUROGEN. Na tvorbě zdrojů se ve více jak 50 % podíleli i zástupci pacientů/pacientských organizací.

Diagnostika i léčba je ve většině zdrojů jednoznačně definována. Často současně s managementem péče, kdy z více jak 50 % zdrojů vyplývá jednoznačně je kdo je odpovědný za diagnostiku a léčbu. Pouze 28 % zdrojů zmiňuje zapojení jiných než nelékařských profesí. A pouze třetina zdrojů reportuje zapojení primární péče – většinou gynekologů, případně praktických lékařů.

Léčba pacientů je téměř v 70 % případů specifická cílená a je definována ve většině zdrojů. Kromě druhé skupiny, kdy se jediný článek postihující tuto skupinu nezabýval léčbou.

Pravidla pro monitoraci pacientů jsou specifikována přibližně ve čtvrtině inventarizovaných zdrojů. A existence kritérií závažnosti téměř v polovině. Prognostická kritéria jsou definována ve třetině literatury. Nejmenší výskyt Prognostických kritérií byl u třetí skupiny, která se zabývá urogenitálními nádory. V této skupině bylo však největší procento (29 %) hodnocení disability. Systém hodnocení kvality péče byl zmíněn pouze v jednom článku.

Současně s literaturou bylo připojeno 14 patient journeys. Ty popisují cesta pacienta péčí. Všechny byly dodány v jednoduché jednostránkové grafické formě. Tyto zdroje popisují ve všech případech multidisciplinární přístup k pacientům. Více popisují i zapojení například ošetrovatelské péče a potřebnou podporu sociálního pracovníka (například v pomoci se zapojením či návratem do pracovního života, či školy).



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).								
Bladder exstrophy/epispadias	50	120	odhad	odhad	100%	100%	100%	100%
Posterior urethral valve	450	x	odhad	odhad	20%	20%	100%	100%
Posterior hypospadias	600	x	odhad	odhad	80%	80%	60%	60%
Testicular cancer	x	430	odhad	odhad	100%	100%	100%	100%
Metaboolicky podmíněná urolitiáza	20	x	odhad	odhad	50%	50%	10%	5%
Multicystická dysplázie	20-30	x	odhad	odhad	100%	100%	80%	50%
Vzácné anomálie ledvin	100-200	x	odhad	odhad	100%	100%	50%	50%
Komplikované a složité poruchy pánevního dna	2	x	odhad	odhad	40%	40%	10%	10%
Vzácná onemocnění a stavy postihující ženskou močovou trubici	5	x	odhad	odhad	0%	0%	0%	0%
Vzácná retroperitoneální onemocnění a stavy	2	x	odhad	odhad	0%	0%	0%	0%
Urogenitální rekonstrukční chirurgie dospělých	x	30-50	odhad	odhad	50%	50%	50%	50%



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**
VFN	218	40
FTN	120	32
Celkem	338	72
*(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	VFN		b) Počet pracovníků	FTN/FNKV		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 *		Počet hodin na 1 pracovníka	
		V ambulantní péči	V lůžkové péči		V ambulantní péči	V lůžkové péči		V ambulantní péči	V lůžkové péči	V ambulantní péči	V lůžkové péči
Lékař s odbornou způsobilostí v oboru....	9**	15	29	4	16	8	13	31	37	2,38	2,85
Lékař ve specializační přípravě v oboru....	3	4	29	1	4	2	4	8	31	2	7,75
Zdravotní sestry	30	8	50	2	8	8	32	16	58	0,5	1,81
Další nelékařští zdravotničtí pracovníci	2	0	5	0	0	0	2	0	5	0	2,5
Celkem	44	27	113	7	28	18	51	55	131	1,08	2,57
Počet hodin na 1 pracovníka	X	0,61	2,57	x	4	2,57	x	1,08	2,57	x	x

* součet hodin za všechny lékaře/týden

** urologové a dětské urologové: péči provádějí všichni lékaři s atestací z dětské urologie, avšak ne POUZE ale paralelně s péčí o další pacienty. Nelze vyčlenit jen lékaře pro VO.



2.1.4 Personální zajištění center – kvalitativní údaje

- Počet a skladba pracovníků **není** hodnocena jako **odpovídající** potřebám celkem 2/2 (100 %) pracovišť.
 - Pracoviště FTN uvádí: *potřeba rozsahu pracovních úvazků pro péči o pacienty s VO není systematicky nastavena, vychází z dobrovůle a momentální situace pracoviště/poskytovatele.*
 - Pracoviště VFN uvádí: *počet a skladba pracovníků odpovídá potřebám pouze částečně (75-90 %)*
- Personální kapacita v péči o pacienty s VO není dostatečná v následujících oblastech:
 - 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)
 - pro provozování klinického výzkumu (nedostatek času, ochoty, motivace...)
 - lékaři specialisté jiných oborů pro interdisciplinární konzultace
 - nelékařští specialisté v péči o pacienty s VO – sociální pracovník
 - nezdravotníci – administrativní pracovník
 - zdravotní sestry vyškolené v problematice VO
 - hraniční personální kapacita na operačním sále
- Nedostatečná personální kapacita má za následek:
 - dlouhé čekací lhůty na ambulantní vyšetření / hospitalizaci
 - nedostatečná kapacita (četnost) interdisciplinárních konzultací/ambulantních vyšetření
 - vysoká míra stresu, nepříjemná atmosféra na pracovišti
 - vysoká míra neplacených přesčasů lékařů
 - nedostatečná motivace/ochota lékařů centra pracovat víc než lékaři v péči o běžné pacienty
 - nedostatečné průběžné vzdělávání členů týmu
 - nedostatečné zapojení do klinického výzkumu
 - lékaři specialisté věnují čas koordinační či administrativní činnosti, kterou by mohl vykonávat někdo jiný



2.1.5 Multidisciplinární tým (MDT)

- Žádné z pracovišť **nemá stálý MDT**. Hlavními překážkami jeho vzniku je:
 - o Nedostatek informací o vzniku, vedení a výhodách MDT
 - o Nedostatečná personální kapacita
 - o Vzácná onemocnění jsou na okraji zájmu příslušných klinických pracovníků
 - o Nedostatek vyškolených zdravotních sester, nelékařských specialistů dle dané problematiky, nezdravotníků

Hodnocení personálního zabezpečení práce center ve vztahu k počtu pacientů:

- Nedostatečná personální kapacita ve vztahu ke komunikaci s pacientem, lékaři jiných odborností, sestrami, ve vztahu k způsobu vyšetření, specifické léčbě, zajištění další péče, případně multidisciplinární
- Přemíra ostatní klinické práce
- Žádné z pracovišť nemá stálý MDT

2.2 Zdroje dat o pacientech – registry a databáze

V ČR neexistuje žádný registr pro VO ERN eUrogen.

Název registru	Onemocnění/ problematika	Počet subjektů (pacientů) s daným onemocněním/ skupino onemocnění	Lze považovat data v registru za aktuální?	Národní/ mezinárodní
Národní onkologický registr	Tumory varlat	není k dispozici	částečně (50-75%)	ERN registr

Hodnocení zdrojů dat o pacientech s VO

Nejsou k dispozici – je třeba získat data od ÚZIS či od ZP.



2.3 Struktura a pokrytí péče

Název skupiny nemoci	Procento z celkového počtu dětí a dospělých dané skupiny VO v ČR je evidováno v centrech ERN		Procento z celkového počtu pacientů dané skupiny je pravidelně sledováno alespoň v jednom z Center ERN? (=minimálně 1x za rok)		Další specializovaná pracoviště v ČR (mimo Centra ERN), kde jsou tito pacienti systematicky diagnostikováni, léčeni a sledováni			Počet pacientů (%) celkového počtu dané skupiny sledovaných na non-ERN pracovištích, kteří nejsou adekvátně léčeni		Jaké % z těchto pacientů není podle vás správně diagnostikováno (= jsou léčeni pro jinou diagnózu nebo nejsou vůbec léčeni)	
	děti	dospělí	Děti	dospělí	pracoviště	děti	dospělí	děti	dospělí	děti	dospělí
Bladder exstrophy/epispadias	30%	5%	20%	2%	FNMotol, FNHK, FN Brno, FNOlomouc	70%	není informace	žádní	nelze stanovit; kvalita péče se nesleduje	žádní	žádní
Testicular cancer	2%	10%	uvedte údaj	10%	Komplexní onkologická centra (14 v ČR)	98%	90%	žádní	žádní	žádní	žádní
Posterior urethral valve	30%	méně než 1%	uvedte údaj	uvedte údaj	FNMotol, FNHK, FN Brno, FNOlomouc	70%	není informace	Ojedinelé; Kvalita péče se nesleduje	nelze stanovit; kvalita péče se nesleduje	vzácně	vzácně
Posterior hypospadias	30%	méně než 1%	uvedte údaj	uvedte údaj	FNMotol, FNHK, FN Brno, FNOlomouc	70%	není informace	nelze stanovit; kvalita péče se nesleduje	nelze stanovit; kvalita péče se nesleduje	žádní	žádní



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

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

- FN Motol-Klinika dětské chirurgie, FN HK-Urologická klinika, FN Brno – Klinika dětské chirurgie, traumatologie a ortopedie, FN Olomouc-Urologická klinika
- Onkologická centra, která centralizují péči o urologické onkologické pacienty včetně vzácných nádorů a nádorů varlat
- Urologická centrální/regionální pracoviště, která řeší spíše akutní komplikace u dospělých urologických pacientů se vzácným onemocněním
- Chirurgická centrální/regionální pracoviště, která řeší akutní komplikace u některých urologických pacientů se vzácným onemocněním (stavy po operaci rektouretrálních anomálií)

Hodnocení struktury a pokrytí péče

- Struktura i pokrytí specializované péče je primárně zajištěno.
- V dalším průběhu chybí návaznost na sociální péči, vyjma případů s jasně sociálním deficitem, dále zdatelně chybí psychologická péče, která by měla být rutinní a měla by být nastartována brzy po zvládnutí primární péče. (závěry ESPU kongresu 2024)
- Po ukončení primární péče je třeba stanovit tým lékařů, kteří povedou další péči.



