

---

# Vzácná onemocnění a hlavní události ve zdravotnictví

---

Únor 2021

---

Vážení čtenáři,

na konci února jsme si jako každým rokem připomněli Den vzácných onemocnění. Chtěli jsme při této příležitosti připomenout dvě témata, která považujeme za závažná - vznik sítě specializovaných center pro vzácná onemocnění a problematiku léčivých přípravků na vzácná onemocnění. Tato témata jsme probírali v diskusích, které připravily Zdravotnický deník a Hospodářské noviny. Nakonec bychom rádi připomněli, že profesor Milan Macek, který je vedle všech svých odborných angažmá také jedním z odborných garantů ČAVO, byl letos oceněn Black Pearl Award, kterou uděluje evropská asociace pro vzácná onemocnění Eurordis.

Přejeme vám zajímavé čtení.

Srdečně zdraví

Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO

## Vzácná onemocnění

### Povědomí o vzácných nemocích roste, dostupnost péče však stále vázne

Bezmála 8000 vzácných onemocnění přestává být pro české lékaře i veřejnost neznámými pojmy. Ačkoliv povědomí o vzácných chorobách roste, problémem pro pacienty, mezi nimiž jsou nejčastěji děti, zůstává nedostatečný přístup k vysoce odborné komplexní péči. Na problematiku dostupnosti péče upozornila řada médií díky tiskové zprávě, vydané při příležitosti Dne vzácných onemocnění.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

**PODPORUJEME**  
**DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ**  
**28. ÚNOR 2021**  
#VZACNI2021 #RAREDISEASEDAY



### Ministerstvo zdravotnictví nasvícením budovy upozornilo na Den vzácných onemocnění

Ministerstvo zdravotnictví se připojilo k připomenutí Dne vzácných onemocnění. „Přestože agendu na rezortu zdravotnictví ovládla pandemie koronaviru, mám ke vzácným onemocněním blízko, protože jsem dětský hematolog. Uvědomuji si, že pacienti s takovými onemocněními potřebují celostní, komplexní péči, protože je nezbytná pro jejich každodenní život. I proto jsme se rozhodli aktivně připomenout poslední únor a na počest pacientů se vzácným onemocněním rozsvítit budovu ministerstva do barev Dne vzácných onemocnění,“ uvedl ministr zdravotnictví Jan Blatný.

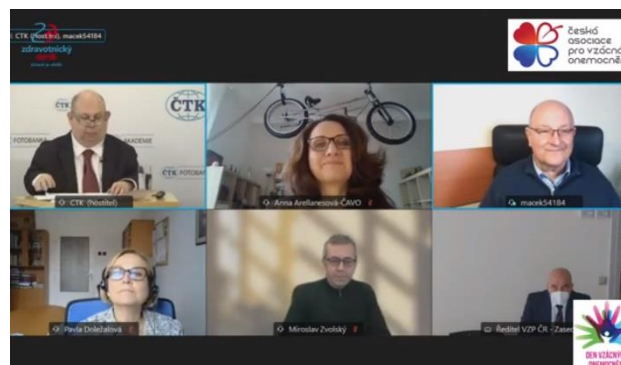
„Přestože agendu na rezortu zdravotnictví ovládla pandemie koronaviru, mám ke vzácným onemocněním blízko, protože jsem dětský hematolog. Uvědomuji si, že pacienti s takovými onemocněními potřebují celostní, komplexní péči, protože je nezbytná pro jejich každodenní život. I proto jsme se rozhodli aktivně připomenout poslední únor a na počest pacientů se vzácným onemocněním rozsvítit budovu ministerstva do barev Dne vzácných onemocnění,“ uvedl ministr zdravotnictví Jan Blatný.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

### Kulatý stůl Zdravotnického deníku k vzácným onemocněním

Komplexní a centrová péče o pacienty se vzácnými onemocněními byla tématem Kulatého stolu Zdravotnického deníku, k němuž byla přizvána také předsedkyně ČAVO Anna Arellanesová. Diskutovalo se o udržitelnosti kvality péče, legislativním ukotvení center zapojených do ERN, úhradách péče i její dostupnosti.

[CELÝ ČLÁNEK](#)





## Projednávání novely zákona o veřejném zdravotním pojištění by mělo pokračovat v březnu

Sněmovní výbor pro zdravotnictví do 17. března přerušil projednávání novely zákona o veřejném zdravotním pojištění.

## Alespoň jednu vzácnou chorobu zná skoro polovina Čechů

Téměř polovina Čechů dokáže uvést alespoň jedno konkrétní vzácné onemocnění, nějakou zkušenost s vzácnou chorobou má necelá pětina z nich. Ukázal to průzkum agentury Ipsos pro Českou asociaci pro vzácná onemocnění.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



## Den vzácných onemocnění pomohl upozornit na některé choroby

Cystická fibróza (CF) je jedním z nejrozšířenějších vzácných onemocnění v České republice, kde jí trpí necelých 700 pacientů. Po celém světě pak žije přibližně 75 tisíc osob s touto nemocí. Jedná se o postupně se zhoršující geneticky podmíněné onemocnění, které způsobuje tvorbu lepivého hlenu v plicích a trávicím ústrojí.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

## Léčba vzácných onemocnění v debatě Hospodářských novin

Předsedkyně ČAVO Anna Arellanesová se zúčastnila debaty Hospodářských novin o změnách, které do léčby vzácných onemocnění vnáší novela zákona o veřejném zdravotním pojištění. Upozornila na rozdílnou praxi pojišťoven při rozhodování o nároku na úhradu léčby. "Stává se, že rozhodnutí jedné pojišťovny je jiné než druhé. Byli bychom proto rádi, kdyby se tato praxe změnila a každý pacient bez ohledu na to, kde je pojištěn, by měl přístup ke stejnému léku," podotkla.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



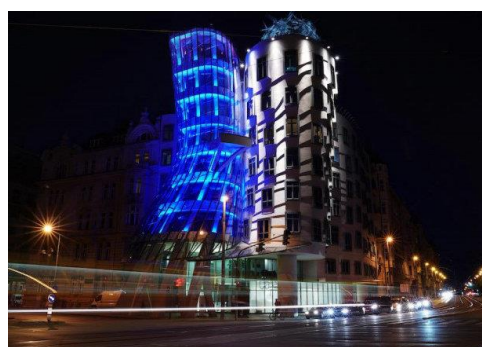
**Stále je málo moderních léků na vzácná onemocnění, změnu slibuje očekávaná novela**

Přestože medicína neustále vyvíjí terapie na vzácná onemocnění, vstup nových, moderních léků na český trh bývá složitý a pomalý. Úhradový systém zatím neumožňuje pro tyto léky vstup do úhrad, a k pacientům se tak často dostávají složitě až po individuálním schválení léčby zdravotní pojišťovnou.

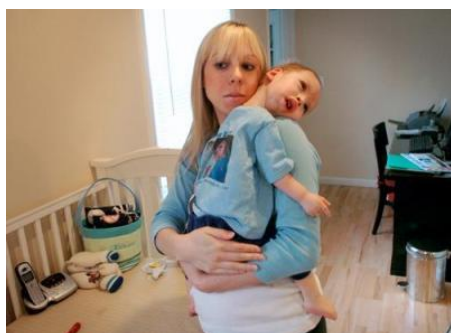
[CELÝ ČLÁNEK](#)

**Modře nasvícené budovy upozornily na naději pro „andělské děti“**

Modře nasvícené budovy 15. února připomněly Mezinárodní dne Angelmanova syndromu. Akce, kterou podpořily mimo jiné starostka Prahy 2 Jana Černochová a místostarostka stejné městské části Alexandra Udženija, měla za cíl podpořit výzkum, který dává pacientům s tímto onemocněním velké šance na vyléčení.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



**Pacienti se vzácnými chorobami ve středu zájmu médií**

Při příležitosti Dne vzácných onemocnění se řada médií věnovala příběhům pacientů, kterým byla diagnostikována některá ze vzácných chorob. I touto cestou se daří zvyšovat povědomí veřejnosti. Zajímavé reportáže a články se objevily například v [České televizi](#), Deníku N, na webu [denik.cz](#), [cnn.iprima.cz](#) nebo [vzacni.cz](#). Web [blesk.cz](#) přinesl [několik příběhů](#) o [dětech](#) nemocných SMA.

