



Spolufinancováno  
Evropskou unií



Ministerstvo  
zdravotnictví

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

## ERN RND



Spolufinancováno  
Evropskou unií



# Úvodní slovo

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



## Obsah

<b>Onemocnění ERN RND .....</b>	<b>3</b>
<b>Navrhovaná struktura péče .....</b>	<b>5</b>
<b>Komplexní centra vysoce specializované péče – Komplexní CVSP-VO .....</b>	<b>5</b>
Expertíza pracoviště dle základních podmínek pro členství v ERN.....	5
Personální zajištění .....	5
Věcné a prostorové vybavení (infrastruktura) .....	7
Dostupnost vyšetření a léčby.....	7
Kompetence .....	8
Navržené indikátory kvality vysoce specializované péče centra ERN RND .....	9
<b>Regionální centra vysoce specializované péče – Regionální CVSP-VO .....</b>	<b>10</b>
Expertíza pracoviště .....	10
Personální zajištění .....	10
Věcné a prostorové vybavení (infrastruktura) .....	12
Dostupnost vyšetření a léčby.....	12
Kompetence .....	13
<b>Ustanovení Národní referenční sítě pro vzácná onemocnění (NRN) .....</b>	<b>13</b>
<b>Pacient v systému péče .....</b>	<b>14</b>
<b>Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika .....</b>	<b>14</b>
Pacient v péči VPL/PLDD, případně v nemocniční péči v místě bydliště: .....	14
Diagnóza VO a její sdělení pacientovi .....	16
Terapie .....	16
<b>Dlouhodobý management charakteru sdílené péče .....</b>	<b>17</b>
<b>Dlouhodobý management – specifická léčebná opatření.....</b>	<b>19</b>



## Onemocnění ERN RND

ERN RND pokrývá 6 skupin vzácných onemocnění:

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

S narůstající celosvětovou populací, prodlužující se střední délkou života, rozvojem nových diagnostických a terapeutických metod je žádoucí zlepšit dostupnost péče pro pacienty se vzácnými onemocněními. Péče o pacienty s vzácnými onemocněními je náročná na odborné znalosti a dovednosti lékařského i nelékařského personálu a zázemí umožňující nákladnou diagnostiku a terapii. Současný sociální systém mnohdy nezohledňuje specifika a náročnost domácí a ústavní péče. Zlepšení kvality péče a účelné vynakládání finančních prostředků vyžadují vznik národní sítě specializovaných center s definovanou expertízou a potřebnými kompetencemi, jejichž kapacita by pokryla potřeby této skupiny pacientů s VO.

### Dystonie

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

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

Možností klasifikace dystonií je celá řada, v současné době je nejčastěji dystonie klasifikována dle klinického obrazu: dle lokalizace – na fokální, segmentální či generalizovanou nebo dle přídatných příznaků – na izolovanou, kombinovanou a komplexní. Z hlediska etiologie dystonie můžeme dělat na primární (idiopatické) a heredodegenerativní. V posledních deseti letech zažívá díky celoexomovému a celogenomovému sekvenování prudký rozvoj genetika dystonických syndromů.



Byla popsána celá řada nových mutací způsobujících dystonické syndromy, z nichž u některých je k dispozici i specifická léčba.

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

### Počty pacientů

Počet pacientů s dystonií v ČR nelze v současné době objektivizovat, protože MKN-10 nerespektuje aktuální vývoj v klasifikaci dystonických syndromů a pacienty nelze spolehlivě identifikovat v Národním registru hrazených zdravotních služeb. Přesnější údaje budou k dispozici po plné implementaci ORPHA kódů.

#### **Celkový počet pacientů s dystonií v ČR – současná situace**

(kvalifikovaný odhad): 3000 (děti a dospělí)

#### **Počet pacientů sledovaných v CVSP-VO – současná situace**

(kvalifikovaný odhad): min. 1000 dospělých / 500 dětí

#### **Počet pacientů sledovaných v jiných specializovaných pracovištích –**

současná situace (kvalifikovaný odhad): min. 500 dospělých / min. 500 dětí



# Navrhovaná struktura péče

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

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

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

### Personální zajištění

#### LÉKAŘI

- **Lékař (expert) se specializovanou způsobilostí/atestací v oboru neurologie** – Expy specialista (specialista v oboru extrapyramidových onemocnění)

