

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

## **ERN EPICARE**



**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>Úvodní slovo.....</b>	<b>1</b>
<b>Obsah.....</b>	<b>2</b>
<b>Onemocnění ERN EPICARE.....</b>	<b>3</b>
<b>Struktura péče.....</b>	<b>5</b>
<b>Centra vysoce specializované péče - CVSP-VO.....</b>	<b>5</b>
Expertíza pracoviště dle základních podmínek pro členství v ERN.....	5
Personální zajištění.....	6
Věcné a prostorové vybavení (infrastruktura).....	7
Dostupnost vyšetření a léčby.....	7
Kompetence.....	8
Navržené indikátory kvality vysoce specializované péče centra ERN EpiCARE.....	8
<b>Spolupracující pracoviště specializované péče (v budoucnu CVSP nižšího nebo II. typu) - SPSP-VO.....</b>	<b>9</b>
Expertíza pracoviště.....	9
Personální zajištění, věcné a prostorové vybavení.....	9
Dostupnost vyšetření a léčby.....	10
Kompetence.....	10
<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>Diagnóza VO a její sdělení pacientovi.....</b>	<b>13</b>
<b>Terapie.....</b>	<b>13</b>
<b>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).....</b>	<b>13</b>
<b>Dlouhodobý management – specifická léčebná opatření.....</b>	<b>14</b>



# Onemocnění ERN EPICARE

ERN EpiCARE se věnuje péči o pacienty se vzácnými a komplexními epilepsiemi, tj. těmi, které vyžadují multidisciplinární péči. Jde o velmi heterogenní skupinu více než 150 typů epilepsií, které se mohou objevit v různém věku (od novorozenců po seniory) z různých příčin, projevují se různými typy epileptických záchvatů v různé frekvenci, individuálně reagují na farmakologickou léčbu a mohou být sdružené s dalšími obtížemi - "komorbiditami", např. s poruchami psychickými, kognitivními, vývojovými.

V Evropě epilepsie postihují nejméně 6 milionů osob, přičemž 65 % pacientů reaguje na farmakoterapii nebo spontánně dosáhne remise. U zbývajících cca dvou milionů pacientů by třetina mohla profitovat z předoperačního vyšetření a epileptochirurgie, další pak z upřesnění diagnózy, etiologie a v některých případech ze specifické léčby.

## Vzácné a komplexní epilepsie

Onemocnění lze členit do jednotlivých podskupin na základě etiologie – genetická, strukturální, infekční, sdružená s autoimunitou (s autoimunitním onemocněním, metabolická nebo je příčina neznámá. Existuje ale řada překryvů, protože se etiologické kategorie navzájem nevylučují a jsou možné i dvě etiologie u jednoho pacienta, např. strukturální + genetická u pacienta s tuberózní sklerózou. Dělení podle etiologie také jednoznačně neidentifikuje pacienty se vzácnou nebo komplexní epilepsií. Dalším úskalím je velmi variabilní vývoj onemocnění i diagnózy v čase – pacient zpočátku kompenzovaný na léčbě se může stát farmakorezistentním a vyžaduje komplexní přístup, případně je až v průběhu nemoci odhalena její vzácná příčina. Zvláštními skupinami s ohledem na vznik rozvoje obtíží jsou akutní neonatální záchvaty, neonatální záchvaty spojené s metabolickými nebo s genetickými poruchami. Další situací jsou pacienti s nově vzniklým refrakterním epileptickým statem, kdy sice nejde iniciálně ještě o epilepsii, ale ta se následkem tohoto stavu velmi často rozvine. Navíc je tento stav spojen s vysokou mortalitou a morbiditou.

V České republice postihuje epilepsie přibližně 80 až 90 tisíc osob, což odpovídá 0,7–0,8 % populace. Přibližně třetina pacientů je farmakorezistentní, což znamená, že jejich onemocnění nereaguje dostatečně na farmakologickou léčbu a vyžaduje komplexní přístup, včetně zvážení možnosti chirurgické intervence – epileptochirurgického zákroku.