## Očkování už má 104 dětí - i ty s nemocí motýlích křídel či s cystickou fibrózou

Sedm dětí s cystickou fibrózou, dvě s takzvanou nemocí motýlích křídel, chlapec se sníženou imunitou. To jsou jen někteří šestnáctiletí a sedmnáctiletí, kteří se přednostně dostali k očkování proti koronaviru. V Česku jich je 104. Pro pacienty s těmito chorobami by nákaza covidem-19 znamenala přímé ohrožení života.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



## Organizace EURORDIS udělila „Černé perly“. Ocenění jsou i dva zástupci ČR

Cenu Černá perla za celoživotní činnost ve prospěch pacientů se vzácnými chorobami nejen v České republice získal Milan Macek. Ocenění, které uděluje Evropská organizace pro vzácná onemocnění (EURORDIS), získala také poslankyně Evropského parlamentu Kateřina Konečná.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

## Zdravotnictví



### Dramatický vývoj epidemie pokračuje, nouzový stav platí od 5. října

Negativní vývoj epidemie covid-19 v ČR pokračuje. Od 5. října trvá nouzový stav a míra rizika hodnocená podle protiepidemického systému (PES) se pohybuje mezi čtvrtým a nejvyšším, tedy pátým, stupněm. Rostou počty nakažených a především hospitalizovaných pacientů.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

### Vláda kvůli epidemii vyhlásila tzv. lockdown

Vláda kvůli kritické situaci v nemocnicích přistoupila k razantnímu zpřísnění protiepidemických opatření – znovu uzavřela většinu maloobchodů, zavedla povinné nošení respirátorů, uzavřeny byly také dosud fungující školy a školky. Razantní změna nastala v omezení volného pohybu – kromě výjimek jako jsou cesty do práce nebo jiné závažné důvody se lidé mají pohybovat pouze v rámci okresu/katastru obce. Omezení pohybu se vztahují i na volný čas.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



### Sloučení zdravotních pojišťoven ZPMV a VoZP

Lídři ANO a KSČM se shodli na sloučení Zdravotní pojišťovny ministerstva vnitra (ZPMV) a Vojenské zdravotní pojišťovny (VoZP). Koordinací sloučení byl pověřen náměstek ředitele Všeobecné zdravotní pojišťovny Davida Šmehlíka. Podklady by mělo připravit ministerstvo vnitra. Sloučení vyžaduje změnu legislativy.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

## Výpadek elektivní péče trvá několik měsíců

Kvůli špatné epidemické situaci trvá již několik měsíců výpadek elektivní péče v nemocnicích. Kromě toho se ubylo také screeningů a preventivních prohlídek. Lékaři upozorňují na to, že dlouhodobé odkládání péče představuje pro pacienty riziko. Ačkoliv zátěž v nemocnicích se různí, ministerstvo zdravotnictví neuvažuje o tom, že by se plošný zákaz elektivní péče měnil dokud se nezlepší celková epidemická situace.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



## Vláda schválila zákon o elektronizaci zdravotnictví

Vláda schválila zákon o elektronizaci zdravotnictví, který má za cíl nastavit základní pravidla a architekturu elektronizace českého zdravotnictví. Elektronický systém tvoří tři kmenové zdravotnické registry – Kmenový registr poskytovatelů zdravotních služeb, Kmenový registr zdravotnických pracovníků a Kmenový registr pacientů.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

## Roman Prymula se stal poradcem prezidenta

Bývalý ministr zdravotnictví Roman Prymula, který nedávno skončil ve funkci poradce premiéra Andreje Babiše, je nově uveden mezi poradci prezidenta Miloše Zemana. Předseda vlády ukončil spolupráci s Prymulou kvůli účasti epidemiologa na fotbalovém utkání v době, kdy se dramaticky horší vývoj epidemie covid-19. Prymula následně uvedl, že další veřejnou funkci vykonávat nebude.



[CELÝ ČLÁNEK](#)

**Ze světa**

---

## Studie Rare 2030 byla představena na plénu Evropského parlamentu

Studie Rare 2030, kterou zpracoval European Rare Barometer, byla představena během konference, kterou spolupořádali poslanci Evropského parlamentu. Předmětem diskuse expertního panelu byla doporučení na úpravu unijních politik, která se týkají otázek diagnostiky, léčby a další péče. Doporučení vycházela ze zmíněné studie.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



**EURORDIS**  
*Black Pearl*  
**AWARDS**

---

## Organizace EURORDIS udělila výroční ceny

Letos podesáté vyhlásila evropská nevládní organizace EURORDIS své výroční ceny. Jak velí tradice, vyhlášení připadalo na únor, tedy měsíc, kdy se připomíná Den vzácných onemocnění.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



## Celé články

### Lidé se vzácným onemocněním potřebují komplexní péči, vznik slíbených specializovaných center však vázne

Přestože je účast našich odborných týmů v Evropských referenčních sítích pro vzácná onemocnění nejlepší v rámci střeoevropského regionu, jejich legislativní ukotvení z hlediska ustanovení center vysoce specializované péče zbytečně vázne

Vzácná onemocnění, jako například Duchennova svalová dystrofie (DMD), nemoc motýlích křídel, cystická fibróza, spinální svalová atrofie (SMA) a bezmála 6000 dalších klinických jednotek postupně přestávají být pro české lékaře i veřejnost neznámými pojmy. Ačkoliv povědomí o vzácných chorobách roste, problémem pro pacienty, mezi nimiž jsou nejčastěji děti a mladiství a jejich rodiny, zůstává především nedostatečná finanční podpora a personální obsazení pracovišť či mezioborových týmů, které se o ně starají ve fakultních nemocnicích nebo v dalších přímo řízených organizacích. Optimální diagnostiku a péči poskytují Centra pro vzácná onemocnění, která jsou běžně ustanovována v zemích Evropské unie. V České republice však doposud není jejich existence legislativně zakotvena, a to navzdory dva roky starému příslibu Ministerstva zdravotnictví v souladu s 3. Národním akčním plánem pro vzácná onemocnění (2018-2020) a skutečnosti, že naprostá většina našich specializovaných pracovišť či týmů byla již v roce 2017 přijata za členy Evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění.

Předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění pí. Anna Arellanesová k tomu uvádí: „Blíží se 28. únor, kdy si každoročně připomínáme Den vzácných onemocnění. Jde o onemocnění chronická, progresivní a v naprosté většině bohužel zatím nevyléčitelná. To, co však prokazatelně pacientům a jejich rodinám jednoznačně pomáhá, je kvalitní, vysoce specializovaná a komplexní péče! V České republice bohužel dosud nemáme legislativně podpořenou síť center vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění, kde by každý pacient se vzácným onemocněním mohl nalézt odpovídající mezioborovou diagnostiku a léčbu“.

Zdravotnické systémy v Evropské Unii mají za cíl poskytovat vysoce kvalitní a nákladově efektivní diagnostiku a zdravotní péči. Toho je však obzvláště obtížné dosáhnout v případě vzácných onemocnění, které mají každodenní dopad na život 30 milionů osob v celé EU. U nás se v souhrnu jedná o 5 % lidí. Evropské referenční sítě (ERN), ustanovené v roce 2017, jsou virtuální sítě mezi poskytovateli zdravotní péče na národní úrovni s návazností v celé Evropě, roztříděné do 23 diagnostických skupin. Jejich cílem je zlepšit diagnostiku a péči o vzácná onemocnění, včetně sdílení dat, protože tato skupina onemocnění vyžaduje vysoce specializovanou zdravotní péči a soustředění poznatků a omezených zdrojů.