2.4 Systém/organizace péče a jeho funkčnost

2.4.1 Centra vysoce specializované péče

Pro každou skupinu/jednotlivé onemocnění pro dětské a dospělé pacienty zvlášť (100 a 100 %)	Centralizace péče je (plně nebo částečně) zakotvena v seznamu non-ERNových i ERNových CVSP		Je daná skupina/jednotka onemocnění zavzata i do non-ERNového CVSP,		Jaký je reálný překryv v klinické péči - mezi non-ERNovými a ERNovými CVSP (%)	
	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)	≤18 let	dospělí (≥19 let)
Bladder exstrophy/epispadias	ano	ano	národní síť CVSPi	národní síť CVSPi	20/80%	2/98%
Testicular cancer	ano	ano	národní síť CVSPi	národní síť CVSPi	5/95%	10/90%
Posterior urethral valve	ano	ano	národní síť CVSPi	národní síť CVSPi	20/80%	2/98%
Posterior hypospadias	ano	ano	národní síť CVSPi	národní síť CVSPi	30/70%	2/98%

2.4.2 Specializovaná pracoviště – centra se Zvláštní smlouvou

- Centrová léčba se týká následujících skupin onemocnění: *pouze urologická onkologická onemocnění u dětí - všechna - (Wilmsův nádor; Clear cell sarcoma; Neuroblastom,;Rhabdomyosarkom prostaty, měchýře, paratestikulární)*
- Podmínky pro ustanovení centra se Zvláštní smlouvou jsou/nejsou definována pro následující onemocnění: *nejsou definována pro žádné urologické onemocnění, vyjma urologických onkologických onemocnění dětí a dospělých (- u dětí: (ilmsův nádor; Clear cell sarcoma; Neuroblastom,;Rhabdomyosarkom prostaty, měchýře, paratestikulární)*
- Tato léčba pro je / není exkluzivně hrazena pouze pracovištěm se statutem CVSP nebo CVSP-VO pro následující onemocnění: *část péče o urologické onkologické pacienty je hrazena pouze v onkologických centrech – nelze posoudit u dětí - pouze ve FN Motol*

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. (*zatím se týká jen části péče o onkologické pacienty*)



2.4.3 Jiná organizační ustanovení definující systém péče

	Systém péče je oficiálně definován	
	≤18 let	dospělí (≥19 let)
Bladder exstrophy/epispadias	ne	ne
Testicular cancer	ano	ano
Posterior urethral valve	ano	Částečně-tranzitní péče
Posterior hypospadias	ano	Částečně-tranzitní péče

Vzácné urogenitální nádory - péče je definována v rámci komplexních onkologických center (KOC)

Funkční urogenitální stavy vyžadují většinou multioborovou spolupráci, v diagnostice i v léčbě. Jde o velmi různorodá onemocnění, vyžadující specifickou péči, která vychází z doporučených postupů. Na některá z těchto onemocnění se specializují jednotlivá pracoviště bez jasné organizační struktury.

2.4.4 Hodnocení existujícího systému péče odborníky

Současný systém je odborníky hodnocen jako:

uspokojivě fungující na základě kombinace oficiálních pravidel a zavedené neoficiální praxe (vzájemné vazby mezi zdravotníky a pracovišti) pro tyto diagnózy:

- Testicular cancer
- Posterior urethral valve
- Posterior hypospadias
- Vzácné urogenitální nádory - péče je definována v rámci komplexních onkologických center (KOC)

Funguje neuspokojivě pro tuto diagnózu:

- Bladder exstrophy/epispadias

Důvodem nespokojenosti u pacientů s exstrofií močového měchýře/epispadií jsou ne zcela optimální výsledky léčby, která je obtížná, vyžaduje opakované chirurgické výkony, přetrvávají socio-psychologické problémy se vzhledem genitálu, inkontinencí moče, s reprodukční schopností. Centralizace primární péče je zajištěna, neformálně centralizace probíhá ve specializovaných centrech během dětství. Celoživotní centralizovaná péče není jasně stanovena.

Další důvod neuspokojivého stavu spočívá v nedostatečné psychologické podpoře pro pacienty, která by ideálně měla být poskytována od raného dětství. Bude třeba pomoci vytvořit pacientskou organizaci – dle dosavadního sdělení ČAVO je k tomu třeba součinnost alespoň tří pacientů/rodin.



Hodnocení systému organizace péče a jeho funkčnosti

- Současný systém je odborníky hodnocen jako:
 - uspokojivě fungující. Nedostatek návazné sociální a zejména psychologické péče se nejvíce projevuje u pacientů s exstrofii/epispadii. Zde by byla vhodná speciální patientská organizace.
- Centrová péče u VO by si zasloužila speciální smlouvu se ZP, aby pokryla požadavky poskytovatele i personálu

2.5 Pracovní podmínky center

2.5.1 Postavení centra v rámci poskytovatele

ERN centrum je na pracovišti FTN součástí větších samostatných celků v rámci poskytovatele.

ERN centrum je na pracovišti VFN je samostatnou organizační jednotkou v rámci kliniky/oddělení.

Pracoviště ERN centra **FTN má samostatný prostor na webových stránkách poskytovatele**, kde je uveden jeho statut centra ERN (CVSP-VO).

Pracoviště ERN centra **VFN nemá 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 věnovaných pacientům s VO je 7 tj. 28 ambulantních hodin týdně.
- Průměrná délka konzultace **při první návštěvě** je 57 minut.
- Průměrná délka konzultace **při kontrolní návštěvě** je 34 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 (FTN),
- Spíše ano (VFN), podle problémů, se kterými přicházejí.



2.5.2 Prostorová kapacita center

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

1. Pracoviště (VFN)

- Ambulantní prostory: **vyhovují částečně z 75–90 %**
 - o není dostatečná kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče (např. prodloužením doby ambulantního vyšetření dle individuální potřeby pacienta)
- Hlavními nedostatky ambulantních prostor je:
 - o nedostatečné vybavení ambulancí - omezená kapacita sonografického vyšetření - potřeba dalšího sonografického přístroje s jeho připojením k systému PACs
 - o nedostatek prostoru i časového pro mutidisciplinární / interdisciplinární ambulantní konzultace
- Adekvátnost lůžkové kapacity: vyhovují potřebám.
- Pracovní prostory pro další klinické aktivity pracoviště (samostudium, vědeckovýzkumná činnost, vzdělávání): jsou dostatečné.

2. Pracoviště (FTN)

- Adekvátnost ambulantních prostor: Ambulantní prostory **vyhovují částečně (z 50-75 %)**.
 - o není dostatečná kapacita pro navýšení počtu pacientů či zkvalitnění péče (např. prodloužením doby ambulantního vyšetření dle individuální potřeby pacienta).
- Hlavními nedostatky ambulantních prostor je:
 - o nedostatečné vybavení ambulancí - nedostatečné ultrasonografy, absence soukromí pro pohovor s rodinou,
 - o nedostatečné/nehovující prostory pro pohovory a/nebo pro edukaci rodinných příslušníků/pečovatelů.
- Adekvátnost lůžkové kapacity: vyhovuje potřebám
- Pracovní prostory pro další klinické aktivity pracoviště (samostudium, vědeckovýzkumná činnost, vzdělávání): jsou dostatečné.



Hodnocení pracovních podmínek center

- Podmínky celkem uspokojivé pro zajištění primární péče.
- Limitované prostory na ambulancích pro centralizaci péče o pacienty se VO, delší komunikace s pacienty/rodiči
- Dovybavení ambulančí, zejména ultrasonografie
- Vyčlenění samostatného času pro pacienty se VO

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 na 1 pracovišti (50 %).

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

- Průměrná délka konzultace **při první návštěvě** mezi 53-60 minutami.
- Průměrná délka konzultace **při kontrolní návštěvě** je mezi 30-37 minutami
- Existuje možnost **konzultace na dálku – telefonickou** formou, případně **e-mailem**.
- Objednávací doba pro ošetření nového pacienta se velmi liší mezi pracovišti. Pracoviště FTN uvádí půl týdne, VFN uvádí 12 týdnů (u akutních případů okamžitě).

2.6.2 Lůžková péče

- Průměrný počet hospitalizovaných pacientů s VO/týden je 1-2.
- Objednávací doba pro plánovanou hospitalizaci se velmi liší.
FTN – 0,5 týdne, VFN – 12 týdnů (u akutních případů okamžitě).

