



Spolufinancováno  
Evropskou unií



Ministerstvo  
zdravotnictví

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

## ERN ERNICA



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 ERNICA.....</b>	<b>3</b>
<b>Dědičná a vrozená onemocnění gastro-intestinálního traktu, bránice a břišní stěny.....</b>	<b>3</b>
<b>Struktura péče .....</b>	<b>4</b>
<b>Komplexní centra vysoce specializované péče – Komplexní CVSP-VO .....</b>	<b>4</b>
Expertíza pracoviště dle základních podmínek pro členství v ERN.....	4
Personální zajištění .....	4
Věcné a prostorové vybavení .....	5
Kompetence .....	6
Navržené indikátory kvality vysoce specializované péče centra ERN ERNICA .....	7
<b>Regionální Centra vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění – Regionální CVSP-VO.....</b>	<b>7</b>
Expertíza pracoviště .....	7
Personální zajištění .....	8
Věcné a prostorové vybavení .....	8
Kompetence .....	8
<b>Ustanovení Národní referenční sítě pro vzácná onemocnění (NRN) .....</b>	<b>8</b>
<b>Pacient v systému péče .....</b>	<b>9</b>
<b>A. Pacient s prenatálně diagnostikovanou VVV-VO nebo prenatálně vyloveným podezřením na VVV-VO .....</b>	<b>9</b>
Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika .....	9
Typické prezentace zachyceny na úrovni VPL/PLDD či nemocniční péče v místě bydliště, vyloveno podezření na VO, pacient doporučen do péče nejbližšího specializovaného pracoviště (CVSP-VO) .....	9
Potvrzení diagnózy VO a její sdělení pacientovi .....	10
<b>B. Pacient s postnatálně diagnostikovaným VO .....</b>	<b>10</b>
Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika .....	10
Výčet stavů, vyžadujících akutní péči v CVSP-VO .....	10
Potvrzení diagnózy VO a její sdělení pacientovi .....	10
<b>Dlouhodobý management charakteru sdílené péče, na které se podílí specializované centrum jako její koordinátor (CVSP-VO) a nespécializovaná pracoviště (praktický lékař, nemocnice, ambulantní specialisté) .....</b>	<b>11</b>
Onemocnění skupiny A: dlouhodobé sledování koordinované CVSP-VO .....	13
Onemocnění skupiny B: dlouhodobé sledování koordinované CVSP-VO .....	16
Specifikace zdravotních výkonů/typu péče poskytované pacientům s VO mimo specializovaná centra .....	19
Léčebný plán .....	19
Další součásti dlouhodobého zdravotního managementu .....	21
Dlouhodobý management – specifická léčebná opatření .....	21
<b>Příloha 1: Vzácná dědičná a vrozená onemocnění ERN ERNICA .....</b>	<b>22</b>



# ONEMOCNĚNÍ ERN ERNICA

ERN ERNICA zajišťuje komplexní péči o 2 hlavní skupiny vzácných dědičných a vrozených onemocnění: malformace trávicího systému a malformace bránice a břišní stěny. Dále členěná na onemocnění jícnu, onemocnění střev, selhání střev, gastroenterologická onemocnění, malformace bránice a defekty břišní stěny. Seznam onemocnění a jejich ORPHA kódů v příloze 1.

## Dědičná a vrozená onemocnění gastro-intestinálního traktu, bránice a břišní stěny

Vzácná dědičná a vrozená onemocnění trávicího a gastrointestinálního systému a přilehlých struktur představují heterogenní skupinu stavů, jejichž klinický obraz je důsledkem abnormalit ve vývoji orgánů. Tato onemocnění zahrnují komplexní malformace trávicího traktu, defekty bránice a břišní stěny, přičemž jejich diagnóza a léčba vyžadují multidisciplinární přístup a koordinovanou péči specializovaných center. Díky nízké prevalenci a širokému spektru projevů je včasné stanovení diagnózy často komplikováno, což zvyšuje riziko vzniku závažných komplikací.

### Celkový počet pacientů v ČR

Na základě dostupných dat ÚZIS za rok 2024 bylo v České republice identifikováno celkem **1 249 pacientů** sledovaných pod relevantními diagnózami dle MKN-10. Největší část pacientů je koncentrována v prioritním centru Motol / CVSP-VO, kde bylo evidováno **603 dětských pacientů**, tedy **48,3 %** z celkového počtu. Dalšíh **357 pacientů** bylo sledováno ve fakultních nemocnicích, které představují další specializovaná pracoviště zahrnutá do analýzy. Tabulka 1 uvádí rozložení pacientů podle typu zdravotnického zařízení.