Předpokládáme, že po vyloučení epilepsií, které nepovažujeme za vzácné (např. epilepsie po cévních mozkových příhodách, potraumatické nebo na podkladě neurodegenerativních onemocnění), zůstává cca 60 až 70 tisíc pacientů, které můžeme označit za vzácné nebo potenciálně vzácné při dosud neznámé etiologii, včetně možnosti přiřazení příslušného ORPHA kódu. V rámci této velké skupiny pacientů se setkáváme jak s mírnými formami onemocnění, např. z okruhu epileptických syndromů se spontánní remisí ("self-limited"), nebo pacientů na farmakologické léčbě v remisi (tj. déle než 5 let bez záchvatu), tak s cca 30 % pacientů, kteří nedostatečně reagují na protizáchvatovou medikaci a jsou tzv. farmakorezistentní. Farmakorezistentní epilepsie má závažný dopad na kvalitu života pacientů a jejich opatrovníků a je spojena s řadou komorbidit - u dětí opoždění či zástava



psychomotorického vývoje, u dospělých postižení kognitivních funkcí, řada psychiatrických komorbidit, závažný psychosociální dopad onemocnění limitující zapojení do společnosti, ale i vyšší riziko úmrtí v každém věku pacientů. Tyto komorbidity mohou být jak součástí základního onemocnění epilepsie (např. v případech komplexních genetických či metabolických vad) nebo mohou být způsobeny dlouhodobě přetrvávajícími záchvaty.

Diagnózu epilepsie v ČR stanoví v naprosté většině případů dětský neurolog nebo u dospělých pacientů neurolog. Diagnóza epilepsie je klinická, na základě proběhlého epileptického záchvatu nebo více záchvatů. Zásadní je již iniciálně stanovení etiologie epilepsie, která může ovlivnit další léčbu a určuje i prognózu onemocnění. Mezi základní vyšetření patří detailní rozbor záchvatových příznaků, elektroencefalografické (EEG) vyšetření, magnetická rezonance (MR) mozku ve specifickém protokolu, v indikovaných případech vyšetření mozkomíšního moku k vyloučení autoimunitní etiologie, genetické vyšetření či vyšetření se zaměřením na dědičné poruchy metabolismu. Ideálně by mělo být provedené již v časně fázi péče i vyšetření neuropsychologické. Specifickou skupinu představují pacienti farmakorezistentní a/nebo MR lezionální (tj – s nálezem epileptogenní léze na MR), u kterých by měla být vždy posouzena možnost chirurgické léčby (epileptochirurgie). Předoperační diagnostika zahrnuje řadu specializovaných vyšetření (video EEG monitorování včetně možnosti invazivního EEG vyšetření u indikovaných pacientů, neuropsychologické vyšetření, pozitronová emisní tomografie (PET) mozku, případně iktální vyšetření SPECT (jednofotonová emisní výpočetní tomografie), pokročilé metody zpracování MRI či EEG signálu apod.). Individualizovaná diagnostika pacientů se vzácnými epilepsiemi je zásadní pro včasné zahájení cílené terapie s cílem minimalizace potenciálně devastujících dopadů tohoto onemocnění. Konkrétně časná identifikace vhodných kandidátů operační léčby vede k jejich plné úzdavě a brání rozvoji dalších komorbidit, odhalení genetické příčiny umožňuje genetické poradenství v rodinách, včetně možnosti předimplantační diagnostiky a stále častěji i individualizovanou terapii. Včasná diagnostika a správně vedená léčba má rovněž vliv na možnosti sociálního začlenění nemocných. U řady pacientů je významná problematika zdravotně sociální – lidi s epilepsií si hůře zaměstnání najdou nebo udrží, řada z nich není vzhledem k počtu a tíži záchvatů nebo přidruženému kognitivnímu deficitu schopna soustavné výdělečné činnosti, někteří jsou plně odkázáni na své opatrovníky.