2.6.3 Obecné informace

- Způsoby doporučení pacientů do centra:

Způsoby doporučení pacienta do centra	VFN	FTN
Z jiného terciárního (fakultního) zařízení	50	5
Z nemocnice nižšího typu	10	50
Od ambulantního specialisty	20	10
Od praktického lékaře	10	0
Na základě rodinného screeningu vlastních pacientů	0	0
Jiný typ doporučení	0	0
Bez lékařského doporučení („self-referral“)	10	35
Na základě informace poskytnuté patientskou organizací	0	0



- Hodnocení role praktického lékaře v péči o pacienty s VO: nedostatečná z těchto důvodů:
 - o PL nemá vzdělání v problematice VO
 - o PL má omezené vyšetřovací metody
 - o PL může léčit nedostatečnou škálu problémů
 - o Vážnoucí komunikace mezi centrem/specialistou a PL
 - o Nedostačující nabídka spolupráce
- Přeshraniční péče: Přeshraniční péče **je** poskytována v počtu
 - o 5 pacientů / rok – FTN - operační výkony, systémová léčba
 - o 10 pacientů/rok – VFN – ambulantní či lůžková péče – diagnostický či léčebný (operace) pobyt
- Klinické studie: Tuzemským pacientům **je** nabízena účast na klinických studiích na 1 pracovišti (50 %), zahraničním pacientům **není** účast nabízena.
- Dostupnost vyšetřovacích metod a konzultací: Specializovaná vyšetření jsou k dispozici v souladu s mezinárodními doporučeními
- Dostupnost odborníků jiných oborů je limitována na jednom pracovišti v případě diagnostiky nádorů v dětském věku - souvisí to s centralizací této péče do dvou center v ČR

2.6.4 Administrativa

- Administrativní podpora je hodnocena jako **nedostatečná na 2 pracovišti (100 %)**.
- Pracoviště uvádí, že administrativa provozovaná zdravotníky omezuje čas strávený vlastní prací s pacienty.
- Hlavní administrativní zátěží jsou tyto úkony:
 - o Dokumentace,
 - o Pracovní nálož.
- Řešením problému by bylo:
- Za VFN minimálně 1 administrativní pracovník navíc, zpočátku alespoň na 0,4-0,5 úvazku za účelem:
 - Organizace dokumentace, kontakt s pacienty
 - Zapisování a monitorování a administrativní dispenzarizace pacientů
 - Příprava materiálů pro reportování dat do euro centra
 - Příprava dokumentace pro setkávání MDT
- Za FTN taktéž - jeden administrativní pracovník na částečný úvazek se stejnou pracovní náplní jako udává VFN



2.6.5 Léčba

- Cílená farmakoterapie je k dispozici pro tyto skupiny VO:
 1. Primární hyperoxalurie – lumarisan,
 2. Systémová onkologická léčba.
- Specializovaná nefarmakologická léčba zahrnuje: rekonstrukční operace močových cest a genitálií, intermitentní katetrizace, uroterapie, psychologická podpora, přísná dispenzarizace některých pacientů s exstrofií měchýře, po operaci chlopní zadní uretry a s nádorem varlete, či jiným vzácným onkourologickým onemocněním
- Hrazená léčba: omezení 7 cévek pro katetrizaci/den, částečné hrazení proplachovacího systému Urotrainer nebo omezení centrovým budgetem. Vhodné rozšíření zdravotních pomůcek - stříkačky, spojky
- Nehrazená léčba: Počet pacientů, kteří potřebují léčbu nehrazenými léčivými přípravky je **0/rok**, tomu odpovídající počet žádostí na § 16 je **0/rok**.
- Spektrum a dostupnost léčby **odpovídají** mezinárodním doporučením, je limitována v případě: faloplastika, neuromodulace funkce měchýře mimo ČR.

2.6.6 Komplexita a koordinace péče

Multidisciplinární tým (MDT):

- Žádné pracoviště nemá stálý MDT (viz 2.1.5 – Multidisciplinární tým)
- Pozn za FTN - každou středu každý týden (výjimka státní svátky) je MDT za účasti minimálně 2 onkologů a celý tým urologů (výjimka jsou lékaři na dovolené nebo aktuálně operující lékaři - definice stálého MDT?)

Koordinace péče:

- Definovaná koordinace péče je zavedena na 1 pracovišti (50 %),
- Funkci koordinátora péče zastává: urolog, nezávisle onkolog
- Definovaná koordinace péče není zavedena, existující mechanismy péče nejsou považovány za dostatečné, koordinaci postrádá 1 pracoviště, hlavními překážkami vzniku jsou:
 - o Chybí pravidelné setkávání týmů a koordinace,
 - o třeba stanovit obecná pravidla, SLP a pravidelné semináře.
 - o Chybí průběžná registrace pacientů za účelem evaluace péče a reportování do centra ERN,
 - o Potřeba určit a financovat styčnou osobu-nelékaře, která toto průběžně zajistí podle stanoveného systému.
 - o Část této administrativní činnosti budou muset průběžně zajistit i stanovení lékaři a bude třeba jim pravidelně vyčlenit časový prostor.



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

- Jsou zavedeny na 2/2 pracovištích
 - o **FTN:** jsou provozovány pravidelně, v rozmezí intervalů v podobě 5 dnů ze 7, výstupem je záznam v dokumentaci pacienta. Účastní se jich odborníci těchto oborů: onkolog, radiolog, urolog
 - o **VFN:** jsou provozovány v oblasti nefrologické problematiky jednou měsíčně, v ostatních případech nepravidelně, cca 1x za 1-2 měsíce, v podobě podobě osobní konzultace či online konzultace, většinou bez účasti pacienta, výstupem je záznam v dokumentaci pacienta a následuje pohovor s pacientem/s rodiči; společné konzultace s plastickým chirurgem probíhají za účasti pacienta;
- Hodnocení zavedeného systému: vyhovuje 1/2 (50 %) pracovištím – nevyhovuje pracovišti VFN.

Hodnocení provozu center

- Dlouhá objednávací doba na neakutní ambulantní vyšetření
- Nedostatečná dostupnost odborníků, jejich péče je centralizovaná od 2 centrálních pracovišť.
- Nedostatek dětských psychologů.
- Chybí administrativní síla pro registraci, monitoraci, sledování, pravidelné objednávání, statistiku a reportování do eurocentra.
- Nejsou stanoveny, definovány MDT.

2.7 Přejímová péče („transition care“)

2.7.1 Přejímová péče z pediatrie do dospělé péče – obecně

- Oddělení pediatrie do péče o dospělé
 - o U 1 pediatrie pracoviště (VFN) je péče o dětské pacienty provozována na pediatrie pracovištích. U dospělých pacientů probíhá akutní péče na dospělých ambulancích kliniky, elektivní ambulantní péče o tyto pacienty je částečně (z 50%) soustředěna do pediatrie ambulance. Lůžková péče o dospělé pacienty probíhá na odděleních pro dospělé. Poměr dětských a dospělých pacientů je 10:1 Pracoviště pro dospělé (FTN) nemá v péči dětské pacienty.



- V systému péče **jsou** definována pravidla pro přechod z pediatrické do dospělé specializované pro tyto diagnózy:
 - Testicular cancer
 - Posterior urethral valve
 - Posterior hypospadias

Bladder exstrophy/epispadias (částečně, oficiální guidelines toto zatím nepokrývají; u nás publikováno v monografii Dětská urologie 2023)

2.7.2 Přechodová péče z pohledu pediatrického pracoviště

- Předání do dospělé péče **není** jednorázovou záležitostí, je vnímáno jako proces začínající ve věku **18 let**.
- K finálnímu předání dochází ve věku **25 let**.
- Charakteristiky přechodové péče:
 - Pacienti jsou vybaveni souhrnnou zprávou a vaše pracoviště domluví individuální předání do péče dostupného specialisty v místě bydliště či studia pacienta
 - Pacienti mohou zůstat v péči vašeho centra i v dospělosti
 - Zavedený systém se jeví jako nedostatečný: *Zcela chybí odborníci - dospělí urologové, kteří by se specializovali na pacienty s VO onemocněním v urologii. Pacientům s VO tak mohou využívat standardní urologickou péči v místě bydliště, která řeší průběžné problémy. Složitější pozdní komplikace se řeší na primárním pracovišti dětské urologie/urologie. Pacienti jsou obvykle vybaveni základní souhrnnou zprávou a jsou poučeni o potřebě a způsobu dalšího sledování.*

2.7.3 Přechodová péče z pohledu pracoviště pro dospělé

- Přechodová péče se týká všech vzácných onemocnění. Zásadní je u případů, u kterých je vyžadováno pravidelné sledování, které má zabránit negativnímu vývoji v oblasti funkce ledvin nebo močového měchýře a u některých včas odhalit onkologické onemocnění. Přechodová péče je potřebná také pro některé stavy po rekonstrukci proximální hypospadiie, zde by však základní komplikace měly být vyřešeny ještě v rámci pediatrické péče. Stanovené skupiny VO v rámci ERN-eUrogen jsou až na některá vzácná onkologická onemocnění a nádory varlat diagnostikovány v dětském věku.



- Přebírání pacientů ze spolupracujícího dětského pracoviště není omezeno na 1 pracovišti (FTN), je omezeno na pracovišti (VFN).
- Předaným pacientům je poskytována srovnatelná péče jako na dětském pracovišti
- Přebírání pacientů z dětských pracovišť je spojeno s následujícími problémy (VFN):
 - o Jde o případy referované praktickým lékařem či specialistou nebo se na nás obrátí přímo pacient o zajištění péče. Obvykle se jedná o pacienty s chronickými problémy, kteří vyžadují komplexní, multidisciplinární péči.