**Tabulka 1** Počty pacientů /rok v jednotlivých typech zdravotnických zařízení (dle MKN-10, údaje z NRHZS za rok 2024, ÚZIS)

Kategorie rok 2024	Celkem abs.*	Celkem %
1. Prioritní centra (Motol)	603	48,3%
2. Fakultní nemocnice (101)	357	28,6%
3. Nemocnice akutní a následné péče (102-105)	142	11,4%
4. Ostatní zařízení	147	11,8%
Celkem	1249	100%



## Struktura péče

### Komplexní centra vysoce specializované péče – Komplexní CVSP-VO

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

Komplexní CVSP-VO musí splňovat všechna kritéria specifická pro síť ERNICA, která mohou zahrnovat odbornost v oblasti určitých vzácných onemocnění.

Tato kritéria zajišťují, že CVSP-VO mají potřebné odborné znalosti a kapacitu pro poskytování specializované péče o vzácná onemocnění.

- Počet pacientů s diagnózou z přílohy 1 ve sledování centra/rok  
(minimum 25, počet na diagnózu, údaj v průměru za poslední 3 roky)
- Počet nových pacientů s diagnózou z přílohy 1 za rok,  
(minimum 5, počet na diagnózu, údaj v průměru za poslední 3 roky)
- Počet vysoce specializovaných výkonů za rok  
(minimum 5, počet na diagnózu, údaj v průměru za 3 poslední roky)
- Zadávání pacientů do mezinárodního registru

#### Personální zajištění

**Tabulka 2** Lékař specialista v oblasti VO

Kvalifikace	Počet let praxe	Celkový úvazek
Dětský anesteziolog	5	2
Imunolog	5	0.1
Patolog	5	1
Dětský neurolog	5	0.2
Gynekolog-prenatální USG	5	1
Dětský chirurg	5	5
		2
	5	1.0
	5	0.5
Pediatr (neonatolog) intenzivista	5	3
	2	2
Dětský gastroenterolog	5	0.2
Dětský pneumolog	5	0.2
Dětský kardiolog	5	0.1
Dětský ORL	5	0.1
Dětský rentgenolog	3	1
Genetik	3	0.1



**Tabulka 3** Lékař v přípravě

Zařazen do specializovaného vzdělávání	Praxe v CVSP	Celkový úvazek
Dětský chirurg	2	12
Pediatr	2	2

**Tabulka 4** Zaškolená zdravotní sestra

Kvalifikace	Praxe v CVSP	Celkový úvazek
Dětská sestra/sestra v intenzivní péči	min. 2R na JIRP	20
Dětská sestra (pro ambulantní péči)	min. 1R v CVSP	1.5

**Tabulka 5** Terapeut

Kvalifikace	Celkový úvazek
Fyzioterapeut	1
Ergoterapeut	0.2

**Tabulka 6** Nelékařští zdravotničtí pracovníci

Kvalifikace	Celkový úvazek
Logoped	0.2
Dětský psycholog	0.2
Výživový specialista	0.2
Sociální pracovník	0.2

**Tabulka 7** Nezdravotníci

Kvalifikace	Úvazek celkový
Administrativní podpora	0.4
Koordinátorka péče	1
IT podpora	0.1

## Věcné a prostorové vybavení

### Ambulantní prostory

- 2x ambulance
- 1x denní stacionář

### Lůžková část

Počet lůžek (pro pacienty s VO a kde mají být k dispozici)

- JIRP: 10 lůžek
- JIP: 5 lůžek
- Novorozenecká intermediální péče: 10 lůžek
- Standardní lůžko: 10 lůžek



## Přístrojové vybavení centra

- Přístroje pro intenzivní kolemoperační intenzivní péči: ventilátory, infuzní a enterální pumpy, monitory, ultrazvuk, fibroskop, vyhřívaná lůžka, bed-site laboratoř
- Komplexně vybavený operační sál pro operace novorozenců včetně instrumentaria
- Přístroje pro ambulantní péči: infuzní a enterální pumpy, inhalátory,
- Přístroje multioborového týmu a komplementu: RTG, MRI, CT, endoskop, fibroskop, pHmetr, přístroj pro jícnovou impedanci, ECHO, spirometrie, bronchoskop

**Tabulka 8** Dostupnost specializovaných vyšetření

Specializované vyšetření	Dostupnost
Prenatální USG	20.t.t.
Prenatální MRI	
Esofagogram	statim
RTG vyšetření GIT	statim
USG	statim
MRI	do 24 hodin
CT	statim
Histologie	peroperační ihned, do 2dnů
Genetika	
PH metrie	do týdne
Jícnová manometrie	do týdne
Endoskopie	dle potřeby
Laryngobronchoskopie	dle potřeby
Denzitometrie kostní	do 2 týdnů
Scintigrafie ledvin	do týdne

