

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

ERN RND



**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

Onemocnění ERN RND	3
Struktura péče	5
Centra vysoce specializované péče - CVSP-VO	5
Expertíza pracoviště dle základních podmínek pro členství v ERN.....	5
Personální zajištění	5
Věcné a prostorové vybavení (infrastruktura).....	7
Dostupnost vyšetření a léčby	7
Kompetence	8
Spolupracující pracoviště specializované péče (v budoucnu CVSP nižšího nebo II. typu) - SPSP-VO	9
Expertíza pracoviště	9
Personální zajištění, věcné a prostorové vybavení.....	9
Věcné a prostorové vybavení (infrastruktura).....	11
Dostupnost vyšetření a léčby	11
Kompetence	12
Ustanovení Národní referenční sítě pro vzácná onemocnění (NRN).....	12
Pacient v systému péče	14
Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika	14
Pacient v péči VPL/PLDD, případně v nemocniční péči v místě bydliště:	14
Diagnóza VO a její sdělení pacientovi	16
Terapie.....	16
Dlouhodobý management charakteru sdílené péče, na které se podílí specializované centrum jako její koordinátor (CSP nebo CVSP-VO) a nesespecializovaná pracoviště (praktický lékař, spádová nemocnice, ambulantní specialisté).....	17
Dlouhodobý management – specifická léčebná opatření	19



ONEMOCNĚNÍ ERN RND

ERN RND pokrývá 6 skupin vzácných onemocnění:

- Cerebelární ataxie a dědičné spastické paraplegie,
- Chorea a Huntingtonova nemoc,
- Dystonie, paroxysmální dyskinetické syndromy a neurodegenerace s akumulací železa v mozku (NBIA)
- Frontotemporální demence
- Leukodystrofie
- Atypické parkinsonské syndromy: multisystémová atrofie, progresivní supranukleární obrna, kortikobazální degenerace, geneticky podmíněné varianty Parkinsonovy nemoci.

S narůstající celosvětovou populací, prodlužující se střední délkou života, rozvojem nových diagnostických a terapeutických metod je žádoucí zlepšit dostupnost péče pro pacienty se vzácnými onemocněními. Péče o pacienty s vzácnými onemocněními je náročná na odborné znalosti a dovednosti lékařského i nelékařského personálu a zázemí umožňující nákladnou diagnostiku a terapii. Současný sociální systém mnohdy nezohledňuje specifika a náročnost domácí a ústavní péče. Zlepšení kvality péče, účelné vynakládání finančních prostředků vyžaduje vznik národní sítě Center vysoce specializované péče a Spolupracujících pracovišť specializované péče.

Dystonie

Dystonie je extrapyramidové onemocnění charakterizované protrahovanými nebo intermitentními svalovými kontrakcemi, které způsobují abnormální, často repetitivní pohyby, postury nebo oboje. Dystonické pohyby mají typický vzorec, mohou být krouživé, mohou být doprovázeny třesem. Výskyt dystonie v populaci je poměrně těžké určit, protože řada pacientů nemusí vyhledat lékaře nebo může být vedena pod jinou diagnózou. Výskyt primárních dystonií bývá nejčastější v literatuře uváděn cca 16,4/100 000 obyvatel.

Přesný mechanismus vzniku dystonií není v současné době znám, jedná se nejspíše o poruchu inhibičních mechanismů mozkové kůry, která vede k nadměrné a nechtěné aktivaci některých svalů nebo svalových skupin.

Možností klasifikace dystonií je celá řada, v současné době je nejčastěji dystonie klasifikována dle klinického obrazu: dle lokalizace – na fokální, segmentální či generalizovanou nebo dle přídatných příznaků - na izolovanou, kombinovanou a komplexní. Z hlediska etiologie dystonie můžeme dělat na primární (idiopatické) a heredodegenerativní. V posledních deseti letech zažívá díky celoexomovému a celogenomovému sekvenování prudký rozvoj genetika dystonických syndromů. Byla popsána celá řada nových mutací způsobujících dystonické syndromy, z nichž u některých je k dispozici i specifická léčba.



