



Spolufinancováno
Evropskou unií



Ministerstvo
zdravotnictví

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

ERN RITA



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 RITA	3
1. DĚTSKÁ REVMAICKÁ ONEMOCNĚNÍ	3
Struktura péče	6
Komplexní centra vysoce specializované péče v dětské revmatologii	6
Expertíza pracoviště	6
Regionální centra vysoce specializované péče v dětské revmatologii	7
Expertíza pracoviště	7
Personální zajištění	7
Věcné a prostorové vybavení (infrastruktura)	9
Procesy a postupy	9
Kompetence	10
Navržené indikátory kvality vysoce specializované péče ERN RITA	12
Ustanovení Národní referenční sítě pro vzácná dětská revmatická onemocnění (NRN)	13
Pacient v systému péče	14
Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika	14
Diagnóza VO a její sdělení pacientovi	16
Terapie	16
Dlouhodobý management charakteru sdílené péče	17
Dlouhodobý management – specifická léčebná opatření	18
2. AUTOINFLAMATORNÍ ONEMOCNĚNÍ	19
Struktura péče	19
Centra vysoce specializované péče – CVSP-VO	20
Expertíza pracoviště dle základních podmínek pro členství v ERN	20
Personální zajištění	20
Věcné a prostorové vybavení (infrastruktura)	22
Dostupnost vyšetření a léčby	22
Kompetence	23
Navržené indikátory kvality vysoce specializované péče ERN RITA	23
Další specializovaná pracoviště	24
Expertíza pracoviště	24
Personální zajištění	24
Dostupnost vyšetření a léčby	24
Kompetence	25
Ustanovení Národní referenční sítě pro vzácná onemocnění (NRN)	25
Pacient v systému péče	26
Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika	26
Typické prezentace zachyceny na úrovni VPL/PLDD či nemocniční péče v místě bydliště, vysloveno podezření na VO	28
Diagnóza VO a její sdělení pacientovi	29
Terapie	29
Dlouhodobý management charakteru sdílené péče,	30
Dlouhodobý management – specifická léčebná opatření	31



ONEMOCNĚNÍ ERN RITA

ERN RITA pokrývá 4 skupiny vzácných onemocnění, která spojuje porucha imunitních mechanismů: primární imunodeficity, autoinflatorní onemocnění, autoimunitní onemocnění (vzácné vaskulitidy dospělých a neuroinflatorní onemocnění), dětská revmatická onemocnění (<https://ern-rita.org/>).

1. DĚTSKÁ REVMATICKÁ ONEMOCNĚNÍ

Dětská revmatická onemocnění (pediatric rheumatology – PR) zahrnují chronické zánětlivé choroby postihující pohybové ústrojí i další orgánové systémy se začátkem v dětském věku. I když se ve většině případů jedná o nemoci s multifaktoriální (idiopatickou) etiologií, jejich dlouhodobý, často celoživotní průběh je spojen s výrazným omezením kvality života a velkou mírou zátěže dítěte a jeho rodiny a s potřebou předání mladého dospělého pacienta do péče specialistů pro dospělé. V dlouhodobém managementu je důležitá monitorace aktivity onemocnění a rozvoje komplikací spojených s nemocí i její léčbou, ve které se uplatňuje individuálně nastavená imunomodulace nečílená (např. kortikoterapie, metotrexát, cyklofosamid) i cílená (biologická léčba – blokáda cytokinů, malé molekuly).

Mezi **častější diagnózy** patří zejména spektrum podtypů juvenilní idiopatické artritidy (JIA) a dětské vaskulitidy charakteru IgA vaskulitidy a Kawasakiho nemoci.

Mezi **velmi vzácná a závažná onemocnění** patří např. systémová forma JIA – Stillova nemoc, vzácné primární systémové vaskulitidy (polyarteritis nodosa, ANCA – asociované vaskulitidy, Takayasuova arteritis), skupina systémových onemocnění pojiva (systémový lupus erythematosus, zánětlivé myopatie, sklerodermie, překryvné syndromy).

Tabulka 1. Přehled diagnóz dětské revmatologie a odpovídajících kódů dle MKN-10

RITA-dětská revmatologie	MKN-10 kód
JIA	M08.* M09.*
Stillova nemoc	M08.2
SLE	M32.*
JDM	M33.*
Sklerodermie lokalizovaná	L94.*
Systémová sklerodermie	M34.*
Jiná systémová onemocnění pojiva	M35.*
Vaskulitidy	M31.* M30.*



Diagnózy, které nebyly za rok 2024 analyzovány a měly by být doplněny do eventuální nové analýzy:

IgA vaskulitida	D69.0
Chronická multifokální osteomyelitida	M86.3
Reaktivní artritida	M02.3

Podle dat ÚZIS za rok 2024 bylo v existujícím CVSP-VO sledováno celkem 632 dětských pacientů. Dalších 2 406 dětských pacientů bylo sledováno v dalších specializovaných pracovištích, tj. na pracovištích s plně kvalifikovaným odborníkem. **Tabulka 2** uvádí širší rozložení pacientů podle typu zdravotnického zařízení a podle jednotlivých diagnostických skupin dle MKN-10.

Tabulka 2. Počet dětských pacientů s revmatologickými diagnózami dle MKN-10 podle typu zdravotnického zařízení v roce 2024

RITA	celkem*	M08	M09	M082	M32	M33	L94	M34	M35	M31	M30
CELKEM	8 577	4772	19	244	200	173	378	53	2312	197	566
z toho:											
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze (CVSP-VO)	632	508	7	61	27	21	31	6	25	8	29
ostatní fakultní nemocnice	2 275	1640	7	90	84	54	99	11	185	44	184
nemocnice akutní a následné péče	1 134	698	1	33	22	12	62	5	208	10	121
ostatní zařízení	4 536	1926	4	60	67	86	186	31	1894	135	232



Tabulka 3. Detailní přehled počtu dětských pacientů s revmatologickými diagnózami dle MKN-10 ve fakultních nemocnicích a nemocnicích akutní a následné péče v roce 2024.