## Dostupnost léčebných postupů

Operace, RES JIP péče o novorozence a děti 24/7

## Kompetence

Aktuálně jsou v centru CVSP-VO k dispozici všechny kompetence a možnosti farmakoterapie

- Diagnostické postupy, specializovaná vyšetření a jejich interpretace
- Potvrzení diagnózy VO a přidělení Orphakódu
- Centrová léčba: Teduglutide (GLP-2 analog pro léčbu syndromu krátkého střeva)



## Navržené indikátory kvality vysoce specializované péče centra ERN ERNICA

Uvedené indikátory pokrývají výše představené skupiny onemocnění ERN ERNICA.

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
  - a. Nutriční podpora (počet/rok)
  - b. Průměrný věk při chirurgické intervenci u jednotlivých diagnóz
  - c. Počet rehospitalizací do 30 dnů od operace u vybraných diagnóz
  - d. Podíl pacientů s provedenou prenatální diagnostikou
  - e. Funkční hodnocení kontinence
5. Počet publikací/rok s tématem onemocnění ERN ERNICA
  - a. Impaktovaná periodika
  - b. Neimpaktovaná periodika
6. Počet kongresů/vzdělávacích akcí s aktivní účastí členů MDT/rok
7. Počet klinických studií /výzkumných projektů s účastí členů MDT /rok

## Regionální Centra vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění – Regionální CVSP-VO

### Expertíza pracoviště

- Regionální CVSP-VO musí splňovat definovaná kritéria specifická pro danou skupinu onemocnění, která mohou zahrnovat odbornost v oblasti určitých vzácných onemocnění.
- Tato kritéria zajišťují, že Regionální CVSP-VO mají potřebné odborné znalosti a kapacitu pro poskytování specializované péče o vzácná onemocnění.
  - a) Počet pacientů s diagnózou z přílohy 1 ve sledování centra/rok (minimum 15, počet na diagnózu, údaj v průměru za poslední 3 roky)
  - b) Počet nových pacientů s diagnózou z přílohy 1 za rok, (minimum 3, počet na diagnózu, údaj v průměru za poslední 3 roky)
  - c) Počet vysoce specializovaných výkonů za rok (minimum 3, počet na diagnózu, údaj v průměru za 3 poslední roky)
  - d) Zadávání pacientů do národního registru



## Personální zajištění

- dětský chirurg, 24/7 na místě
- neonatolog, 24/7 na místě
- pediatr, 24/7 na místě
- anesteziolog 24/7 na místě

Specialisté podílející se na akutní péči a dlouhodobém sledování dětí s VV (seznam odborností viz tabulka 1-6)

## Věcné a prostorové vybavení

Dětská kolemoperační péče (JIP, NeoJIP, ARK), dětské zobrazovací metody, laboratoře, operační sály, ambulance

## Kompetence

Řešení akutních komplikací dětí s VO, dlouhodobé sledování dětí s VO

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

### Návrh sítě specializovaných pracovišť na základě dat ÚZIS (2024):

- 1 komplexní CVSP-VO, člen ERN ERNICA
- 1 regionální CVSP-VO
- 6 spolupracující specializovaná pracoviště: pracovišť s expertízou pro NEC (dle umístění perinatologických center)

**Koordinátor NRN:** Představitel CVSP-VO, které je členem ERN ERNICA, je současně členem MEKOVO za danou ERN



## Pacient v systému péče

### A. Pacient s prenatálně diagnostikovanou VVV-VO nebo prenatálně vysloveným podezřením na VVV-VO (atrémie jícnu, brániční kýla, atrémie střevní, gastroschíza, omfalokéla)

#### Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

- i. Typické prezentace VO – matka pacienta prenatálně v péči gynekologa v místě bydliště, na prenatálním USG vysloveno podezření na VVV-VO u plodu

#### „Červené vlaječky“ na prenatálním USG

- Atrémie jícnu(AE): polyhydramnion, absence žaludeční bubliny v prenatálním USG vyšetření
- Brániční kýla (CDH): orgány dutiny břišní přítomny v pohrudniční dutině
- Atrémie střevní: dilatace střeva nad předpokládanou překážkou
- Gastroschíza: (GS) kličky střevní mimo dutinu břišní
- Omfalokéla (OC): kličky střevní mimo dutinu břišní

**Typické prezentace zachyceny na úrovni VPL/PLDD či nemocniční péče v místě bydliště, vysloveno podezření na VO, pacient doporučen do péče nejbližšího specializovaného pracoviště (CVSP-VO)**

