

# **Rozšířený návrh standardu komplexní sdílené péče o pacienty s vybraným vzácným onemocněním:**

## **ERN BOND**



**Spolufinancováno  
Evropskou unií**



# Úvodní slovo

Návrh standardu komplexní sdílené péče (nebo také „Care pathway“) je dokument, který vznikl v rámci projektu SYPOVO (Návrh systému komplexní sdílené zdravotně-sociální péče o pacienty se vzácnými onemocněními) realizovaného Ministerstvem zdravotnictví České republiky v rámci Operačního programu Zaměstnanost plus spolufinancovaného Evropskou unií z Evropského sociálního fondu. Tento typ projektového dokumentu představuje systematicky zpracovaný standard péče pro pacienty s různými typy vzácných onemocnění. Care Pathway (CP) stanovuje doporučený postup diagnostiky, léčby a dlouhodobého managementu pacientů, přičemž zajišťuje propojení zdravotních a sociálních služeb, multidisciplinární přístup a efektivní koordinaci péče. Dokument reflektuje aktuální odborné standardy, mezinárodní doporučení a zkušenosti odborníků, čímž může podpořit jednotné a kvalitní poskytování péče pacientům napříč Českou republikou. Tento dokument bude v další fázi projektu revidován na základě výsledků pilotní fáze projektu a dalších získaných poznatků.



# Obsah

<b>Onemocnění ERN BOND .....</b>	<b>3</b>
<b>Vzácná kostní onemocnění .....</b>	<b>3</b>
<b>Struktura péče .....</b>	<b>4</b>
<b>Primární péče a specialisté.....</b>	<b>5</b>
<b>Centrum vysoce specializované péče o vzácná onemocnění – CVSP-VO.....</b>	<b>6</b>
Personální zajištění .....	6
Věcné a prostorové vybavení .....	8
<b>Spolupracující pracoviště specializované péče (v budoucnu CVSP nižšího nebo II. typu) SPSP-VO .....</b>	<b>10</b>
Personální zajištění .....	10
Věcné a prostorové vybavení .....	10
Kompetence.....	10
<b>Spolupracující specialisté v místě bydliště pacienta a primární péče .....</b>	<b>11</b>
<b>Ustanovení Národní referenční sítě pro vzácná onemocnění (NRN) .....</b>	<b>11</b>
<b>Pacient v systému péče .....</b>	<b>12</b>
<b>Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika .....</b>	<b>12</b>
<b>Potvrzení diagnózy VO a její sdělení pacientovi .....</b>	<b>13</b>
<b>Terapie .....</b>	<b>13</b>
<b>Dlouhodobý management charakteru sdílené péče .....</b>	<b>14</b>
<b>Dlouhodobý management – specifická léčebná opatření.....</b>	<b>16</b>



# Onemocnění ERN BOND

ERN BOND pokrývá široké spektrum vzácných onemocnění skeletu – vrozených, chronických a genetických – které postihují chrupavky, kosti a dentin. Mezi hlavní oblasti zájmu patří osteogenesis imperfecta (OI), X-vázaná hypofosfatemická křivice (XLH), achondroplazie (ACH) a fibrózní dysplazie / McCune-Albright syndrom (FD/MAS) (<https://ernbond.eu/>).

## Vzácná kostní onemocnění

Vzácná kostní onemocnění jsou heterogenní skupinou několika stovek nosologických jednotek s velmi nízkou incidencí a prevalencí. Mohou se projevovat rozličnými příznaky, např. deformitami, zlomeninami, asymetriemi, tělesnou disproporcí, malým vzrůstem, předčasnou artrózou, bolestmi kloubů a svalů, diskolorací, nápadnou kazivostí anebo předčasným vypadáváním zubů, ale i kožními, neurologickými, pneumologickými, kardiovaskulárními a jinými projevy, které většinou významně oddálí stanovení správné diagnózy, a tedy i včasné léčby.

Tento standard se za účelem zvýšení proveditelnosti a hodnocení efektivity zaměřuje na několik nejčastějších vzácných kostních onemocnění (viz níže) a předpokládá, že i jedinci s ostatními vzácnými kostními onemocněními budou z nastaveného systému profitovat. Včasné rozpoznání správné diagnózy je nezbytným předpokladem cílené terapie a zlepšení kvality života.