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

- **Lékař (expert) se specializovanou způsobilostí/atestací v oboru dětské neurologie** – Expy specialista (specialista v oboru extrapyramidových onemocnění)

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



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

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

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

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

- **Kapacita / úvazky pro CVSP-VO:**

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

### **DALŠÍ ČLENOVÉ MDT:**

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

### **ADMINISTRATIVNĚ-TECHNICKÁ-KOORDINAČNÍ PODPORA CENTRA:**

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

### **Snadná dostupnost dalších specialistů v oborech:**

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



## Další

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

## Věcné a prostorové vybavení (infrastruktura)

### Obecně

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

### Ambulantní prostory

- dvě ambulance pro dospělé/ dětské pacienty,
- minimálně dvě samostatné místnosti,
- prostor pro práci sester,
- plně/částečně oddělený prostor pro pracovníka koordinátora centra.

### Přístrojové vybavení centra

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

### Lůžková část

Počet lůžek:

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

## Dostupnost vyšetření a léčby

### Dostupnost specializovaných vyšetření

(počet/jednotku času, maximální čekací lhůta)

Akutní pacienti:

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

Neakutní pacienti:

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



## Dostupnost specifických léčebných postupů

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

## Kompetence

### Klinický management

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

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



## Navržené indikátory kvality vysoce specializované péče centra ERN RND

Uvedené indikátory pokrývají výše představené skupiny onemocnění ERN RND.

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. MRI včetně volumetrie, SPECT, PET
  - b. Urodynamické vyšetření, sfinkterové EMG
  - c. Neuropsychologické vyšetření standardizované
  - d. Genetické vyšetření a jeho interpretace
  - e. Léčba botulotoxinem
  - f. Hluboká mozková stimulace
5. Počet publikací/rok s tématem onemocnění ERN Bond
  - 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 – Regionální CVSP-VO

### Expertíza pracoviště

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

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

### Personální zajištění

**Dětské pracoviště:** Splňuje charakteristiky CVSP-VO pro dětskou neurologii

**Pracoviště pro dospělé:** Splňuje charakteristiky CVSP-VO pro neurologii

### Personální zajištění:

#### LÉKAŘI

- **Lékař (expert) se specializovanou způsobilostí/atestací v oboru neurologie** – Epy specialista (specialista v oboru extrapyramidových onemocnění)

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

- **Lékař (expert) se specializovanou způsobilostí/atestací v oboru dětské neurologie** – Epy specialista (specialista v oboru extrapyramidových onemocnění)

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

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

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



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

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

- **Kapacita / úvazky pro regionální CVSP-VO:**

- celkový počet lékařů: minimálně 2, z toho 1 na úrovni Epy specialisty,
- celkové minimální úvazky pro regionální CVSP-VO: Epy specialisté – 1,0, neurolog s odbornou způsobilostí 1,0 školenci – 1,0. Rozdělení úvazků mezi lékaře – individuální - dle možností regionálních CVSP-VO.

**DALŠÍ ČLENOVÉ MDT:**

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

**ADMINISTRATIVNĚ-TECHNICKÁ-KOORDINAČNÍ PODPORA CENTRA:**

- datamanažer: jeden/0,2 úvazku.

**Snadná dostupnost dalších specialistů v oborech:**

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

**Další**

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



## Věcné a prostorové vybavení (infrastruktura)

### Obecně

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

### Ambulantní prostory

- 1 ambulance pro dospělé/ dětské pacienty,
- minimálně dvě místnosti,
- prostor pro práci sester.

### Přístrojové vybavení centra

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

### Lůžková část

Počet lůžek:

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

## Dostupnost vyšetření a léčby

### Dostupnost specializovaných vyšetření

Akutní pacienti:

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

Neakutní pacienti:

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

### Dostupnost specifických léčebných postupů

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



## Kompetence

### Klinický management

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

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

### Specializovaná péče o pacienty s dystonií:

S ohledem na prevalenci dystonií je pro populaci České republiky potřeba cca tři až čtyři pracoviště se statusem **komplexního CVSP-VO**. Navrhované podmínky v současnosti splňují 2 existující CVSP-VO, která jsou členy ERN RND.