**Tabulka 9** Typické prezentace zachyceny na úrovni VPL/PLDD či nemocniční péče v místě bydliště

	Kdo v CVSP-VO	Co	Pomocná vyšetření	Parametry sledování
<b>AE</b>	CVSP-VO porodník, dětský chirurg, genetik	prenatální konzultace	UZ, ECHO, genetika	jícen a přidružené vady
<b>CDH</b>	CVSP-VO, dětský chirurg, genetik	prenatální konzultace	UZ, ECHO, genetika	
<b>Atrémie střeva</b>	CVSP-VO porodník dětský chirurg	prenatální konzultace	UZ	přidružené vady
<b>GS</b>	CVSP-VO, porodník, dětský chirurg, genetik	prenatální konzultace	UZ, genetika	intra a extra abdominální dilatace střeva, přidružené vady
<b>OC</b>	CVSP-VO, porodník dětský chirurg genetik	prenatální konzultace	UZ, ev. MRI, ECHO, genetika	přidružené vady



- i. CVSP-VO mají jasně definovaný a veřejně dostupný způsob objednání nových pacientů s VO
- ii. CVSP-VO mají definovanou čekací lhůtu na specializované vyšetření.  
akutní případy: ihned  
neakutní případy: do týdne

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

Plně v kompetenci dětského chirurga CVSP-VO a porodníka Gynekologicko-porodnické kliniky spolupracující s CVSP-VO

## **B. Pacient s postnatálně diagnostikovaným VO: atřezie jícnu (AE), Hirschsprungova choroba (HC), nekrotizující enteroklitida (NEC), syndrom krátkého střeva (SKS)**

### **Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika**

- a. Typické prezentace VO – pacient je v péči neonatologa v nemocniční péči v místě bydliště, ten odesílá pacienta s podezřením na VO do CVSP-VO nebo spolupracujícího specializovaného pracoviště (v případě nekrotizující enterokolitidy)
  - i. CVSP-VO mají jasně definovaný a veřejně dostupný způsob objednání nových pacientů s VO
  - ii. CVSP-VO mají definovanou čekací lhůtu na specializované vyšetření
    - pro akutní případy je : ihned
    - pro neakutní : do týdne

### **Výčet stavů, vyžadujících akutní péči v CVSP-VO atřezie jícnu, brániční kýla, gastroschíza, nekrotizující enterokolitida, m. Hirschsprung, atřezie GIT, omfalokéla**

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

Je plně v kompetenci CVSP-VO.

### **Terapie**

Je plně v kompetenci CVSP-VO.



**Tabulka 10** Akutní specializovaná péče v CVSP-VO

	<b>Kdo v CVSP-VO</b>	<b>Terapie</b>
<b>AE</b>	Neonatolog/anestesiolog/dětský chirurg	operace, pooperační péče
<b>CDH</b>	Neonatolog/anestesiolog/dětský chirurg	operace, pooperační péče
<b>Atrézie střeva</b>	Neonatolog/anestesiolog/dětský chirurg	operace, pooperační péče
<b>GS</b>	Neonatolog/anestesiolog/dětský chirurg	operace, pooperační péče
<b>OC</b>	Neonatolog/anestesiolog/dětský chirurg	operace, pooperační péče
<b>mH</b>	Neonatolog/anestesiolog/dětský chirurg	operace, pooperační péče
<b>SKS</b>	Dětský chirurg, chirurg, pediatr	operace, pooperační péče, zavedení CŽK pro PV
<b>NEC</b>	Neonatolog/anestesiolog/dětský chirurg	operace, pooperační péče

### **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 (Komplexní nebo regionální CVSP-VO, v závislosti na diagnóze, závažnosti či stadiu VO)
- Stanovení systému dlouhodobého sledování "outcome" - vývoje zdravotního stavu pacientů: Hodnocené parametry a standardizovaný způsob jejich hodnocení, frekvence hodnocení
- Sledované parametry outcome a kvality péče odpovídají evropským doporučením ERN ERNICA pro jednotlivé diagnózy