1. Osteogenesis imperfecta (OI)
2. Achondroplázie (ACH)
3. X-vázaná hypofosfatemická křivice (XLH)
4. Fibrózní dysplazie / McCune-Albright syndrom (FD/MAS)

### Výběr populace pacientů a činností pokrytých v carepathway

Carepathway (dále CP) zahrnuje děti a dospělé s diagnózami OI, ACH, XLH a FD/MAS. V rámci CP je pokrytá komplexní péče o pacienty od momentu podezření na onemocnění (tj. typické nálezy v primární péči či při hospitalizaci) přes potvrzení diagnózy, léčbu, dlouhodobou dispenzarizaci až po psychosociální podporu a tranzici a následnou péči v dospělém věku.

### Typy poskytovatelů péče zahrnutých do CP

- **Centra vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění (CVSP-VO)**
- **Spolupracující pracoviště specializované péče (SPSP-VO)** – budoucí nižší stupeň specializovaných center
- **Nespecializovaná pracoviště** – praktický lékař pro děti a dorost – PLDD, praktický lékař pro dospělé – VPL, spádová nemocnice, ambulantní specialisté v místě bydliště



# Struktura péče

## Počty pacientů

**Celkový počet pacientů v ČR** – v současné době celkové počty pacientů se vzácnými kostními onemocněními v rámci České republiky nejsou známé.

Jako **Centrum vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění (CVSP-VO)** pro vzácná kostní onemocnění je v současné době (únor 2025) stanovena pouze Evropská referenční síť ERN BOND v rámci Pediatrické kliniky 2. LF UK a FN Motol.

**Počet pacientů v databázi Pediatrické kliniky 2. LF UK a FN Motol (ERN BOND)** – celkový počet cca 170 pacientů, 50 pacientů s OI, 40 pacientů s ACH, 15 s XLH a 15 s FD/MAS, zhruba 50 pacientů má jiné, než některé z těchto 4 základních onemocnění.

**Počet nově diagnostikovaných pacientů za rok 2024:** celkem 40

OI - 6 pacientů

ACH - 12 pacientů

XLH - 0 pacientů

FD/MAS - 4 pacienti

Ostatní - 28 pacientů

## Prevalence onemocnění v ČR

Vychází se z relevantních publikací a aktuálních údajích o počtu obyvatel v ČR, tj. 10 900 555 obyvatel k 31.12.2023, z toho **2 210 172** dětí ve věku 0-18 let:

**Tabulka 1** Incidence vzácných kostních onemocnění

Onemocnění	Incidence	Předpokládaný počet pacientů v ČR
Osteogenesis imperfecta (OI)	7,4/100 000 (PMID: 25944380)	807 jedinců, z toho 164 dětí
Achondroplázie (ACH)	4/100 000 (PMID: 31294928)	436 jedinců, z toho 88 dětí
X-vázaná hypofosfatemická křivice (XLH)	1,7/100 000 (PMID: 26543054)	185 jedinců, z toho 38 dětí
Fibrózní dysplazie/McCune-Albright syndrom (FD/MAS)	0,72/100 000 (PMID: 38174586)	78 jedinců, z toho 16 dětí

Na základě odhadu počtu pacientů s ostatními dg. spadajícími do skupiny vzácných onemocnění skeletu podle počtu sledovaných ve FNM lze předpokládat, že v dětském



věku se celkem za celou ČR jedná zhruba o **450 jedinců** a v dospělém věku pak celkem o zhruba **2200 jedinců**.

Jedinci se vzácným onemocněním zpravidla své obtíže nejprve konzultují na úrovni primární péče (tj. systém prvního kontaktu v našem systému zdravotnictví), pokud se jedná o urgentní záležitost tak pak spíše na pohotovosti či na urgentních příjmech nemocnic. Mohou pak být odesláni ke konzultaci ke specialistům v místě bydliště.

Cílem tohoto standardu je zajistit, aby byli pacienti se vzácným onemocněním skeletu těmito lékaři včas rozpoznáni a odesláni do CSVP (pacient prostupuje zdravotnickým systémem na pomyslný "vrchol pyramidy"). Na úrovni CSVP se provede definitivní diagnostika a poskytne komplexní terapeutický plán. Ten by měl zahrnovat multioborovou péči a vysoce specializované výkony v CVSP, ale také umožnit vybrané vysoce specializované výkony ve spolupracujících pracovištích specializované péče (SPSP) a méně specializované výkony či ošetření vybraných běžnějších projevů onemocnění ve spolupráci se specialisty v místě bydliště či lékaři primární péče (pacient prostupuje zdravotnickým systémem zpět "z vrcholu dolů").