V případech, kdy specifická léčba není známá, je možné léčit dystonie symptomaticky. U fokálních dystonií je lékem první volby lokální aplikace botulotoxinu, u generalizovaných dystonií je nejprve zkoušena perorální farmakologická léčba, při jejím neúspěchu se u některých pacientů uvažuje o intratekální aplikaci myorelaxancia nebo o hluboké mozkové stimulaci (DBS) a léčba botulotoxinem zůstává u těchto pacientů pouze jako přídatná k ovlivnění nejvíce postiženého segmentu apod.

Celkový počet pacientů s dystonií v ČR současná situace (kvalifikovaný odhad):
3000 (děti a dospělí)

Počet pacientů sledovaných v CVSP-VO současná situace (kvalifikovaný odhad):
min. 1000 dospělých/500 dětských pacientů

Počet pacientů sledovaných v SPSP-VO současná situace (kvalifikovaný odhad): min 500 dospělých/min 500 dětí



Struktura péče

Centra vysoce specializované péče - CVSP-VO

Expertíza pracoviště dle základních podmínek pro členství v ERN

- a) Počet pacientů s diagnózou dystonie ve sledování centra/rok (minimum 100), údaj za poslední kalendářní rok
- b) Počet nových pacientů s diagnózou dystonie (minimum 20), údaj za poslední kalendářní rok
- c) Seznam potřebných specializovaných výkonů a jejich počet/rok (minimální počet celkem/rok)
 - Aplikace botulotoxinu: počet provedených výkonů 100/rok
 - Hluboká mozková stimulace: počet provedených výkonů 2/rok (primoimplantace a reimplantace)
 - Genetické testování: počet provedených výkonů 20/rok (cílené, celoexomové, celogenomové vyšetření)
 - Specializované neurozobrazování: počet provedených výkonů 20/rok

Personální zajištění

LÉKAŘI

- **Lékař (expert) s odbornou způsobilostí/atestací v oboru neurologie** - Expy specialista (specialista v oboru extrapyramidových onemocnění)
Kvalifikační předpoklady: atestace z oboru neurologie, 2 měsíce školící pobyt v centru vysoce specializované péče, pravidelná účast na vzdělávacích akcích. Závěr curricula probíhá formou pohovoru organizované jednou ročně na národním sjezdu nebo na společném klubu abnormních pohybů; úspěšné absolvování pohovoru je následováno udělením tzv. certifikátu specialisty. Certifikát uděluje Extrapyramidová sekce ČNS.
- **Lékař (expert) s odbornou způsobilostí/atestací v oboru dětské neurologie** - Expy specialista (specialista v oboru extrapyramidových onemocnění)
Kvalifikační předpoklady: atestace z oboru dětská neurologie, 2 měsíce školící pobyt v centru vysoce specializované péče, pravidelná účast na vzdělávacích akcích. Závěr curricula probíhá formou pohovoru organizované jednou ročně na národním sjezdu a/nebo na společném klubu abnormních pohybů; úspěšné absolvování pohovoru je následováno udělením tzv. certifikátu specialisty. Certifikát uděluje Extrapyramidová sekce ČNS.



- **Lékař v přípravě: školenev v oboru neurologie**

Minimální kvalifikace: ukončený kmen základního oboru + 1 rok praxe, celkem minimálně 4 roky praxe, z toho 1 rok praxe na pracovišti s pacienty s extrapyramidovými onemocněními.

- **Lékař v přípravě: školenev v oboru dětské neurologie**

Minimální kvalifikace: ukončený kmen základního oboru + 1 rok praxe, celkem minimálně 4 roky praxe, z toho 1 rok praxe na pracovišti s pacienty s extrapyramidovými onemocněními.

- **Kapacita / úvazky pro CVSP-VO:**

- Celkový počet lékařů: minimálně 4, z toho 2 na úrovni Expy specialisty
- Celkové minimální úvazky pro CVSP-VO: Expy specialisté – 2,0, školenci – 2,0. Rozdělení úvazků mezi lékaře – individuální - podle možností CVSP

DALŠÍ ČLENOVÉ MDT:

- všeobecné/dětské sestry: minimálně 2 sestry/ celkový počet úvazků 2,0,
- fyzioterapeut: jeden/0,5 úvazku,
- ergoterapeut: jeden (zajištění spolupráce s ergoterapeutem),
- logoped: jeden/0,5 úvazku,
- logoped specializovaný na poruchy polykání: jeden/0,5 úvazku,
- nutriční terapeut: jeden/0,2 úvazku,
- klinický psycholog (neuropsycholog): jeden/0,5 úvazku,
- psychoterapeut: jeden/0,2 úvazku,
- zdravotně sociální pracovník: jeden/0,2 úvazku.