**Celkový počet pacientů s epilepsií v ČR** (kvalifikovaný odhad): 85 000 (děti a dospělí), z toho lze odhadovat 1/3 pacientů s farmakorezistentní epilepsií vyžadujících komplexní péči, další 1/3 pacientů vyžaduje diagnostiku na úrovni centra

**Počet pacientů sledovaných v CVSP-VO:** 7 500 (děti a dospělí) + počet pacientů jednorázově vyšetřených s podezřením na VO

**Počet pacientů sledovaných v SPSP-VO** (kvalifikovaný odhad): 7500 (děti a dospělí) + počet pacientů jednorázově vyšetřených s podezřením na VO



# Struktura péče

## Centra vysoce specializované péče - CVSP-VO

### Expertíza pracoviště dle základních podmínek pro členství v ERN

- a) Minimální počet pacientů s diagnózou
- Strukturální epilepsie: 150 pacientů/rok (z toho 40 nových)
  - Genetická epilepsie: 150 pacientů/rok (z toho 40 nových)
  - Infekční epilepsie: 25 pacientů/rok (z toho 5 nových)
  - Epilepsie sdružené s autoimunitou: 25 pacientů/rok (z toho 5 nových)
  - Metabolická epilepsie: 25 pacientů/rok (z toho 5 nových)
  - Chirurgicky léčitelná epilepsie: 50 sledovaných/rok (z toho 45 nových)
  - Syndromové epilepsie jiné: 50 sledovaných/rok (z toho 25 nových)
  - Neonatologické záchvaty: 10 sledovaných/rok (z toho 10 nových)
  - Status epilepticus: 10 sledovaných/rok (z toho 10 nových)

*Poznámka: Jde o podmínku ERN EpiCARE pro zařazení centra do evropské sítě, počty pacientů v obou CVSP-VO v ČR jsou výrazně vyšší.*

### Seznam potřebných specializovaných výkonů

1. Diagnostické a monitorovací výkony:
  - vyšetření pomocí video-EEG monitorování: 200 pacientů/rok
  - invazivní video-EEG vyšetření (intracerebrální a/nebo subdurální elektrody): 10 pacientů/rok
  - resekční epileptochirurgické výkony dle doporučení Evropské federace neurologických společností (EFNS): 10 pacientů/rok
2. Specializované výkony pro diagnostiku a terapii epilepsie:
  - Antero-mediální temporální resekce a její modifikace.
  - Fokální kortikální resekce.
  - Rozšířená lezionektomie.
  - Peroperační elektro-kortikografie a funkční mapování kortexu.
  - Neurostimulační léčba s implantací elektrod do centrálních nebo periferních struktur.
  - Funkční nebo anatomická hemisferektomie.
  - Molekulárně-genetická diagnostika epilepsií.
  - Diagnostika metabolických epilepsií a epilepsií sdružených s autoimunitou.
  - Ketogenní dieta

### Personální zajištění



## LÉKAŘI

- Vedoucí lékař se specializovanou způsobilostí v oboru neurologie nebo dětské neurologie (epileptolog)
  - Kvalifikační předpoklady: minimálně 5 let praxe v plánování a indikaci chirurgické léčby epilepsie
  - Schopnost hodnocení dlouhodobého intrakraniálního EEG
  - Plný pracovní úvazek (1,0)
- Lékař neurolog/dětský neurolog se specializovanou způsobilostí v oboru neurologie nebo dětské neurologie (epileptolog) - souhrnný pracovní úvazek min. 5,0
- Neurochirurg (alespoň 1 s minimálně 2letou praxí v epileptochirurgii) s min. 0,3 úvazku
- Radiolog (alespoň 1 s minimálně 2letou praxí v diagnostice epilepsie) s min. 0,6 úvazku
- Psychiatr minimálně 0,1 úvazku
- Dětský psychiatr minimálně 0,1 úvazku
- Patolog minimálně 0,1 úvazku
- Neonatolog minimálně 0,1 úvazku
- Lékař nukleární medicíny: může být zajištěno smluvně

## DALŠÍ ČLENOVÉ MDT:

- Všeobecné/dětské sestry: minimálně 12,0 úvazku
- EEG laborant/laborantka (minimálně 2letá praxe v provádění dlouhodobé EEG sledování): minimálně 8,0 úvazku
- Klinický psycholog (minimálně 2letá praxe v neuropsychologickém vyšetřování epilepsie): minimálně 0,5 úvazku pro dětskou a 0,5 úvazku pro dospělé část
- Zdravotně sociální pracovník: minimálně 0,5 úvazku
- Biomedicínský inženýr: minimálně 0,2 úvazku
- Bioanalytik pro klinickou genetiku: minimálně 1,0 úvazek
- Nutriční terapeut: minimálně 0,1 úvazku