## Primární péče a specialisté

### Primární péče:

- Praktický lékař pro děti a dorost (PLDD) / všeobecný praktický lékař (VPL)
- Zubní lékař
- Gynekolog

### Specialisté v místě bydliště

- Ortoped
- Fyzioterapeut
- Neurolog
- ORL
- Pohotovost či urgentní příjem v případě urgentních projevů



## Centrum vysoce specializované péče o vzácná onemocnění – CVSP-VO

### Personální zajištění

**Tabulka 2** Základní tým – pro rutinní vysoce specializovanou multidisciplinární péči v centru

Odbornost	Specifické požadavky
Endokrinolog/ Osteolog/ Dětský endokrinolog	<ul style="list-style-type: none"> <li>- alespoň 3 publikace v oboru v posledních 5 letech a alespoň 1 publikace týkající se VO kostí v posledních 3 letech, u alespoň 1 z nich na pozici prvního, posledního nebo korespondujícího autora</li> <li>- atestace v oboru</li> <li>- diplom celoživotního vzdělávání</li> </ul>
Sestra	<ul style="list-style-type: none"> <li>- účastní se vzdělávacích akcí Endokrinologické společnosti ČLS JEP, sekce dětské endokrinologie České pediatrické společnosti ČLS JEP nebo ERN-BOND, minimálně 2 akce ročně</li> </ul>
Manažer/ koordinátor péče	<ul style="list-style-type: none"> <li>- zdravotnické vzdělání s výhodou, ale není nezbytné</li> <li>- dobré komunikační vlastnosti, včetně anglického jazyka</li> <li>- výborné organizační schopnosti</li> <li>- IT znalosti – MS office</li> </ul>
Klinický antropolog	<ul style="list-style-type: none"> <li>- účastní se vzdělávacích akcí Endokrinologické společnosti ČLS JEP, sekce dětské endokrinologie České pediatrické společnosti ČLS JEP nebo ERN-BOND, minimálně 2 akce ročně</li> </ul>
Ortoped	<ul style="list-style-type: none"> <li>- alespoň 1 publikace týkající se VO kostí v posledních 3 letech</li> <li>- atestace v oboru</li> <li>- diplom celoživotního vzdělávání</li> <li>- jedná-li se o CVSP o dětské pacienty, tak zaměření na dětskou ortopedii</li> </ul>
Radiolog	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Alespoň 1 publikace týkající se VO kostí v posledních 3 letech</li> <li>- atestace v oboru</li> <li>- diplom celoživotního vzdělávání</li> <li>- jedná-li se o CVSP o dětské pacienty, tak zaměření na dětskou radiologii</li> </ul>
Klinický genetik	<ul style="list-style-type: none"> <li>- alespoň 1 publikace týkající se VO kostí v posledních 3 letech</li> <li>- atestace v oboru</li> <li>- rutinní používání databází genových variant při interpretaci výsledků (např. LOVD, 1000 Genomes Project atd.)</li> </ul>



Výše úvazků těchto členů týmu vychází z předpokladu, že všichni pacienti v ČR budou sledováni v jednom CVSP a měla by odpovídat časové náročnosti poskytované péče. Předpokládaná průměrná časová náročnost na jednoho pacienta:

- odebrání anamnézy a klinické vyšetření lékařem, vypracování žádanek, poučení pacienta o léčbě a režimových opatřeních, 2 návštěvy CVSP ročně (2 x á 40 min),
- aplikace předepsané léčby, zjištění edukačních potřeb, edukace v uchování, transportu a aplikacích léku v případě aplikací pacientem nebo pečující osobou v domácím prostředí, vybavení pomůckami (2x á 40 min),
- podrobné antropometrické měření a záznam dat do registru, vypracování růstové křivky a analýza, manuální vyhodnocení kostního věku (2x 30 min)
- zhodnocení rentgenového snímku, stanovení specifických radiologických ukazatelů (např. semikvantitativní hodnocení vertebrálních zlomenin dle Genanta, Rickets Severity Score, Achondroplasia Foramen Magnum Stenosis Score, atp.) a porovnání s předchozím snímkem (cca 20 min ročně)
- multioborové konzultace (2x á 20 min),
- informování a získání souhlasů s registrací a studii centra, evidence, obnova souhlasu dle dosaženého věku a při změně formuláře (cca 30 min ročně)
- zadání dat do registru (2x á 20 min),
- administrativa kolem zajištění centrové léčby (cca 30 min ročně),
- zajištění termínů vysoce specializovaných výkonů (cca 20 min ročně)