Prof. MUDr. Milan Macek DrSc z pozice předsedy Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění ve FN v Motole dále uvádí, že „Legislativní odbor Ministerstva zdravotnictví již přibližně před rokem a půl připravil ve spolupráci s námi návrh příslušné právní úpravy tak, aby mohla být ustano-

vena centra vysoce specializované péče v případech týmů, které byly přijaty do Evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění. V procesu jejich přístupu do Evropských referenčních sítí byla tato pracoviště komplexně auditována Evropskou unií a jejich „odborný, personální a infrastrukturní status“ násobně převyšuje minimální požadavky stávajícího §112 zákona 372/2011Sb. Proto byl připraven návrh §113a, který by tento specifický evropský statut kodifikoval a umožnil jejich vznik bez dalších administrativních průtahů“. Paní Arellanesová však doplňuje, že „Tuto iniciativu odborníků a Ministerstva zdravotnictví velmi vítáme, ale tento proces bohužel nepokročil dále na parlamentní úrovni. Je zřejmé, že do toho negativně zasáhla současná pandemická situace, ale není možné dlouhodobě neřešit i další neméně důležité a systémové aspekty péče o pacienty s vzácnými onemocněními“

K tomu prof. Macek navíc doplňuje „Podmínky pro vznik těchto center jsou tedy naplněny nejenom na evropské úrovni, ale jsou ukotveny i v další části naší zdravotnické legislativy, a to v §11 (1) f) zákona o veřejném zdravotní pojištění 48 / 1997 Sb. Zde je specifikován pojem „vzácné onemocnění“ z hlediska nároku na diagnostiku a léčbu pacientů, podobně jako u častých onemocnění. V současné době plátcí hradí léčbu vzácných onemocnění v mnoha případech „naslepo“, mimo centra specializované péče. Pacienti a jejich rodiny navíc často podstupují „diagnostickou Odysseu“, která vede k tomu, že onemocnění se u nich v časně fázi života rychle zhoršuje, rozvíjí se ireverzibilní dopady jejich zdravotního stavu, a přitom jejich rodiny často mezi jednotlivými poskytovateli doslova „surfuji“ ve snaze získat kompetentní odpověď. Toto je pro zdravotní systém ekonomicky velmi náročné a současně to snižuje důvěru těchto rodin v efektivitu našeho zdravotnictví. Proto i z tohoto důvodu jsou pro vznik vysoce specializovaných center pro vzácná onemocnění důležité i ekonomické argumenty ve smyslu nákladově efektivní alokace prostředků zdravotního pojištění do specializovaných center, které diagnostikují a léčí v souladu s posledními odbornými standardy“.

Ing. René Břečtan, místopředseda České asociace pro vzácná onemocnění, přispívá tím, že „Pouze takto žádný z pacientů s těmito onemocněními nezůstane stranou, a navíc centra v našich fakultních nemocnicích zajistí rovný přístup ke kvalitní péči v rámci celé naší republiky, a to bez ohledu na to, kde pacient a jeho rodina bydlí. Je důležité si uvědomit, že budoucí centra vysoce specializované péče nepotřebují výstavbu budov nebo zcela nové přístrojové vybavení. To, o co především jde, je taková organizace péče, která by zajistila propojení různých specializací i různých úrovní péče a nastavila tak „cestu pacienta zdravotním systémem“, od diagnostiky (optimálně v podobě novorozeneckého screeningu) až po specializovanou, mezioborovou a sdílenou péči. Navíc centra zajistí optimální návaznost mezi jednotlivými specializacemi – mají se dřív léčit neurologické projevy nemoci nebo kardiologické, atd.? A nebude jedna léčba ovlivňovat druhou, jaké jsou případné lékové interakce?“

Prof. Macek také doplňuje „Často mediálně diskutovaná potřeba nákladných léčivých přípravků pro vzácná onemocnění se týká jenom malého procenta všech vzácných onemocnění. Jde tedy primárně o standardní symptomatickou léčbu a rozvoj primární prevence pomocí prekoncepčního screeningu, preimplantační a prenatalní diagnostiky. Tam, kde bohužel léčba selhává, jde i o poskytování kvalitní paliativní a sociální péče. I tyto aspekt péče o vzácná onemocnění zahraniční centra účinně koordinují.“

Prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc, další z odborných garantů České asociace pro vzácná onemocnění uvádí, že „Jednou věcí je tedy odborná erudice a spolupráce mezi specialisty, ovšem druhou je i personální kapacita takových center a jejich finanční podpora ze strany fakultních nemocnic, kde působí. Pro některé nemoci existují dobře fungující pracoviště, která jsou díky ochotě a obětavosti lékařů

schopna zajistit komplexní péči. Jejich kapacita je však omezená a často nemůže odpovídat současným potřebám. Navíc díky generační obměně nebude tato péče dlouhodobě udržitelná. Konečně je naprosto nezbytné zajistit systematický sběr dat o vzácných onemocněních v podobě zdravotních registrů, které umožní efektivní plánování organizace a financování péče o tuto rozmanitou, ale v celkovém počtu rozsáhlou skupinu pacientů. Současná pandemie totiž jednoznačně ukázala, že správná data jsou i cestou k efektivitě zdravotního systému“. Ing. Břečťan k tomu doplňuje, že „K navýšení kapacit vysoce specializovaných center je potřeba, aby péče o vzácná onemocnění paradoxně ekonomicky „nepenalizovala“ fakultní nemocnice. V těchto tzv. terciárních zdravotnických zařízeních se totiž soustřeďují pacienti vyžadující náročná vyšetření a léčbu vzácných onemocnění z regionálních pracovišť, ale přesto jsou placená z ročního paušálu, který tuto jejich unikátní roli nezohledňuje“. A tak v souhrnu „Proto je vznik center vysoce specializované péče o vzácná onemocnění po všech stránkách medicínsky i ekonomicky pro náš zdravotní systém výhodný, podobně jako je to v dalších vyspělých západoevropských zemích“, doplňuje prof. Macek.

## Vzácná onemocnění

Dle současné evropské legislativy se jako vzácné označuje takové onemocnění, které se vyskytuje v méně než pěti případech z 10 tisíc obyvatel. Vzácnost onemocnění je pro pacienty pochopitelným handicapem. Většinou se jedná o málo známé a málo probádané nemoci, u kterých proto je nedostaččná diagnostika a léčba. Vzácných diagnóz je známo asi osm tisíc. Každý rok je popsáno několik stovek nových diagnóz.

Účinná kauzální léčba je dostupná jen pro několik desítek z nich. Velkým problémem je stanovení správné diagnózy: lékaři se s těmito nemocemi setkávají jen málokdy a stanovení diagnózy může trvat roky. Tím se ovšem snižuje šance na efektivní využití dostupných způsobů léčby.

## Den vzácných onemocnění

Den vzácných onemocnění se koná každoročně poslední únorový den. Smyslem této akce je ukázat široké veřejnosti i těm, kdo se podílejí na rozhodování o otázkách zdravotní a sociální péče, co vzácná onemocnění jsou a co znamenají pro život pacientů.

Tuto akci koordinuje na mezinárodní úrovni EURORDIS. V jednotlivých zemích se na ní podílejí patientská sdružení i jejich národní asociace.

První Den vzácných onemocnění se konal v roce 2008. Od té doby se konalo více než tisíc akcí v 80 zemích celého světa.

Konzultační email: když se diagnóza vzácného onemocnění nedaří

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) provozuje konzultační mail [help@vzacna-onemocneni.cz](mailto:help@vzacna-onemocneni.cz). Sem se mohou obracet ve složitých případech lékaři i samotní pacienti. Smyslem této služby, kterou odborně zaštiťuje Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN v Motole, je nasměrovat pacienty na odpovídající odborníky, kteří jim budou schopni pomoci, a to nejpozději do 48 hodin od přijetí dotazu.

Vzacni.cz – příběhy ze života pacientů a jejich rodin

S neznalostí vzácných onemocnění se často pojí nepochopení okolí, nezáměr, obavy. Mezi lidmi vznikají bariéry, a ty je třeba odstiňovat. Web vzacni.cz připomíná vzácná onemocnění jedno po druhém. Jednotliví lidé vyprávějí, co pro ně život se vzácným onemocněním znamená, jak ho zvládají a co jim pomáhá. U každého příspěvku je i odborný text o nemoci a odkazy na další zdroje informací pro pacienty, lékaře i veřejnost.

Česká asociace pro vzácná onemocnění

ČAVO sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty, zastupuje a prosazuje jejich zájmy a usiluje o zvyšování povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a u laické veřejnosti. Na mezinárodní úrovni je členem EURORDIS.