RITA Fakultní nemocnice											
název ICZ	celkem*	M08	M09	M082	M32	M33	L94	M34	M35	M31	M30
Fakultní nemocnice Brno	674	557	0	34	19	22	33	0	9	9	30
Fakultní nemocnice v Motole	507	344	5	26	22	11	25	5	56	14	37
Fakultní nemocnice Ostrava	296	188	0	7	2	7	13	1	59	8	24
Fakultní nemocnice Olomouc	211	118	1	10	20	3	5	2	21	2	43
Fakultní nemocnice Plzeň	179	143	0	4	2	1	5	1	11	1	16
Krajská zdravotní, a.s.	163	142	1	0	6	3	5	0	2	1	5
Fakultní nemocnice Hradec Králové	136	78	0	5	3	0	9	0	16	5	27
Revmatologický ústav	75	55	0	1	8	5	1	2	4	1	0
Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně	14	7	0	2	0	0	2	0	3	1	1
Institut klin.a exper.medicíny v Praze	7	3	0	0	2	0	0	0	1	1	0
Fakultní nemocnice Královské Vinohrady	6	2	0	0	0	1	0	0	2	0	1
Nemocnice Na Homolce	4	2	0	0	0	0	1	0	1	0	0
Ústav hematologie a krevní transfuze	2	1	0	1	0	0	0	0	0	1	0
ÚVN-Vojenská fakultní nemocnice Praha	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0
CELKEM	2275	1640	7	90	84	54	99	11	185	44	184

RITA nemocnice akutní i následné péče (DRZAR 102, 103, 105)											
název ICZ	celkem*	M08	M09	M082	M32	M33	L94	M34	M35	M31	M30
Nemocnice České Budějovice, a.s.	183	112	0	2	4	0	10	1	50	1	5
Fakultní nemocnice Bulovka	144	123	0	9	2	0	7	1	2	1	8
Nemocnice Pardubického kraje, a.s.	57	41	0	1	1	0	9	0	4	1	1

Pracoviště s atestovaným odborníkem (**šedé podbarvení**): 2406 (fakultní nemocnice) + 632 (n. akutní a následné péče) = 3038

Celkový počet dětských pacientů s PR v ČR (kvalifikovaný odhad): 500



Struktura péče

Návrh struktury vychází ze znalosti současného rozložení specializované péče, která je vázána na samostatnou specializaci v oboru dětská revmatologie a která ukazuje počty pacientů sledovaných v jednotlivých pracovištích, ale i velký počet diagnóz revmatických onemocnění vykazovaných mimo pracoviště disponující kvalifikovaným odborníkem (>2000, data k dispozici na ÚZIS). I když správnost používání diagnostického kódování je u řady pracovišť (např. primární péče) problematická, je tento počet varovným signálem nedostatečné kapacity současné sítě specializovaných pracovišť, která může být jednou z příčin špatné dostupnosti této specializované péče.

Vzhledem k tomu, že některé diagnózy jsou relativně častějšími VO (např. JIA) a vyžadují hustší síť specializovaných pracovišť, návrh počítá se dvěma úrovněmi CVSP-VO: komplexní a regionální. Základem je spolupráce mezi těmito typy center charakteru tzv. sdílené péče. Zatímco o pacienty s častějšími VO (s desítkami až stovkami nových pacientů/rok) pečují všechna centra, v komplexních centrech se soustředí koordinace péče o vysoce vzácná onemocnění, kde se počet nově zjištěných onemocnění pohybuje v řádu jednotek za rok. Dle analýzy ÚZIS za rok 2024 jsou tyto 2 úrovně expertízy vycházející z počtu sledovaných pacientů jasně odlišitelné, v případě navrhovaných 3 komplexních CVSP-VO odpovídají parametrům nastaveným pro členy ERN RITA. Počet regionálních CVSP-VO by měl zajistit dostupnost specializované péče všem pacientům s dětským revmatickým onemocněním. Analýza za 2024 ukazuje minimálně 6-7 možných zájemců o regionální CVSP-VO, jejichž kapacitu by však bylo třeba zejména v některých regionech navýšit.

Komplexní centra vysoce specializované péče v dětské revmatologii – Komplexní CVSP-VO

Potřebný počet komplexních CVSP-VO v dětské revmatologii na základě epidemiologických dat ÚZIS (za rok 2024): **3**

Expertíza pracoviště

Počet sledovaných a nových pacientů, počet specifických výkonů / rok:

- Počet pacientů s dětskými revmatickými onemocněními ve sledování centra/rok (údaj ÚZIS za poslední kalendářní rok, pro který jsou kompletní administrativní data): minimum 400
- Počet nových pacientů s dětskými revmatickými onemocněními/rok: údaj za poslední kalendářní rok dle nemocničního informačního systému poskytovatele: minimum 40
- Specializované výkony: Cílená lokální (intraartikulární) terapie s dlouhodobě působícími kortikosteroidy. Terapie využívající specifické rekombinantní protilátky (proti cytokinům, proti B buňkám) podle mezinárodních doporučení a řízené



biomarkery. Autologní transplantace kmenových buněk a infuze mezenchymálních kmenových buněk pro refrakterní případy. Screening a včasná terapie pro uveitidu asociovanou s JIA. Dostupnost (národního a mezinárodního) registru. Dohoda o doporučeních pro terapii (EU SHARE protokol). Počet/rok: minimum 50

Regionální centra vysoce specializované péče v dětské revmatologii – Regionální CVSP-VO

Potřebný počet regionálních CVSP-VO na základě epidemiologických dat ÚZIS (za rok 2024): **6**

Expertíza pracoviště

Pro každé VO/skupinu VO, pro které je CP určena:

- Počet pacientů s dětskými revmatickými onemocněními ve sledování centra/rok (údaj ÚZIS za poslední kalendářní rok, pro který jsou kompletní administrativní data): minimum 100
- Počet nových pacientů s dětskými revmatickými onemocněními/rok: údaj za poslední kalendářní rok dle nemocničního informačního systému poskytovatele: minimum 15
- Specializované výkony: Cílená lokální (intraartikulární) terapie s dlouhodobě působícími kortikosteroidy. Terapie využívající specifické rekombinantní protilátky (proti cytokinům) podle mezinárodních doporučení a řízené biomarkery. Screening a včasná terapie pro uveitidu asociovanou s JIA. Dostupnost (národního a mezinárodního) registru. Dohoda o doporučeních pro terapii (EU SHARE protokol). Počet/rok: minimum 20

Personální zajištění

Komplexní CVSP-VO

LÉKAŘI

- Lékař (expert) s odbornou způsobilostí/atestací v oboru pediatrie a vyšší odbornou způsobilostí/atestací v oboru dětská revmatologie
 - Kvalifikační předpoklady: minimálně 2 roky praxe v oboru. Vedoucí centra – 5 let praxe v oboru, minimálně 50 % klinických aktivit v problematice PR
- Lékař v přípravě: školenev v oboru dětské revmatologie či pediatrie. Minimální kvalifikace: ukončený kmen základního oboru, celkem minimálně 2,5 roku praxe.
- Kapacita / úvazky pro CVSP-VO:
 - Celkový počet lékařů: minimálně 3, z toho 2 na úrovni experta (zajištění zastupitelnosti)
 - Celkové min. úvazky pro CVSP-VO: experti – 2,0 FTE, školenci – 1,0 FTE



DOPORUČENÉ SLOŽENÍ A ÚVAZKY NELÉKAŘSKÝCH ČLENŮ UŽŠÍHO MULTIDISCIPLINÁRNÍHO TÝMU (v každodenní péči o pacienty s VO):

- Všeobecná/dětská sestra: minimálně 2 (zajištění zastupitelnosti), minimální praxe s pacienty s PR 2 roky (minimálně 1,5 FTE).
- Fyzioterapeut: jeden, minimální praxe s pacienty se zánětlivými artropatiemi 2 roky (minimálně 0,5 FTE)
- Klinický psycholog-terapeut (minimálně ekvivalent 0,2 FTE pro Centrum)
- Zdravotně sociální pracovník (minimálně ekvivalent 0,1 FTE pro Centrum)
- Koordinátor péče (1,0 FTE)
- Koordinátor klinických studií (0,2 FTE)
- Administrativní pracovník (0,5 FTE)
- Datamanažer (0,5 FTE)

ŠIRŠÍ MULTIDISCIPLINÁRNÍ TÝM

Bezprostřední dostupnost (<24 h) dalších odborníků z oborů:

- Dětská radiologie, maxilofaciální chirurgie, oftalmologie
- Dětská gastroenterologie a hepatologie, chirurgie, intenzivní péče, kardiologie, nefrologie, neurologie, pneumologie

Dostupnost v rámci poskytovatele CVSP-VO či ve smluvním zařízení:

- Specialisté v oborech: dětská alergologie a klinická imunologie, dětská dermatovenerologie, dětská endokrinologie, dětská gynekologie, dětská hematologie, dětská otorinolaryngologie, dětská ortopedie, dětská a dorostová psychiatrie, infekční lékařství, neonatologie.