## Onemocnění skupiny A: dlouhodobé sledování koordinované CVSP-VO

**Tabulka 11** Onemocnění skupiny A: dlouhodobé sledování koordinované CVSP-VO

věk		AE	CDH	Atrézie střeva	GS	OC
2 měsíce	<b>kdo v CVSP-VO</b>	pediatr/chirurg	pediatr/chirurg	pediatr/ chirurg	pediatr/ chirurg	pediatr/ chirurg
	<b>co</b>	ambulantní kontrola	ambulantní kontrola		ambulantní kontrola	ambulantní kontrola
	<b>pomocné vyšetření</b>	RTG pasáž jícnu			jen klinická kontrola (pokud nejsou sdružené vady – pokud ano ad specialista)	jen klinická kontrola (pokud nejsou přidružené vady – pokud ano ad specialista)
	<b>parametry sledování</b>	hmotnost, délka, PMV, zvracení, pálení žáhy, poruchy polykání, dušnost, kašel, tracheomalacie, nemocnost, skeletální abnormality	hmotnost, délka, PMV, zvracení, nemocnost, prospívání, dušnost, střevní pasáž	hmotnost, délka, výživa	hmotnost, délka, PMV, zvracení, nemocnost, prospívání, střevní pasáž, břišní kýla	hmotnost, délka, PMV, zvracení, nemocnost, prospívání, střevní pasáž, břišní kýla
6 měsíců	<b>kdo v CVSP-VO</b>	pediatr/chirurg	CVSP-VO pediatr/chirurg	pediatr		
	<b>co</b>	ambulantní kontrola	ambulantní kontrola	ambulantní kontrola		
	<b>pomocné vyšetření</b>	RTG pasáž jícnu	Rtg – plíce + bránice ECHO			
	<b>parametry sledování</b>	hmotnost, délka, PMV, zvracení, pálení žáhy, poruchy polykání, dušnost, kašel, tracheomalacie, nemocnost, skeletální abnormality	hmotnost, délka, PMV, zvracení, nemocnost, prospívání, dušnost, střevní pasáž	hmotnost, výška, výživa, jizva po operaci, bolesti břicha		



1 rok	<b>kdo v CVSP-VO</b>	CVSP-VO pediatr, dětský GE, psycholog	CVSP-VO chirurg, psycholog	CVSP-VO pediatr, psycholog	CVSP-VO pediatr, psycholog	CVSP-VO pediatr, psycholog
	<b>co</b>	ambulantní kontrola, endoskopie, Bayley score	ambulantní kontrola, Bayley score	ambulantní kontrola, Bayley score	ambulantní kontrola, Bayley score	ambulantní kontrola, Bayley score
	<b>pomocné vyšetření</b>	endoskopie (GERD, ezofagitida k rozhodnutí o vysazení PPI)	USG - bránice			
	<b>parametry sledování</b>	hmotnost, výška, PMV, zvracení, pálení žáhy, poruchy polykání, dušnost, kašel, projevy tracheomalacie, nemocnost, prospívání skeletální abnormality	hmotnost, výška, rekurence, skeltální deformity, plicní funkce, GERD		hmotnost, výška, PMV, zvracení, nemocnost, prospívání, střevní pasáž, břišní kýla	hmotnost, výška, PMV, zvracení, nemocnost, prospívání, střevní pasáž, břišní kýla
2 roky	<b>kdo v CVSP-VO</b>	CVSP-VO pediatr, psycholog	CVSPO-VO chirurg, psycholog	CVSP-VO pediatr, psycholog	CVSP-VO pediatr, psycholog, antropolog	CVSP-VO pediatr, psycholog, antropolog
	<b>co</b>	ambulantní kontrola	ambulantní kontrola	ambulantní kontrola	ambulantní kontrola	ambulantní kontrola
	<b>pomocné vyšetření</b>	RTG pasáž (u symptomatických)	USG - bránice			
2 roky	<b>parametry sledování</b>	hmotnost, výška PMV, zvracení, pálení žáhy, poruchy polykání, dušnost, kašel, projevy tracheomalacie, nemocnost, prospívání, skeletální abnormality	hmotnost, výška, rekurence, skeltální deformity, plicní funkce, GERD	hmotnost, výška, výživa, jizva po operaci, bolesti břicha, Bayley score	Hmotnost, výška, PMV, zvracení, nemocnost, prospívání, střevní pasáž, břišní kýla	hmotnost, výška, PMV, zvracení, nemocnost, prospívání, střevní pasáž, břišní kýla
další sledování	<b>dále á 1-2 roky dle obtíží i dřív</b>				dále á 1-2 roky, při obtížích dřív	dále á 1-2 roky, při obtížích dřív
10 let	<b>kdo v CVSP-VO</b>	CVSP-VO pediatr, dětský GE	CVSP-VO pediatr/chirurg	CVSP-VO pediatr		