EURORDIS – Evropská organizace pro vzácná onemocnění

European Organisation for Rare Diseases je evropská asociace, která sdružuje patientské organizace i jednotlivce angažující se v oblasti vzácných onemocnění. Vznikla z iniciativy pacientů a jejím posláním je zlepšovat kvalitu života všech lidí se vzácným onemocněním žijících v Evropě. EURORDIS sdružuje 837 organizací pacientů se vzácným onemocněním ze 70 zemí světa, které pokrývají více než 4000 jednotlivých diagnóz. Je tak hlasem 30 milionů pacientů, kteří po celé Evropě se vzácnými onemocněními žijí.

*Zdroj: zezdravotnictvi.cz*

## Ministerstvo zdravotnictví se rozsvítí na připomínku lidí se vzácnými onemocněními

Duchennova svalová dystrofie (DMD), nemoc motýlích křídel, cystická fibróza, spinální svalová atrofie (SMA) a dalších bezmála 8000 vzácných onemocnění přestává být pro české lékaře i veřejnost neznámými pojmy. Ačkoliv povědomí o vzácných chorobách roste, problémem pro pacienty, mezi nimiž jsou nejčastěji děti, zůstává nedostatečný přístup k vysoce odborné komplexní péči. Takzvaná Centra pro vzácná onemocnění jsou běžná v Evropské unii, pomáhají pacientům, lékařům a ve výsledku se vyplatí i státní pokladně. Osudy lidí se vzácnými nemocemi si připomínáme každý rok 28. února.

„Problematika vzácných onemocnění se na ministerstvu řeší dlouhodobě, už řada mých předchůdců na ministerském postu usilovala o vznik specializovaných center. Stejně tak jsou zástupci pacientů se vzácnými onemocněními členy pracovních skupin a poradních orgánů v této agendě přímo na ministerstvu. Přestože agendu na rezortu zdravotnictví ovládla pandemie koronaviru, mám ke vzácným onemocněním blízko, protože jsem dětský hematolog. Uvědomuji si, že pacienti s takovými onemocněními potřebují celostní, komplexní péči, protože je nezbytná pro jejich každodenní život. I proto jsme se rozhodli aktivně připomenout poslední únor a na počest pacientů se vzácným onemocněním rozsvítit budovu ministerstva do barev Dne vzácných onemocnění, tedy zelenou, modrou a růžovou,“ komentuje zapojení státní správy do řešení problematiky vzácných onemocnění ministr Jan Blatný.

Dle současné evropské legislativy se jako vzácné označuje takové onemocnění, které se vyskytuje v méně než pěti případech z 10 tisíc obyvatel. Vzácnost onemocnění je pro pacienty pochopitelným handicapem. Většinou se jedná o málo známé a málo probádané nemoci, u kterých proto je nedostačující diagnostika a léčba. Vzácných diagnóz je známo asi osm tisíc. Každý rok je popsáno několik stovek nových diagnóz.

Účinná kauzální léčba je dostupná jen pro několik desítek z nich. Velkým problémem je stanovení správné diagnózy: lékaři se s těmito nemocemi setkávají jen málokdy a stanovení diagnózy může trvat roky. Tím se ovšem snižuje šance na efektivní využití dostupných způsobů léčby.

„Blíží se 28. únor, kdy si každoročně na celém světě připomínáme Den vzácných onemocnění. Jde o onemocnění chronická a v naprosté většině nevyléčitelná. To, co prokazatelně pacientům pomáhá, je kvalitní, vysoce specializovaná komplexní péče. V České republice bohužel dosud nemáme vytvořenu síť vysoce specializovaných center pro vzácná onemocnění, kde by každý pacient se vzácným onemocněním mohl nalézt odpovídající péči. Ministerstvo zdravotnictví již před třemi lety přislíbilo vyřešení tohoto závažného problému a od té doby se jím průběžně zabývá, ale řešení bohužel dosud není na světě, snad se to brzy změní,“ doufá Anna Arellanesová, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění.

### Vzácná onemocnění

Dle současné evropské legislativy se jako vzácné označuje takové onemocnění, které se vyskytuje v méně než pěti případech z 10 tisíc obyvatel. Vzácnost onemocnění je pro pacienty pochopitelným handicapem. Většinou se jedná o málo známé a málo probádané nemoci, u kterých proto je nedostačující diagnostika a léčba. Vzácných diagnóz je známo asi osm tisíc. Každý rok je popsáno několik stovek nových diagnóz.

Účinná kauzální léčba je dostupná jen pro několik desítek z nich. Velkým problémem je stanovení správné diagnózy: lékaři se s těmito nemocemi setkávají jen málokdy a stanovení diagnózy může trvat roky. Tím se ovšem snižuje šance na efektivní využití dostupných způsobů léčby.

## Den vzácných onemocnění

Den vzácných onemocnění se koná každoročně poslední únorový den. Smyslem této akce je ukázat široké veřejnosti i těm, kdo se podílejí na rozhodování o otázkách zdravotní a sociální péče, co vzácná onemocnění jsou a co znamenají pro život pacientů.

Tuto akci koordinuje na mezinárodní úrovni EURORDIS. V jednotlivých zemích se na ní podílejí pacientská sdružení i jejich národní asociace.

První Den vzácných onemocnění se konal v roce 2008. Od té doby se konalo více než tisíc akcí v 80 zemích celého světa.

## Česká asociace pro vzácná onemocnění

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty, zastupuje a prosazuje jejich zájmy a usiluje o zvyšování povědomí o specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví, představiteli státních i mezinárodních institucí a u laické veřejnosti. Na mezinárodní úrovni je členem EURORDIS.

*Zdroj: mzcr.cz*

## Kulatý stůl Zdravotnického deníku o vzácných onemocněních

Podívejte se na videozáznam diskuse u Kulatého stolu Zdravotnického deníku o vzácných onemocněních

U příležitosti Dne vzácných onemocnění 2021 pořádal v pátek 26. února Zdravotnický deník Kulatý stůl věnovaný Komplexní a centrové péči o pacienty se vzácnými onemocněními. Záznam z Kulatého stolu si můžete přehrát zde:

Hlavní motto: „Žádný pacient se vzácným onemocněním by neměl zůstat stranou“

Okruhy diskuse:

Dlouhodobá finanční a personální udržitelnost kvality péče o pacienty se vzácnými onemocněními (VO), včetně legislativního ukotvení center zapojených do ERN a úhrad péče, kterou centra poskytují

Dostupnost péče o pacienty s VO včetně léčiv, zavedení systému komplexní sdílené péče

Podpora ze strany MZ, zajištění systematického sběru a analýzy dat o počtu a spektru pacientů s VO v ČR

VO jako jedna z priorit Předsednictví ČR v Radě EU v roce 2022

V diskusi vystoupili:

Ing. Zdeněk Kabátek, ředitel Všeobecné zdravotní pojišťovny

Bc. Anna Arellanesová, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)

Prof. MUDr. Milan Macek, jr. DrSc., přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, předseda Společnosti lékařské genetiky a genomiky a vedoucí Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění při FN Motol

Prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc., vedoucí Centra dětské revmatologie a autoinflamatorních onemocnění, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, VFN a 1.LF UK Praha

MUDr. Miroslav Zvolský, vedoucí oddělení klinických klasifikací Ústavu zdravotnických informací a statistiky

Diskusi moderoval Mgr. Tomáš Cikrt, šéfredaktor Zdravotnického deníku.

*Vzor: zdravotnickyydenik.cz*

## Téměř pětina lidí potkala někoho s vzácným onemocněním, ukázal průzkum. Alespoň jednu vzácnou chorobu zná skoro polovina Čechů

Povědomí veřejnosti o vzácných onemocněních roste. Téměř polovina Čechů dokáže uvést alespoň jedno konkrétní vzácné onemocnění, nějakou zkušenost s vzácnou chorobou má necelá pětina z nich. Ukázalo to průzkum agentury Ipsos pro Českou asociaci pro vzácná onemocnění, který se uskutečnil v loňském listopadu a prosinci mezi laickou a odbornou veřejností. Průzkum zjišťoval také povědomí o centrech specializované péče nebo dostupnosti léčby pro pacienty s vzácným onemocněním.

Povědomí české odborné i laické veřejnosti o vzácných onemocněních v posledních letech roste. Průzkum společnosti Ipsos ukázal, že již téměř polovina Čechů (47 procent) dokáže uvést konkrétní vzácné onemocnění. „Oproti roku 2016, kdy probíhal poslední průzkum, došlo k nárůstu povědomí o 11 procent,“ sdělil Zdravotnickému deníku místopředseda České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) René Břečťan.