Regionální CVSP-VO

LÉKAŘI

- d) Lékař (expert) s odbornou způsobilostí/atestací v oboru pediatrie a vyšší odbornou způsobilostí/atestací v oboru dětská revmatologie
- Kvalifikační předpoklady: minimálně 2 roky praxe v oboru. Vedoucí centra – 5 let praxe v oboru, minimálně 50 % klinických aktivit v problematice PR
- e) Lékař v přípravě: školenec v oboru dětské revmatologie či pediatrie. Minimální kvalifikace: ukončený kmen základního oboru, celkem minimálně 2,5 roku praxe

Kapacita / úvazky pro CVSP-VO:

- Celkový počet lékařů: minimálně 2, z toho 1 na úrovni experta
- Celkové minimální úvazky pro CVSP-VO: experti – 0,5 FTE, školení – 0,5 FTE



DOPORUČENÉ SLOŽENÍ A ÚVAZKY NELEKÁŘSKÝCH ČLENŮ UŽŠÍHO MULTIDISCIPLINÁRNÍHO TÝMU (v každodenní péči o pacienty s VO):

- Všeobecná/dětská sestra: minimálně 0,5 FTE
- Fyzioterapeut: minimálně 0,2 FTE
- Administrativně-technická podpora: minimálně 0,2 FTE
- Dostupnost v rámci poskytovatele: Klinický psycholog-terapeut, zdravotně sociální pracovník, dětský oftalmolog, dětský ortoped a dětský radiolog

Věcné a prostorové vybavení (infrastruktura)

CVSP-VO (obecně)

- Při dětském lůžkovém zdravotnickém zařízení nemocnice nejvyššího typu (fakultní, krajská)
- Zázemí dalších oborů včetně intenzivní péče
- Zobrazovací komplement
- Laboratorní komplement včetně imunologické a genetické laboratoře

A) Vlastní ambulantní prostory

- Komplexní CVSP-VO – minimálně 2 samostatné ambulantní místnosti, regionální CVSP-VO – jedna samostatná ambulantní místnost
- 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 ambulantní fyzioterapii
- Prostor pro aplikaci léků a klinické studie (např. denní stacionář)
- Plně/částečně oddělený prostor pro neambulantní pracovník

B) Průměrný počet lůžek

- Denní stacionář: kapacita pro komplexní CVSP-VO min. 4 pacienti/týden
- Dětské lůžkové oddělení: kapacita pro komplexní CVSP-VO min. 6 lůžek/týden, pro regionální CVSP-VO 2 lůžka/týden

Procesy a postupy

C) Dostupnost specializovaných vyšetření – komplexní CVSP-VO

- Akutní a závažné stavy: vyšetření při hospitalizaci do 48 hodin od kontaktu
- Závažná systémová onemocnění umožňující ambulantní péči: maximální čekací lhůta na ošetření nového pacienta s podezřením na SJIA, JSLE, JIIM, juvenilní sklerodermii či vzácné primární vaskulitidy: max. do 4 týdnů.
- JIA nový záchyt či relaps: ambulantní vyšetření či termín punkce kloubu do 4 týdnů od kontaktu



- U chronických stavů je maximální čekací lhůta 3 měsíce od kontaktování centra
- Komplexní CVSP-VO zajišťuje online/telefonickou konzultační službu pro lékaře a pacienty sledované v centru 24/7

D) Dostupnost specializovaných vyšetření – regionální CVSP-VO

- Možnost přijmout pacienta s revmatickým onemocněním k hospitalizaci plánovaně i urgentně
- Maximální čekací lhůta na ošetření nového pacienta s podezřením na JIA mimo SJIA by neměla překročit dobu 3 měsíců od kontaktování centra
- U forem JIA s možností léčebné punkce kloubu s intraartikulární aplikací kortikoidů není čekací lhůta delší než 1 měsíc.

E) Dostupnost všech relevantních léčebných postupů

- Zvláštní smlouva s pojišťovnami ("centrová" léčba) pro kategorii Revmatologie
- Komplexní CVSP-VO: Zajišťování neregistrované či nehrazené léčby formou žádosti o úhradu dle § 16 nebo formou specifického léčebného programu (SLP)
- Komplexní CVSP-VO: 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
- Komplexní CVSP-VO: Koordinace sdílené péče s regionálními CVSP-VO a dalšími poskytovateli péče

Kompetence

Komplexní CVSP-VO

1. 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
- Systematická monitorace aktivity onemocnění a kvality života pacientů pomocí standardizovaných nástrojů (např. ACRpedi, JADAS, Sledai, JDMAI)
- Stanovení dlouhodobého plánu léčby a monitorace pacientů s celým spektrem diagnóz v rámci PR ERN RITA sledovanými v centru či ve sdílené péči s regionálním CVSP-VO, definování charakteristik sdílené péče
- Konzultace dostupné 24/7 pro pacienty s problematikou PR (celorepublikově)
- Zprostředkování národních a mezinárodních konzultací a druhých názorů
- Účast na klinických studiích národních a mezinárodních



2. Farmakoterapie

- Indikace a zajištění všech dostupných léčivých přípravků (centrové i off-label), experimentální terapie, terapie v rámci klinického zkoušení

Regionální CVSP-VO

1. Klinický management

- Potvrzení diagnózy VO a přidělení Orphakódu u častějších VO (JIA mimo SJIA, IgAV, Kawasakiho nemoc, CRMO)
- Vyjádření podezření na velmi vzácná revmatická onemocnění (zejména SJIA, JSLE, JIIM, juvenilní sklerodermii, vzácnou primární vaskulitidu) a stanovení pracovní diagnózy, odeslání či konzultace pacienta (osobní či virtuální) k potvrzení diagnózy do komplexního CVSP-VO
- Zadání dat pacienta do Národního registru VO
- Systematická monitorace aktivity onemocnění a kvality života pacientů pomocí standardizovaných nástrojů (např. ACRpedi, JADAS)
- Edukace pacienta/zákonného zástupce o typu diagnózy, její dědičnosti, prognóze onemocnění, léčbě
- Realizace úvodní léčby, v případě velmi vzácných onemocnění po konzultaci s komplexním CVSP-VO
- Realizace dlouhodobého plánu léčby a monitorace pacientů, v případě velmi vzácných onemocnění v rámci sdílené péče s komplexním CVSP-VO
- Účast na mezinárodních a národních konzultacích
- Účast na klinických studiích národních a mezinárodních