Hodnocení přechodové péče

- Základní parametry tranzitní odborné péče jsou nastaveny.
- Péče o dospělé pacienty se VO je zajištěna pouze u opacientů s onkologickým onemocněním, kde je tčranzice zajištěna v onkologických centrech.
- Realizace péče u ostatních vzácných onemocnění ERN-eUrogen zásadně vázne na nedostatku či dokonce neexistenci dospělých urologů, kteří se problematikou zabývají a jsou schopni a ochotni se těmto pacientům věnovat.
- Základní běžnou urologickou péči mohou poskytnout dospělí urologové, či řešit akutní problém. Chronické problémy ale vyžadují speciální diagnostiku a posouzení různých aspektů pro stanovení dalších případně operačních opatření.
- Jedinou možností, jak tuto péči pacientům zajistit vidím ve vytvoření center pro péči o dospělé pacienty se vzácným onemocněním u poskytovatele, který poskytuje primární léčbu těmto nemocným v dětství. Tato centra musí zajistit nejen základní dispenzarizaci o celý život (long-life urology care), ale také musí provádět specializovanou ambulantní a operační péči. V týmu musí být proto dětský urolog specialista zabývající se danou problematikou.



2.8 Zapojení pacientů do péče

2.8.1 Spolupráce ERN s pacienty a patientskými organizacemi v ČR

- Pro tato onemocnění nejsou v ČR patientské organizace.

2.8.2 Zapojení pacientů do rozhodování o vyšetřovacím a léčebném plánu

- Je zavedeno u 1/2 (50 %) pracovišť v podobě:
 - o Každý krok ve vyšetřovacím a léčebném procesu je s pacientem/rodičem diskutován a modifikován dle jejich přání.

2.8.3 Hodnocení onemocnění pacientem (patient reported outcomes-PRO)

- Není zavedena na žádném pracovišti.
- Kvalita života je hodnocena na jednom pracovišti:
 - o Kvalita života pacientů je posuzována individuálně na základě zhodnocení celkového zdravotního stavu a vnímání pacientem. Vždy též s posouzením možností jejího dalšího ovlivnění/zlepšení.
 - o Hospitalizovaní i ambulantní pacienti mají přístupný dotazník k provedené, či probíhající péči.

Hodnocení zapojení pacientů

- V ČR není patientská organizace, která by se soustředila na vzácná onemocnění uvedená v ERN-eUrogen.
- Pacienti se mohou obrátit na centrální patientskou organizaci, která jim může pomoci při založení speciální patientské sekce. Nejvíce by to bylo potřeba u pacientů s exstofií měchýře a epispadií, poruchou vývoje pohlaví, případně s genderovou dysforií. V tomto smyslu nabídne ERN pracoviště součinnost.

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 na 2/2 (100 %) pracovištích. Výsledky analýzy odpovědí pracovníci centra nedostávají. Negativní hodnocení je odesíláno na kliniky a řešeno individuálně



2.9.2 Hodnocení a monitorace kvality péče

- Monitorace kvality péče probíhá pravidelně v 2 centrech (100 %) v rámci povinného procesu nastaveného Evropskou komisí
- V 1 centru (50 %) vedoucí lékař nebo jiný pověřený pracovník centra kontroluje výstupy a poskytuje členům týmu zpětnou vazbu (např. formulace závěrů v lékařských zprávách, záznam o standardizovaných hodnoceních, pokud jsou k dispozici, správnost vykazování ORPHA kódů, správné vykazování výkonů klinických vyšetření apod.) pravidelně.
- 1 centrum (50 %) sleduje vývoj onemocnění u definovaných kohort svých pacientů za pomoci stanovených indikátorů (např. standardizované hodnocení aktivity či závažnosti onemocnění, odpovědi na terapii apod.) v podobě vnitřního auditu nebo klinických studií či registrů, jejichž výsledky analyzuje a používá k identifikaci nedostatků a plánuje jejich napravení
- Jiný mechanismus hodnocení kvality je zaveden na druhém pracovišti, mezi tyto mechanismy patří:
 - o Monitoring zatím není standardizován. Průběžné výsledky jsou souhrnně zpracovávány a jsou předmětem odborných sdělení, případně publikací. Komplikace jsou diskutovány v odborných sezeních, případně s jinými specialisty.

2.9.3 Sebehodnocení kvality péče ve srovnání s jinými evropskými centry ERN

	VFN	FTN
Specializovaná medicínská péče	Na srovnatelné úrovni	Na nižší úrovni
Možnosti a dostupnost psychologické péče o vaše pacienty	Na nižší úrovni	Na nižší úrovni
Komplexní péče včetně sociální, podpůrné a komunitní péče	Nelze posoudit, možná nižší, nemáme k dispozici srovnání	Na nižší úrovni

2.9.4 Možnosti zlepšení kvality péče z pohledu pracoviště

Kvalita péče by se zlepšila:

- o Vyčlenit pravidelné ambulantní hodiny pro sledování pacientů s VO a odpovídající prostor pro diagnostiku, pro operační výkony v celkové anestezii (diagnostické a léčebné)
- o Definovat pravidla pro sledování a dísensarizaci pacientů s VO
- o Vytvořit specifický léčebný postup pro pacienty s VO
- o Pečlivá monitorace výsledků - v dokumentaci (písemné i obrazové)
- o Pravidelné morbidity semináře u pacientů s VO
- o Pravidelné vzdělávání v problematice VO
- o Prezentace výsledků léčby a jejich obhajoba na odborných setkáních



- Publikace výsledků léčby a dlouhodobého sledování, včetně návrhů na úpravu péče o pacienty s VO
- Administrativní podpora je nutná

Mezi hlavní překážky zlepšení kvality péče patří:

- Nedostatek kvalifikovaných zaměstnanců, specializovaných zdravotních sester, absolutní absence podpůrné psychoterapie pro pacienty s VO, limitovaná dostupnost některých specialistů – dětských chirurgů, dětských psychologů
- Limitovaná ambulantní i lůžková kapacita vzhledem k velkému objemu další klinické práce (projevuje se delší čekací dobou).
- Chybí plán dlouhodobého sledování
- Nutná administrativní podpora pro zajištění komplexní péče, včetně systému shromažďování informací v systému nemocničního informačního systému
- Finanční zajištění této specifické péče - po stránce personální (dostatek a motivace pracovníků), provozní, prostorové

Kvalita péče v centrech a její hodnocení

Monitorace kvality péče probíhá pravidelně ve 2 centrech (100 %) v rámci povinného procesu nastaveného Evropskou komisí. Možnost hodnocení péče v centru mají pacienti v podobě obecného dotazníku při každé návštěvě.

Kvalita péče by se zlepšila, pokud se podaří:

- Vyčlenit pravidelné ambulantní hodiny pro sledování pacientů s VO a odpovídající prostor pro diagnostiku, pro operační výkony v celkové anestezii (diagnostické a léčebné)
- Definovat pravidla pro sledování a dipsenzarizaci pacientů s VO
- Vytvořit specifický léčebný postup pro pacienty s VO
- Pečlivá monitorace výsledků - v dokumentaci (písemné i obrazové)
- Pravidelné morbidity semináře u pacientů s VO
- Pravidelné vzdělávání v problematice VO
- Prezentace výsledků léčby a jejich obhajoba na odborných setkáních
- Publikace výsledků léčby a dlouhodobého sledování, včetně návrhů na úpravu péče o pacienty s VO
- Administrativní podpora je nutná



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:

urologie	dětská urologie	onkourologie	onkologie
z velké části (>75 %)	z velké části (>75 %)	z velké části (>75 %)	částečně (50-75 %)

2.10.2 Vzdělávání vlastních odborníků v centrech

- Pro účast na webinářích a dalších virtuálních vzdělávacích akcích (včetně spoluúčasti na konzultacích v CPMS) pořádaných ERN platí:
 - Účast je dobrovolná, mimo pracovní dobu (2 centra – 100 %)
- Pravidelná osobní účast pracovníků centra na mezinárodních odborných konferencích je 1-3 akce na pracovníka za rok (rozmezí) - omezeno finančními možnostmi
- Na financování placených vzdělávacích akcí se podílí:
 - Grantové projekty
 - Dary a sponzorování
 - Příspěvek poskytovatele
 - Vlastní financování účastníkem
- Stanovení chráněného času ("protected time" = část pracovní doby určená pro samostudium či vlastní vědeckovýzkumnou činnost) není zavedeno na žádném z pracovišť
- Systematické praktické vzdělávání v Centru (např. stínování zkušenějšího specialisty, společná ambulance apod) je zavedeno na je zavedeno na 1 pracovišti (50 %).
- Vzdělávání nelékařských zdravotnických pracovníků ve specializované problematice VO je zavedeno na 1 pracovišti (50 %) formou seminářů a nácvikem intermitentní katetrizace.



2.10.3 Vzdělávání poskytované centrem pro jinou odbornou i laickou veřejnost

- Vzdělávací akce (semináře, workshopy) (průměrný počet/rok nebo rozmezí na jedno pracoviště): **7** (*jedno pracoviště uvádí 2, druhé pracoviště 12*)
- Aktivní účast členů centra na mezinárodních a národních kongresech jako „faculty“ nebo v podobě prezentace odborného sdělení – průměrný počet jednotlivých typů akcí /rok/pracoviště

Akce	průměrný počet akcí / rok / pracoviště*
Národní kongres	6
Mezinárodní kongres	1,5
Workshop	6
Webinář	1

**počty se velmi liší mezi jednotlivými pracovišti*

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

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

2.10.5 Sebehodnocení vzdělávacích a výzkumných aktivit

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



Spolufinancováno
Evropskou unií



SPOVO

Hodnocení vzdělávání a výzkumu jako nedílných součástí vysoce specializované klinické péče

- Základní vzdělávání je zajištěno. Další a průběžné vzdělávání v problematice vzácných onemocnění je ztíženo přemírou klinické práce a nedostatečnou personální kapacitou.
- To je také příčinou nedostatečné výzkumné aktivity na poli VO. Zapojení do event. Multicentrické studie vyžaduje další čas a finanční prostředky. Získávání grantu je z pohledu relativně malých počtu pacientů se VO obtížné. “Protected time” pro vzdělávání a výzkum v rámci pracovní doby není zajištěn.



