

Role ČAVO a patientských organizací v oblasti vzácných onemocnění

Efektivní nemocnice

27. 11. 2024, Praha

Ing. René Břečťan, místopředseda ČAVO

Co je vzácné onemocnění?

Onemocnění, která postihují méně než pět lidí z 10 tisíc. Jedná se převážně o dědičná multisystémová onemocnění, která mají významný dopad na kvalitu života pacienta nebo jeho život ohrožují

5/10.000



300
MILIONŮ LIDÍ
NA SVĚTĚ
ŽIJE SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM

#VZACNI2024 | #RAREDISEASEDAY
VZACNA-ONEMOCNENI.CZ | VZACNI.CZ

29. ÚNOR
2024

5%
CELOSVĚTOVÉ POPULACE
JE POSTIŽENO VZÁCNÝM
ONEMOCNĚNÍM.

#VZACNI2024 | #RAREDISEASEDAY
VZACNA-ONEMOCNENI.CZ | VZACNI.CZ

29. ÚNOR
2024

JE POPSÁNO
6000+
VZÁCNÝCH
ONEMOCNĚNÍ

#VZACNI2024 | #RAREDISEASEDAY
VZACNA-ONEMOCNENI.CZ | VZACNI.CZ

29. ÚNOR
2024

POČET LIDÍ S VZÁCNÝMI ONEMOCNĚNÍMI
ODPOVÍDÁ VELIKOSTI
TŘETÍ
NEJVĚTŠÍ ZEMĚ
NA SVĚTĚ

NA SVĚTĚ ŽIJE SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM
300 MILIONŮ LIDÍ.

#VZACNI2024 | #RAREDISEASEDAY
VZACNA-ONEMOCNENI.CZ | VZACNI.CZ

29. ÚNOR
2024

70%
VZÁCNÝCH GENETICKÝCH
ONEMOCNĚNÍ SE OBJEVUJE
JIŽ V DĚTSTVÍ!

#VZACNI2024 | #RAREDISEASEDAY
VZACNA-ONEMOCNENI.CZ | VZACNI.CZ

29. ÚNOR
2024

72%
VŠECH VZÁCNÝCH NEMOCÍ
JE GENETICKÉHO PŮVODU

ZBYTEK MÁ PŮVOD INFEKČNÍ (BAKTERIÁLNÍ
ČI VIROVÝ), NEBO SE JEDNÁ O ALERGIE ČI
JINÉ ENVIRONMENTÁLNÍ PŘÍČINY A VZÁCNÉ
ZHOUBNÉ NÁDORY.

#VZACNI2024 | #RAREDISEASEDAY
VZACNA-ONEMOCNENI.CZ | VZACNI.CZ

29. ÚNOR
2024

1 z 5
PŘÍPADŮ RAKOVINY
JE VZÁCNÝ

INCIDENCE VZÁCNÝCH FOREM
RAKOVINY JE NIŽŠÍ NEŽ 6 JEDNOTLIVCŮ
NA 100 000 ZA ROK.

#VZACNI2024 | #RAREDISEASEDAY
VZACNA-ONEMOCNENI.CZ | VZACNI.CZ

29. ÚNOR
2024

PRŮMĚRNÁ DOBA PŘEŽITÍ JE NIŽŠÍ
0,5 LET
U PACIENTŮ S VZÁCNÝM
DRUHEM RAKOVINY

NEŽ U TĚCH, KTERÝM BYLA
DIAGNOSTIKOVÁNA BĚŽNĚJŠÍ
FORMA RAKOVINY.

#VZACNI2024 | #RAREDISEASEDAY
VZACNA-ONEMOCNENI.CZ | VZACNI.CZ

29. ÚNOR
2024

ROVNOST
PRO LIDI
SE VZÁCNÝM
ONEMOCNĚNÍM

ZNAMENÁ ROVNÝ PŘÍSTUP K DIAGNOSTICE,
LÉČBĚ, ZDRAVOTNÍ PĚČI, SOCIÁLNÍ PĚČI
A PŘÍLEŽITOSTEM.