Podle zjištění Ipsos mají lidé vzácná onemocnění nejčastěji spojená s mediálně známými onemocněními jako jsou nemoc motýlích křídel (třetina dotazovaných), cystická fibróza a neurosvalová a neurodegenerativní onemocnění jako Duchennova svalová dystrofie (DMD), spinální svalová atrofie (SMA) nebo smyotrofická laterální skleróza (ALS).

Osm procent rodin

Nemoc se v Evropě považuje za vzácnou, pokud postihuje méně než pět osob z 10 000 obyvatel. Onemocnění lze i v dospělosti, nicméně tři čtvrtiny z těchto onemocnění se projeví již v dětském věku a až třetina z těchto dětí se nedožije pěti let. Alfou a omegou proto zůstává správná a včasná diagnóza, protože vhodnou péčí lze zvýšit kvalitu života a prodloužit střední délku života. To však s ohledem na skutečnost, že počet dosud známých chorob přesahuje 7000, není vůbec snadné ani pro lékaře, natož pro laika. V informovanosti odborné i laické veřejnosti hraje v ČR významnou roli právě ČAVO, která zmiňovaný průzkum objednala.

Podle zjištění Ipsos již téměř pětina Čechů má s vzácným onemocněním nějakou zkušenost (18 procent, v roce 2011 to bylo 11 procent). Nejčastěji se jedná o někoho z rodiny nebo blízkého okolí. Přímo v rodině se s takovou chorobou setkalo osm procent dotazovaných. „To je podle nás velké množství. Průzkum tak potvrzuje obecně uváděný průměr v EU, podle něhož některým vzácným onemocněním trpí minimálně pět procent obyvatel EU,“ konstatuje Břečťan. „Ukazuje se také důležitost internetu jako relevantního zdroje informací. Téměř polovina z dotazovaných, kteří se nějakým způsobem setkali s nemocnými se vzácným onemocněním, si hledalo podrobnější informace na internetu,“ dodává.

Roste také povědomí o konkrétních patientských organizacích. Alespoň jednu z nich dokázalo jmenovat 46 procent respondentů. Mezi nejznámější patří DEBRA, ČAVO, Klub nemocných cystickou fibrózou nebo Paleček. „To svědčí o kvalitní a nezastupitelné práci patientských organizací nejen při osvětě mezi pacienty, ale i mezi laickou veřejností,“ upozorňuje místopředseda ČAVO.

Lékaři průměrně znají pět vzácných onemocnění



Uspokojivým zjištěním průzkumu je také téměř absolutní povědomí o vzácných chorobách mezi lékaři prvního kontaktu. Téměř všichni z 230 dotazovaných pediatrů či praktických lékařů pro dospělé uvedli některé z těchto onemocnění, průměrně jich každý vyjmenoval pět. Nejčastěji byla spontánně zmíněna Pompeho nemoc a Gaucherova choroba, pediatři pak velmi často zmiňovali mukopolysacharidózu. Správnou definici vzácného onemocnění však dovedla uvést zhruba třetina respondentů.

Většina lékařů se o vzácných chorobách dozvídá z článků v odborných časopisech, v rámci lékařských kongresů nebo z informačních materiálů. Uvítali by však více informací o správném diagnostickém postupu v případě podezření na vzácnou nemoc nebo seznam specialistů, kam lze pacienty odeslat ke konzultaci a vyšetření.

Tři pětiny dotazovaných lékařů pak měly mezi svými pacienty za poslední dva roky někoho s podezřením na vzácné onemocnění. Více jich bylo u lékařů s dětskými pacienty. Lidé s podezřením byli odesláni k dalšímu vyšetření na specializovaná pracoviště – nejčastěji na neurologii, případně také na imunologii či revmatologii. U dvou třetin dětských pacientů se následně vzácná diagnóza potvrdila, u dospělých to bylo 42 procent. U třinácti procent případů podezření za poslední dva roky nebyla diagnóza doposud stanovena. „Toto vše ukazuje na důležitou roli lékařů prvního kontaktu, kteří často jako zcela první dokáží odhalit podezření na vzácné onemocnění a poslat pacienta na odborné vyšetření,“ zdůraznil René Břečťan.

Někoho s diagnostikovaným vzácným onemocněním má ve své klientele 41 procent dotazovaných lékařů. U desetiny z nich se jedná dokonce o více jak deset pacientů. Nejčastěji byl diagnostikován Hodgkinův lymfom, Non-Hodgkinův lymfom a familiární hypercholesterolemie (přitom se jedná o jiné diagnózy, než které lékaři mezi vzácnými onemocněními spontánně uváděli).

Pacienti s diagnostikovaným vzácným onemocněním v klientele pediatra (vlevo) a praktického lékaře pro dospělé (vpravo). Zdroj: Průzkum Ipsos / Česká asociace pro vzácná onemocnění

Téměř všichni lékaři (94 procent) jsou přesvědčeni, že jejich pacientům s vzácnou diagnózou se dostává odpovídající specializované péče. „Výsledky potvrzují důležitost komunikace v péči mezi pacientem, jeho lékařem a lékařem specialistou,“ dodává Břečťan na závěr.

Průzkum se uskutečnil v listopadu a prosinci 2020 na reprezentativním vzorku 806 laiků ve věku 15-65 let a 230 lékařů prvního kontaktu (pediatrů a praktických lékařů pro dospělé). Cílem bylo zjistit jejich povědomí o vzácných onemocněních, centrech specializované péče nebo dostupnosti léčby. Průzkum finančně podpořila farmaceutická společnost Takeda, která má ve svém výrobním portfoliu právě léky na vzácná onemocnění.

*Zdroj: zdravotnický.denik.cz*

## 28. únor je světovým dnem vzácných onemocnění, cystická fibróza je jedním z těch nejrozšířenějších

Cystická fibróza (CF) je jedním z nejrozšířenějších vzácných onemocnění v České republice, kde jí trpí necelých 700 pacientů. Po celém světě pak žije přibližně 75 tisíc osob s touto nemocí. Jedná se o postupně se zhoršující geneticky podmíněné onemocnění, které způsobuje tvorbu lepkavého hlenu v plicích a trávicím ústrojí.

Rozvoj cystické fibrózy způsobuje chybný nebo chybějící protein CFTR v důsledku mutace genu zodpovědného za jeho produkci. Výsledkem jsou problémy při přechodu chloridových iontů (součást kuchyňské soli) přes membránu buněk v těle. To vede k tvorbě a hromadění hustého a lepkavého hlenu v plicích a dalších orgánech.

Rozvoj onemocnění cystickou fibrózou může ovlivňovat život pacientů v mnoha ohledech

Delší pobyty v nemocnici

Produktivita

Duševní zdrav

Rodinný život

Společenské vztahy a uplatnění

Tyto proteiny tvoří za normálních okolností součást membrány buněk na povrchu plic, orgánů trávicí soustavy, potních žláz a dalších orgánů. Jejich úkolem je regulovat přenos chloridových iontů a vody do buněk a z buněk ven.

Poškozený nebo chybějící protein CFTR

V případě mutace genu CFTR nejsou proteiny CFTR vytvořené na základě informace z takového genu schopné zaujmout správné místo v buněčné membráně nebo správně fungovat. Tím dochází ke zhoršení přenosu iontů a vody do buňky a z buňky a ke vzniku hustého, lepkavého hlenu, který následně omezuje průchodnost dýchacích cest a dalších orgánů.

Důsledky

Nedostatečný přenos chloridových iontů a vody přes buněčnou membránu způsobuje dehydrataci povrchu postižených buněk. Hlen, který je normálně řídký a volně se po povrchu buněk pohybuje, houstne a omezuje průchodnost orgánů a dýchacích cest. Navíc tím vzniká vhodné prostředí pro množení bakterií, což vede k infekcím a zánětům.

Jak dochází k výskytu CF?

Aby člověk trpěl cystickou fibrózou, musí mít dvě poškozené kopie genu CFTR (CF je autozomálně recesivní porucha). Přenašečem CF je osoba s jedním poškozeným genem CFTR získaným od jednoho z rodičů a jedním funkčním genem od druhého.