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

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

Pro žádnou ze skupin vzácných onemocnění spadajících pod eUROGEN v ČR nejsou patientské organizace, respektive ani odborníci eUROGEN, ani zástupci pacientů o takové neví a nepodařilo se žádnou dohledat ani přes zastřešující organizaci ČAVO.

1. Vzácné vrozené urorektální anomálie
2. Funkční urogenitální stavy vyžadující specializovanou chirurgii
3. Vzácné urogenitální nádory

S dotazníkem jsme oslovili nadační fond Muži proti rakovině s nadějí, že nám přiblíží problematiku potřeb sociální podpory u pacientů se vzácnými urogenitálními nádory, ale bohužel neodpověděli. Zástupkyně patientských organizací v rámci SYPOVO měla schůzku s týmem Urologické kliniky VFN a 1. LF UK, během kterého však odborníci potvrdili, že patientská organizace v ČR není. Odborníci upozornili na problematiku stigmatizace u některých z urogenitálních vzácných onemocnění, která je pravděpodobnou překážkou sdružování pacientů. Zástupkyně patientských organizací nabídla podporu při založení patientské organizace v případě, že by byl ze strany pacientů zájem. Dále byla zprostředkována pozvánka pro jednotlivé pacienty obrátit se na Českou asociaci pro vzácná onemocnění, pokud potřebují poradit.

Vzácné vrozené urorektální anomálie bývají často součástí genetického syndromu, který postihuje více orgánových systémů. Tito pacienti se sdružují v organizacích zaměřených na jednotlivé genetické syndromy. Mnohá urogenitální onemocnění jsou řešena operačně, nikoliv dlouhodobou léčbou, čím se a jsou svou zátěží podobné jiným onemocněním. Lze tedy předpokládat, že pacienti čerpají podporu sociálního systému obvyklým způsobem, jako ostatní “nevzácní” pacienti.



4. Popis optimálního stavu komplexní péče

Stručná charakteristika onemocnění dané ERN a současného systému péče

Tumory varlat

Rakovina varlat je poměrně vzácnou formu rakoviny, ale je to nejčastější rakovina u mladých lidí s varlaty ve věku 15 až 35 let. Přesná příčina vzniku rakoviny varlat není známa, ale byly zjištěny určité rizikové faktory, mezi které patří výskyt tohoto onemocnění v rodině, nesestouplé varle, osobní výskyt rakoviny varlat a abnormální vývoj varlat. Příznaky rakoviny varlat mohou zahrnovat bulku nebo otok jednoho nebo obou varlat, bolest nebo nepříjemné pocity ve varlatech nebo šourku, pocit tíhy v šourku a zvětšení nebo citlivost prsů. Rakovina varlat se obvykle diagnostikuje pomocí fyzikálního vyšetření, zobrazovacích testů, jako je ultrazvuk, a krevních testů na zjištění nádorových markerů. Léčba rakoviny varlat obvykle zahrnuje chirurgické odstranění postiženého varlete, po kterém následuje radioterapie, chemoterapie nebo jejich kombinace v závislosti na stadiu a typu rakoviny.

Identifikace pacientů v rámci primární péče:

- praktický lékař /pravidelné školení pro lékaře/
- samovyšetření /zajištění osvěty v populaci, například: již fungující workshopy na školách #prsakoule /

Centralizace péče o pacienta s VO

- zajištění primárního kontaktu pacienta se specializovaným lékařem
- zajištění diagnostiky (laboratoře a zobrazovací metody)
- zajištění operace
- zajištění MDT
- zajištění onkologické terapie a následné dispenzarizace
- zajištění sběru dat pro referenční síť

Podpůrná péče o pacienty

- psychologická konzultace
- konzultace s plastickým chirurgem/urologem (implantace testikulární náhrady)
- kryoprezervace spermatu
- genetické vyšetření
- vytvoření organizací pro pacienty s VO

Komplex exstrofie/epispadie

Vyskytuje se u 1:30-50 tis. narozených dětí, převážně chlapců. Správně má být diagnostikováno prenatálně a rodiče mají být s nálezem, možnostmi řešení i průběhem onemocnění seznámeni týmem odborníků, aby se mohli vyjádřit k event.přerušení těhotenství. Není statistika o počtu přerušení těhotenství pro tuto diagnózu. Většinou se



u plodů nevyskytuje žádná další významná vývojová vada. Po narození mají pacienti otevřený močový měchýř (exstrofie měchýře), případně i zadní střevo (exstrofie kloaky).

Operační úprava: Pacienti s exstrofií měchýře či kloaky jsou soustředěni do péče dvou pracovišť v ČR, kde je současně dostupná i dětská chirurgie a dětská ortopedie pro případnou osteotomii. První úprava - primární rekonstrukce močového měchýře, se obvykle prováděla po narození, nyní se často posunuje o několik týdnů (až 3 měsíce po narození). Rodiče musí být poučeni o péči o exstrofický měchýř. Další fází rekonstrukce je operace epispadie (první operací u pacientů s izolovanou epispadií) s mobilizací měkkých tkání, napřímením penisu, někdy současně s provedením plastiky hrdla měchýře, mezi 1.-3.rokem života. Hlavní problémy:

Inkontinence moče se řeší plastikou hrdla a často se odsouvá na 3.fázi po 6. roce života. Po ní se může objevit retence moče vyžadující intermitentní katetrizaci. Její zavedení není pro citlivost měchýře snadné.

Inkontinence může být spojena s malým měchýřem, který je třeba augmentovat ileoplastikou společně se založením kontinentní vezikostomie k provádění intermitentní kaetrizace. Po operaci se pacienti pravidelně vyplachovat močový měchýř.

Dalším problémem jsou opakované pyelonefritidy, léčba vezikoureterálního refluxu. Vznik nefrolitiázy nebo cystolitiázy.

V adolescenci se projeví problém s krátkým penisem, kterým trpí většina pacientů s exstrofií či epispadií. Proto se nyní doporučuje psychologická podpora již od raného věku. Přicházejí problémy s ejakulací. Řeší se přetrvávající zakřivení penisu, které vyžaduje náročnou operaci.

- Péče o pacienta s exstrofií je velmi náročná pro rodiče. Sdílení problémů a podpora od patientské organizace by byla velmi žádoucí. Je třeba pomoci s maximálním vybavením pomůckami pro intermitentní katetrizaci, výplachy měchýře, plenami.
- Pravidelná dispenzarizace v centru ve spolupráci s místním nefrologem a praktickým lékařem. Návštěva obvykle vyžaduje delší čas, problémy nutné vypsát do dokumentaci pro místní lékaře
- Psychologická podpora od počátku - zatím velmi omezené, nejen dostupnost, ale i zkušenosti psychologů.
- Adolescentní péče je psychicky velmi náročná. Zvažují se doplňkové spíše kosmetické výkony. Ne vždy ideální spolupráce adolescenta.

Tranzitní péče není dobře zajištěna.

- Ideální je pokračující odborná péče v centru – u poskytovatele, který provádí primární péče od dětství (obtížněji se bude tvořit na pracovištích dětské chirurgie, kde péče o pacienta končí s dosažením dospělosti), pomoc při řešení komplikací, včasná detekce nádoru měchýře, který je častější



Komplikace:

- Problémy s fertilitou, vhodná spolupráce s pracovníkem sexuální medicíny, s andrologem
- Problémy při těhotenství
- Přetrvávající inkontinence moče
- Vývoj chronické nemoci ledvin
- Vznik močových konkrementů

Chlopně zadní uretry

Vyskytuje se u 1/5-7 tisíc narozených chlapců.

Charakteristika: vrozená obstrukční vada zadní močové trubice, chlopně více či méně uzavírají lumen močové trubice. Může to být spojeno se vznikem dilatace horních močových cest (oboustr.megaureter, hydronefroza, s hypodysplázií ledvin, chronickou nemocí ledvin)

Závažnější stavy, které postihují horní močové cesty, se diagnostikují prenatálně.

Výjimečně se provádějí prenatální intervence na specializovaném gyn.por. Zařízení (založení vezikoamniálního shuntu).

Po narození je třeba zajistit derivaci moče z měchýře (cévkou, epicystostomií), brzy lze provést transuretrální resekci chlopní u jinak stabilizovaného pacienta. U nestabilního pacienta v chronické renální insuficienci, kdy je vyžadována dlouhodobá derivace, je nejvhodnější vezikostomií, jen výjimečně se nyní provádějí oboustranné ureterostomie.

Ultrasonografie ukazuje dilataci horních močových cest, plný měchýř. Po narození se provádí rtg měchýře a uretry (MCUG), který může odhalit vezikoueterální reflux u 50% nemocných. S odstupem provádíme izotopové vyšetření ledvin (dynamickou či statickou scintigrafií) k posouzení funkce ledviny, často bývá jedno či oboustvranná hypodysplázie ledvin. Funkce ledvin a měchýře se vyvíjí po odstranění překážky v močové trubici a pacienti vyžadují přísné sledování.

Komplikace:

- vývoj chronické nemoci ledvin, sledování u dětského nefrologa trvale nutné (vznik polyurie, hypertenze, proteinurie)
- léčba hyperaktivního měchýře (urgentní inkontinence moče), nutná uroterapie, zabránění přeplnění měchýře, zejména v noci; nebezpečí vzniku hypoaktivního měchýře - sledování u dětského urologa zásadní
- operační léčba refluxu, nebo megaureteru; zrušení vezikostomie
- péče náročná pro rodinu, nedostatečná spolupráce může vést k pozdnímu poškození ledvin
- příprava pacienta pro event.transplantaci ledviny



Nefrourologická péče o tyto pacienty je v ČR celkem dobře zajištěna.