Nelze-li zajistit tento ideální stav, je samozřejmě nutné adekvátně navýšit úvazek u lékaře pověřeného administrativními činnostmi, které by mohl jinak vykonávat manažer péče, případně i o úvazek klinického antropologa. Pokud ideální normovaný úvazek u konkrétní odbornosti převyšuje jeden celý úvazek, je nutné zajistit více pracovníků v daném oboru. V takovém případě vždy alespoň jeden pracovník dané odbornosti musí splňovat specifické požadavky uvedené v tabulce výše.

CVSP (poskytovatel, který je nositelem statutu) má vedle toho příslušné akreditace pro vzdělávání v relevantních odbornostech a pravidelně školí nové kolegy, kteří se podílejí i na péči o pacienty se vzácným onemocněním kostí.

CVSP se také podílí na pregraduálním vzdělávání zdravotnických pracovníků formou prezentací a prakticky zaměřených kurzů, a členové týmu jsou školitelé nebo školitelé konzultanti postgraduálních studentů.





## **Rozšířený multidisciplinární tým (pro vysoce specializovanou multidisciplinární péči v centru)**

Rehabilitační lékař, fyzioterapeut, neurochirurg, spondylochirurg, neonatolog, nutriční terapeut, ORL, revmatolog, stomatochirurg, anesteziolog, oční lékař, kardiolog, pneumolog, neurolog, sociální pracovník/koordinátor sociální péče, klinický psycholog nebo psychoterapeut, zástupce pacientů.

Tito odborníci jsou konzultováni na základě konkrétní potřeby u daného pacienta. Měli by mít zkušenosti s péčí o vzácné onemocnění, případně by měli být motivováni v získávání podnětů od kolegů ze zahraničních center ERN-BOND prostřednictvím cílených telekonferencí anebo prezentací vlastních kazuistik v rámci systému Clinical Patient Management System (CPMS).

Zástupci pacientů, resp. dle diagnózy profilované patientské organizace jsou důležitým partnerem při organizaci komplexní multioborové péče a pravidelné setkávání na odborných konferencích či akcích patientské organizace je vhodným prostředkem pro předávání výsledků péče, a naopak podnětů pro její zlepšení.

## **Věcné a prostorové vybavení**

### **a. Ambulance a přístrojové vybavení**

- Ambulantní návštěvy pacientů a konzultace se členy týmu v CVSP probíhají v dedikovaných prostorách jednotlivých odborností tak, aby bylo zajištěno soukromí pacientů a dostatek času na edukace a zodpovězení dotazů pacientů. Využití ambulancí odpovídá výši úvazků jednotlivých profesí specifikovaných výše. Pro úkony manažera/koordinátora péče je třeba zajistit ambulanci podobný prostor, s ohledem na plynulost provozu a úctu k času pacienta (případně doprovázejících osob) ideálně paralelně vedle ambulance odbornosti, která multioborovou péči v daném zařízení koordinuje.
- Ambulance klinického antropologa musí být vybavena standardizovaným stadiometrem, váhou a dalšími pomůckami pro přesné a standardní měření tělesných segmentů.
- Poskytovatel musí mít pracoviště zobrazovacích metod vybavené klasickou skiagrafií, CT, MR a UZ přístroji, s možností provedení celotělového low dose CT a celotělové MR. Dále musí být vybaveno osteodenzitometrickým přístrojem DXA (u CVSP pro děti s pediatrickými normami) se zaškolenou obsluhou. Také musí mít pracoviště nukleární medicíny s možností provedení scintigrafie kostí a příštítných tělísek.
- Poskytovatel má dále akreditované pracoviště laboratorní diagnostiky, kde se kromě základních biochemických vyšetření krve a moči provádí



kompletní vyšetření kalciofosfátového metabolismu (Ca, P, Mg, ALP, 25-OHD a iPTH), jehož výsledky jsou dostupné v den odběru. Je třeba mít k dispozici též vyšetření FGF-24.

