

Den vzácných onemocnění 2024

Jde o několik pacientů s konkrétní diagnózou. Avšak je již známo přes 10 000 klinických jednotek a jedná se o miliony pacientů. Česko patří k zemím s nejvyšší úrovní péče o pacienty s vzácnými onemocněními (VO). Přesto není důvod ke spokojenosti. Zejména pacienty a jejich organizace čeká těžká práce, než se k nim obrátí pozornost srovnatelná s pozorností věnovanou pacientům s diabetem či kardiovaskulárním onemocněním, přičemž prevalence všech VO se zmíněnými nemocemi je srovnatelná.

Poslední únorový den tradičně připomíná, že mezi námi žijí lidé s některým z onemocnění, jimž jsme si zvykli říkat vzácná. Letošní Den vzácných onemocnění připadl tedy na 29. 2. Úvodem několik dat. Limit prevalence pro vzácné onemocnění (VO) je v USA 7,5 : 10 000, v Evropě se za VO může považovat onemocnění s prevalencí 5 : 10 000. Většina z VO je diagnostikována v dětství, ale může se objevit v kterémkoli věku. Více než 70 % vzácných onemocnění je podmíněno geneticky a každým rokem přibývají desítky až stovky nově objevených genů podmiňujících VO. Podle databáze Orphanet v současnosti existuje 10 892 klinických jednotek VO, 8 351 genů podmiňujících VO, známo je 112 599 fenotypů VO. Na celém světě žije kolem 300 milionů lidí s VO, v Evropě jde asi o 30 milionů, v ČR žije podle odhadu 500 000 pacientů se vzácným onemocněním. Kdyby se jednalo o diabetes nebo kardiovaskulární postižení, již bychom hovořili o epidemickém výskytu. Pacienti s VO velmi často nejsou diagnostikováni a jen pro zlomek VO (necelých 5 %) jsou dostupné léky.

Nejen tato data, ale i představení úspěchů a „výzev“ byly tématy celodenního sympozia, které uspořádala společnost MediaNetwork. Aktivními



účastníky byli zástupci České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO), Ministerstva zdravotnictví, ÚZIS, VZP, odborných společností, parlamentu i průmyslu.

Pro více vzácných chvil

Letošní Den vzácných onemocnění se zaměřil na kvalitu života pacientů s VO a jejich rodin heslem „Pro více vzácných chvil“. Jak zdůraznili doc. MUDr. PhDr. Jan Payne, Ph.D., (Společnost lékařské etiky ČLS JEP) a PhDr. Tomáš Sedláček, Ph.D., (Fakulta sociálních věd UK), kvalita života je velice široký pojem a její hodnocení je velmi variabilní. Jde spíše o filozofickou otázku než o technicky přesně měřitelný parametr: na tom, co je kvalita života a na čem závisí, se neshodli ani antičtí filozofové Sokrates a Aristoteles. K měření kvality života v souvislosti se zdravím jsou vypracovány dotazníky (dokonce i pro jednotlivé choroby),

ale vždy záleží na tom, jak kterou otázku konkrétní pacient vnímá a posuzuje. Anna Arellanesová (ČAVO) připomněla význam tzv. výsledků hlášených pacientem (PROM, patient-reported outcomes measures), které se stále častěji objevují i jako cíle klinických studií. Podle ní je cesta vzácného pacienta za diagnózou stále velmi dlouhá, spleťtá a z praxe je známo, že se pacient správné diagnózy nedobere. Pacienti, kteří „svou diagnózu“ získají, mají výhodu v podpoře patientské organizace, která nabízí podporu a pomoc v těch problémech, které medicína neumí uchopit. Všichni vzácní pacienti se mohou obrátit na ČAVO, pokud dané onemocnění svou vlastní patientskou organizací nemá.

Co se podařilo

Velkým úspěchem posledních let je profesionalizace patientských organizací, což se týká i vzácných onemocnění. Téma VO bylo jednou z priorit českého předsednictví EU, přičemž se podařilo vzbudit zájem dalších členských zemí natolik, že byla přijata výzva směrem k Evropské komisi, aby byla vytvořena evropská strategie pro vzácná onemocnění. Česká republika

v rámci Evropy působí jako průkopník: jsme první zemí, kde se do rozhodovacího procesu o zařazení léku na vzácná onemocnění do systému úhrad ze zdravotního pojištění ze zákona (novela zákona 48/1997 Sb.) zapojují zástupci patientských organizací. Touto cestou bylo zahájeno již 33 správních řízení a 14 z nich vedlo k získání úhrady. Podle vyjádření zúčastněných však získat úhradu léku pro vzácné onemocnění přes paragraf 16 stále zůstává v mnoha případech jedinou možností, jak se pacient k léčbě dostane. Zástupci ČAVO ocenili, že novela zákona pro ně představuje právní jistotu dostupnosti léčby, která se však týká jen mizivého promile pacientů s VO.