Nutná pravidelná dispenzarizace vyžaduje aktivní objednávání pacientů. Hlavní péči proto povede buď dětský urolog nebo nefrolog – podle stavu pacienta.

Administrativní podpora je nutná.

Tranzitní péče po operaci chlopní zadní uretry není definována, je celoživotní, musí být založena

- na pokračující nefrologické dispenzarizaci v dospělosti
- na sledování u urologa, nutné zajištění správné evakuace močového měchýře, provádění urodynamického vyšetření, sledování stavu horních močových cest; dopad na fertilitu

Proximální hypospadie

Výskyt se odhaduje na 1/1000 narozených chlapců. Onemocnění je charakterizováno vyústěním močové trubice na kraji šourku, v šourku, nebo na hrázi. Penis bývá významně ventrálně zakřiven, obvykle menší. Vyskytuje se většinou izolovaně, může být součástí různých syndromů a také projevem poruchy diferenciaci pohlaví (DSD) při současně nehmatné jedné či obou gonád (u sy testikulární dysgeneze; v případě kongenitální adrenální hyperplázie imituje sinus urogenitalis). V tom případě jde o urgentní stav, který řeší multidisciplinární tým, ve kterém je vedle dětského endokrinologa, genetika, neonatologa také dětský urolog a který musí rozhodnout o dalším vývoji pacienta, event chirurgická úprava se řeší v rámci komplexního přístupu k pacientům s DSD.

Diagnóza proximální hypospadie se stanoví při narození, někdy je již stanovena na prenatálním ultrazvuku. Po narození je třeba vyšetřit gonády, posoudit vyústění močové trubice, zda není zúžené. U izolované proximální hypospadie jsou obě varlata bezpečně v šourku. Při nejasnosti musí být urychleně povolán dětský urolog.

Dětský urolog při návštěvě, obvykle za 3-6 měsíců, posoudí nález a vysvětlí rodičům možnosti rekonstrukce. Ta se provádí dle doporučení ESPU/EAU mezi 6.-24. měsícem po narození. Úprava spočívá v narovnání zakřiveného penisu, ve vytvoření chybějící močové trubice a v rekonstrukci kůže penisu - provádí se obvykle ve dvou dobách.

Komplikace: píštěl nebo zúžení nové močové trubice, perzistence zakřivení penisu, dehiscence glandu, nepravidelný kožní kryt. Komplikace se obvykle projeví do dvou let, některé však později. Je vyžadováno sledování do adolescence, kdy se mohou objevit andrologické problémy (perzistence zakřivení, poruchy ejakulace, nespokojenost s kosmetickým nálezem.) Péče do adolescence je obvykle zajištěna v místě primární péče.

Tranzitní péče v případě vyřešení všech komplikací během dětství a adolescence většinou není nutná. Případné pozdní komplikace (striktury močové trubice nebo perzistence zakřivení penisu) je možné vyřešit v centru, které se zabývá rekonstrukcí



močové trubice a andrologií. Významnou komplikací je zúžení močové trubice spolu se zánětem močové trubice, který se může projevit zánětem nadvarlete. Obvykle se projevívá po sexuálním styku (STD komplikace). Pacient musí být o možnosti této komplikace poučen, protože je ohroženo zánětem i varle.

Dispenzarizaci pacienta usnadní administrativní podpora.

Poučení pacienta a pohovor s pacientem před ukončením pediatricko-urologické péče by mělo být definováno a pacient vybaven příslušnou dokumentací.

Výjimečně (u proximální hypospadie), častěji u distální formy, se pacient rozhodne pro rekonstrukce hypospadie až v dospělosti. V tom případě je nejlépe požádat o spolupráci centrum dětské urologie.

Vzácná onemocnění eUrogen, na jejichž péči není FTN a VFN speciálně akreditována v síti ERN-eUrogen

Vzácné vrozené urorektální anomálie (Workstream 1)

Do této skupiny patří podle oficiálních stránek ERN eUrogen tato onemocnění:

Komplexní rekonstrukce genitálií Exstrofie močového měchýře/epispadie Vzácná urologická onemocnění ledvin a kamenů Nesyndromické malformace urogenitálního traktu Zadní uretrální chlopně (PUV) Zadní hypospadie Urorektální/anorektální malformace

Komplexní rekonstrukce genitálií:

Komplexní rekonstrukci genitálií vyžadují diagnózy spojené s poruchou diferenciací pohlaví, kdy je nesoulad mezi vnějšími pohlavními orgány, gonadálním a chromozomálním pohlavím.

Příčinou jsou:

- většinou fetální nadbytek androgenů (kongenitální adrenální hyperplázie) u 46,XX DSD, Orpha 90794, 90776
- enzymatické a genetické poruchy u 46,XY DSD, Orpha 90085
- chromozomální aberace a mozaiky. (např. Orpha pro Turner sy X0)

Většina pacientů se manifestuje v novorozeneckém věku, někdy také prenatálně. Ke stanovení diagnózy, prognózy a způsobu komplexní péče je nutná mezioborová spolupráce neonatologů, endokrinologů, genetiků, dětských urologů/gynekologů, dětských rentgenologů, psychologů, antropologů. Urgentní přístup po narození vyžaduje novorozenec s obojetným genitálem, nutno vyloučit kongenitální adrenální hyperplázii a



život ohrožující adrenální krizi. Také pohlaví dítěte je posoudit a určit co nejdříve. Multioborová spolupráce pokračuje celé dětství, je třeba se zaměřovat na psychologické a sociální aspekty spojené s DSD, které přetrvávají do dospělosti. Pacienti s DSD a Y chromozomem jsou v dospělosti ohroženi maligním onemocněním gonad.

Základními typy rekonstrukce je maskulinizující a feminizující genitoplastika. Evropský parlament doporučil odložit elektivní definitivní rekonstrukci do doby, kdy pacient může sám vyjádřit informovaný souhlas. Tento přístup je nezbytný zejména u ireverzibilních rekonstrukcí.

Zásadní je centralizace péče, včetně urgentní péče po narození, minimálně na úrovni krajských nemocnic, případně nadkrajová spolupráce. Tranzitní a celoživotní péče nezbytná. *Vhodné by bylo pacientům nabídnout vytvoření patientské organizace.*

Komplexní rekonstrukci genitálií vyžadují někteří pacienti s genderovou dysforií (dříve transsexualismus). Jsou to jedinci, biologicky muži či žena, kteří se mentálně identifikují s opačným či jiným pohlavím a žádají o chirurgickou úpravu, případně změnu pohlaví. U nich není nesoulad mezi vnějšími pohlavními orgány, gonadálním a chromozomálním pohlavím. Dle recentního rozhodnutí Ústavního soudu ČR není chirurgická úprava v případě transsexualismu povinná. Podmínky pro provedení chirurgické úpravy upravuje zákon. Touto speciální rekonstrukcí se zabývá jen několik pracovišť v ČR, např. FN v Motole, nebo Klinika plastické chirurgie v Brně, Gynekologická klinika v Ostravě. Tato centralizace zajišťuje optimální péči. Dlouhodobá psychiatrická/psychologická podpora je zásadní. *Vhodné by bylo pacientům nabídnout vytvoření patientské organizace.*

Vzácná urologická onemocnění kamenů a ledvin

Do této skupiny se zařazují onemocnění močových cest a ledviny, která jsou relativně vzácná a obtížně se diagnostikují a léčí. Zahrnuje vzácné typy močových konkrementů nebo metabolických poruch, které postihují ledviny. Léčba kombinuje dietní doporučení, medikamentózní léčbu a chirurgickou léčbu - individuálně podle dg. nálezů, proto vyžaduje specializovanou léčebnou péči a zejména tranzitní celoživotní nefro-urologickou péči, která je zajištěna

Metabolicky podmíněná urolitiáza

- primární hyperoxalurie,
- cystinurie, Orpha 394, 214
- xantinurie,
- Lesh.Nyhan syndrom,
- Bartter syndrome Orpha 112
- hypomagnezemie,
- renální tubulární acidóza,
- Dentova choroba Orpha1652
- hyperparathyreóza, hyperkalcemické stavy



Geneticky podmíněná cystická onemocnění ledvin: Orpha 93587

- Autozomálně recesivní polycystická nemoc ledvin 1:6000-55000
- Autozomálně dominantní polycystická nemoc ledvin 1 :500-1000
- Multicystická dysplázie ledviny 1 :1000-4000
- Multilokulární cysta ledviny 1 :200000-250000

Vzácné anomálie ledvin

- Zdvojení ledvin spojené s ureterokélou 1:4000
- Zdvojení ledvin spojené s ektopií močovodu 1:2000
- Podkovovitá ledvina 1:400-660
- Dystopická ledvina 1:3000, zkřížená ektopie 1:7000

Nesyndromické malformace urogenitálního traktu

Nesyndromické malformace urogenitálního traktu zahrnují širokou skupiny onemocnění souvisejících s primární nebo sekundární (u neurogenního, onkologického či endokrinologického) postižení, poruchou vývoje močového a pohlavního ústrojí. Příčina je genetická nebo způsobená environmentálními faktory, často zatím nejasná. Incidence je různá. Manifestace je velmi variabilní, často je diagnóza již prenatální. Diagnostika vychází ze zobrazovacích vyšetření, genetického vyšetření, funkčního vyšetření. Léčba je specifická dle typu onemocnění a stupně jeho závažnosti a je buď konzervativní (sledování, medikamentózní) nebo chirurgická.