## Administrativně-technická-koordinační podpora centra:

- Administrativní pracovníci
- Koordinátor péče
- Datamanažeři
- Koordinátor pro tranzici

## Bezprostřední dostupnost (<24 h) dalších odborníků:

- Anesteziologie a intenzivní medicína
- Vnitřní lékařství
- Dětské lékařství

## 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

- Minimálně 4 samostatné místnosti
- Prostor pro práci sester (příprava pacientů před vstupem k lékaři, edukace ve vyplňování hodnotících nástrojů jednotlivých diagnóz, dotazník kvality života, diskuze nad tolerancí užívaných léčiv, zaškolování v aplikaci léčby...)
- Prostor pro neuropsychologické vyšetření, pro sociálně zdravotní konzultace
- Prostor pro aplikaci léků a klinické studie (např. denní stacionář)

## Lůžková část

- Počet lůžek (pro pacienty s VO a kde mají být k dispozici)
  - Lůžková péče pro dlouhodobé video-EEG monitorování: minimálně 4 lůžka
  - Dětská část: kapacita minimálně 25 lůžek
  - Dospělá část: kapacita minimálně 25 lůžek
  - Akutní lůžková péče intenzivní neurologie dospělí: minimálně 5 lůžek
  - Akutní lůžková péče intenzivní neurologie děti: minimálně 5 lůžek
  - Akutní lůžková péče neurochirurgie standardní: minimálně 15 lůžek

## Dostupnost vyšetření a léčby

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

- Maximální čekací lhůta na vyšetření nového dětského pacienta: 12 týdnů  
Maximální čekací lhůta na vyšetření dospělého pacienta: 4 týdny
- Výsledky vyšetření: jsou sdělovány dle naléhavosti – akutní závažné výsledky jsou sděleny do 24 hod, neakutní do 3 měsíců, výsledky speciálních genetických vyšetření i za dobu delší.

## Dostupnost všech relevantních léčebných postupů

- Zvláštní smlouva s pojišťovnami („centrová“ léčba) pro kategorii vzácné a komplexní epilepsie
  - Zajišťování neregistrované či nehrazené léčby formou žádosti o úhradu dle § 16 nebo formou specifického léčebného programu (SLP)
- Koordinace administrativní činnosti a příprava přijetí pacienta ze zahraničního spolupracujícího centra za účelem terapie v ČR, komunikace o dalších postupech v léčbě. Výjimečně i zajištění péče v obráceném směru.

## Kompetence



## Klinický management

- Indikace vyšetření potřebných k upřesnění diagnózy a etiologie
  - Farmakoterapie včetně indikace a zajištění všech dostupných léčivých přípravků (centrové i off-label), experimentální terapie, terapie v rámci klinického zkoušení
- Stanovení dlouhodobého plánu léčby
- Vyšetření před případným epileptochirurgickým zákrokem a posouzení vhodnosti takového řešení
- Edukace pacienta/zákonného zástupce o typu onemocnění, prognóze, možnostech léčby, případně o dědičnosti, u žen ve fertilním věku o vlivu onemocnění a léčby na případnou graviditu
- Systematická monitorace onemocnění a kvality života pacientů pomocí standardizovaných nástrojů – kalendáře záchvatů, skrínigové vyšetření kognitivních schopností, emočního stavu, cílené neuropsychologické vyšetření
- Konzultace pro pacienty centra dostupné v pracovních dnech, v případě akutních obtíží v režimu 24/7
- Konzultace pacientů s epilepsií (celorepublikově) při žádosti o druhý názor dle kapacity centra
- Zprostředkování mezinárodních konzultací a druhých názorů v rámci ERN
- Potvrzení diagnózy VO a přidělení Orphakódu
- Zadáání dat pacienta do Národního registru VO

## Navržené indikátory kvality vysoce specializované péče centra ERN EpiCARE

Uvedené indikátory pokrývají výše představené skupiny onemocnění ERN EpiCARE.