Administrativně-technická-koordinační podpora centra:

- koordinátor péče: jeden/1,0 úvazku,
- datamanažer: jeden/0,5 úvazku.

Snadná dostupnost dalších specialistů v oborech:

- **psychiatr (pedopsychiatr)** - spolupráce s psychiatrem a pedopsychiatrem,
- **neurochirurg** - spolupráce s neurochirurgickým pracovištěm, které se specializuje na neurochirurgickou léčbu dystonií,
- **klinický genetik (neurogenetik)** - spolupráce s pracovištěm, které se zabývá neurogenetikou,
- **neuroradiolog** - spolupráce s pracovištěm, které se zabývá neuroradiologií,
- **rehabilitační lékař (neurorehabilitace)** - spolupráce s pracovištěm, které se zabývá neurorehabilitací,
- **chirurg** - spolupráce s chirurgickým pracovištěm, které se zabývá korekčními operacemi,
- **paliatr** - spolupráce s paliatrem.



Další

- CVSP má zajištěnou spolupráci s pracovišti pro analýzu genetického materiálu, likvorovou laboratoří a specializovanými metabolickými laboratořemi

Věcné a prostorové vybavení (infrastruktura)

Obecně

- CVSP-VO je zřízeno při dětském a dospělém lůžkovém zdravotnickém zařízení nemocnice nejvyššího typu (fakultní) se zázemím dalších oborů včetně intenzivní péče, zobrazovacího a laboratorního komplementu

Ambulantní prostory

- Dvě ambulance pro dospělé/ dětské pacienty
- Minimálně dvě samostatné místnosti
- Prostor pro práci sester
- Plně/částečně oddělený prostor pro pracovníka koordinátora centra

Přístrojové vybavení centra

- MR 3 Tesla
- CT
- EEG/video EEG
- EMG (polyEMG), evokované potenciály
- USG přístroj se sondou pro navigovanou aplikaci botulotoxinu

Lůžková část

Počet lůžek:

- chod centra probíhá v rámci běžného chodu kliniky bez vyhrazených lůžek pro VO,
- centrum musí mít kapacitu pro hospitalizaci akutních případů s VO a pro plánované diagnostické a terapeutické hospitalizace,
- celkově, i pro ostatní neurologická onemocnění, minimálně 20 lůžek.

Dostupnost vyšetření a léčby

Dostupnost specializovaných vyšetření (počet/jednotku času, maximální čekací lhůta)

Akutní pacienti:

- maximální čekací lhůta na ošetření nového dětského pacienta: do 3 pracovních dnů,
- maximální čekací lhůta na ošetření nového dospělého pacienta: do 3 pracovních dnů.



Neakutní pacienti:

- maximální čekací lhůta na ošetření nového dětského pacienta: 3 měsíce,
- maximální čekací lhůta na ošetření nového dospělého pacienta: 3 měsíce.

Dostupnost specifických léčebných postupů

- Lokální aplikace botulotoxinu – od indikace pacienta do 3 měsíců
- Hluboká mozková stimulace – do 6 měsíců od splnění indikačních kritérií
- Zajišťování neregistrované či nehrazené léčby formou žádosti o úhradu dle § 16 nebo formou specifického léčebného programu (SLP)
- Koordinace administrativní činnosti a příprava předání pacienta do zahraničního spolupracujícího centra za účelem terapie nedostupné v ČR, po návratu pacienta terapie nastavená dle zahraničního centra, komunikace o dalších postupech v léčbě

Kompetence

Klinický management

- Potvrzení diagnózy VO a přidělení Orphakódu
- Zadání dat pacienta do Národního registru VO
- Edukace pacienta/zákonného zástupce o typu diagnózy, její dědičnosti, prognóze onemocnění, léčbě
- Nastavení a realizace úvodní léčby
- Stanovení dlouhodobého plánu léčby a monitorace pacientů s dystoniemi sledovanými v CVSP-VO a konzultovanými ze SPSP-VO, definování charakteristik sdílené péče
- Distanční konzultace dostupné v pracovní době pro pacienty s dystonií (celorepublikově)
- Zprostředkování národních a mezinárodních konzultací a druhých názorů
- Indikace genetického vyšetření jakéhokoli typu v oblasti dystonií (cílené vyšetření, celoxomové či celogenomové sekvenování)
- Potvrzení idiopatické fokální dystonie vzniklé v dospělém věku je dostačující provést cestou Expy speciality či SPSP
- Ostatní dystonie - diagnostika i léčba může probíhat na úrovni SPSP, ale pacienta je třeba nahlásit CVSP (aby byl o počtu pacientů přehled)