Aby došlo k rozvoji CF, je nutné zdědit dva poškozené geny CFTR – od každého rodiče jeden.

Včasná diagnóza a zahájení léčby mají přímý vliv na délku a kvalitu života.

Včasná diagnóza je stále běžnější a v roce 2017 bylo více než 60 procent všech dětí narozených v Evropě s CF diagnostikováno již v prvním roce života.

*Zdroj: zdravotnickýdeník.cz*

## Novela zákona pomůže s léčbou vzácných chorob. Do procesu schvalování úhrad za léky zapojí i pacienty

Lidé trpící vzácnými chorobami mají často problém s tím, aby jim zdravotní pojišťovny schválily úhradu jejich léků. Ty bývají obvykle dražší a účinnost se u nich prokazuje na menším vzorku pacientů. Nyní by měla pomoci novela zákona o zdravotním pojištění, která pomalu míří do parlamentu. Co všechno přinese a jak se zlepší život pacientů? O tom se diskutovalo v debatě Hospodářských novin.

"Vzácná onemocnění jsou taková, kterými trpí jeden člověk ze dvou tisíc. Běžný lékař se s nimi prakticky nesetká, vyžadují specializované lékaře i zdravotnická centra. Obvykle jde o genetická, tedy dědičná onemocnění," vysvětlil na začátku debaty profesor Štěpán Svačina, předseda České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně.

Pro tyto pacienty existují takzvané vysoce inovativní léčivé přípravky, které se označují zkratkou VILP. "Jde o přípravky s vysokou prokázanou účinností, které snižují úmrtnost lidí o 20 procent. Jejich definice je přesně popsána v prováděcí vyhlášce. Zvláštností je fakt, že nemusí splňovat podmínky terapeutické intervence. Jejich dočasná úhrada je nyní stanovena na 24 měsíců," upřesnila ředitelka Odboru léčiv a zdravotnických prostředků pojišťovny VZP Alena Miková. To znamená, že pacient může dostat takový lék hrazený pojišťovnou, pokud mu to na žádost jeho ošetřujícího lékaře pojišťovna schválí.

Vývoj těchto léčivých přípravků komplikuje fakt, že data se kvůli vzácnosti onemocnění sbírají od mnohem menších skupin pacientů než v případě běžných léků. "Tím stoupají náklady. Existuje navíc čím dál tím víc léků ještě úžeji zaměřených na ještě menší skupiny lidí. Pro nás je klíčové mít určitý čas, kdy v praxi sbíráme data. Pak dojde k jejich vyhodnocení a teprve potom může lék přejít z dočasné do trvalé úhrady," dodal Jakub Dvořáček, výkonný ředitel Asociace inovativního farmaceutického průmyslu (AIFP). Jakmile je lék v trvalé úhradě, pacient už o něj nemusí žádat. Ročně přitom spadá do kategorie VILP asi 50 nových léčiv.

### Menší stres pro lékaře i pacienty

Podle Anny Arellanesové, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění, mají kvůli tomuto postupu pacienti s nezvyklými chorobami omezený přístup k léčivům. "Navíc se stává, že rozhodnutí jedné pojišťovny je jiné než druhé. Byli bychom proto rádi, kdyby se tato praxe změnila a každý pacient bez ohledu na to, kde je pojištěn, by měl přístup ke stejnému léku," podotkla Arellanesová.

To, že nyní nemocné sužuje určitá nejistota, potvrzuje i Štěpán Svačina. "Pacient musí v určitých obdobích znovu a znovu žádat svého lékaře, aby mohl speciální léčivo užívat. Zatěžuje to ve výsledku pacienta i lékaře. Přitom nikdy není jasné, jaký bude závěr. Je to stresující pro nemocné i jejich rodinu," řekl.

A právě s tím má pomoci novela zákona o veřejném zdravotním pojištění. "Jde o komplexní změnu, která reflektuje nové technické možnosti a rozvoj farmakologie. Je pravda, že lékař nyní musí žádat revizního lékaře pojišťovny o posouzení léku, ale určitě by byla chyba tento postup úplně zrušit. Nyní všechny známé léky z dočasné úhrady vyvážíme, ale nemůžeme předjímat, že třeba za rok nevznikne

další, pro který bude tento postup zase potřeba. Chápu, že pro lékaře i jejich pacienty je to určitý diskomfort, ale zdravotní pojišťovny jsou obvykle vstřícné," sdělila Věra Adámková, poslankyně za hnutí ANO, která má novelu zákona na starosti. V jejím rámci by se měla prodloužit doba dočasné úhrady VILP z aktuálních dvou na pět let.

"Mohlo by se zdát, že dva roky jsou dostatečně dlouhá doba, ale to není pravda. Právě u léků na vzácné choroby je potřeba více času. Jde také o chronické pacienty," vysvětlil Jakub Dvořáček.

"Zástupci pojišťoven se účastnili připomínkování a byli takovému prodloužení nakloněni. Pět let je už dostatečně dlouhá doba na to, aby se data o léku nasbírala. Při přechodu z dočasné úhrady do trvalé pak může být skupina pacientů léčena za nižší cenu. Naším cílem je zvýšit dostupnost terapie," doplnila Miková z VZP.

## Slovo i pro pacienty

Novela zákona navíc stanovuje nové podmínky, za jakých se léčiva dostanou do systému úhrad zdravotních pojišťoven. Nově by se měly do procesu zapojit i pacientské organizace. Zákonodárci se inspirovali například ve Skotsku, kde se pacienti podílí na správním řízení při schvalování nových léků. Ve střední Evropě ale půjde o unikát.

"Ve fázi posuzování by měli přispívat svými zkušenostmi, třeba hovořit o tom, jak se jim zlepšuje kvalita života, jaký má pro ně léčba společenský význam. Pak proběhne druhá fáze, tedy rozhodovací, kdy by se měli účastnit takzvaného poradního orgánu při ministerstvu zdravotnictví. Na něm se bude rozhodovat o tom, zda se daný přípravek doporučí, nebo ne," popsala návrh procesu Anna Arellanová.

Účastníci diskuse Hospodářských novin se navíc shodli na tom, že je nutné vnímat léky i v kontextu toho, jaký mají sociální vliv na nemocného a jeho okolí.

"Jsme tradičně zvyklí hodnotit léčivo v kontextu nákladů. Ale je potřeba ho posuzovat tak, abychom věděli, jakým způsobem se propisuje třeba do fungování rodiny pacienta. Jaké jsou sociální náklady spojené s tím, že je pacient upoután na lůžku. Dobrým příkladem je roztroušená skleróza, kdy jsou náklady spojené se zdravotní částí téměř vykryté tím, co léčivo způsobí v sociální oblasti. Takový přístup je běžný v řadě zemí, u nás to bude úplná novinka," řekl Dvořáček z AIFP. Podle diskutujících nyní nezbyvá než doufat, že novela projde Poslaneckou sněmovnou v co nejméně změněné podobě.

*Zdroj: ihned.cz*

## Stále je málo moderních léků na vzácná onemocnění

Více než 8 000 vzácných onemocnění jsme připomněli 28. února na Den vzácných onemocnění, které mohou zásadně ovlivnit život pacientů. V České republice trpí málo známými nemocemi přes 600 tisíc lidí, což můžeme přirovnat k počtu obyvatel Jihočeského kraje. Přestože medicína neustále vyvíjí terapie na vzácná onemocnění, vstup nových, moderních léků na český trh bývá složitý a pomalý.

### Nedostupné léky

Úhradový systém zatím neumožňuje pro tyto léky vstup do úhrad, a k pacientům se tak často dostávají složitě až po individuálním schválení léčby zdravotní pojišťovnou. To se však může brzy změnit díky novele zákona o veřejném zdravotním pojištění, kterou již poslanci schválili v prvním čtení a dosud tak existuje možnost, že zákon bude přijat ještě tento rok. Velký milník ohledně úhrady léků pro vzácná onemocnění se týká i diagnózy hereditárního angioedému (HAE). Tato nemoc je život ohrožující a projevuje se bolestivými a opakujícími se otoky na různých částech těla, které dokážou změnit člověka k poznání.