2. Farmakoterapie

- Indikace a zajištění všech dostupných léčivých přípravků u pacientů s častějšími VO (JIA mimo SJIA, IgAV, Kawasakiho nemoc, CRMO)
- Realizace léčby pacientů s velmi vzácnými onemocněními v rámci sdílené péče s komplexním CVSP-VO



Navržené indikátory kvality vysoce specializované péče ERN RITA – dětská revmatologie

1. Počet nových pacientů/rok
 - Podíl nových pacientů zadaných do Národního registru vzácných onemocnění
2. Celkový počet sledovaných pacientů/rok
 - Podíl pacientů z celkového počtu se zadaným Orphakódem
3. Počet pacientů virtuálně diskutovaných v rámci NRN nebo ERN/rok
 - Počet pacientů s vyžádanou konzultací
 - Počet pacientů s poskytnutou konzultací
4. Čekací lhůty (průměrná hodnota/rok)
 - Plánované ambulantní vyšetření
 - Plánovaná hospitalizace
 - Urgentní ambulantní vyšetření
 - Urgentní hospitalizace
5. Provedené klíčové diagnostické a terapeutické postupy
 - Podíl pacientů s JIA z celkového počtu sledovaných se standardizovaným hodnocením aktivity onemocnění alespoň jednou za 6 měsíců
 - Podíl pacientů se systémovým revmatickým onemocněním (JDM, SLE, sklerodermie) z celkového počtu sledovaných se standardizovaným hodnocením aktivity onemocnění alespoň jednou za 6 měsíců
 - Podíl pacientů se systémovými vaskulitidami z celkového počtu sledovaných se standardizovaným hodnocením aktivity onemocnění alespoň jednou za 6 měsíců
 - Hodnocení PROM (funkční stav, kvalita života) – podíl pacientů z celkového počtu s hodnocením alespoň jednou za rok
 - Celkový počet pacientů na biologické léčbě
6. Dostupná léčba
 - Syntetické a biologické choroby modifikující léčivé přípravky
 - Bisfosfonáty
 - Léčba bolesti
 - Specializovaná fyzioterapie
7. Počet publikací/rok s tématem onemocnění ERN RITA
 - Impaktovaná periodika
 - Neimpaktovaná periodika
8. Počet kongresů/vzdělávacích akcí s aktivní účastí členů MDT/rok
9. Počet klinických studií /výzkumných projektů s účastí členů MDT /rok



Ustanovení Národní referenční sítě pro vzácná dětská revmatická onemocnění (NRN)

Tři komplexní CVSP-VO: koordinace aktivit v oboru dětské revmatologie, např. klinických studií a projektů, tvorby klinických doporučených postupů, jednání s patientskými organizacemi a státními institucemi.

Šest regionálních CVSP-VO: zajištění celorepublikového pokrytí péče o dětské pacienty s revmatickým onemocněním, zlepšení bezprostřední dostupnosti péče blízkosti místa bydliště, referující centra komplikovaných pacientů, jejichž péče je následně sdílena s komplexním CVSP-VO.

Koordinátor NRN: Představitel CVSP-VO, které je členem ERN RITA s akreditací v dětské revmatologii, je současně členem MEKOVO za danou ERN.



Pacient v systému péče

Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

Typické prezentace VO

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

- I. Anamnestické, demografické, epidemiologické údaje
 - Autoimunitní onemocnění v rodině
 - Etnický původ (JSLE v nekavkazské populaci, GPA v kavkazské populaci)
 - Neprospívání/úbytek hmotnosti (JSLE, JDM, vzácné vaskulitidy)
 - Febrilie s quotidiánním průběhem
- II. Subjektivní potíže – vnímané pacientem, rodinou
 - Artralgie po klidu, po ránu
 - Ranní ztuhlosti
 - Zvýšená únava
 - Dysfágie
- III. Objektivní klinické nálezy ve fyzikálním vyšetření
 - Známky artritidy (bolest, otok, omezení pohybu, proteplení)
 - Kulhání
 - Kožní projevy (prchavý lososovitý exantém, motýlovitý exantém, Gottronovy papuly, heliotropní exantém, periunguální erytém, fotosenzitivita, petechie, purpura, livedo racemosa)
 - Slizniční projevy (ulcerace v dutině ústní, gingivitis)
 - Hepatomegalie, splenomegalie, lymfadenopatie
 - Snížená svalová síla
 - Hypertenze
- IV. Typické laboratorní změny v základních vyšetřeních (uvedte, co považujete za „základní vyšetření“)
 - (základní vyšetření - KO+diff+man, FW, biochemie – Na, K, Cl, urea, kreatinin, ALT, AST, CRP, moč CH+S)
 - Elevace nespecifické zánětlivé aktivity
 - Cytopenie
 - Elevace transamináz
 - Erythrocyturie
- V. Typické změny v základních pomocných vyšetřeních (zobrazení, funkční testy – např EKG, EEG...)
 - Artritida - periartikulární osteoporóza a otok měkkých tkání na RTG, zbytnění synovie a zmnožení intraartikulárního výpotku na UZ



- Serositis – výpotky na UZ
- Organomegalie na UZ
- ILD na HRCT

VI. „Červené vlaječky“ – seznam varovných signálů vyžadujících akutní specializovanou péči

- Nemožnost chůze
- Akutní zrakové obtíže
- Podezření na MAS (zhoršení stavu, pancytopenie, hyperferitinémie, MODS)
- Dysfágie

Typické prezentace zachyceny na úrovni PLDD či nemocniční péče v místě bydliště, vysloveno podezření na VO, pacient doporučen do péče nejbližšího CVSP-VO

Komplexní a regionální CVSP-VO mají jasně definovaný a veřejně dostupný způsob objednání nových pacientů s VO

Akutní/život ohrožující stav

- centrum kontaktováno lokálním nemocničním zařízením telefonicky + dokumentace je zaslána předem elektronicky
- pacient po promptním přezkoumání dokumentace přeložen na lůžkové oddělení pracoviště /doporučen terapeutický postup na lokálním pracovišti a naplánováno vyšetření v centru

Neakutní stav (opakované epizodické/chronické obtíže suspektní z PR)

- po odeslání dokumentace pacienta do centra objednání pacienta
- pacient současně seznámen se standardním způsobem objednávání a místem kontaktů na centrum pro možnou změnu/zrušení termínu, komunikaci stran zlepšení/zhoršení stavu, manifestaci akutních obtíží

Komplexní a regionální CVSP-VO mají definovanu čekací lhůtu na specializované vyšetření, která pro akutní případy je (návrh <1 týden) a pro neakutní (návrh <2 měsíce)