Do CVSP směřování primárně pacienti, kterým CSP ani ambulantní specialista nezajistili diagnózu (genetické vyšetření aj. či adekvátní léčbu (např. opakované aplikace botulotoxinu bez efektu, vyčerpání možností farmakologické léčby, indikace hluboké mozkové stimulace aj.).



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

Expertíza pracoviště

Minimální počet pacientů potřebných k zajištění expertízy bude potvrzen na základě analýzy dat v NZIS z let 2025-26.

Do té doby je minimální počet pacientů s dystonií sledovaných dětským SPSP-VO - 50/rok a dospělým SPSP-VO - 50/rok.

Personální zajištění, věcné a prostorové vybavení

Dětské pracoviště: Splňuje charakteristiky CVSP-VO nebo SPSP-VO pro dětskou neurologii

Pracoviště pro dospělé: Splňuje charakteristiky CVSP-VO nebo SPSP-VO pro neurologii

Personální zajištění:

LÉKAŘI

- **Lékař (expert) s odbornou způsobilostí/atestací v oboru neurologie** - Expy specialista (specialista v oboru extrapyramidových onemocnění)

Kvalifikační předpoklady: atestace z oboru neurologie, 2 měsíce školící pobyt v centru vysoce specializované péče, pravidelná účast na vzdělávacích akcích. Závěr curricula probíhá formou pohovoru organizované jednou ročně na národním sjezdu nebo na společném klubu abnormních pohybů; úspěšné absolvování pohovoru je následováno udělením tzv. certifikátu specialisty. Certifikát uděluje Extrapyramidová sekce ČNS.

- **Lékař (expert) s odbornou způsobilostí/atestací v oboru dětské neurologie** - Expy specialista (specialista v oboru extrapyramidových onemocnění)

Kvalifikační předpoklady: atestace z oboru dětská neurologie, 2 měsíce školící pobyt v centru vysoce specializované péče, pravidelná účast na vzdělávacích akcích. Závěr curricula probíhá formou pohovoru organizované jednou ročně na národním sjezdu a/nebo na společném klubu abnormních pohybů; úspěšné absolvování pohovoru je následováno udělením tzv. certifikátu specialisty. Certifikát uděluje Extrapyramidová sekce ČNS.

- **Lékař v přípravě: školenev v oboru neurologie**

Minimální kvalifikace: ukončený kmen základního oboru + 1 rok praxe, celkem minimálně 4 roky praxe, z toho 1 rok praxe na pracovišti s pacienty s extrapyramidovými onemocněními.



- **Lékař v přípravě: školenev v oboru dětské neurologie**

Minimální kvalifikace: ukončený kmen základního oboru + 1 rok praxe, celkem minimálně 4 roky praxe, z toho 1 rok praxe na pracovišti s pacienty s extrapyramidovými onemocněními.

- **Kapacita / úvazky pro SPSP-VO:**

- Celkový počet lékařů: minimálně 2, z toho 1 na úrovni Expy specialisty
- Celkové minimální úvazky pro SVSP-VO: Expy specialisté – 1,0, Neurolog s odbornou způsobilostí 1,0 školenci – 1,0. Rozdělení úvazků mezi lékaře – individuální - dle možností SPSP - VO

DALŠÍ ČLENOVÉ MDT

- všeobecné/dětské sestry: minimálně 1 sestra/ celkový počet úvazků 1,0
- fyzioterapeut: jeden/0,2 úvazku
- ergoterapeut: zajištění spolupráce s ergoterapeutem, možno i externě
- logoped: jeden/0,2 úvazku,
- logoped specializovaný na poruchy polykání: jeden/0,2 úvazku,
- nutriční terapeut: jeden/0,2 úvazku,
- klinický psycholog (neuropsycholog): jeden/0,2 úvazku,
- psychoterapeut: zajištění spolupráce – možno i externě
- zdravotně sociální pracovník: jeden/0,1 úvazku.