Vyžaduje dlouhodobé sledování zaměřené na vývoj funkce ledvin, močového měchýře, u pohlavního ústrojí na vývoj funkce varlat a vývoj zevního genitálu, zejména penisu – v centru dětské nefrologie a dětské urologie, podle závažnosti nutná tranzitní, event. celoživotní péče u urologa, odborníka sexuální medicíny.

Základní jednotky:

- Zdvojení ledvin spojené s ureterokélou 1:4000
- Zdvojení ledvin spojené s ektopií močovodu 1:2000
- Podkovovitá ledvina 1:400-660
- Dystopická ledvina 1:3000, zkřížená ektopie 1:7000
- Neurogenní měchýř při rozštěpových vadách páteře Orpha 93969
- Non-neurogenní měchýř neurogenní (Hinmanův sy, Ochoa sy)
- Syndrom kaudální regrese Orpha 3027
- Megavesica
- Duplikace, atrézie močového měchýře
- Atrézie pochvy Orpha 65681, 96269
- Sinus urogenitalis
- Anomálie urachu Orpha 435743 1 :5000
- Duplicitní uretra Orpha 237
- Ageneze skrota Orpha 495879
- Ageneze penisu Orpha 49
- Diphalia Orpha 227



- Idiopatický mikropenis Orpha 95707
- Penoskotální transpozice Orpha 2842
- Zkřížená ektopie varlat
- Prune belly syndrome 1:20000-40000

Urorektální a anorektální malformace

Mezi urorektální a anorektální malformace patří vrozené anomálie vývoje močového a trávicího traktu, zaměřené na evakuaci moče a stolice. Postiženými orgány jsou močový měchýř, močová trubice, genitál, rektum a anus. Zahrnuje širokou škálu různých onemocnění s různým stupněm morfologického či funkčního postižení. Tyto vady bývají sdružené s jinými vadami nebo jsou součástí různých syndromů (např. VACTERL/VATER). Diagnóza je obvykle stanovena před narozením či při narození a obvykle vyžaduje chirurgickou léčbu, časnou či odloženou.

Tato onemocnění jsou primárně v péči centralizované dětské chirurgie a obvykle vyžadují dlouhodobé sledování dle funkční závažnosti.

Při postižení močové trubice (píštěl, striktura) nebo močového měchýře (anomálie či sekundárně neurogenní etiologie) je léčba v péči centra dětské urologie.

U malformace kloaky je nutná společná péče dětského chirurga a dětského urologa/gynekologa. Podle závažnosti a stupně vady, zejména funkčního postižení, je nutná celoživotní urologická péče v kooperaci s ostatními odborníky.

Základní jednotky:

Anorektální malformace 1:5000

- nesyndromické Orpha 557
- s perineální píštělí Orpha 600952
- s rektouretrální píštělí (bulbární, prostatickou) Orpha 600961
- asociace při VACTERL/VATER sy Orpha 887

Kloakální malformace Orpha 600998 1:50000

Rektouretrální píštěl při anomálii při zdvojení uretry (Effmann 3)



Funkční urogenitální stavy vyžadující vysoce specializovanou chirurgii (Workstream 2)

Do této skupiny patří podle oficiálních stránek ERN eUrogen tato onemocnění:

Komplikované a složité poruchy pánevního dna Vzácná onemocnění a stavy postihující ženskou močovou trubici Rekonstrukce močové trubice u vzácných onemocnění a stavů Vzácná retroperitoneální onemocnění a stavy Intersticiální cystitida Urogenitální rekonstrukční chirurgie dospělých (přechod z WS1) Chirurgické zákroky pro transgender pacienty

Komplikované a složité poruchy pánevního dna

Komplikované a složité poruchy pánevního dna zahrnují poruchy, které postihují svaly, ligamenta a nervy, tvořící podporu pro orgány male pánve (měchýř, děloha, rektum). Jsou spojeny s bolestmi v pánvi, s inkontinencí moče a stolice, sexuální dysfunkcí.

Příčinou je stav po operaci v pánvi, po radioterapii, po traumatu pánve, medikamentózní léčba komorbidit. Diagnóza je obtížná, vzhledem k multifaktoriální etiologii, a ne vždy jasné patofyziologii. Obvyklá je konzervativní (uroterapie, medikamentózní, fyzikální léčba, RHB, biofeedback), omezeně specifická chirurgická léčba. Složité případy vyžadují multidisciplinární přístup (ženský urolog, urogynekolog, kolorektální chirurg, specializovaná setra a fyzioterapeut na pánevní dno; dále neurolog, geriatr a farmakolog. Péče se obvykle centralizuje do specializovaných center, které s touto problematikou mají dlouhodobé zkušenosti.

Základní jednotky:

- Vesikovaginální píštěl
- Píštěl ženských pohlavních cest
- Stresová inkontinence moče
- Prolaps ženských pohlavních orgánů

V dětské urologii jsou poruchy pánevního dna spojeny s některými vrozenými anomáliemi. Vady se mohou manifestovat při narození nebo s odstupem, nebo jsou náhodně zjištěny při vyšetřování funkčních poruch měchýře. Jedná se o velmi komplexní vady vyžadují multidisciplinární přístup a obvykle celoživotní urologickou péči. Jsou uvedeny také v dalších podskupinách vzácných onemocnění

Základní jednotky:

- Ageneze křížové kosti a kostrče
- Exstrofie měchýře/kloaky
- Sy kaudální regrese



Vzácná onemocnění a stavy postihující ženskou močovou trubici

Jedná se o vrozené vady typu zdvojení uretry, divertikl uretry, epispadie, sinus urogenitalis, virilizační změny při DSD.

Získané vady jsou striktura uretry a píštěl, vzácně nádor uretry. Manifestují se močovou inkontinencí, bolestmi, problémy s močením, recidivujícími IMC a hematurií. Vyšetření se zaměřuje na morfologii a průběh uretry (instrumentální, fyzikální, endoskopické, zobrazovací) a na její funkci.

Léčba je konzervativní (medikamentózní – antibiotická, funkční, hormonální) nebo specifická chirurgická (vrozená vada, píštěl, divertikl, striktura, nádor). Pacientky vyžadují dlouhodobé sledování, dívky tranzitní péči s ohledem na začátek sexuálního života a na perspektivu těhotenství.

Rekonstrukce močové trubice u vzácných onemocnění a stavů

Rekonstrukce uretry se provádí za účelem morfologické a funkční úpravy.

U vrozených vad:

- Exstrofie měchýře/epispadie
- Anomálie kloaky
- Sinus urogenitalis
- Zadní hypospadie
- Zdvojení uretry spojené s atrezií, s ektopií do rekta
- Rekonstrukce pacientů s DSD (porucha diferenciacce pohlaví)

U získaných stavů

– striktura, píštěl či nádor uretry

Diagnostika je založena na zobrazovacím vyšetření (cystouretrografie, MR), endoskopickém vyšetření (cystouretroskopie, kolposkopie), urodynamické vyšetření.

Léčba zahrnuje vedle instrumentální, endoskopickou či otevřenou operační léčbu s použitím vaskularizovaných laloků či štěpů, v extrémních případech je nutná kompletní rekonstrukce či alternativní vytvoření cévkatelného kanálu. Otevřené operace uretry se provádí obvykle v omezeném počtu center dětské urologie, urologie či urogynekologie.

Vzácná retroperitoneální onemocnění a stavy

Jsou to stavy postihující primárně retroperitoneální tkáň cévy, nervy, lymfatické uzliny, pojivovou tkáň a sekundárně postihují močové ústrojí:

- retroperitoneální fibróza Orpha 49041
- retroperitoneální nádory



Nebo primárně postihují močové ústrojí:

- retrokavální průběh močovodu
- vzácné obstrukční a refluxní uropatie (např. Familiární vezikoureterální reflux-Orpha 289365), zmíněné v jiných podskupinách

Léčba je specifická a jejím smyslem je zajištění průchodnosti močových cest (močovodu) k odvodu moče z ledviny do měchýře a uchování funkce ledviny. Další péče závisí na prognóze onemocnění a na udržitelnosti rekonstrukce.

Intersticiální cystitida

Pro pojem intersticiální cystitida se používá též termín syndrom bolesti měchýře či syndrom bolestivého měchýře, protože je toto onemocnění spojeno s bolestmi měchýře a pánve. Je spojeno s častou mikcí, i v noci, bolestivými tlaky v oblasti měchýře a pánve a s častým nucením na močení, Bolesti a porucha funkce měchýře je spojena se sníženou kvalitou života.

Příčina je nejasná, není specifická léčba, pouze symptomatická – medikamentózní, uroterapie a fyzikální terapie (dle Doporučených postupů). Závažnější stavy se koncentrují do specializovaných center.

Orpha kod 37202

Urogenitální rekonstrukční chirurgie dospělých (přechod z WS1)

Tato expertní oblast zahrnuje pacienty se vzácnými vrozenými uro-rekto-genitálními anomáliemi, získanými onemocněními, včetně poranění, kteří přechází z pediatrické péče do dospělosti. Smyslem rekonstrukce je zajistit normální funkční a anatomický stav močových cest a reprodukčního ústrojí. Léčba zahrnuje složité rekonstrukce či náhrady - ledvin, močovodu, měchýře, uretry, prostaty a genitálií. Cílem je zlepšit kvalitu života, ovlivnit inkontinenci moče, dysfunkci močového měchýře, strikturu uretry, malformace genitálu a sexuální dysfunkci. Systém této pozdní péče není jasně stanoven, obvykle se provádí podle potřeby v centrálních urologických pracovištích.