#VZACNI2024 | #RAREDISEASEDAY
VZACNA-ONEMOCNENI.CZ | VZACNI.CZ

29. ÚNOR
2024

V České republice odhadujeme **500.000** pacientů se vzácným onemocněním

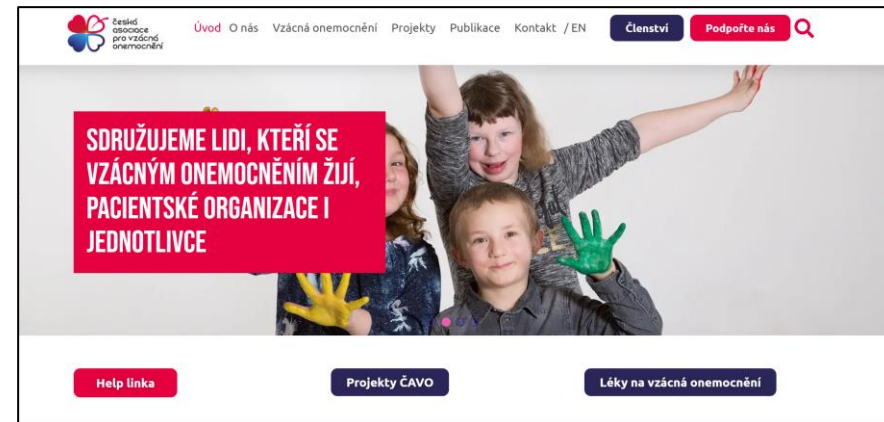
ČAVO

Česká asociace pro vzácná onemocnění

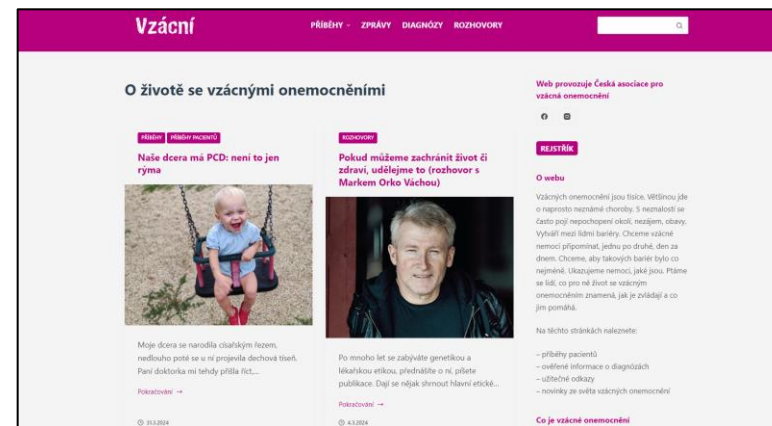
- 12 let existence
- 48 členů PO
- 160 + individuálních členů (většinou ultra-rare)

Členství

- NAPO, AIP
- EURORDIS, RD
- Critical Medicine Alinace, SWAN



www.vzacna-onemocneni.cz



www.vzacni.cz



„Diagnostická odysea“

Cesta pacienta k diagnóze



“ Ano, čekání na diagnózu je dlouhé, ale patnáctileté čekání už je příliš” - Nuria

“ Lidé se začínají ptát v jaké části rodiny problém vznikl... je to obtížné pro rodiče. Alexa

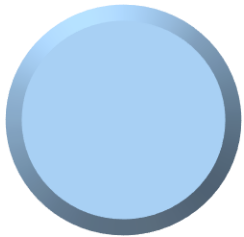
“ Jezdili jsme po celém městě a hledali školku, a nikde nás nechtěli vzít- Gaston

“ Stanovení diagnózy představuje principiálně špatnou zprávu. Přesto je to krok vpřed k nalezení specifické pomoci a podpory pro jakýkoli další průběhu onemocnění u mého dítěte. Peter

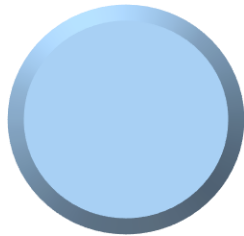


Klíčové mezníky pro pacienta se vzácným onemocněním

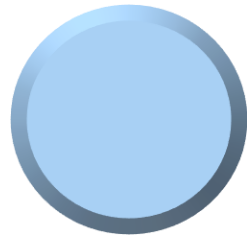
Určení
diagnózy



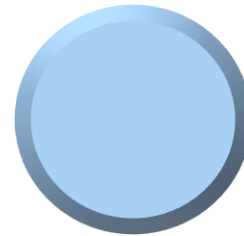
Změna/
akceptace



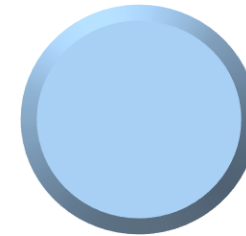
System
péče



Léčba



Naučit se žít se
vzácným
onemocněním



Naše VIZE: aby žádný pacient se vzácným onemocněním nezůstal stranou

Helpinka a včasná diagnostika



Ke správné diagnóze, odpovídající péči a léčbě potřebujeme dojít včas

- Projekt pomoci pacientům i lékařům s problematikou vzácných onemocnění
- help@vzacna-onemocneni.cz
- Provozuje ČAVO pod patronací NKCVO při FN Motol
- Tým 10 expertů na VO/poradců pro helpinku vyřešil v roce 2023 celkem 264 dotazů

Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácných onemocnění je více jak 6 000. Týkají se přibližně 5 % populace, ale přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou“.

Kdy bychom měli pomýšlet na některé ze vzácných onemocnění?
V případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u dětí, které:

- dlouhodobě a bez zjevné příčiny neprosplívají na váze, mají poruchu růstu nebo jsou často nemocní;
- mají pomalený či zastavující se psychomotorický vývoj (například opožděný vývoj řeči, vzpřímení, chůze nebo porucha vývoje řeči a porozumění);
- netypicky vnímají okolní svět, nenavazují oční kontakt, nereagují na úsměv nebo mají sklon k stereotypnímu chování;
- mají svalovou slabost, nadměrnou únavu nebo fyzicky nestojí svým vrstevníkům;
- se pohybují netypicky vzhledem k věku nebo mají svalové záškuby či opakované křeče;
- mají opakující se respirační infekce s netypickým průběhem;
- mají nápadně křehkou a snadno zranitelnou kůži připomínající masyžní kůže nebo nasopak hrubou a lupící se kůži nebo se u nich v průběhu léčby objevují na kůži různé zbarvení kůže;
- trpí poruchou vývoje zubů, vlasů nebo nehtů;
- mají zvláštní vzhled obličeje s hrubými rysy (například výrazně vpačený kořen nosu, nápadně vystouplé nadočnicové oblouky nebo nepoměrně velké velikosti hlavy a těla);
- mají pot, moč nebo stolici netypické barvy nebo zápachu (pokud ji rodiče zaznamenají).

Přiliš mnoho vyšetření dítě stresuje. Shromážděte si nejprve co nejvíce informací.
Blíží informace o vzácných onemocněních najdete na: www.vzacna-onemocni.cz, www.vzacna-onemocneni.cz, www.orpha.net

Pro pediatry i rodiče je k dispozici informační a konzultační e-mail: help@vzacna-onemocneni.cz

Odborný garant projektu:
Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění
Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta UK a FN Motol

Včasná diagnostika vzácných onemocnění

Vzácná onemocnění se z genetického hlediska týkají přibližně 5 % populace, přibližně 20 % vzácných onemocnění je získaných v průběhu života a často se projeví až v dospělosti. Přesto „nikdo z nás není chráněn statistikou“.

Kdy bychom měli pomýšlet na vzácné onemocnění?
V případě dlouhodobých a neobjasněných příznaků u pacienta.

Zde uvádíme nejčastější příznaky:

- opakované infekce a mřelky nereagující na léčbu, pneumonie, záněty středního ucha;
- dlouhodobě bolesti svalů, krtá a klopou nejasného původu, rozvoj svalové slabosti, bolesti zad, křeče;
- zvládnutí a běžnými příznaky nevyvíjená ústava, rychlé změny psychiky;
- rychlé progresující poruchy sensitivity, zraku, sluchu nebo čichu, epileptický záchvat;
- zhoršení intelektu nebo kognitivních funkcí začínající před 50. rokem života;
- puchýřky v místě působení tlaku, pigmentové skvrny, poruchy čůru netypické a vlada, netypické se skvrny, papuly a uzly na hladkém povrchu nebo s lupinami, nápadně zbarvené vlasy rukou a nohou, puchýřky na kůži a sliznici dutiny ústní, kůže tuhá kůže, nehejčí se vlasy jinde než na hlavě;
- nevyvíjené látkové změny: hypoglykémie, hypotermie, hypo- a hyperurikémie, laktátová acidóza, abnormální zápach či barva moči nebo krypturie, bílkovina v moči;
- nechtětnost, váhový úbytek, dyspeptické syndromy, průjmy, řuvše;
- neobjasněné poruchy vědomí (zmatanost, dezorientace, agrese, ale i bezvědomí), při delce trvání v hodnách až desítek hodin, zvláště při horečnatém stavu nebo v souvislosti s příjmem potravy;
- dlouhodobě nevyvíjené nárazivé epizody horečky s bolestmi kloubů, svalů, břicha, hrudníku, hlavy, kožní vyrážkou a s přítomností bílkoviny v moči;
- anemie, zvláštní srdce, trombozy, vše běžnými diagnostickými postupy neobjasněné;
- chronický chrapot, hemoptýza, halitóza (zápach z úst);
- progresující dušnost, neobjasněný kašel;
- snížená výkonnost, náhlová dušnost, synkopa (zavřenost), bolest na hrudi, bušení srdce, otoky dolních končetin, náhlá srdeční smrt v rodinné anamnéze;
- hemoptýza, krvácení do trávicího, urogenitálního traktu;
- hrubé rezistence, zveřejněné lymfatické uzliny;
- otoky, nechtětnost, žízeň, puchýř v ústech, svědění, ústava, hypertenze, abnormálně vzhled a zápach moči.