Stavy vyžadující akutní péči v centru

Život ohrožující stav:

- CVSP-VO přebírá pacienta do druhého dne od kontaktování centra

Akutní stav:

- CVSP-VO přebírá pacienta do týdne od kontaktování centra



Stavy vyžadující akutní péči v komplexním CVSP-VO nebo v regionálním CVSP-VO v rámci sdílené péče:

- Znamky rozvíjejícího se/rozvinutého syndromu aktivace makrofágů (horečka asociovaná s různým klinickým doprovodem a laboratorními projevy cytopenie, hepatopatie, hypofibrinogenémie, hypertriglyceridemie a poklesu sedimentace)
- Akutní exacerbace SJIA (febrilie, typický exantém, serositida, hepatosplenomegalie)
- Akutní exacerbace vaskulitidy (s orgánovým selháním, hemoragickými komplikacemi nebo život ohrožujícím kardiovaskulární projevem)
- Akutní exacerbace JSLE (lupusová nefritida, serositidy, akutní neurologické komplikace...)
- Akutní exacerbace JDM (progresivní svalová slabost s hrozící respirační insuficiencí, či porucha polykání)

Diagnóza VO a její sdělení pacientovi

- a) Je v kompetenci CVSP-VO pro všechna onemocnění v rámci PR
- b) 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

- Komplexní CVSP-VO poskytuje komplexní léčbu včetně všech typů farmakoterapie pro celé spektrum PR
- Regionální CVSP-VO poskytuje komplexní léčbu včetně všech typů farmakoterapie pro všechny formy JIA mimo SJIA, pro další onemocnění v rámci PR poskytuje léčbu v rámci sdílené péče s komplexním CVSP-VO



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

Stanovení koordinujícího pracoviště pro každého pacienta s VO

- Komplexní nebo regionální CVSP-VO, v závislosti na diagnóze, závažnosti či stadiu VO

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 je nastavena individuálně v závislosti na závažnosti a aktivitě onemocnění a případné frekvenci aplikací léčby
- nastavení léčebných opatření a způsobu jejich realizace

Specifikace péče poskytované pacientům s VO mimo CVSP-VO

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

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

Léčebný plán je nastaven ošetřujícím CVSP-VO 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
- Pedagogicko-psychologické poradenství v oblasti výchovy, vzdělávání a volby povolání



Dlouhodobý management – specifická léčebná opatření

- a) Mezinárodní / národní konzultace v CPMS (např. na podporu experimentální léčby)
 - Komplexní CVSP-VO (člen ERN RITA) - koordinační centrum pro celou NRN v oblasti mezinárodních konzultací v CPMS
- b) Účast v klinické studii
- c) Přeshraniční péče
 - Komplexní 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
- d) 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, výhledově na základě doporučeného postupu pro přechodovou péči



2. AUTOINFLAMATORNÍ ONEMOCNĚNÍ

Autoinflatorní onemocnění (autoinflammatory diseases, AID) jsou heterogenní skupinou onemocnění charakterizovaných poruchou regulace vrozených imunitních mechanismů vedoucí k celkovým i lokálním zánětlivým projevům, které mají často epizodický či rekurentní charakter. Jedná se o geneticky podmíněné stavy s velmi nízkou prevalencí (např. monogenní periodické horečky, sterilní pyogenní syndromy) i o častější multifaktoriální onemocnění (např. syndrom periodické horečky charakteru PFAPA). Jedná se o relativně mladou skupinu onemocnění, jejichž znalost je spojena s rozvojem molekulárně-genetických technologií. Často začínají v dětství, ale vzhledem k nízkému výskytu v populaci je stanovení diagnózy často výrazně opožděno.

Péče o tyto pacienty se soustřeďuje do pediatrických pracovišť a často je spojena se specializací dětské revmatologie. Systematická péče o dospělé pacienty s AID není zatím v ČR zakotvena. Míra zátěže pro pacienty ve smyslu disability a orgán či život ohrožujících manifestací se odvíjí od typu AID a s ním souvisejících terapeutických možností, které se často pohybují v režimu u nás nehrazené či neregistrované terapie. V managementu AID má velký význam soustavná monitorace zánětlivé aktivity, která odráží riziko dlouhodobých život ohrožujících komplikací (např. systémové amyloidózy, poškození zraku a sluchu). Terapeuticky se u řady AID uplatňuje cílená imunoterapie charakteru blokády zánětlivých mediátorů (např. cytokinů).

Současný stav centralizace specializované péče není přesně znám, protože diagnózy VO v rámci skupiny AID nejsou přesně identifikovatelné podle MKN-10. Přesné podklady bude možné získat až na základě identifikace pacientů v NRHZS na základě ORPHA kódů.

Celkový počet pacientů s AID v ČR (kvalifikovaný odhad): 1150 (děti a dospělí)

Počet pacientů sledovaných v CVSP-VO: 340

Počet pacientů sledovaných v jiných specializovaných pracovištích

(kvalifikovaný odhad): 510

Struktura péče

Návrh počítá zatím s jedním existujícím CVSP-VO, které je současně členem ERN-RITA pro AID. Budoucí analýza na základě ORPHA kódů ukáže, zda některé další pracoviště splní kritéria pro členství v ERN pro tuto skupinu VO. Vzhledem k tomu, že v ČR se péče o dětské pacienty s AID mimo toto CVSP-VO soustřeďuje zejména do specializovaných pracovišť dětské revmatologie, není potřeba tvorby nových dětských center AID aktuální. Návrh pracuje se zařazením problematiky častějších AID (např. syndrom PFAPA) do portfolia CVSP-VO pro dětskou revmatologii, pro vzácné diagnózy pak v rámci sdílené péče s CVSP-VO pro AID. Nevyřešeným problémem je potřeba vzniku specializovaných pracovišť AID pro dospělé pacienty. Tuto otázku bude třeba řešit i v kontextu upřesnění počtů pacientů a analýzy stavu přechodové péče pro



dětskou revmatologií, na kterou by mohlo zajištění kontinuity péče o pacienty s AID navázat.