Česká pracoviště jsou zapojena do 22 ze 24 evropských referenčních center pro VO (ERN, European Reference Networks).

Výzvy blízké či vzdálené budoucnosti

Úspěchy byly sice mottem symposia, ale jen blažená nevědomost a neznalost problematiky by mohly vést ke spokojenosti. Nemáme přehled, kolik je pacientů s VO a kde žijí. Z kódů pro pojišťovny, které jsou shromažďovány v Národním zdravotnickém informačním systému, nelze rozklíčovat, zda se jedná o VO. Teprve v roce 2022 se začaly sbírat tzv. ORPHA kódy a v blízké budoucnosti se podle MUDr. Miroslava Zvolského (ÚZIS) začnou vyhodnocovat data.

Dlouhodobou bolestí českého systému je neprovázanost zdravotní a sociální problematiky, což je neuralgický bod péče o pacienty s VO. Nejde jen o ekonomické hledisko, ale i o sdílení dat.

Zatím neexistuje schválená Národní strategie pro vzácná onemocnění, od níž by se odvíjely další kroky. Neznáme-li data a nemáme-li cíle, pak se nikam neposuneme. Nejde jen o ČR, ale o celosvětový gap.

O podfinancování center vysoce specializované péče o vzácná onemocnění byly popsány již stovky stran.

Jistým příslibem pro blízkou budoucnost by mohl být projekt SYPOVO, který představila prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc. (Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN v Praze). Projekt vznikl v roce

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ 2024 29. ÚNOR

#vzacni2024 | #RareDiseaseDay | VZACNA-ONEMOCNENI.CZ | VZACNI.CZ

PRO VÍCE vzácných chvil

Vzácných onemocnění je více než 6000. S některými z nich žije více než 5% obyvatel České republiky. Lidem s vážnou progresivní nemocí běží čas rychleji. K tomu, aby vzácných chvil bylo co nejvíce, vede dvojitá cesta: zlepšení dostupné péče a lepší zvládání života s nemocí. Zdravotní péče má své limity, ale pochopení a podpora, které pomáhají v překonávání obtíží nemocných a jejich rodin, jsou ohraničené jen ochotou lidí.

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

2023 a dokončen by měl být v roce 2026. Byl podpořen v rámci Operačního programu Zaměstnanost plus, a je tak spolufinancován Evropskou unií z Evropského sociálního fondu plus.

Cílem projektu je zlepšení kvality a dostupnosti komplexní sdílené péče o pacienty s VO pomocí standardizace péče tak, aby každý pacient se vzácným onemocněním dostal nejlepší možnou zdravotně-sociální péči. Tohoto cíle by mělo být dosaženo mimo jiné prostřednictvím vytvoření obecného návrhu standardu komplexní sdílené péče o pacienty s VO v dětství a dospělosti, včetně období přechodu mezi dětskou a dospělou specializovanou a vysoce specializovanou péčí (tzv. přechodová péče, „transition care“). Zároveň v rámci projektu proběhne i pilotní testování systému komplexní sdílené péče pro pět konkrétních skupin VO. Na realizaci projektu se podílejí jednotlivá pracoviště ERN, ale i další aktéři nutní pro

zavedení efektivních změn celého systému – např. zdravotní pojišťovny, ale zejména patientské organizace. Předpokládá se, že by měla vzniknout instituce tzv. regionálního koordinátora péče o pacienty s VO, který by byl „průvodcem“ pacientů s VO systémem zdravotně-sociální péče.

Velkým tématem nejen v oblasti VO je dostupnost inovativních léčivých přípravků (orphan drugs a VILP). Této problematice se věnuje Farmaceutický balíček EU. Poslední návrhy Evropské komise (omezení ochrany duševního vlastnictví a ochrany dat pro inovativní přípravky) vyvolaly diskuse, v nichž se bude jistě pokračovat i v dalším volebním období Evropského parlamentu. Cílem by mělo být zajištění dostupnosti léků pro evropské pacienty. Nezodpovězenou otázkou zůstává, jakým způsobem by se měl podpořit přesun výzkumu a výroby inovativních léčiv zpět do Evropy.

miš