Zahrnuje vzácné vrozené uro-rekto-genitální anomálie, uvedené v první pracovní kapitole.

- komplikace rekonstrukcí uretry (hypospadié, epispadié, exstrofie m. měchýře, DSD)
- komplikace rekonstrukcí horních močových cest či pozdní manifestace těchto poruch
- získané závažné striktury uretry
- získané posttraumatické striktury a distrakční defekty zadní uretry



Vzácné nádory urogenitálního traktu, stav po léčbě v dětství nebo pozdní manifestace .
Léčba probíhá v onkologických centrech, do 18 let centra dětské onkologie FN Motol a FN
Brno; od 18 let v rámci center komplexní onkologické péče

- nefroblastom (Wilmsův nádor) Orpha 654
- neuroblastoma Orpha 635
- rhabdomyosarkom Orpha 780

Chirurgické zákroky pro transgender pacienty (pacienty s genderovou dysforií)

Urogenitální/urologické operace u těchto pacientů jsou zaměřené na úpravu genitálu a reprodukčního ústrojí. Smyslem je přizpůsobit obraz a funkci genitálu sexuální identitě, jakou sami vnímají, a snížit tak gender dysforii a s tím spojený stress z nesouladu jejich identity s pohlavím stanoveném při narození. Tyto úpravy zahrnují: vaginoplastiku, penektomii, orchiektomii (male-to-female operace); faloplastiku, metoidioplastiku a uretroplastiku, (female-to-male operace)

Komplexní rekonstrukci genitálií vyžadují někteří pacienti s genderovou dysforií (dříve transsexualismus). Jsou to jedinci, biologicky muži či žena, kteří se mentálně identifikují s opačným či jiným pohlavím a žádají o chirurgickou úpravu, případně změnu pohlaví. U nich není nesoulad mezi vnějšími pohlavními orgány, gonadálním a chromozomálním pohlavím. Dle recentního rozhodnutí Ústavního soudu ČR není chirurgická úprava v případě transsexualismu povinná. Podmínky pro provedení chirurgické úpravy upravuje zákon. Touto speciální rekonstrukcí se zabývá jen několik pracovišť v ČR, např. FN v Motole, nebo Klinika plastické chirurgie v Brně, Gynekologická klinika v Ostravě. Dlouhodobá psychiatrická/psychologická podpora je zásadní.

Urogenitální/urologické operace u těchto pacientů jsou zaměřené na úpravu genitálu a reprodukčního ústrojí. Smyslem je přizpůsobit obraz a funkci genitálu sexuální identitě, jakou sami vnímají, a snížit tak gender dysforii a s tím spojený stress z nesouladu jejich identity s pohlavím stanoveném při narození. Tyto úpravy obvykle zahrnují: vaginoplastiku, penektomii, orchiektomii (male-to-female operace); faloplastiku, metoidioplastiku a uretroplastiku (female-to-male operace).

Návrh optimální komplexní péče o pacienty s urorektální anomálií a pro pacienty s urogenitálními stavy vyžadujícími vysoce specializovanou chirurgii (Workstream 1 a 2)

Jedná se o velkou skupinu různých onemocnění, které vyžadují různý diagnostický a terapeutický přístup v různém věkovém období. Tato onemocnění jsou shrnuta v rámci ERN-r Urogen a vypsána v bodu 4 analytické zprávy.

Základní diagnostický a terapeutický postup vychází z Doporučených postupů (Guidelines EAU/ESPU – tedy Evropské urologické společnosti a Evropské společnosti pro dětskou urologii).



Základním zdrojem dosud známých dat k těmto onemocněním jsou přehledně publikace uvedené ve zdrojích (Cambells Urology, Textbook of Clinical pediatric urology a recentně v publikaci Dětská urologie – 2023), další jsou uvedeny v příslušné kapitole

Komplexní léčba vzácných urologických onemocnění vychází ze specifického diagnostického a léčebného postupu. Vzácnost onemocnění a neobvyklost jejich péče vyžaduje zdůraznit některé společné aspekty, které jsou ve spojitosti se závažností těchto poruch/vad a s jejich možnými celoživotními důsledky.

- Psychologická podpora pacientů: je nezbytná u onemocnění spojených s tělesným či duševním hendikepem, spojených s opakovaným kontaktem se zdravotním zařízením, s opakovanými operacemi či hospitalizací, s komplikacemi při léčbě. Tato podpora by měla začít od raného dětství, je nutná během celého dětství a u některých zejména v adolescentním věku. Podpora je limitována v současnosti kapacitou psychologů a zkušeností s těmito pacienty se vzácným onemocněním.
- Psychosociální podpora ze strany patientské organizace: vyžaduje založení patientské organizace, v současnosti neexistuje žádná patientská organizace pro pacienty s urogenitálním onemocněním
- Nutná užší spolupráce lékař-rodice pacienta
- Nutná užší spolupráce učitelů/školy – rodiče pacienta
- Multidisciplinární péče – včetně zapojení praktického lékaře
- Centralizace péče u některých poruch
- Většina těchto poruch vyžaduje dlouhodobou péči do adolescence, některé vyžadují tranzitní/celoživotní péči.
- Tranzitní péče:
 - Ideální je pokračující odborná péče v centru – u poskytovatele, který provádí primární péči od dětství (obtížněji se bude na pracovištích dětské chirurgie, kde péče o pacienta končí s dosažením dospělosti), pomoc při řešení pozdních komplikací, včasná detekce nádoru měchýře, který je častější u pacientů s exstofií a zejména u pacientů s použitím střevního segmentu pro rekonstrukci močových cest
- Komplikace a prognóza/trvá potřeba multioborové spolupráce
 - Problémy s fertilitou, vhodná spolupráce s pracovníkem sexuální medicíny, s andrologem
 - Problémy při těhotenství
 - Přetrvávající inkontinence (urolog, urogynekolog)
 - Vývoj chronického onemocnění ledvin (nefrolog)
 - Vznik močových konkrementů (urolog, nefrolog)



Vzácné urogenitální nádory - Workstream 3

Do této skupiny patří podle oficiálních stránek ERN eUrogen tato onemocnění:

Rakovina penisu
Rakovina varlat
Nádory nadledvin
Abdomino-pelvicový sarkom
Vzácné operace nádorů ledvin

Rakovina penisu

Vzácná rakovina, která začíná v kůži nebo tkáních penisu.

Symptomy zahrnují bolák, růst, krvácení, výtok a změny na kůži.

Diagnóza se provádí biopsií.

Léčebné možnosti zahrnují chirurgický výkon, radioterapii a chemoterapii.

Rakovina varlat

Rakovina, která se objevuje v varlatech, nejčastěji u mužů ve věku 15-35 let.

Symptomy zahrnují bulku, otok, bolest a tíhu v šourku.

Diagnóza zahrnuje fyzikální vyšetření, ultrazvuk a krevní testy.

Léčba zahrnuje chirurgický výkon, radioterapii a chemoterapii.

Nádory nadledvin

Růsty, které se mohou objevit v nadledvinách a mohou být benigní nebo maligní.

Symptomy mohou zahrnovat bolest břicha, úbytek hmotnosti a vysoký krevní tlak.

Diagnóza zahrnuje hormonální testy, zobrazovací metody

Léčba zahrnuje chirurgický výkon, radioterapii, chemoterapii a léky.

Abdomino-pánevní sarkom

Rakovina měkkých tkání břicha a pánve.

Symptomy zahrnují bolest, nadýmání, pocit plnosti a úbytek hmotnosti.

Diagnóza zahrnuje zobrazovací metody a biopsii.

Léčba zahrnuje chirurgický výkon, radioterapii a chemoterapii.

Vzácné nádory ledvin

Zahrnuje různé typy rakoviny, včetně renálního karcinomu a Wilmsova nádoru.

Symptomy a léčba se liší podle typu nádoru.

Diagnóza zahrnuje zobrazovací terapie a biopsii.

Léčebné možnosti zahrnují chirurgický výkon a cílenou terapii – imunoterapie.



Návrh komplexní optimální péče u pacientů s urogenitálními nádory (Workstream 3)

- Identifikace pacientů v rámci primární péče: Praktický lékař (pravidelná školení lékařů), patientské organizace

Centralizace péče o pacienty s VO

- zajištění primárního kontaktu pacienta se specializovaným lékařem
- zajištění diagnostiky (fyzikální vyšetření, laboratoře – biopsie a hormonální vyšetření a zobrazovací metody)
- zajištění operace
- zajištění MDT
- zajištění onkologické terapie a následné dispenzarizace
- zajištění sběru dat pro referenční síť

Podpůrná péče o pacienty

- psychologická konzultace
- konzultace s plastickým chirurgem/urologem (v případě nádoru varlat)
- kryoprezervace spermatu (v případě nádoru varlat)
- genetické vyšetření
- vytvoření organizací pro pacienty s VO



Seznam zkratek

FTN	Fakultní Thomayerova nemocnice
ZP	Zdravotní pojišťovna
ÚZIS	Ústav zdravotnických informací a statistiky
FNHK	Fakultní nemocnice Hradec Králové
FN	Fakultní nemocnice
KOC	Komplexní onkologická centra
VFN	Všeobecná fakultní nemocnice
DSD	Poruchy diferenciacce pohlaví
ESPU	European Society for Paediatric Urology
EAU	European Association of Urology
STD	Sexually transmitted disease (sexuálně přenosné choroby)
RHB	Rehabilitace
Sy	Syndrom
MR	Magnetická rezonance
WS	Workstream
ERN	European Reference Network (evropská referenční síť)
CSP	Centrum specializované péče
CVSP	Centrum vysoce specializované péče
VO	Vzácné onemocnění