Centra vysoce specializované péče – CVSP-VO

Expertíza pracoviště dle základních podmínek pro členství v ERN

- d) Počet pacientů s diagnózou AID ve sledování centra/rok (minimum 200), údaj za poslední kalendářní rok
- e) Počet nových pacientů s diagnózou AID/rok (minimum 100), údaj za poslední kalendářní rok
- f) Seznam potřebných specializovaných výkonů a jejich počet/rok (minimální počet celkem 15 výkonů/rok)
 - Podání různých typů cílené léčby (biologika, malé molekuly): Počet /rok
 - Transplantace kmenových buněk (HSCT): Počet provedených výkonů/rok
 - Zadávaní pacientů do mezinárodního registru: Počet pacientů v registru

Personální zajištění

LÉKAŘI

- Lékař (expert) s odbornou způsobilostí/atestací v oboru pediatrie a vyšší odbornou způsobilostí/atestací v oboru dětské revmatologie
 - Kvalifikační předpoklady: minimálně 2 roky praxe v oboru a v problematice AID. Vedoucí centra - 5 let praxe v oboru, minimálně 30 % klinických aktivit v problematice AID
- Lékař (expert) s odbornou způsobilostí/atestací v jednom z oborů: revmatologie, nefrologie, alergologie a klinická imunologie
 - Kvalifikační předpoklady: minimálně 2 roky praxe v oboru a v problematice AID. Vedoucí centra - 5 let praxe v oboru, minimálně 30 % klinických aktivit v problematice AID
- Lékař v přípravě: školenec v jednom z oborů: pediatrie, dětská revmatologie, revmatologie, nefrologie, alergologie a klinická imunologie.
- Minimální kvalifikace: ukončený kmen základního oboru + 1 rok praxe, celkem minimálně 3,5 roky praxe, z toho 1 rok v problematice AID
- Kapacita / úvazky pro CVSP-VO:
 - Celkový počet lékařů: minimálně 3, z toho 2 na úrovni experta (zajištění zastupitelnosti)
 - Celkové minimální úvazky pro CVSP-VO: experti – 1,0 FTE, školenci – 1,0 FTE



DALŠÍ ČLENOVÉ MDT:

- Všeobecná/dětská sestra: minimální praxe s pacienty s AID 2 roky (minimálně 0,5 FTE).
- Fyzioterapeut: minimální praxe s pacienty se zánětlivými artropatiemi 2 roky (minimálně 0,1 FTE)
- Klinický psycholog-terapeut (minimálně 0,2 FTE pro Centrum)
- Zdravotně sociální pracovník (minimálně ekvivalent 0,1 FTE pro Centrum)
- Klinický genetik (minimálně ekvivalent 0,1 FTE pro Centrum)
- Administrativně-technická-koordinační podpora centra:
 - Koordinátor péče (0,4 FTE)
 - Administrativně-technický pracovník / datamanažer (0,4 FTE)
- Bezprostřední dostupnost (<24 h) dalších odborníků:
 - Alergologie a klinická imunologie
 - Dětská neurologie/neurologie
 - Dětská kardiologie/kardiologie
 - Intenzivní péče
 - Oftalmologie

Snadná dostupnost dalších specialistů v oborech:

- Dětská dermatovenerologie/dermatovenerologie
- Dětská endokrinologie/endokrinologie
- Dětská gastroenterologie a hepatologie/gastroenterologie
- Dětská gynekologie/gynekologie
- Dětská chirurgie/chirurgie, neurochirurgie
- Dětská nefrologie/nefrologie
- Dětská onkologie a hematologie/klinická onkologie/hematologie
- Dětská ortopedie/ortopedie
- Dětská otorinolaryngologie/otorinolaryngologie
- Dětská pneumologie/pneumologie
- Dětská a dorostová psychiatrie/psychiatrie
- Infekční lékařství
- Interna
- Neonatologie
- Revmatologie



Věcné a prostorové vybavení (infrastruktura)

- 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 dvě samostatné místnosti
- Prostor pro práci sester (příprava pacientů před vstupem k lékaři, edukace ve vyplňování hodnotících nástrojů jednotlivých diagnóz – AIDAI, dotazník kvality života, diskuze nad tolerancí užívaných léčiv, zaškolení v aplikaci léčby...)
- Prostor pro ambulantní fyzioterapii
- Prostor pro aplikaci léků a klinické studie (např. denní stacionář)
- Plně/částečně oddělený prostor pro pracovníka koordinátora centra

Lůžková část

- Počet lůžek (pro pacienty s VO a kde mají být k dispozici)
 - Denní stacionář: kapacita minimálně 2 dětských pacientů/týden, v případě dospělých pacientů 1-2 pacienti/měsíc
 - Dětská část: kapacita minimálně 2 lůžka/týden
 - Dospělá část: kapacita minimálně 1 lůžko/měsíc

Dostupnost vyšetření a léčby

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

- Maximální čekací lhůta na ošetření nového dětského pacienta s podezřením na AID (mimo syndrom PFAPA): maximálně 1 měsíc, při podezření na syndrom PFAPA maximálně 3 měsíce
- Dospělí pacienti s podezřením na AID: maximálně 3 měsíce od kontaktování centra
- Výsledky genetických vyšetření:
 - Sangerova analýza do 3 měsíců od přijetí materiálu
 - Vyšetření panelů metodou sekvenování nové generace do 6 měsíců od přijetí materiálu
 - Celoxomové sekvenování do 6 měsíců od přijetí materiálu laboratoří
 - Ve vysoce urgentních případech při život ohrožujících stavech možnost obdržení výsledku maximálně do 14 dnů

Dostupnost všech relevantních léčebných postupů

- Zvláštní smlouva s pojišťovnami („centrová“ léčba) pro kategorii autoinflamatorní onemocnění a revmatologie
- 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

1. Potvrzení diagnózy VO a přidělení Orphakódu
2. Zadání dat pacienta do Národního registru VO
3. Edukace pacienta/zákonného zástupce o typu diagnózy, její dědičnosti, prognóze onemocnění, léčbě
4. Nastavení a realizace úvodní léčby
5. Stanovení dlouhodobého plánu léčby a monitorace pacientů s monogenními a komplikovanými AID sledovanými v CVSP-VO a konzultovanými ze SPSP-VO, definování charakteristik sdílené péče
6. Konzultace dostupné 24/7 pro pacienty s AID (celorepublikově)
7. Zprostředkování národních a mezinárodních konzultací a druhých názorů
8. Indikace genetického vyšetření jakéhokoli typu v oblasti AID (Sangerova analýza, sekvenování nové generace, celoexomové sekvenování, sekvenování klinického exomu, celogenomové sekvenování)

Farmakoterapie

9. Indikace a zajištění všech dostupných léčivých přípravků (centrové i off-label), experimentální terapie, terapie v rámci klinického zkoušení

Navržené indikátory kvality vysoce specializované péče ERN RITA - autoinflatorní onemocnění (AID)

1. Počet nových pacientů/rok
 - Podíl nových pacientů zadaných do Národního registru vzácných onemocnění
 - Podíl nových pacientů zadaných do evropského registru EUROFEVER
2. Celkový počet sledovaných pacientů/rok
 - Podíl pacientů z celkového počtu se zadaným Orphakódem
3. Počet pacientů virtuálně diskutovaných v rámci NRN nebo ERN/rok
 - Počet pacientů s vyžádanou konzultací
 - Počet pacientů s poskytnutou konzultací
4. Čekací lhůty (průměrná hodnota/rok)
 - Plánované ambulantní vyšetření
 - Plánovaná hospitalizace
 - Urgentní ambulantní vyšetření
 - Urgentní hospitalizace
5. Provedené klíčové diagnostické a terapeutické postupy
 - Podíl pacientů se syndromy periodické horečky z celkového počtu sledovaných se standardizovaným hodnocením aktivity onemocnění alespoň jednou za 6 měsíců
 - Průměrné trvání genetické analýzy: Sangerovou metodou, NGS panelem, WES
 - Hodnocení PROM (kvalita života) – podíl pacientů z celkového počtu



s hodnocením dle EUROFEVER alespoň jednou za rok

6. Dostupná léčba
 - Syntetické a biologické choroby modifikující léčivé přípravky
7. Počet publikací/rok s tématem onemocnění ERN RITA
 - Impaktovaná periodika
 - Neimpaktovaná periodika
8. Počet kongresů/vzdělávacích akcí s aktivní účastí členů MDT/rok
9. Počet klinických studií /výzkumných projektů s účastí členů MDT /rok

Další specializovaná pracoviště

Expertíza pracoviště

Minimální počet pacientů potřebných k zajištění expertízy bude potvrzen na základě analýzy dat v NRHZZ (ORPHA kódy).