1. Počet nových pacientů/rok
  - a. Podíl nových pacientů zadaných do Národního registru vzácných onemocnění
2. Celkový počet sledovaných pacientů/rok
  - a. Podíl pacientů z celkového počtu se zadaným Orphakódem
3. Počet pacientů virtuálně diskutovaných v rámci NRN nebo ERN/rok
  - a. Počet pacientů s vyžádanou konzultací
  - b. Počet pacientů s poskytnutou konzultací
4. Provedené klíčové diagnostické a terapeutické postupy – počet/rok
  - a. Kontinuální 24-h videomonitorace EEG
  - b. Invazivní EEG, stereo EEG
  - c. 3T-MRI s možností anestetické neuropsychologie
  - d. MRI s vysokým a ultravysokým rozlišením
  - e. SPECT, PET, MEG/CSI
5. Dostupná léčba
  - a. Počet pacientů indikovaných k neurochirurgickému výkonu
  - b. Stimulace n. vagus
6. Počet publikací/rok s tématem onemocnění ERN EpiCARE



- a. Impaktovaná periodika
- b. Neimpaktovaná periodika
7. Počet kongresů/vzdělávacích akcí s aktivní účastí členů MDT/rok
8. Počet klinických studií /výzkumných projektů s účastí členů MDT /rok

## **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 se vzácnou nebo komplexní epilepsií sledovaných dětským SPSP-VO 500 a dospělým SPSP-VO 500 pacientů.

Pracoviště nižšího typu může být pouze pro dospělé pacienty, nebo pouze pro děti a dospívající, nebo pro všechny věkové kategorie. Nutné je zajištění tranzice.

### **Personální zajištění, věcné a prostorové vybavení**

#### **Pracoviště pro dospělé i děti obecně:**

##### Personální zajištění

- Vedoucí lékař se specializovanou způsobilostí v oboru neurologie nebo dětské neurologie (epileptolog)
  - Kvalifikační předpoklady: minimálně 5 let praxe v diagnostice a léčbě epilepsií
  - Plný pracovní úvazek (1,0)
- Lékař neurolog/dětský neurolog se specializovanou způsobilostí v oboru neurologie nebo dětské neurologie (epileptolog) souhrnný pracovní úvazek min. 1,0 pro dětskou část, resp. min. 1,0 pro dospělou část
- Radiolog (alespoň 1 s minimálně 2letou praxí v diagnostice epilepsie s min. 0,6 úvazku)
- Psychiatr minimálně 0,1 úvazku, resp. dětský psychiatr minimálně 0,1 úvazku

#### **DALŠÍ ČLENOVÉ MDT:**

- Všeobecné/dětské sestry: minimálně 12,0 úvazku
- EEG laborant/laborantka (minimálně 2letá praxe v provádění dlouhodobé EEG sledování): minimálně 4,0 úvazku pro dětskou, resp. 4,0 úvazku pro dospělou část
- Klinický psycholog (minimálně 2letá praxe v neuropsychologickém vyšetřování epilepsie): minimálně 0,3 úvazku pro dětskou, resp. 0,3 úvazku pro dospělou část
- Zdravotně sociální pracovník: minimálně 0,5 úvazku
- Nutriční terapeut: minimálně 0,1 úvazku



Administrativně-technická-koordinační podpora centra:

- Administrativní pracovníci
- Koordinátor péče
- Datamanažeři
- Koordinátor pro tranzici

Bezprostřední dostupnost (<24 h) dalších odborníků:

- Anesteziologie a intenzivní medicína
- Vnitřní lékařství
- Dětské lékařství

### Věcné a prostorové vybavení

- SPSP-VO je zřízeno při zdravotnickém zařízení s ambulantním i lůžkovým provozem charakteru nemocnice nejvyššího typu (fakultní či krajské)

### **Dostupnost vyšetření a léčby**

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

- Maximální čekací lhůta na vyšetření nového dětského pacienta: 12 týdnů
- Maximální čekací lhůta na vyšetření dospělého pacienta: 4 týdny
- Výsledky vyšetření: jsou sdělovány dle naléhavosti – akutní závažné výsledky jsou sděleny do 24 hod, neakutní do 3 měsíců, výsledky speciálních genetických vyšetření i za dobu delší.