Administrativně-technická-koordinační podpora centra:

- datamanažer: jeden/0,2 úvazku

Snadná dostupnost dalších specialistů v oborech:

- psychiatr (pedopsychiatr) - spolupráce s psychiatrem a pedopsychiatrem,
- klinický genetik (neurogenetik) - spolupráce s pracovištěm, které se zabývá neurogenetikou,
- neuroradiolog - spolupráce s pracovištěm, které se zabývá neuroradiologií
- rehabilitační lékař (neurorehabilitace) - spolupráce s pracovištěm, které se zabývá neurorehabilitací,
- chirurg - spolupráce s chirurgickým pracovištěm, které se zabývá korekčními operacemi,
- paliatr - spolupráce s paliatrem.

Další

- SPSP má zajištěnou spolupráci s pracovišti pro analýzu genetického materiálu, likvorovou laboratoří a specializovanými metabolickými laboratořemi



Věcné a prostorové vybavení (infrastruktura)

Obecně

- SPSP-VO je zřízeno při dětském a dospělém lůžkovém zdravotnickém zařízení fakultní nebo krajské nemocnice se zázemím dalších oborů včetně intenzivní péče, zobrazovacího a laboratorního komplementu

Ambulantní prostory

- 1 ambulance pro dospělé/ dětské pacienty
- Minimálně dvě místnosti
- Prostor pro práci sester

Přístrojové vybavení centra

- MR 3 Tesla
- CT
- EEG/video EEG
- EMG (polyEMG), evokované potenciály
- USG přístroj se sondou pro navigovanou aplikaci botulotoxinu

Lůžková část

Počet lůžek:

- chod centra probíhá v rámci běžného chodu kliniky bez vyhrazených lůžek pro VO,
- centrum musí mít kapacitu pro hospitalizaci akutních případů s VO a pro plánované diagnostické a terapeutické hospitalizace,
- celkově, i pro ostatní neurologická onemocnění, minimálně 15 lůžek.

Dostupnost vyšetření a léčby

Dostupnost specializovaných vyšetření

Akutní pacienti:

- maximální čekací lhůta na ošetření nového dětského pacienta: do 3 pracovních dnů,
- maximální čekací lhůta na ošetření nového dospělého pacienta: do 3 pracovních dnů.

Neakutní pacienti:

- maximální čekací lhůta na ošetření nového dětského pacienta: 3 měsíce,
- maximální čekací lhůta na ošetření nového dospělého pacienta: 3 měsíce.

Dostupnost specifických léčebných postupů

- Lokální aplikace botulotoxinu – od indikace pacienta do 3 měsíců
- Zajišťování neregistrované či nehrazené léčby formou žádosti o úhradu dle § 16 nebo formou specifického léčebného programu (SLP)

Kompetence

Klinický management

- Potvrzení diagnózy VO a přidělení Orphakódu
- Zadání dat pacienta do Národního registru VO
- Edukace pacienta/zákonného zástupce o typu diagnózy, její dědičnosti, prognóze onemocnění, léčbě
- Nastavení a realizace úvodní léčby
- Stanovení dlouhodobého plánu léčby a monitorace pacientů s dystoniemi sledovanými v SPSP-VO a event. Nahlásit pacienta CVSP – VO, event. Konzultace dle potřeby, definování charakteristik sdílené péče
- Distanční konzultace dostupné v pracovní době pro pacienty s dystonií (celorepublikově)
- Zprostředkování národních a mezinárodních konzultací a druhých názorů
- Indikace genetického vyšetření (cílené vyšetření)
- Potvrzení idiopatické fokální dystonie vzniklé v dospělém věku je dostačující provést cestou Expy speciality či SPSP
- Ostatní dystonie - diagnostika i léčba může probíhat na úrovni SPSP - VO, ale pacienta je třeba nahlásit CVSP – VO (aby byl o počtu pacientů přehled)

Ustanovení Národní referenční sítě pro vzácná onemocnění (NRN)

Seznam SPSP-VO (nominace) a CVSP-VO (nominace) pro dospělé pacienty:

S ohledem na prevalenci dystonií v dospělém věku je pro populaci České republiky potřeba cca tři až čtyři pracoviště se statusem CVSP-VO (v současné době v přípravě). Navrhované podmínky v současnosti splňuje Neurologická klinika VFN v Praze, Neurologická klinika FNUSA Brno a Neurologická kliniky FP v Olomouci.