	<b>co</b>	ambulantní kontrola, endoskopie jícnu + biopsie	ambulantní kontrola	ambulantní kontrola		
	<b>pomocné vyšetření</b>	endoskopie (GERD, ezofagitida k rozhodnutí o vysazení PPI)	Rtg/USG – plíce + bránice			
	<b>parametry sledování</b>	hmotnost, výška, PMV, zvracení, pálení žáhy, poruchy polykání, dušnost, kašel, tracheomalacie, nemocnost, prospívání, skeletální abnormality	hmotnost, výška, rekurence, skeltální, deformity, plicní funkce, GERD	hmotnost, výška, výživa, jizva po operaci, bolesti břicha		
před tranzicí do dospělé péče	<b>kdo v CVSP-VO</b>	CVSP-VO pediatr, dětský GE	CVSP-VO pediatr/chirurg	CVSP-VO pediatr		
	<b>co</b>	ambulantní kontrola endoskopie + biopsie	ambulantní kontrola			
	<b>pomocné vyšetření</b>	endoskopie (GERD, ezofagitida k rozhodnutí o vysazení PPI)				
	<b>parametry sledování</b>	hmotnost, výška, PMV, zvracení, pálení žáhy, poruchy polykání, dušnost, kašel, tracheomalacie, nemocnost, prospívání, skeletální abnormality	hmotnost, výška, rekurence, skeltální, deformity, plicní funkce, GERD			
	<b>Interní klinika FNM</b>	endoskopie + biopsie		chirurg při obtížích	tranzice v případě obtíží nebo sdružených vad	tranzice v případě obtíží nebo sdružených vad



## Onemocnění skupiny B: dlouhodobé sledování koordinované CVSP-VO

**Tabulka 12** Onemocnění skupiny B: dlouhodobé sledování koordinované CVSP-VO

Věk		mH	SKS	NEC
6 týdnů od operace	<b>kdo v CVSP-VO</b>	chirurg KDCH	pediatr KDCH	
	<b>co</b>	ambulantní kontrola	á 3 měsíce ambulantní kontrola	
	<b>pomocné vyšetření</b>	kalibrace anastomózy	Astrup, KO, biochemie, ionty v moči	
	<b>parametry sledování</b>	celkový stav, distenze břicha, krev/hlen ve stolici, schopnost vyprazdňování, konzistence a četnost stolice	hmotnost, délka, PMV, zvracení, odpady ze stomie, nemocnost, prospívání, obtíže s CŽK, počet zánětlivých komplikací (sepse katéetrová, tunelitida)	
2 měsíce	<b>kdo v CVSP-VO</b>			pediatr
	<b>co</b>			ambulantní kontrola
	<b>pomocné vyšetření</b>			
	<b>parametry sledování</b>			antropometrie, stav výživy
6 měsíců	<b>kdo v CVSP-VO</b>	chirurg CVSP-VO		
	<b>co</b>	ambulantní kontrola		
	<b>pomocné vyšetření</b>			
	<b>parametry sledování</b>	hmotnost, výška, celkový stav, distanze břicha, krev/hlen ve stolici,		



		vyprazdňování, konzistence a četnost stolice		
1 rok	<b>kdo v CVSP-VO</b>	chirurg CVSP-VO, psycholog	Pediatr CVSP-VO, psycholog	chirurg CVSP-VO, psycholog
	<b>co</b>	ambulantní kontrola, Baylye score	ambulantní kontrola, Baylye score	ambulantní kontrola, Baylye score
	<b>pomocné vyšetření</b>		SONO ledvin a žluč. cest – konkrementy	
	<b>parametry sledování</b>	hmotnost, výška, PMV, celkový stav, distenze břicha, krev/hlen ve stolici, schopnost vyprazdňování, konzistence a četnost stolice	hmotnost, výška, PMV, zvracení, odpady ze stomie, nemocnost, prospívání, obtíže s CŽK, počet zánětlivých komplikací (sepse katérová, tunelitida)	hmotnost, výška, PMV, celkový stav, distenze břicha, krev/hlen ve stolici, schopnost vyprazdňování, konzistence a četnost stolice
2 roky	<b>kdo v CVSP-VO</b>	chirurg CVSP-VO, psycholog	Pediatr CVSP-VO, psycholog	chirurg CVSP-VO, psycholog
	<b>co</b>	ambulantní kontrola, Baylye score	ambulantní kontrola, Baylye score	ambulantní kontrola Baylye score
	<b>pomocné vyšetření</b>		denzitometrie + vyšetření kostního metabolismu, sono jater, elastometrie, USG ledvin a žluč. cest	
	<b>parametry sledování</b>	hmotnost, výška, PMV, celkový stav, distenze břicha, krev/hlen ve stolici, schopnost vyprazdňování, konzistence a četnost stolice	hmotnost, výška, PMV, zvracení odpady ze stomie, nemocnost, prospívání, obtíže s CŽK počet zánětlivých komplikací (sepse katérová, tunelitida)	hmotnost, výška, PMV, celkový stav, distenze břicha, krev/hlen ve stolici, vyprazdňování, konzistence a četnost stolice
další kontroly	<b>dále á 1-2 roky, dle obtíží i dřív</b>	dále á 2 roky, při potížích dřív	dále á 1 rok USG ledvin a žluč. cest, á 2 roky denzitometrie, kostní metabolismus, sono jater, elastometrie	