### **Dostupnost všech relevantních léčebných postupů**

- Zvláštní smlouva s pojišťovnami („centrová“ léčba) pro kategorii vzácné a komplexní epilepsie
- Zajišťování neregistrované či nehrazené léčby formou žádosti o úhradu dle § 16 nebo formou specifického léčebného programu (SLP)

### **Kompetence**

Klinický management

- Indikace vyšetření potřebných k upřesnění diagnózy a etiologie
- Farmakoterapie včetně indikace a zajištění všech dostupných léčivých přípravků (centrové i off-label) dle typu diagnózy, terapie v rámci klinického zkoušení dle typu diagnózy
- Stanovení dlouhodobého plánu léčby
- Vyšetření před případným epileptochirurgickým zákrokem (pouze u dospělých pacientů) a ve spolupráci s CVSP-VO posouzení vhodnosti takového řešení



- Edukace pacienta/zákonného zástupce o typu onemocnění, prognóze, možnostech léčby, případně o dědičnosti, u žen ve fertilním věku o vlivu onemocnění a léčby na případnou graviditu
- Systematická monitorace onemocnění a kvality života pacientů pomocí standardizovaných nástrojů – kalendáře záchvatů, skriningové vyšetření kognitivních schopností, emočního stavu, cílené neuropsychologické vyšetření
- Konzultace pro pacienty centra dostupné v pracovních dnech, v případě akutních obtíží v režimu 24/7
- Konzultace pacientů s epilepsií při žádosti o druhý názor dle kapacity centra
- Potvrzení diagnózy VO a přidělení Orphakódu
- Zadání dat pacienta do Národního registru VO
- Zprostředkování mezinárodních konzultací a druhých názorů v rámci ERN ve spolupráci s CVSP-VO

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

### CVSP-VO

jsou současně členem ERN-EpiCARE s akreditovanou expertízou pro epilepsie. V současnosti tyto podmínky splnila dvě centra v ČR – FN Motol jako jedno centrum a FN u Sv. Anny s FN Brno jako jedno společné centrum, tato pracoviště pokrývají dětské i dospělé pacienty se vzácnými a komplexními epilepsiemi

### Seznam SPSP-VO (nominace)

S ohledem na vysokou prevalenci vzácných a komplexních epilepsií je pro populaci České republiky potřeba více pracovišť SPSP-VO

Kandidáty na dospělá SPSP-VO jsou:

- Nemocnice Na Homolce
- Fakultní Thomayerova nemocnice
- Ústřední vojenská nemocnice Praha
- FN Ostrava
- FN Plzeň
- FN Hradec Králové

Kandidáty na dětská pracoviště SPSP-VO jsou:

- Fakultní Thomayerova nemocnice
- FN Ostrava
- FN Plzeň
- FN Hradec Králové



CVSP-VO koordinují činnost NRN, organizují vzdělávací a výzkumné aktivity v rámci NRN včetně virtuálních konzultací pacientů, poskytují konzultační servis všem SPSP-VO. Zástupce CVSP-VO reprezentuje NRN na národní úrovni a je členem MEKOVO.

## Pacient v systému péče

### Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Hlavním klinickým příznakem je epileptický záchvat / epileptické záchvaty / epileptický status, méně často jiný příznak (např. porucha psychomotorického vývoje), detailně viz výše