- Nedílnou součástí péče je také vlastní oddělení klinické genetiky (a certifikovaná molekulárně genetická laboratoř), které zajišťuje včasnou a erudovanou diagnostiku v oblasti vzácných onemocnění kostí.

### **b. Lůžková péče**

- CVSP má k dispozici minimálně 2 lůžka pro plánované intravenózní aplikace léčiv.
- Dále má možnost hospitalizací na standardním i intenzivním lůžku dle charakteru a odbornosti prováděného vysoce specializovaného výkonu. Není nutné mít vyhrazená konkrétní lůžka na konkrétním pracovišti, podmínkou je ale možnost osobních konzultací se všemi členy týmu.
- CVSP má k dispozici veškeré nezbytné vybavení pro provádění operačních výkonů všech zmíněných odborností ve sterilním prostředí, pro zobrazování přímo na sále, případně pro specializované invazivní výkony.
- Nezbytným vybavením jsou i prostory a laboratorní diagnostika pro urgentní medicínu pro případ ohrožení života, včetně urgentního příjmu, resuscitačního oddělení a jednotky intenzivní péče.

### **c. Dostupnost vysoce specializovaných výkonů**

- Termíny vyšetření a výkonů se plánují pacientům na míru podle rizika zhoršení zdravotního stavu pacienta, diagnostického nebo terapeutického účelu, intervalů doporučených v odborné literatuře a technických možností.
- CVSP musí být organizováno a vybaveno tak, aby bylo schopno poskytnout pacientům s urgentním stavem nezbytnou péči ihned a akutní péči max do 3 dnů.

### **d. Dostupnost léčebných postupů**

- Centrum musí být schopné zajistit svým pacientům moderní léčbu s prokázaným efektem, např.:
  - Intravenózní bisfosfonáty (OI)
  - Vosoritid (Achondroplázie)
  - Burosumab (XLH)
  - Asfotázu alfa (vrozená hypofosfatázie)
  - Korekční osteotomie a epifyzeodézy
  - Zavedení nitrodřeňových hřebů do dlouhých kostí končetin (včetně prodlužovacích hřebů)
  - Dekomprese stenózy foramen magnum



- Drenáž hydrocefalu
- Dekomprese páteřních stenóz
- Remodelace lbi a operace kraniostenoz
- Provedení spánkové polysomnografie, kapnometrie
- Exkochleace a plombáž ložisek fibrozní dysplazie
- Atd.

## **Spolupracující pracoviště specializované péče (v budoucnu CVSP nižšího nebo II. typu) SPSP-VO**

Vzhledem k předpokládanému počtu dětských pacientů se nezdá racionální investovat finanční prostředky a lidské úsilí do dalšího například moravského CVSP pro vzácná onemocnění skeletu. Naopak dospělí pacienti by pravděpodobně ze dvou center situovaných po jednom v Čechách a na Moravě profitovali.

Zřízení Spolupracujících center specializované péče (SCSP) ve smyslu poskytovatelů vysoce specializované péče v některé z odborností základního týmu multidisciplinární péče, obzvláště tam, kde je prokazatelná dlouhodobá zkušenost pracoviště a důvěra pacientů, je smysluplné a pravděpodobně vhodné pro samotné pacienty.

Jedná se například o Ortopedickou kliniku Fakultní nemocnice Bulovka v Praze, či Klinikou dětské chirurgie, ortopedie a traumatologie Fakultní nemocnice Brno.

### **Personální zajištění**

- Ortoped s požadavky a úvazkem analogicky tomu uvedenému pro CVSP.
- Sestra s požadavky a úvazkem analogicky tomu uvedenému pro CVSP.
- Specifické požadavky: pravidelná účast členů týmu na vzdělávacích aktivitách ERN a prezentace komplikovaných nebo neobvyklých pacientů kolegům z ERN via CPMS

### **Věcné a prostorové vybavení**

- Ambulance a lůžka vyhrazená pro operace a pravidelné kontroly pacientů, operační sály, biochemická laboratoř, zobrazovací metody, urgentní péče a jednotka intenzivní péče pro řešení urgentních a akutních komplikací, vše v rozsahu uvedeném pro výše pro CVSP

### **Kompetence**

- OI – korekční osteotomie, zavedení a komplexní péče o nitrodřeňové hřeby (včetně prodlužovacích), řešení zlomenin
- Achondroplázie – prodlužovací operace, korekční osteotomie, řešení zlomenin
- Konzultace komplikovaných případů s kolegy ze zahraničních center ERN
- Účast a prezentace společných pacientů na online/osobních multioborových setkáních s týmem CVSP



## Spolupracující specialisté v místě bydliště pacienta a primární péče

Vybrané výkony (např. ošetření zubů, adenotomie, atp.) či zdravotní situace by mohli po vzájemné dohodě řešit specialisté v místě bydliště pacienta. Obzvláště u pacientů, kteří musí do CVSP cestovat velké vzdálenosti, nemají přímé spojení a musí opakovaně přestupovat, nebo mají nějakou zdravotní limitaci, pro kterou je pro ně cestování zvláště rizikové nebo nepřiměřeně náročné.