Personální zajištění

Dětské pracoviště: Splňuje charakteristiky CVSP-VO pro dětskou revmatologii

Pracoviště pro dospělé:

Personální zajištění

1. lékař s odbornou způsobilostí / atestací v některém z oborů:
reumatologie, vnitřní lékařství, nefrologie, alergologie a klinická imunologie
 - Praxe v oboru minimálně 2 roky
 - Minimálně 10 % klinických aktivit věnováno pacientům s AID
2. klinický psycholog-terapeut a sociální pracovník

Věcné a prostorové vybavení

3. specializované pracoviště 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)

1. Pediatričtí pacienti stejné maximální čekací doby jako na pracovišti CVSP-VO
2. Dospělí pacienti s podezřením na AID jsou ošetřeni nejpozději do 3 měsíců od kontaktování centra

Dostupnost léčebných postupů (např. centrová léčba a její typy)

3. Zvláštní smlouva s pojišťovnami („centrová“ léčba) pro kategorii Revmatologie



Kompetence

Klinický management

1. Vyjádření podezření na monogenní či komplikované AID (s výjimkou syndromu PFAPA) a stanovení pracovní diagnózy, odeslání pacienta k potvrzení diagnózy AID do CVSP-VO, případně virtuální konzultace pacienta s CVSP-VO
2. Edukace pacienta/zákonného zástupce o typu diagnózy, její dědičnosti, prognóze onemocnění, léčbě
3. Realizace úvodní léčby po konzultaci s CVSP-VO
4. Realizace dlouhodobého plánu léčby a monitorace pacientů s monogenními a komplikovanými AID sledovanými v rámci sdílené péče s CVSP-VO
5. Účast na mezinárodních a národních konzultacích

Farmakoterapie

6. Realizace léčby pacientů s monogenním či komplikovaným AID v rámci sdílené péče s CVSP-VO

Ustanovení Národní referenční sítě pro vzácná onemocnění (NRN)

S ohledem na nízkou prevalenci AID je pro populaci České republiky potřeba jedno pracoviště se statutem CVSP-VO, které je současně členem ERN-RITA s akreditovanou expertízou pro autoinflatorní onemocnění.

Kandidáty na dětská specializovaná pracoviště jsou všechna pracoviště specializovaná v dětské revmatologii (potenciální CVSP-VO).

Minimálně jedno specializované pracoviště pro dospělé pacienty by mělo vzniknout při některé z fakultních nemocnic na Moravě.

CVSP-VO koordinuje činnost NRN, organizuje vzdělávací a výzkumné aktivity v rámci NRN včetně virtuálních konzultací pacientů, poskytuje 24/7 konzultační servis. Zástupce CVSP-VO reprezentuje NRN na národní úrovni, je členem MEKOVO.



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

Anamnestické, demografické, epidemiologické údaje

- věk začátku projevů (onset do 1 roku věku častější u geneticky podmíněných onemocnění)
- epizodické projevy celkové (např. horečka, únava) i lokální (např. vyrážka, artralgie)
- trvání a ne/pravidelnost epizod (krátké epizody do 3 dnů typické pro FMF, epizody v řádu týdnů pro TRAPS)
- klinické a laboratorní projevy v epizodě a klidovém mezidobí
- rodinná anamnéza
- postižení sourozenců (MKD), rodičů a jejich sourozenců (CAPS, TRAPS)
- tonzilektomie z důvodu recidivujících tonzilitid (PFAPA)
- onemocnění ledvin, renálního selhání (podezření na amyloidózu)
- etnický původ rodiny (Arméni, Arabové, Turci – FMF)
- průkaz infekční etiologie obtíží (obvykle chybí)
- efekt antibiotické terapie (obvykle bez efektu)
- efekt epizodického podávání kortikosteroidů (PFAPA)
- návaznost epizodických obtíží na chlad (CAPS)
- neodpovídající reakce na standardní terapeutické postupy u autoimunitních onemocnění (systémový lupus erythematoses, ANCA-asociované vaskulitidy nebo vaskulitidu typu polyarteritis nodosa) – SAVI, CANDLE, DADA2

Subjektivní potíže – vnímané pacientem, rodinou

- epizody horeček střídané bezpříznakovým obdobím, subfebrilie, bolesti kloubů, svalů, břicha, hlavy, přítomnost vyrážky

Objektivní klinické nálezy ve fyzikálním vyšetření

- Systémové projevy zánětu – recidivující febrilie, febrilie, subfebrilie
- Nespecifické projevy – hubnutí, poruchy růstu, abnormality psychomotorického vývoje (opoždění, regrese)
- Postižení jednotlivých orgánových soustav:
 - Kůže a sliznice – různé druhy exantémů (urtika, pustulární dermatitida), aftózní stomatitida, faryngitida, tonsilitida, erythema nosodum, pyoderma gangrenosum, lipodystrofie, panikulitida, livedo, teleangiiektazie, ulcerace, nekrózy, gangrény, akné, resorpce distálních lokalit těla



- Muskuloskeletální projevy – artritida, myositida, osteomyelitida, fasciitida
- Lymfatický systém – krční lymfadenopatie, splenomegalie
- Postižení dýchacího systému – pleuritida, intersticiální plicní proces, plicní fibróza
- Kardiologické manifestace – perikarditida, myokarditida
- Gastrointestinální postižení – peritonitida, kolitida, vředy
- Ledvinné postižení – nefritida, amyloidóza
- Oční – konjunktivitida, periorbitální edém, edém papily, atrofie optického nervu, uveitida, episkleritida, retinální vaskulitida
- Neurologické projevy – aseptická meningitida se zvýšeným intrakraniálním tlakem, senzorieurální ztráta sluchu, neuritida, vaskulitida centrálního nervového systému, neuropatie, intrakraniální kalcifikace

Typické laboratorní změny v základních vyšetřeních

(uvedte, co považujete za „základní vyšetření“)

- Známky systémového zánětu – elevace CRP, FW, SAA, neutrofilní leukocytóza
- Krevní obraz – trombocytóza, leukocytóza vs cytopenie
- Kolísavá přítomnost některých autoprotilátek (ANA, ANCA, APLA)
- Možné odchylky v humorální i buněčné složce imunity
- ! Projevy syndromu aktivovaných makrofágů (MAS):
cytopenie, elevace jaterních transamináz, hypofibrinogemie, hypertriglyceridemie

Typické změny v základních pomocných vyšetřeních

(zobrazení, funkční testy – např. EKG, EEG...)