Spolufinancováno  
Evropskou unií



Ministerstvo  
zdravotnictví

před předáním do dospělé péče	<b>kdo v CVSP-VO</b>	předání při klinických obtížích	RTG S+P a ECHO – poloha CŽK, trombózy	
	<b>co</b>		postupné zapojování dítěte do péče o CŽK a PV	
	<b>pomocné vyšetření</b>			
	<b>parametry sledování</b>			
poté každých 5 - 10let	<b>Interní klinika FNM</b>	1. chirurgická klinika FNM při obtížích		



## Specifikace zdravotních výkonů/typu péče poskytované pacientům s VO mimo specializovaná centra

1. PLDD: zajišťuje běžnou dispenzarizační péči a zvýšený dohled nad krmením a výživovou, očkování, léčbu běžných respiračních infekcí dětského věku, zajišťuje rehabilitaci a fyzioterapii v místě bydliště, podporu rodiny a psychosociální péči, pomoc při zajišťování sociálních služeb
2. "Spádová" nemocnice/nemocnice v místě bydliště pacienta: nemocnice prvního kontaktu, zajišťuje základní diferenciální diagnostiku a stabilizaci životních funkcí pacienta před překladem do CVSP-VO, informuje CVSP-VO o změně klin. stavu pacienta
3. Ambulantní specialisté v regionu pacienta: zajišťují dlouhodobě sledování onemocnění sdružených s VO, pokud není pacient sledován v rámci multioborového týmu koordinovaného CVSP-VO

## Léčebný plán

### Základní komponenty léčby

#### 1. Diagnostika

- **Prenatální diagnostika:** Identifikace vady pomocí ultrazvuku nebo jiných prenatálních vyšetření.
- **Postnatální diagnóza:** Potvrzení a podrobná diagnóza prostřednictvím klinického vyšetření, zobrazovacích vyšetření (rentgen, ultrazvuk, CT, MRI), endoskopie a histologie.

#### 2. Stabilizace po porodu:

- Zajištění adekvátní dechové a oběhové podpory, pokud je potřeba.
- Zajištění žilního vstupu pro rehydrataci a výživu a předoperačních laboratorních vyšetření, doplnění zobrazovacích vyšetření k upřesnění diagnostiky.

#### 3. Chirurgická intervence

- Včasná chirurgická korekce vady, ať už laparoskopickou cestou nebo klasickým operačním přístupem, naplánování eventuální vícestupňové chirurgické léčby

#### 4. Intenzivní péče

- Předoperační a pooperační péče na neonatologickém JIRP CVSP-VO.
- Monitorování životně důležitých funkcí a zajištění odpovídající podpory dýchání a krevního oběhu.

#### 5. Výživa a hydratace

- Parenterální výživa
- Postupné zavádění enterální výživy podle tolerance pacienta.



#### 6.Rehabilitace a sledování:

- Fyzioterapie a rehabilitace pro podporu motorického vývoje.
- Pravidelné kontroly u chirurga nebo pediatra ke sledování růstu a vývoje, úpravy léčby a detekce případných komplikací.

#### 7.Podpora a edukace rodiny:

- Edukace rodičů ohledně specifických potřeb dítěte a dlouhodobé péče.
- Psychologická a sociální podpora pro rodinu včetně pomoci se zvládnáním stresu a praktickými aspekty péče o dítě.

#### 8. Spolupráce v rámci multidisciplinárního týmu

**Tabulka 13** Odborníci spolupracující v rámci multidisciplinárního týmu

Odbornost	Onemocnění							
	AE	CDH	Atrézie střeva	GS	Oc	mH	SKS	NEC
pediatr	ano	ano	ano	ano	ano		ano	ano
chirurg		ano						
proktolog						ano		
gastroenterolog	ano							
psycholog	ano	ano	ano	ano	ano	ano	ano	ano
pneumolog	ano	ano						
logoped	ano							
sociální pracovník	ano	ano	ano	ano	ano	ano	ano	ano
genetik	ano	ano	ano	ano	ano	ano		
rentgenolog	ano	ano	ano	ano	ano	ano	ano	ano
fyzioterapeut	ano	ano		ano	ano	ano		
kardiolog	ano	ano						
ORL	ano							
nutriční specialista	ano	ano	ano	ano	ano	ano	ano	



### **Další součásti dlouhodobého zdravotního managementu**

Psychosociální péče: pro CVSP-VO je relevantní

Stanovení kontaktního pracoviště, které určí koordinátora sociální péče pro daného pacienta: CVSP-VO