Mohlo by se realizovat formou veřejně dostupných doporučení nebo edukačních článků nebo videí na webu CVSP nebo odborné společnosti.

Lékaři poskytující primární péči (jsou "nejblíže" pacientovi) by pak mohli v rámci sdílené péče pomoci např. v případě dočasné aplikace léku v domácím prostředí v případě, že pečující osoba by takové aplikace odmítala nebo z jiného důvodu nebyla schopna provést. K tomu by mohlo opět sloužit edukační video nebo článek na webu CVSP či odborné společnosti.

## Ustanovení Národní referenční sítě pro vzácná onemocnění (NRN)

### Seznam SPSP-VO a CVSP-VO

- **CVSP-VO:** FN Motol (děti), nominace VFN (dospělí)
- **SPSP-VO:** nominovat vybrané regionální nemocnice / ambulantní specialisty s adekvátní erudicí (pediatrická endokrinologie, ortopedie, osteologie).
  - Ortopedická klinika Fakultní nemocnice Bulovka v Praze,
  - Kliniku dětské chirurgie, ortopedie a traumatologie Fakultní nemocnice Brno.

### Koordinátor NRN

- Pracoviště: FN Motol (dětská část) + III. interní klinika VFN (dospělá část).
- Osoba: např. vedoucí lékař, jenž je současně členem **MEKOVO** (Metodicko-koordinační výbor pro vzácná onemocnění).

### Pokrytí péče

- Děti:
  - Jedno CVSP v Praze
  - 2 SPSP (1 v Praze a 1 v Brně) je pro ČR vzhledem k předpokládaným počtům pacientů zcela dostačující
- Dospělí:
  - Ideálně iniciovat 2 CVSP-VO, Čechy 1x (VFN) a Morava 1x (?)
  - SPSP – po jednom v Čechách i na Moravě



## Expertíza pracoviště

Pro CVSP-VO:

- a. Počet pacientů s diagnózou/skupinou diagnóz ve sledování centra/rok (minimum), údaj za poslední kalendářní rok: počet jedinců v databázi cca 170 (OI 50x, achondroplázie 40x, XLH 15x, FD/MAS 15x, ostatní 50x)
- b. Počet nových pacientů s diagnózou/skupinou diagnóz/rok, údaj za poslední kalendářní rok: počet nově diagnostikovaných jedinců za rok 2024 bylo 40 (OI 6x, ACH 12x, XLH 0x, FD/MAS 4x, ostatní 28x)

# Pacient v systému péče

## Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

- a) **Typické prezentace VO** – pacient v péči VPL/PLDD, případně v nemocniční péči v místě bydliště

**Subjektivní potíže:** bolesti kostí, kloubů, únava, omezení hybnosti

**Anamnestické údaje a objektivní klinický nále:** opakované zlomeniny dlouhých kostí končetin neadekvátní mechanismu/energii úrazu, namodralé nebo našedlé skléry (OI), nápadně malý vzrůst s disproporčním zkrácením paží a stehen, makrocefalie, hyperlordóza (achondroplázie), varozní či valgozní deformity dolních končetin, kariezní chrup, rozšíření metafýz hypofosfatémie (XLH), předčasná puberta, skvrny café-au-lait na kůži jedné poloviny těla, viditelné či palpovatelné asymetrie skeletu (FD/MAS)

### Typické laboratorní změny:

- OI: nejsou žádné
- ACH: nejsou žádné
- XLH: hypofosfatémie, hyperfosfaturie, snížené koncentrace 25.hydroxyvitaminu D
- FD/MAS: nadprodukce endokrinních hormonů (fT4, LH, FSH)

- b) **Typické prezentace** zachyceny na úrovni VPL/PLDD >>> nemocniční péče v místě bydliště

Pokud je vysloveno podezření na VO kostí je nejoptimálnější ho odeslat k vyšetření do CVSP.