### Specializovaná centra

V České republice byl první pacient s hereditárním angioedémem diagnostikován v roce 1975 a onemocnění je tedy na našem území známé poměrně krátce. S tím souvisí i fakt, že léky dříve běžně užívané k léčbě angioedému měly řadu kontraindikací a omezené užití, takže docházelo někdy i k úmrtím v důsledku závažných otoků v oblasti hrdla (udušením) nebo byli pacienti zbytečně operováni kvůli záměně otoků za náhlou příhodu břišní. Plně účinný byl pouze jediný preparát, jenž se vyráběl ze séra zdravých dárců a doplňoval vrozeně chybějící látku v organismu pacienta. Přelomové období nastalo v roce 2011. Tehdy se do České republiky dostala nová akutní záchranná léčba, která brání plnému rozvoji otoků. S vazbou na léčbu u nás vznikla čtyři specializovaná centra pro léčbu HAE v Praze, Brně, Plzni a Hradci Králové a léčba se mohla aplikovat pouze v nich. „Bylo to pro nás lékaře, ale i pacienty zlomové. Měli jsme k dispozici adekvátní léčbu a díky vzniku center se mohl výrazně zvýšit standard péče o nemocné. Do té doby většina pacientů s hereditárním angioedémem byla léčena na různých odděleních dle orgánových projevů a byla vedena například na ORL, revmatologii, interních odděleních či v alergologických ambulancích. Povědomí o této vzácné diagnóze bylo malé a otoky způsobené hereditárním angioedémem se mnohdy tlumily léky na alergické otoky, za něž byly zaměňovány. Nově vzniklá centra ovšem začala soustředit pacienty na jednom oddělení se školeným personálem a rovněž vznikl i registr pacientů s HAE. Specializovaná centra přitom nejsou ani dnes v mnoha zemích zcela běžná,“ přibližuje MUDr. Irena Krčmová, CSc., z Ústavu imunologie a alergologie FN Hradec Králové.

### Preventivní možnosti

Posledních deset let mají pacienti s hereditárním angioedémem v ČR k dispozici akutní záchrannou léčbu, která výrazně zamezuje rozvoji otoků. „Správně zaléčený otok totiž díky léčbě odezní zhruba do 2 hodin, neléčený otok však omezuje nemocného 2–3 dny, někdy i zřetelně déle. Akutní záchranná léčba se podává injekčně do podkoží. Je nesmírnou výhodou, že si ji pacient po zacvičení může aplikovat sám, což mu umožní jezdit na dovolené nebo sportovat a nemusí hned hledat první lékařskou pohotovost. Jen je určitým omezením, že injekce pro akutní stavy je hrazena pouze pro život ohrožující otoky, a to v oblasti hrdla, obličeje a v oblasti zažívacího traktu. Na jiné, stejně omezu-

jící otoky (například těžké končetinové), které by si zasloužily taktéž pozornost, se úhrada nevztahuje," vysvětluje MUDr. Irena Krčmová. Za poslední roky však v oblasti této vzácné diagnózy přibýly další účinné léky, které vracejí nemocné do normálního života. „Razantně se zrychlil výzkum a aktuálně máme k dispozici nové typy preventivní léčby, které jsou nemocnému aplikovány pravidelně tak, aby k ohrožujícímu a nenadálému vzniku otoků vůbec nedocházelo. Ve výzkumu jsou i další formy terapie a jejich příslibem je výrazné snížení počtu jakýchkoliv otoků, v některých případech pak i jejich úplná absence. To pacientům poskytne možnost žít životem zdravého člověka bez omezení, neboť dosud byl hereditární angioedém až invalidizující," zdůrazňuje MUDr. Krčmová. Snahou je rovněž zajistit péči o celé rodiny s touto závažnou nemocí. Jelikož jde o geneticky dědičné onemocnění, doporučuje se vyhledávat další potenciální pacienty mezi členy rodiny, čímž se zvyšuje včasná i správná diagnostika nemoci.

## Důležitá role patientských organizací a cesta k legislativním změnám

Celosvětově i lokálně dnes vznikají patientské organizace, které se sdružují pod globální patientskou organizaci HAE International. V Česku vznikla z iniciativy rodičů dětí s hereditárním angioedémem v roce 2019 nezisková organizace HAE Junior, jež si klade za cíl především zkvalitnění života dětí a mladých lidí, kteří mají vše před sebou.<sup>12</sup> Mimo tuto organizaci je u nás i Občanské sdružení Imunodeficitních pacientů HAE/AAE, které zastřešuje veškeré pacienty s HAE, mladé i starší. Zároveň se u nás mění prostředí pro úhradu léků pro vzácná onemocnění, což je velmi důležité vzhledem k dostupnosti moderních preventivních léčeb pro pacienty s HAE. Jedná se o léky, které jen těžce vstupovaly do klasických úhradových systémů a pro řadu lidí tak nebyly dostupné. To vše by se do budoucna mělo změnit vlivem připravovaných legislativních změn. Vyhledky pacientů s HAE se tak v posledních letech stále zlepšují, a to pozitivně ovlivňuje i samotnou kvalitu jejich života. Více o hereditárním angioedému najdete na nově vytvořených webových stránkách pro pacienty [www.poznejhae.cz](http://www.poznejhae.cz)

*Zdroj: trendydravi.cz*

## Tančící dům se rozsvítil na modro v naději na léčbu pro malého Olivera a další „andělské děti“

Tančící dům se v pondělí 15. února rozzářil modrou barvou pod záštitou starostky městské části Praha 2 Jany Černochové a místostarostky Alexandry Udženija u příležitosti Mezinárodního dne Angelmanova syndromu.

A to s jediným cílem – podpořit jedinečný výzkum, který dává tomuto onemocnění velké šance na vyléčení.

Odborníci věří, že léčba je nadosah, a proto se v posledních měsících dějí v oblasti vzácných onemocnění a inovativních formách léčby mnohé významné aktivity. Jednou z nich je základní výzkum, který před více než dvěma lety iniciovali jako první v České republice rodiče malého Olivera a zakladatelé spolku Asociace genové terapie, z. s.

„Oliver je úžasné dítě, jeho bezprostřední smích vás naprosto odzbrojí. Když mě jeho rodiče, zakladatelé výzkumu oslovili, abych se stala patronkou projektu, neváhala jsem. Je totiž nesmírně důležité podpořit něco tak výjimečného a stak obrovským potenciálem. Ale hlavně je to šance na lepší život pro všechny tyto děti,“ uvedla Alexandra Udženija, místostarostka Prahy 2 pro sociální oblast

Vědci již nyní ve výzkumu využívají revoluční metodu na úpravu DNA, tzv. „genetické nůžky“, jimiž je možné přesně zacílit specifické místo DNA sekvence a upravit ho. Za tuto metodu v roce 2020 dostaly dvě vědkyně, Emmanuelle Charpentierová a Jennifer A. Doudnaová, Nobelovu cenu za chemii.

„Tato metodaskutečně rozhýbala svět a umožňuje dělat věci, které dříve efektivně nebyly možné. Editace genomu CRISPR je již teď docela běžně užívána ve vědeckých laboratořích a je jen otázkou času, kdy bude využívána i v nemocnicích – potenciál této technologie je obrovský,“ vysvětluje docent Radislav Sedláček, Ředitel Českého centra fenogenomiky

Praha 2 je hrdá na to, že se připojila k této mezinárodní iniciativě, kdy se po celém světě rozsvěcí významné budovy, jako například Burj Khalifa, Cleveland Tower, Mercedes-Benz Superdome nebo Niagárské vodopády a pomohla zařadit Českou republiku na seznam zemí, kde je problematice vzácných onemocnění věnována čím dál větší pozornost.

*Zdroj: regionpraha.cz*

## Vzácnou diagnózu si našla sama. Zjistila, že je to dysautonomie

Od základní školy provázely Adélu zdravotní problémy. Žádné vyšetření ale nic neobjevilo, tak začala hledat sama. Na internetu si nakonec svou diagnózu našla. Právě na to často narážejí pacienti s vzácným onemocněním. Stanovení diagnózy a následná péče jsou velké problémy, na které upozorňují odborníci a organizace poslední únorový den, který je věnovaný právě málo častým chorobám. 28. února se proto rozzáří v Praze v barvách Dne vzácných onemocnění Petřínská rozhledna, Tančící dům, ministerstvo zdravotnictví a budova elektrotechnické fakulty ČVUT.