Koordinátorem psychosociální péče je CVSP-VO ve spolupráci s PLDD

Komunitní péče: relevantní pro CVSP-VO

Psychologická péče: relevantní pro CVSP-VO

Napojení na patientskou organizaci: relevantní pro CVSP-VO

Přechodová péče do dospělosti: relevantní pro CVSP-VO

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

- a. Genetické poradenství – ano
- b. Mezinárodní konzultace v CPMS (např. na podporu experimentální léčby) - ano
- c. Účast v klinické studii – eventuálně ano
- d. Přeshraniční péče – eventuálně ano



## Příloha 1: Vzácná dědičná a vrozená onemocnění ERN ERNICA

Onemocnění	ICD / Orphacode
Esophageal Atresia	ORPHA 88993; ORPHA 1199
Achalasia	ICD 10- K22
Congenital Esophageal Stenosis	ICD 10 - Q39.3
Rare Inflammatory Bowel Diseases	ORPHA 117569; ORPHA 104012
Familial Adenomatous Polyposis	ORPHA 425003; ORPHA 733
Intestinal Polyposis Syndrome	ORPHA 425003; ORPHA 104010
Necrotizing Enterocolitis	ICD-10-K55.30
Duodenal and Small Bowel Atresia	ORPHA 97945; ORPHA 1203
Intestinal Failure	ORPHA 117569; ORPHA 294422
Congenital Enteropathies	ORPHA 117569
Intractable Diarrhea of Infancy	ORPHA 117569; ORPHA 73014
Congenital chronic diarrhea with protein losing enteropathy	ORPHA 117569; ORPHA: 329242
Rare diseases involving intestinal motility	ORPHA 117569; ORPHA 104009
Microvillus Inclusion Disease	ORPHA 117569; ORPHA 2290
Short Bowel Syndrome	ORPHA 117569; ORPHA 104008
Epithelial Dysplasia	ORPHA 117569; ORPHA 92050
Cipo - Chronic Intestinal Pseudo Obstruction	ORPHA 117569; ORPHA 2978
Morbus Hirschsprung	ORPHA 117569; ORPHA 388
Rare Pancreatic Diseases	ORPHA 101937
Congenital Diaphragmatic Hernia (syndromic & non)	ORPHA 108977; ORPHA 2140
Congenital Hiatus Hernia	ICD-10 - Q40.1
Eventration Of Diaphragm	ICD-10 - Q79.1
Omphalocele (syndromic & non)	ORPHA 108977; ORPHA 660
Gastroschisis	ORPHA 108977; ORPHA 2368
Eosinophilic Esophagitis	ORPHA 402029; ORPHA 73247
Idiopathic achalasia (As part of 'Achalasia')	ORPHA 101936; ORPHA 930
Moyamoya disease with early onset achalasia (As part of 'Achalasia')	ORPHA 101936; ORPHA 401945
Achalasia- alacrimia syndrome (As part of 'Achalasia')	ORPHA 99777
Intestinal disease due to fat malabsorption	ORPHA 117569; ORPHA 104005
Sacrococcygeal teratoma	ORPHA 883; ORPHA 494421
Familial omphalocele syndrome with facial dysmorphism (Part of Omphalocele [syndromic & non])	ORPHA 108979; ORPHA 280403



Lethal omphalocele-cleft palate syndrome (Part of Omphalocele [syndromic & non])	ORPHA 108979; ORPHA 2736
Omphalocele syndrome, Shprintzen-Goldberg type (Part of Omphalocele [syndromic & non])	ORPHA 108979; ORPHA 3164
Omphalocele-diaphragmatic hernia cardiovascular anomalies-radial ray syndrome (Part of Omphalocele [syndromic & non])	ORPHA 108979; ORPHA 496693
Pericardial and diaphragmatic defect (Part of Congenital Diaphragmatic Hernia [syndromic & non])	ORPHA 108979; ORPHA 2847
Diaphragmatic defect-limb deficiency-skull defect syndrome (Part of Congenital Diaphragmatic Hernia [syndromic & non])	ORPHA 108979; ORPHA 2141
Diaphragmatic hernia-short bowel-asplenia syndrome (Part of Congenital Diaphragmatic Hernia [syndromic & non])	ORPHA 108979; ORPHA 527468
Anorectal Atresia	ORPHA 600952, ORPHA 600961, ORPHA 600993, ORPHA 601002,
Cloacal malformation	ORPHA 60098



Spolufinancováno  
Evropskou unií



Ministerstvo  
zdravotnictví



Spolufinancováno  
Evropskou unií