Kandidáty na SPSP-VO jsou ostatní lůžková neurologická pracoviště ve fakultních a krajských nemocnicích.



Seznam SPSP-VO (nominace) a CVSP-VO (nominace) pro dětské pacienty:

S ohledem na prevalenci dystonií v dětském věku je pro populaci České republiky potřeba cca 3-4 pracoviště se statusem CVSP-VO (v současné době v přípravě). Navrhované podmínky v současnosti nesplňuje **žádné pracoviště**.

Kandidáty na SPSP-VO jsou lůžková pracoviště dětské neurologie (Klinika Dětské neurologie FN Brno, Oddělení dětské neurologie FTN, Oddělení dětské neurologie FN Ostrava, Klinika dětské neurologie FN Motol.

CVSP-VO koordinují činnost NRN, organizují vzdělávací a výzkumné aktivity v rámci NRN včetně virtuálních konzultací pacientů, poskytují distanční konzultace všem SPSP-VO. Zástupci CVSP-VO reprezentují NRN na národní úrovni.,



Pacient v systému péče

Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Pacient v péči VPL/PLDD, případně v nemocniční péči v místě bydliště:

Typické prezentace VO

Pacient v péči VPL/PLDD, případně spádové nemocnice: Pokud u pacienta v péči VPL/PLDD je podezření na dystonický syndrom obrátí se na neurologa v místě bydliště.

Neurolog v místě bydliště provede níže uvedené:

Anamnéza:

Rodinná anamnéza

- pátrání po příznacích jakékoliv poruchy hybnosti a chování, či jiných neurologických onemocněních u pokrevních příbuzných.

Farmakologická anamnéza

- vyloučit polékový původ dystonie (doplnit farmakologickou anamnézu 6 měsíců zpětně)

Osobní anamnéza

- vyloučit intoxikace, hypoxie CNS,
- úrazovou etiologii,
- explorovat psychomotorický vývoj,
- komorbiditu - zvážit možnost, že se jedná o kombinovaný/ komplexní dystonický syndrom (t.j. nejedná se o komorbiditu, ale součást dystonického syndromu).

Nynější onemocnění

Anamnestické údaje

- věk nástupu obtíží, jaká část těla je postižena,
- charakter obtíží (mimovolných pohybů), jejich vývoj, distribuce, průběh (fluktuace, progres, regrese příznaků aj.), okolnosti vzniku,
- doprovodné příznaky,
- zjistit zda se jedná o paroxysmální obtíže /diurnální fluktuace/,
- vazba na spánek/spouštěče.

Subjektivní potíže – vnímané pacientem, rodinou

- abnormní postavení a/nebo stáčení určité části/í těla, někdy popisováno, jako křeč v dané oblasti, možné zhoršení volní aktivitou.

Objektivní klinické nálezy ve fyzikálním vyšetření

- abnormní postavení nebo kroutivý mimovolní pohyb určité části/í těla, který je předvídatelný, má relativně neměnný vzorec, může být spojen s třesem,
- mohou být přítomny zrcadlové pohyby, sensorické triky tzv. geste antagoniste – manévry (většinou dotyk nedaleko postižené oblasti, specifický pouze pro dystonii), kterým je pacient načas schopen zmírnit klinické projevy dystonie, zhoršení dystonie pohybem či fenomén tzv. overflow (přetečení dystonické aktivity do okolních segmentů),
- dále pátrat i po dalších extrapyramidových nebo neurologických příznacích, po poruchách intelektu, chování aj.

Základní vyšetřovací algoritmus proveditelný ambulantním neurologem u pacientů s dystoniemi:

- vyloučit Wilsonovu nemoc u všech dystonií vzniklých do 50 let věku (laboratorní odběr hladina ceruloplasminu, jaterní testy, sběr moči za 24 hod na k určení množství mědi, zhodnocení MR mozku),
- laboratorní odběr alfa fetoproteinu u všech dystonií vzniklých do 50 let věku – zvýšená hladina u ataxie telangiektázie aj.,
- vyšetření štítné žlázy (např. syndrom mozek – plíce – štítná žláza - NKX 2-1, kdy je hypothyreóza),
- součástí terénní diagnostiky je provedení MR mozku (vyloučení sekundarity), popř. EMG vyšetření.