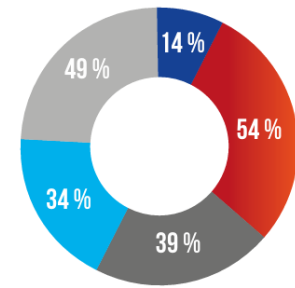
Většina těchto příznaků je příznem a často se vyskytují u vzácných onemocnění. Nicméně pokud se při standardní terapii onemocnění nelepší, jeho projevy jsou prozatím neobjasněné či recidivují, měli bychom pomýšlet na vzácné onemocnění a pacienta odešlat do specializačního centra či kontaktovat **Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění**, které zprostředkuje kontakt na příslušné speciality dle signálních příznaků pacienta.

Vydejte informaci / konzultační e-mail: help@vzacna-onemocneni.cz

Blíží informace o vzácných onemocněních najdete na: www.vzacna-onemocneni.cz, www.orpha.net

Odborný garant projektu:
Národní koordináční centrum pro vzácná onemocnění
Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta UK a FN Motol

- dotazy lékařů
- dotazy k stanovení diagnózy
- hledá péče nebo lékaře
- hledá kontakt na jiné pacienty
- ostatní (sociální problémy, psycholog)



Vzdělávání mediků/ včasná diagnostika

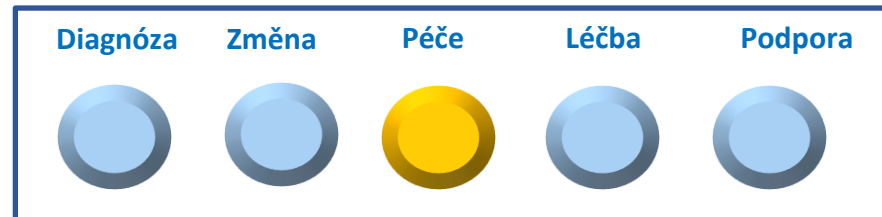


Vzdělávání budoucích odborníků o vzácných onemocněních pacienty

- Semináře a 2. LF UK při FN Motol + další
- Jasná struktura semináře
- Prezentují sami pacienti nebo rodiče pacientů
- Cca 30 seminářů ročně
- nově projekt NAPO: 3. lékařská fakulta UK



Zajištění péče



- Evropské referenční sítě (ERN)



- Koncentrace péče a léčby do center zvyšuje kvalitu péče a léčby pro pacienty
- Umožňuje lépe sdílet zkušenosti, doporučení i v rámci PO

- Celkem **24** sítí dle terapeutické oblasti
- ČR zapojena svými pracovišti do **22** z nich
- Působí v **13** HCP (zejména FN)

Tato ERN pracoviště (**52**) jsou dle zákona **centry vysoce specializované péče**
Tvoří **Národní síť center pro vzácná onemocnění**
V každém ERNu působí pacientští zástupci, tzv. **EPAGs**