SPSP-VO a CVSP-VO mají jasně definovaný a veřejně (na webu) dostupný způsob objednání nových pacientů s VO



### **Výčet stavů, vyžadujících akutní péči v centru:**

- Zlomeniny v novorozeneckém a kojeneckém věku
- celková kalcémie pakovaně  $< 2,0$  a  $> 2,7$  mmol/l
- zlomeniny obratlů s neurologickým deficitem (to jistě ano, ale u dětí tohle vůbec nevidáme),
- Patologická zlomenina v důsledku ložiska fibrózní dysplazie
- Desaturace nebo apnoe novorozence nebo kojence s achondroplázií

### **Potvrzení diagnózy VO a její sdělení pacientovi**

#### **CVSP-VO**

Diagnostika je kombinací cílené detailní anamnézy, klinického obrazu, výsledků cílených biochemických, molekulárně genetických a zobrazovacích vyšetření a je plně v kompetenci CVSP

### **Terapie**

#### **CVSP-VO**

Zahájení terapie a naplánování jejího dalšího průběhu je v kompetenci CVSP, včetně systémové farmakoterapie, rehabilitace či specializovaných operačních výkonů.

#### **SPSP-VO**

Byl-li pacient referován ze SPSP či si to výslovně přeje, je možné konkrétní specializovaný výkon podstoupit v SPSP, patří-li takový výkon do kompetencí daného SPSP. V případě ERN-BOND se bude týkat pravděpodobně pouze ortopedické péče.

#### **Spolupracující ambulantní specialista v místě bydliště**

Může se jednat například o konzervativní ošetření nekomplikované zlomeniny nebo adenotomii u OI, o běžné ošetření dentice či provedení paracentézy.



## **Dlouhodobý management charakteru sdílené péče, na které se podílí specializované centrum jako její koordinátor (SPSP-VO nebo CVSP-VO) a nespécializovaná pracoviště (praktický lékař, nemocnice, ambulantní specialisté)**

Dlouhodobý management charakteru sdílené péče, na které se podílí specializované centrum jako její koordinátor (CVSP-VO) a nespécializovaná pracoviště (praktický lékař, nemocnice, ambulantní specialisté)

### **Stanovení koordinujícího pracoviště**

SPSP-VO nebo CVSP-VO, v závislosti na diagnóze, závažnosti či stádiu VO

- Dlouhodobý léčebný plán péče stanoví vzhledem k potřebě multioborového přístupu k pacientovi vždy CVSP. Děje se tak kombinací konkrétních doporučení šitých na míru danému pacientovi zmíněných ve zprávě z ambulantního vyšetření nebo v propouštěcí zprávě v případě hospitalizace pacienta a dále popisu základních diagnostických a terapeutických postupů a nejčastěji řešených situací na webu CVSP. V případě nutnosti je na webu uveden kontakt na koordinátora péče, který zprostředkuje odpověď CVSP na konkrétní dotaz lékaře poskytujícího pacientovi péči mimo CVSP.

Pokud je hlavní zdravotní problematikou daného pacienta ortopedická oblast a pacient je léčen v SPSP, stanoví podrobný terapeutický plán přímo dané SPSP.

Jsou-li CVSP či SPSP stanoveny kontroly nebo rutinní výkony u spolupracujícího specialisty v místě bydliště, provádí tyto kontroly daný spolupracující specialista dle doporučení CVSP, resp. SPSP. Při komplikacích či nezvyklých projevech konzultuje anebo odesílá spolupracující specialista pacienta do CVSP, resp. SPSP, se kterým byl na rutinní péči v místě bydliště domluven. Za tímto účelem musí mít CVSP, resp. SPSP ve zprávě pro pacienta jasně uvedený kontakt na koordinátora péče, který zprostředkuje včasnou odpověď centra spolupracujícímu specialistovi.

### **Specifikace zdravotních výkonů mimo specializovaná centra**

- **VPL/PLDD:** základní péče, předpis běžné medikace, posudková činnost (neschopenka, vyplnění formulářů pro sociální dávky).
- **Nemocnice / ambulantní specialisté v místě bydliště:** základní vyšetření/laboratorní či rentgenová diagnostika při akutních stavech/zlomeninách, konzervativní řešení nekomplikovaných zlomeninrehabilitace dle plánu RHB lékaře v CVSP nebo SPSP.