- RTG kloubů (artropatie CINCA)
- Ultrasonografie (serozitidy, organomegalie)
- MRI (postižení CNS při CINCA, encefalopatie při AGS, vaskulitida CNS, stroke při DADA2)
- HRCT (intersticiální plicní postižení)

„Červené vlaječky“ – seznam varovných signálů vyžadujících akutní specializovanou péči

- Novorozenec s přítomností sterilního zánětu s vysokou zánětlivou aktivitou (po vyloučení infekční příčiny) a urtikariálním exantémem, aseptickou meningitidou s možnou přítomností nitrolební hypertenze = CINCA syndrom
- Dlouhotrvající horečka (může naplnit kritéria FUO) s vysokou zánětlivou aktivitou bez jasné infekční příčiny, bez reakce na antibiotickou terapii, možný doprovod periorbitálního edému, konjunktivitidou, artritidou, vyrážkou, serozitidou = TRAPS syndrom
- Neurologické projevy novorozenců nejasné etiologie = susp. AGS



- Mozková příhoda v dětském věku bez jasné rizikové anamnézy = DADA2
- Známky rozvíjejícího se/rozvinutého syndromu aktivace makrofágů (horečka asociovaná s různým klinickým doprovodem a laboratorními projevy cytopenie, hepatopatie, hypofibrinogenémie, hypertriglyceridemie a poklesu sedimentace) = MAS při různých typech AID
- Proteinurie, renální selhání u pacientů s AID = AA amyloidóza jako chronická komplikace základní diagnózy

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 AID nebo CVSP-VO PR)

Předání pacienta z primární/nespecializované péče do CVSP-VO

CVSP-VO mají jasně definovaný a veřejně dostupný způsob objednání nových pacientů s VO

Akutní/život ohrožující stav

- centrum kontaktováno lokálním nemocničním zařízením telefonicky + dokumentace je zaslána předem elektronicky
- pacient po promptním přezkoumání dokumentace přeložen na lůžkové oddělení pracoviště /doporučen terapeutický postup na lokálním pracovišti a naplánováno vyšetření v centru

Neakutní stav (opakované epizodické/chronické obtíže suspektní z AID)

- pacientovi/rodiči/VPL/PLDD poskytnuta dokumentace nutná k vyplnění před prvním vyšetřením v centru
- po odeslání dokumentace do centra objednání pacienta
- pacient současně seznámen se standardním způsobem objednávání a místem kontaktů na centrum pro možnou změnu/zrušení termínu, komunikaci stran zlepšení/zhoršení stavu, manifestaci akutních obtíží

CVSP-VO (pro AID či dětskou revmatologii) mají definovanou čekací lhůtu na specializované vyšetření, která pro akutní případy je (návrh <1 týden) a pro neakutní (návrh <2 měsíce)

Stavy vyžadující akutní péči v centru

Život ohrožující stav:

- CVSP-VO přebírá pacienta do druhého dne od kontaktování centra

Akutní stav:

- CVSP-VO přebírá pacienta do týdne od kontaktování centra

Stavy vyžadující akutní péči v centru

- Známky rozvíjejícího se/rozvinutého syndromu aktivace makrofágů (horečka asociovaná s různým klinickým doprovodem a laboratorními projevy cytopenie, hepatopatie, hypofibrinogenémie, hypertriglyceridemie



a poklesu sedimentace) (MASem komplikovaná různá AID)

- Přítomnost sterilního zánětu (po vyloučení infekční příčiny) u novorozence, který je doprovázen urtikariálním exantémem a aseptickou meningitidou s možnou přítomností nitrolební hypertenze (CINCA syndrom)
- Dlouhotrvající horečka splňující kritéria horečky nejasné etiologie s vysokou zánětlivou aktivitou bez jasné infekční příčiny, bez reakce na antibiotickou terapii, která může být doprovázena periorbitálním edémem, konjunktivitidou, artritidou, vyrážkou, serozitidou (TRAPS syndrom)
- Výskyt mozkové příhody v dětském věku bez jasné rizikové anamnézy (DADA2)
- Neurologické projevy neonatálního období bez objasněné etiologie (Aicardi Goutieres syndrom)

Diagnóza VO a její sdělení pacientovi

- Je v kompetenci CVSP-VO AID pro všechna AID
- Je v kompetenci CVSP-VO dětské revmatologie pro monogenní či komplikovaná AID po konzultaci s CVSP-VO AID
- Je v kompetenci pediatra (PLDD či nemocničního) pro typický PFAPA syndrom
- 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

- CVSP-VO poskytuje komplexní léčbu včetně všech typů farmakoterapie pro celé spektrum AID
- Pro monogenní a komplikovaná AID CVSP-VO pro dětskou revmatologii poskytuje komplexní léčbu včetně všech typů farmakoterapie v rámci sdílené péče s CVSP-VO AID
- Léčba syndromu PFAPA není omezená na centra



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

Stanovení koordinujícího pracoviště

1. CVSP-VO AID či CVSP-VO PR, v závislosti na diagnóze, závažnosti či stadiu AID a na dostupnosti centra od místa bydliště pacienta

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

2. nastavení dispenzarizace/pravidelných kontrol u jiných specialistů, četnost laboratorní monitorace, stanovení toho, kde tato vyšetření mají probíhat
3. frekvence kontrol v CVSP-VO je nastavena individuálně v závislosti na závažnosti a aktivitě onemocnění a případné frekvenci aplikací léčby
4. nastavení léčebných opatření a způsobu jejich realizace

Specifikace péče poskytované pacientům s VO mimo specializovaná centra

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

5. Diagnostika a léčba infekčních onemocnění u pacienta se stabilním VO na základě stanoveného dlouhodobého plánu, který definuje rizika spojená s infekcí v souvislosti s případnou imunomodulační léčbou
6. Monitorace a management nežádoucích účinků léčby na základě doporučení centra
7. Sociální a psychoterapeutická podpora, preskripce kompenzačních pomůcek, rehabilitační, lázeňské péče
8. Je nastaven způsob komunikace s centrem v případě potřeby akutní konzultace, případně pravidelná komunikace např. formou virtuálních schůzek

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

9. Farmakoterapie je nastavena centrem, které zajišťuje preskripci nebo ji deleguje na ošetřujícího lékaře v místě bydliště
10. Edukace pacienta v centru o léčbě a sledování onemocnění (záznam potíží do standardizovaného formuláře)
11. Psychosociální a další podpůrná péče dle individuální potřeby pacienta
12. Pedagogicko-psychologické poradenství v oblasti výchovy, vzdělávání a volby povolání



Dlouhodobý management – specifická léčebná opatření

Genetické poradenství

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

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

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

Účast v klinické studii

- CVSP-VO AID i CVSP VO PR

Přeshraniční péče

- CVSP-VO AID – 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.



Spolufinancováno
Evropskou unií



Ministerstvo
zdravotnictví



Spolufinancováno
Evropskou unií