Zajištění péče – ČAVO se účastní systémového nastavení

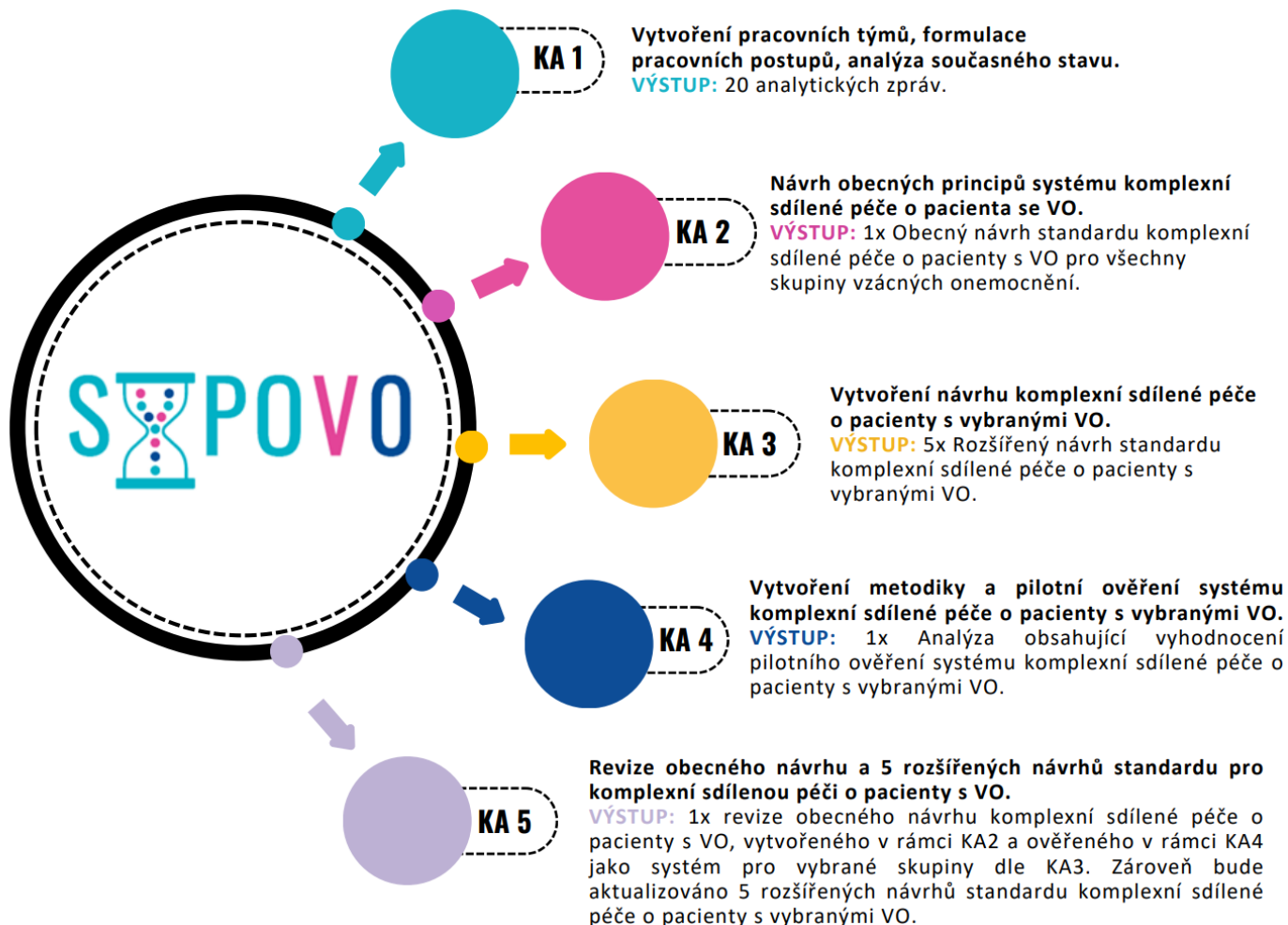
Diagnóza

Změna

Péče

Léčba

Podpora



Pacienti jsou součástí projektového týmu a podílí se na výstupech

Léčba



Pouze pro 6% pacientů s VO je k dispozici léčba

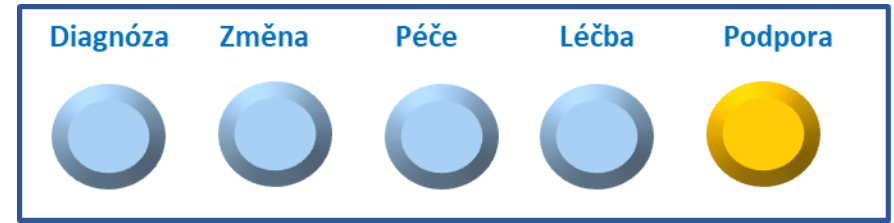
- V ČR mají pacienti možnost:
 - VILP
 - §16
 - Orphan cesta (§39da)
- Pacienti se účastní správního řízení při SÚKL a následně mají zastoupení v Poradním orgánu MZ
- Výsledky (od 1. 1. 2022)
 - 49 správních řízení
 - 24 ukončeno (18 pozitivních, 6 negativních)
 - Všech se účastní patientská organizace
 - 45% účast ČAVO