Kandidáty na **regionální CVSP-VO** jsou ostatní lůžková pracoviště neurologie a dětské neurologie ve fakultních a krajských nemocnicích. Jejich potřebný počet a rozložení bude stanoven na základě analýzy dat v NRHZS vycházející z ORPHA kódů.

**CVSP-VO** koordinují aktivity v dané oblasti, např. klinické studie a projekty, tvorbu klinických doporučených postupů, jednání s patientskými organizacemi a státními institucemi apod.

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



## Pacient v systému péče

### Podezření na VO, úvodní diferenciální diagnostika

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

##### Typické prezentace VO

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

##### Anamnéza:

###### Rodinná anamnéza

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

###### Farmakologická anamnéza

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

###### Osobní anamnéza

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

##### Nynější onemocnění

###### Anamnestické údaje

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

###### Subjektivní potíže – vnímané pacientem, rodinou

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



### Objektivní klinické nálezy ve fyzikálním vyšetření

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

### Základní vyšetřovací algoritmus proveditelný ambulantním neurologem u pacientů s dystoniemi:

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

### Pokud jsou výsledky výše uvedených vyšetření v normě nebo nejednoznačné, ambulantní neurolog má povinnost konzultovat pacienta s nejbližším CVSP-VO.

- CVSP-VO mají jasně definovaný a veřejně dostupný způsob objednání nových pacientů s VO.
- CVSP-VO mají definovanou čekací lhůtu na specializované vyšetření, která pro akutní případy je (do 3 pracovních dnů) a pro neakutní (do 3 měsíců).
- Do CVSP-VO jsou dále doporučeni pacienti, kteří ve svém regionu nemají možnost aplikace botulotoxinu u neurologa v místě bydliště.
- Pokud není klinické podezření na změnu v konkrétním genu, bude provedeno celoexomové vyšetření.
- Pro akutní případy může regionální CVSP-VO ihned konzultovat pacienty s CVSP-VO podle konkrétního případu a urgencye, pro neakutní do 3 měsíců.

CVSP-VO se budou řídit aktuálními guidelines.



## Výčet stavů, vyžadujících akutní péči v CVSP-VO

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

## Diagnóza VO a její sdělení pacientovi

### Potvrzení diagnózy VO

Je plně v kompetenci komplexního CVSP-VO.

Je v kompetenci regionálního CVSP-VO pro všechny dytonické syndromy, s výjimkou těch, které se nepodaří přesnou diagnózu stanovit.

Je v kompetenci ambulantního specialisty s erudicí v dané oblasti pro izolované idiopatické fokální dystonie s počátkem vzniku po 30. roce života.

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

## Terapie

Je plně v kompetenci komplexního CVSP-VO:

- všechny dytonické syndromy, kdy terapie v regionálním CVSP-VO nebyla dostupná nebo neměla požadovaný efekt.

Je v kompetenci regionálního CVSP-VO pro následující stavy:

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

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

- lokální aplikace botulotoxinu u idiopatických fokálních dystonií.



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

### **Stanovení koordinujícího pracoviště**

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

### **Popis koordinační činnosti v procesu dlouhodobého plánu péče o pacienta:**

- 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,
- CVSP-VO vypracuje komplexní plán péče,
- podle konkrétní situace mají právo delegovat činnosti – sociální podpora, předepisování kompenzačních pomůcek, rehabilitační a lázeňské péče a následně tuto činnost kontroluje.

### **Specifikace péče poskytované pacientům s VO mimo specializovaná centra**

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

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

### **VPL/PLDD:**

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

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



### Základní komponenty léčby:

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

### Další součásti dlouhodobého zdravotního managementu:

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

### Psychosociální péče

S organizací psychosociální péče pomáhá **koordinátor péče** při CVSP-VO a regionální koordinátor pro vzácná onemocnění:

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

### Regionální koordinátor pomáhá zajistit:

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

### Komunitní péče

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



## Psychologická péče

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

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

## Dlouhodobý management – specifická léčebná opatření

### Genetické poradenství

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

### Mezinárodní konzultace v CPMS

- CVSP-VO, člen ERN RND – koordinační centrum v oblasti mezinárodních konzultací v CPMS

### Účast v klinické studii

- Možné v rámci obou typů CVSP-VO

### Přeshraniční péče

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

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

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



Spolufinancováno  
Evropskou unií



Ministerstvo  
zdravotnictví



Spolufinancováno  
Evropskou unií