Pokud jsou výsledky výše uvedených vyšetření v normě nebo nejednoznačné, ambulantní neurolog má povinnost konzultovat pacienta s nejbližším SPSP. A SPSP posoudí, zda je nutné konzultovat pacienta s CVSP.

- SPSP a CVSP mají jasně definovaný a veřejně dostupný způsob objednání nových pacientů s VO.
- SPSP a CVSP mají definovanou čekací lhůtu na specializované vyšetření, která pro akutní případy je (do 3 pracovních dnů) a pro neakutní (do 3 měsíců).
- Do SPSP patří ten, kdo ve svém regionu nemá možnost aplikace botulotoxinu u regionálního neurologa.
- Pokud není konkrétní podezření mutaci, bude provedeno celoxomové vyšetření.
- Pro akutní případy může SPSP ihned konzultovat pacienty s CVSP– podle konkrétního případu a urgency, pro neakutní do 3 měsíců.

SPSP a CVSP se budou řídit aktuálními guidelines.

Výčet stavů, vyžadujících akutní péči v SPSP a CVSP

- rychle progredující generalizovaná dystonie,
- hrozící/dytonický status /tzv. dytonická bouře,
- stavy vyžadující intenzivní péči – kdy je nutné zajištění JIP péče.

Diagnóza VO a její sdělení pacientovi

Potvrzení diagnózy VO

Je plně v kompetenci CVSP-VO – u pacientů sledovaných s CVSP nebo na základě konzultace CVSP, kdy se v SPSP nepodaří diagnosticky uzavřít.

Je v kompetenci SPSP-VO pro následující stavy:

- všechny dytonické syndromy, s výjimkou těch, které se nepodaří na úrovni SPSP – VO diagnostikovat. Je v kompetenci ambulantního specialisty s erudicí v dané oblasti pro následující stavy:
- izolované idiopatické fokální dystonie s počátkem vzniku po 30. roce života.

Sdělení diagnózy je slovní i písemné a je doprovázeno předáním písemných informací, případně odkazu na online informační zdroje, spolu s předáním kontaktu na patientskou organizaci (pokud existuje)

Terapie

Je plně v kompetenci CVSP-VO:

- všechny dytonické syndromy, kdy terapie v SPSP nebyla dostupná nebo neměla požadovaný efekt.

Je v kompetenci SPSP-VO pro následující stavy:

- dytonické syndromy, kdy terapie ordinovaná ambulantním specialistou neměla efekt nebo nebyla na této úrovni dostupná.

Je v kompetenci ambulantního specialisty s erudicí v dané oblasti pro následující stavy:

- lokální aplikace botulotoxinu u idiopatických fokálních dystonií.



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

Stanovení koordinujícího pracoviště

- SPSP-VO nebo CVSP-VO, v závislosti na diagnóze, závažnosti či stadiu dystonie a na dostupnosti centra od místa bydliště pacienta.

Popis koordinační činnosti v procesu dlouhodobého plánu péče o pacienta s VO:

- nastavení dispenzarizace/pravidelných kontrol u jiných specialistů, četnost laboratorní monitorace, stanovení toho, kde tato vyšetření mají probíhat,
- frekvence kontrol v CVSP-VO nebo SPSP-VO je nastavena individuálně v závislosti na závažnosti a aktivitě onemocnění a případné frekvenci aplikací léčby,
- nastavení léčebných opatření a způsobu jejich realizace,
- CVSP/CSP vypracuje komplexní plán péče,
- podle konkrétní situace mají právo delegovat činnosti - sociální podpora, předepisování kompenzačních pomůcek, rehabilitační a lázeňské péče a následně tuto činnost kontroluje.