Podání patientské organizace

do správního řízení vedeného Státním ústavem pro kontrolu léčiv o výši a podmínkách úhrady léčivého přípravku určeného k terapii vzácného onemocnění

Účastník (patientská organizace)	
Léčivý přípravek	
Léčivá látka	
Hodnocená indikace (stručně)	
Datum vytvoření dokumentu	

Edukační centrum





Vzácná onemocnění mají dopad na celou rodinu.

- Rodiny potřebují **komplexní podporu**
- Edukační pobyt trvá 5 dní, každý den má své téma:
 - **Rodina, vztahy sourozenci**
 - **Škola a vzdělávání se speciálními potřebami**
 - **Genetika**
 - **Pohyb (fyzioterapie)**
- Edukační pobyty pro rodiny s dětmi se vzácným onemocněním
- Edukační pobyty pro dospělé pacienty se vzácným onemocněním



Platforma Ultra – vzácní a nedidiagnostikovaní

- Platforma založena v roce 2021 pod hlavičkou ČAVO a ve spolupráci s odborníky
- Řeší problematiku ultra-vzácných onemocnění a nedidiagnostikovaných vzácných pacientů
- Vlastní FB skupina, pravidelná setkání,
- Leták, materiály



DOZVĚDLI JSTE SE OD VAŠEHO OŠETŘUJÍCÍHO LÉKAŘE, ŽE MÁTE ULTRA-VZÁCNÉ NEBO DOSUD NEDIAGNOSTIKOVANÉ ONEMOCNĚNÍ?

V České republice žije mnoho lidí s ultra-vzácným genetickým onemocněním, i těch, jejichž onemocnění ještě není popsáno, a tedy pojmenováno. Máme mnoho společného, i když jsou naše diagnózy rozdílné. Proto pod hlavičkou České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) vznikla

PLATFORMA PRO ULTRA-VZÁCNÉ A NEDIAGNOSTIKOVANÉ

Cíle Platformy pro ultra-vzácné a nedidiagnostikované:

- spojovat lidi, kteří se ocitli v podobné situaci a nacházejt způsoby, jak si vzájemně pomáhat
- pojmenovávat problémy, se kterými se ultra-vzácní a nedidiagnostikovaní setkávají, a navrhnout jejich řešení
- nabídnout prostor pro aktivní setkávání, jak osobně, tak virtuálně, být si vzájemně oporou a inspirací

Kdo jsou nedidiagnostikovaní:

- procházejí procesem hledání v rámci genetického testování, ale zatím dostupnými metodami a dle aktuálních znalostí nebyla nalezena genetická chyba, která by vysvětlila jejich obtíž
- mají nález podezřelých genetických chyb, k jejich potvrzení jako kauzální jsou třeba další upřesňující informace, často v rámci mezinárodní spolupráce
- mají nález genetické chyby hodnocené prozatím jako varianta s nejasným klinickým významem, jejíž klasifikace se může s přibýváním nových informací v databázích a literatuře změnit


V případě zájmu o více informací nebo zájmu o vstup do Platformy pro ultra-vzácné a nedidiagnostikované nás kontaktujte:

UV@VZACNA-ONEMOCNENI.CZ

Anna Žáková Zieglerová, Platforma pro ultra-vzácné a nedidiagnostikované, tel: 604 620 423.

Česká asociace pro vzácná onemocnění, z.s.
Bělohorská 19, 169 00 Praha 6
cavo@vzacna-onemocneni.cz
www.vzacna-onemocneni.cz

Tento leták vznikl s podporou



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

Pracovní skupina uživatelů plazmových proteinů (PUPP)

- Pracovní skupina založena v roce 2024
- Cílem je sjednotit a prezentovat patientskou perspektivu v oblasti přínosu LP na bázi krevní plazmy
- Být partnerem pro jednání o zajištění dostupnosti a rozvoji dané léčby v ČR



Pracovní skupina pro léky z krevní plazmy

přihlašování:



česká asociace pro vzácná onemocnění



SAMI VZÁCNÍ, SPOLU SILNÍ

Ing. René Břečtan, místopředseda ČAVO

Tel: 724 603 202

Email: brectan@vzacna-onemocneni.cz