## Psychosociální péče

- **Stanovení kontaktního pracoviště**
  - Kontaktní pracoviště: CVSP-VO/SPSP-VO určí **koordinátora sociální péče** pro daného pacienta.
- **Komunitní péče:** agentury domácí péče, sociální služby, raná péče, případně domy s pečovatelskou službou (pokud pacient zůstává trvale imobilní).
- **Psychologická péče:** žádoucí registr psychologů a psychoterapeutů, kteří mají zkušenost s chronickými a vzácnými onemocněními.
- **Napojení na patientskou organizaci:** (v budoucnu) organizace pro OI, sdružená skupina pro achondroplázii nebo existující zastřešení Českou asociací pro vzácná onemocnění (ČAVO).

## Tranzice z dětské do dospělé péče

Koordinace a hladký přechod z dětského do dospělého systému péče je u vzácných kostních onemocnění klíčový. Jak vyplývá z analytické zprávy BOND (2023) a dalších dokumentů, dospívající pacienti často ztrácejí pravidelný kontakt s centrem po dosažení zletilosti, což vede k opomenutí dispenzarizace, přerušení specializované léčby, případně zhoršení kvality života.

### Cíle tranzice

- Umožnit kontinuitu vysoce specializované péče, bez rizika zhoršení zdravotního stavu pacienta pro neplánované ukončení péče.
- Seznámit dospělého pacienta (a jeho rodinu) s odlišnostmi dospělého systému (např. předpis léků, úhrady, režim kontrol).
- Zajistit, aby byli pacienti registrováni v příslušném centru dospělé péče (např. osteocentrum VFN či další SPSP-VO pro dospělé).

### Doporučený postup:

#### 1. Začít s přípravou tranzice v 15–16 letech

- Koordinátor (manažer péče či specializovaná sestra) zpracuje tzv. *Transition Checklist* (přehled, co je nutné zajistit: genetické zprávy, sociální podpora, psychologická intervence atd.).
- Proběhne první seznamovací konzultace s lékařem pro dospělé (např. osteolog / endokrinolog v dospělém centru).





## 2. Multidisciplinární porada

- Pediatrický tým (FN Motol) + dospělý tým (osteocentrum VFN) + pacient (a rodiče) projednají léčebný plán, termíny kontrol.
- Proběhne předání kompletní dokumentace (elektronicky, ideálně v jednom informačním systému nebo formou sdíleného cloudu).

## 3. Oficiální předání péče (typicky v 18–19 letech)

- Finalizace dokumentace (léčebné plány, výsledky genetických testů, ortopedických zákroků).
- Pacient obdrží kontakty na odpovědné osoby v dospělém centru

## 4. Společná kontrola v průběhu prvních 6–12 měsíců

- Ideálně společná ambulance pediatr/dospělý lékař, aby se předešlo komunikačním šumům a zhodnotilo, zda se pacient adaptoval na změnu.

# Dlouhodobý management – specifická léčebná opatření

## Genetické poradenství

- Klinický genetik, který je součástí multioborového týmu CVSP-VO vysvětlí pacientovi při dosažení dospělosti nebo kdykoli dle přání pacienta (max 1x ročně) rizika pro jeho potomky, možnosti IVF s genetickým testováním a prenatální diagnostiky).

## Mezinárodní konzultace v CPMS

- Případy s neobvyklým průběhem nebo nejasnou diagnózou se konzultují s kolegy ze zahraničních ERN v systému CPMS síť ERN-BOND.

## Účast v klinické studii

- CVSP-VO je mimo jiné pracovištěm, kde se provádějí multicentrické studie s novými léky. Pacienti se tak přednostně dostávají k inovativním lékům a mají možnost zvýšit šance na zlepšení svého zdravotního stavu.

## Přeshraniční péče

- U komplikovaných případů možnost konzultace a eventuálně i intervence na pracovištích v zahraničí (v rámci sítě ERN BOND).

## Další

- Vytvoření národní koncepce sdílené péče, správné nastavení úhrad pro CVS a SPSP, podpora evropského registru vzácných onemocnění kostí (EuRREB) a veřejné zpřístupnění anonymních dat o počtu, věku a pohlaví pacientů s předvolenými onemocněními na základě dat pojišťoven a relevantních registrů ÚZIS.



**Spolufinancováno  
Evropskou unií**