- **Dětsí pacienti** pacient je iniciálně diagnostikován na úrovni dětský neurolog nebo na úrovni SPSP-VO nebo CVSP-VO.
- Z úrovně dětský neurolog je pacient odeslán do vyššího centra (na úroveň SPSP-VO nebo přímo na úroveň CVSP-VO) v případech
  - děti s epilepsií <18 měsíců věku (mimo nekomplikované febrilní křeče)
  - u všech pacientů při farmakorezistenci = selhání 2 protizáchvatových léků
- Z úrovně dětský neurolog (lze přímo) i z úrovně SPSP-VO je odeslán pacient na úroveň CVSP-VO v případě, že jde o potenciálního kandidáta chirurgické léčby
  - Magnetickou rezonancí (MR) identifikovaná léze s vysokým epileptogenním potenciálem (i kompenzovaní pacienti) – hipokampální skleróza, vývojové odchylky ve stavbě mozku (malformace kortikálního vývoje, MCD), tuberózní skleróza, cévní malformace, benigní mozkové nádory, hypotalamický hamartom, Rasmussenova encefalopatie ...)
  - „MR-neleziózní“ pacienti s uniformními fokálními záchvaty (s výjimkou definovaných self-limited epilepsií)
- Z úrovně SPSP-VO na úroveň CVSP-VO je odeslán pacient s farmakorezistentní epilepsií, u něhož se na úrovni SPSP-VO nepodařilo odhalit etiologii epilepsie, nebo pacient se vzácnou epilepsií, která vyžaduje specifickou léčbu na úrovni CVSP-VO
- Je možné předání pacientů z úrovně vyšší na úroveň nižší po stanovení diagnózy, případně po vyčerpání terapeutických možností. Další možností je sdílená péče.
  
- **Dospělí pacienti** pacient je iniciálně diagnostikován na úrovni neurolog nebo na úrovni SPSP-VO nebo CVSP-VO.
- Z úrovně neurolog (epileptolog) je pacient odeslán do vyššího centra (lze na úroveň SPSP-VO nebo CVSP-VO) v případech:
  - všichni pacienti při farmakorezistenci = selhání 2 protizáchvatových léků (ASM)



- Magnetickou rezonancí (MR) identifikovaná léze s vysokým epileptogenním potenciálem (i kompenzovaní pacienti) – výčet viz výše
- Z úrovně z úrovně SPSP-VO je odeslán pacient na úroveň CVSP-VO
  - v případě, že jde o potenciálního kandidáta chirurgické léčby
  - Magnetickou rezonancí (MR) identifikovaná léze s vysokým epileptogenním potenciálem (i kompenzovaní pacienti) – výčet viz výše
  - „MR-nelezionální“ pacienti s uniformními fokálními záchvaty
  - pacient s farmakorezistentní epilepsií, u něhož se na úrovni SPSP-VO nepodařilo odhalit etiologii epilepsie, nebo pacient se vzácnou epilepsií, která vyžaduje specifickou léčbu na úrovni CVSP-VO

Je možné předání pacientů z úrovně vyšší na úroveň nižší po stanovení diagnózy, případně po vyčerpání terapeutických možností. Další možností je sdílená péče.

## Diagnóza VO a její sdělení pacientovi

- Je v kompetenci CVSP-VO a SPSP-VO (v případě diagnostické nejistoty po konzultaci s CVSP-VO)
- 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

- Viz výše

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

### Stanovení koordinujícího pracoviště

- SPSP-VO nebo CVSP-VO, v závislosti na diagnóze a na dostupnosti centra od místa bydliště pacienta

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

- nastavení dispenzarizace/pravidelných kontrol
- frekvence kontrol v CVSP-VO nebo SPSP-VO je nastavena individuálně v závislosti na závažnosti a aktivitě onemocnění a případně frekvenci aplikací léčby
- nastavení léčebných opatření a způsobu jejich realizace



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

- Farmakoterapie je nastavena centrem, které zajišťuje preskripci nebo ji deleguje na ošetřujícího lékaře v místě bydliště
- Edukace pacienta v centru o léčbě a sledování onemocnění (záznam potíží do standardizovaného formuláře)
- Psychosociální a další podpůrná péče dle individuální potřeby pacienta

## **Dlouhodobý management – specifická léčebná opatření**

### Genetické poradenství

- CVSP-VO, SPSP-VO možnost konzultace s klinickým genetikem (dědičnost, plánování koncepce, diskuze interpretace variant nejasného významu)

### Mezinárodní konzultace v CPMS (např. na podporu experimentální léčby)

- CVSP-VO - koordinační centrum pro celou NRN v oblasti mezinárodních konzultací v CPMS

### Účast v klinické studii

- Možné na CVSP-VO i SPSP-VO

### Přeshraniční péče

- CVSP-VO - koordinace administrativní činnosti, management přesunu pacienta do zahraničního centra, 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 místu bydliště či studia.