Specifikace péče poskytované pacientům s VO mimo specializovaná centra

VPL/PLDD, "Spádová" nemocnice/nemocnice v místě bydliště pacienta, ambulantní specialisté:

- Diagnostika a léčba onemocnění u pacienta se stabilním VO na základě stanoveného dlouhodobého plánu,
- Monitorace a management nežádoucích účinků léčby na základě doporučení centra
- Sociální a psychoterapeutická podpora, preskripce kompenzačních pomůcek, rehabilitační, lázeňské péče
- Je nastaven způsob komunikace s centrem v případě potřeby akutní konzultace, případně pravidelná komunikace např. formou virtuálních schůzek

VPL/PLDD:

- poskytování sociální podpory,
- vypisování a evidence pracovní neschopnost, invalidní důchodů apod.,
- preskripce příspěvků na výživu, dopravu, mobilitu, ZTP,
- preskripce vybrané medikace,

Léčebný plán je nastaven ošetřujícím centrem a realizován s pomocí koordinátora péče v centru i v místě bydliště pacienta



Základní komponenty léčby:

- farmakoterapie a intervenční léčba je nastavena podle stupně - úrovně péče (CVSP, CSP, ambulantní specialista, spádová nemocnice, VPL, PLDD),
- specializovaná péče od lékařských ne neurologických specialistů (např. psychiatr, neurochirurg, ortoped, rehabilitační lékař, paliatr),
- specializovaná péče od nelékařských zdravotních profesí (psychoterapeut, psycholog, logoped, ergoterapeut, fyzioterapeut, nutriční terapeut, protetik),
- tito specialisté mají možnost delegovat péči na centra s nižším stupněm péče,
- edukace pacienta v centru o léčbě a sledování onemocnění (záznam potíží do standardizovaného formuláře)

Další součásti dlouhodobého zdravotního managementu:

- zdravotně sociální podpora, koordinátor bude kontrolovat plnění léčebného plánu a zdravotně sociální podpory.

Psychosociální péče

S organizací psychosociální péče pomáhá koordinátor péče při CVSP a regionální koordinátor pro vzácná onemocnění.

- Na úrovni CVSP koordinátor dozoruje a pomáhá realizovat plán péče,
- koordinuje termíny kontrol u jednotlivých odborníků, komunikuje mezi CVSP a lokálním poskytovatelem zdravotní péče (ať už praktikem nebo ambulantním specialistou či domácí péčí),
- poskytuje lokálnímu poskytovateli podklady k žádostem o úhradu kompenzačních pomůcek a k žádostem o sociální dávky.
- Kontaktuje regionálního koordinátora, který přebírá organizaci místní péče.

Regionální koordinátor pomáhá zajistit:

- respitní péči,
- pomáhá lokálním poskytovatelům se zajištěním žádostí o sociální dávky či služby včetně odvolání,
- koordinuje potřebnou podporu pro vzdělávání (komunikace se školou a SPC),
- koordinuje zapojení rané, domácí, paliativní a hospicové péče,
- dozoruje plnění plánu péče v regionu – s lokálními poskytovateli zdravotních a sociálních služeb.

Komunitní péče

Spolupráce s praktickými lékaři, agenturami domácí péče, s Centry duševního zdraví, denní stacionáře, respitní péče, domovy se specializovanou péčí, sociální začleňování (zaměstnání, bydlení)

Psychologická péče

Vytvořit registr psychologů, kteří se specializují na pacienty s dystonií. Psychologickou péči nelze realizovat bez sítě psychologů.

Spolupráce s patientskou organizací - např. Dystonie-rodina spolu, z.s., nebo na zastřešující organizaci Česká asociace pro vzácná onemocnění z.s.

Dlouhodobý management – specifická léčebná opatření

Genetické poradenství

- CVSP má možnost konzultace s genetikem zaměřeným na genetická podmíněná neurologická onemocnění, centrem asistované reprodukce apod. (dědičnost, plánování koncepce, diskuze interpretace variant nejasného významu).

Mezinárodní konzultace v CPMS

- CVSP-VO - koordinační centrum v oblasti mezinárodních konzultací v CPMS.

Účast v klinické studii

- Možné na CVSP-VO i SPSP-VO

Přeshraniční péče

- CVSP může zprostředkovat specifickou péči při nedostupnosti národní péče. (např. pro ultra-rare disease, Orphan drugs), experimentální léčba, lékové studie, včetně invazivní a genové terapie. Po návratu pacienta do ČR pokračování v nastaveném managementu terapie a komunikace se zahraničním pracovištěm ohledně další léčby.

Tranzice pacienta do dospělé péče (transition care – přechodová péče) dle příslušného standardu

- Pacient je předán do péče dospělé části centra nebo do jiného centra pro dospělé pacienty bližšího místa bydliště či studia



**Spolufinancováno
Evropskou unií**