„Má cesta k diagnóze chronického onemocnění byla velmi dlouhá a složitá. Zpětně si uvědomuji, že zdravotní problémy začaly pozvolna a velmi brzy. Na základní škole jsem doma několikrát omdlela, v páté třídě jsem si začala stěžovat na bolesti u srdce,“ popisuje Adéla.

Později odborníci poslali Adélu na dětskou kardiologii, kde ale lékař abnormálně vysokou srdeční frekvenci sváděl na stres a spoustu jiných věcí. Diagnostikoval pouze mírnou srdeční vadu, problémy ale trvaly dále.

Adéla navštívila mnoho lékařů a absolvovala nespočet vyšetření od magnetické rezonance přes sonografii, EEG po krevní testy. Abnormálně rychlá tepová frekvence byla vlastně tím jediným, co bylo ve výsledcích pro lékaře hmatatelné. Vystřídala mnoho kardiologů, vyzkoušela řadu léků na snížení tepové frekvence. Vše bez úspěchu. Navíc většina preparátů měla podle Adély nechtěné vedlejší účinky

Na internetu vyhledala podobné pacienty

V průběhu středoškolského studia pochopila, že se ke správné diagnóze jen tak nedostane. Začala proto hledat na internetu. Na sociálních sítích kontaktovala pacienty s podobnými symptomy, především ve Velké Británii a v USA. Byla také na konzultacích v IKEMu. Po mnoha letech hledání problém identifikovala. Diagnóza se jmenuje nepřiměřená sinusová tachykardie a jde o jednu z forem dysautonomie.

Vyšetření pak nemoc potvrdila. V době, kdy odhalila diagnózu, také našla svého nynějšího kardiologa, který řeší srdeční frekvenci a krevní tlak. Adéla navštěvuje zároveň neuroložku, která je o dysautonomii velmi dobře informovaná. Po více než šesti letech měla podle svých slov s kým prodiskutovat otázky, o kterých dlouhá léta neměla s kým mluvit. „Dysautonomie je v České republice velmi poddiagnostikovaná. S nějakou formou tohoto onemocnění bude zřejmě žít mnoho lidí, kteří ale nemohou najít správného lékaře a tím pádem o své diagnóze nevědí,“ zmínila Adéla.

Diagnostika onemocnění je podle ní vlastně velmi jednoduchá. Srdeční frekvence stoupá nepřiměřeně rychle k aktivitě, kterou člověk vykonává. Také se velmi rychle zvyšuje při vstávání z polohy z vleže nebo vsedě. „Když se postavím, zvýší se mi tepová frekvence z 80 třeba na 140,“ vysvětlila. Toto nepřiměřené zvýšení při změně polohy je diagnostickým kritériem pro tuto nemoc.

Většina pacientů s dysautonomií jsou ženy. Mohou vykazovat i další příznaky v různém rozsahu, jako je slabost, bolest na hrudi, dušnost, závratě nebo pocit na omdlení.



Co je vzácné onemocnění?

Jako vzácná se označují onemocnění, která se vyskytují v méně než pěti případech z deseti tisíc. Vzácnost nemoci je pro pacienty handicapem. Většinou se jedná o málo známé a málo probádané choroby. Jde například o nemoc křehkých kostí, srpkovitou anémii, Tourettův syndrom, dále je to Duchennova svalová dystrofie, nemoc motýlích křídel nebo také cystická fibróza a mnoho dalších. Diagnóz je popsáno mezi šesti a osmi tisíci, každý rok ale přibývá až několik stovek nových.

Vzácná onemocnění se nejčastěji projevují brzy po narození a postihují čtyři až pět procent novorozenců a kojenců (například některé vrozené vývojové vady, dědičné poruchy metabolismu, geneticky podmíněná onemocnění a vzácné nádory). Mohou se však projevit i později v průběhu dětství nebo v dospělosti.

„Jde o onemocnění chronická, progresivní a v naprosté většině bohužel zatím nevyléčitelná. To, co však prokazatelně pacientům a jejich rodinám jednoznačně pomáhá, je kvalitní, vysoce specializovaná a komplexní péče. V České republice bohužel dosud nemáme legislativně podpořenou síť center vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění, kde by každý pacient mohl nalézt odpovídající mezioborovou diagnostiku a léčbu,“ upozornila předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění Anna Arellanesová.

Zásadní otázkou podle asociace zůstává, jak zajistit péči všem pacientům se vzácným onemocněním a zvládnout množství osob, které by měly centry projít. Podobný problém jako s kvalitou péče je ovšem také u léků. Pro vzácná onemocnění jich není mnoho. Jen pro pět procent ze všech popsaných diagnóz existuje lék. Ale ani u těch několika desítek diagnóz není situace jednoduchá. Některé přípravky jsou dostupné bez problémů, u jiných se schvalování táhne roky.

Velkým problémem je podle odborníků také stanovení správné diagnózy. Lékaři se s těmito nemocemi setkávají jen málokdy a jejich odhalení může trvat roky.

Asi 80 procent vzácných onemocnění má genetický původ, nicméně u většiny pacientů lékaři příčinu jejich choroby neodhalí. V případě chybných nebo pozdních diagnóz, zejména u lidí s onemocněním, pro které již existuje možnost léčby, dochází k nevratnému poškození zdraví, upozorňuje asociace.

Den vzácných onemocnění se koná každoročně poslední únorový den. Smyslem akce je ukázat lidem i těm, kdo se podílejí na rozhodování o otázkách zdravotní a sociální péče, co vzácná onemocnění jsou a co znamenají pro život pacientů. První Den vzácných onemocnění byl v roce 2008. Od té doby se uskutečnilo více než tisíc akcí v 80 zemích celého světa.

*Zdroj: Česká televize*

## Doktor mi řekl, ať dám nemocnou dceru do ústavu. Zeptala jsem se ho, jestli se nezbláznil, líčí matka

Vyrovnat se s tím, že máte těžce postižené dítě, je jedním z nejtěžších úkolů, před který mohou být rodiče postaveni. Jana Nudni Meta se rozhodla, že se nenechá zlomit a dokáže všem, že i s velmi nemocnou dcerou lze mít obrovskou radost ze života.

Představte si situaci, že čekáte vytoužené dítě. Těhotenství probíhá ukázkově, všechna předporodní vyšetření vycházejí na jedničku a nic nenasvědčuje tomu, že by byl na obzoru jakýkoli problém. Porodem se ale odstartuje sled těžko uvěřitelných nešťastných náhod, lidských chyb i špatných konstelací, na jehož konci je těžce postižené dítě.

Můžete se z toho zhroutit, dát dítě do ústavu a do konce života přemýšlet o tom, proč se tohle muselo stát právě vám. Anebo se na to podíváte z opačného úhlu: Od první sekundy zkrátka akceptujete, že vaše dítě není zdravé a je jiné než ostatní, ale je to především vaše dítě, které nade vše milujete. To, že se narodilo právě vám, vnímáte jako závazek a výzvu, která vám může přinést i spoustu dobrého.

Je jen na vás, jaký postoj zvolíte. Jana Nudni Meta, matka téměř dvouleté Ariany, si vybrala ten druhý.

To, že je těhotná, se tehdy dvaatřicetiletá žena, dozvěděla dva dny po svatbě v Albánii, odkud pochází její manžel.

„Všechna předporodní vyšetření vycházela naprosto fantasticky a neexistovalo žádné podezření, že by se měly vyskytnout nějaké problémy,“ popisuje Jana své těhotenství. „Porod ale probíhal dost hororově. Přišla jsem do zlínské porodnice kolem desáté večer a malá se narodila až ve tři odpoledne. Bohužel akutním cisařským řezem, protože ztratila ozvy. Z lékařské zprávy jsem se poté dozvěděla, že ji osm minut oživovali.“

Ukázalo se, že malá Arianka trpí vzácnou genetickou poruchou ring chromozomu 18, a navíc se narodila s oboustranným rozštěpem patra. Vzhledem k tomu, že rozštěp se dá běžně poznat na prenatálním screeningu už ve dvanáctém týdnu těhotenství, jeví se jako těžko uvěřitelné, že po celou dobu těhotenství nikdo z lékařů nepojal žádné podezření (příslušnou zdravotní dokumentaci má Deník N k dispozici).

„Doteď se všichni diví, jak je možné, že se to stalo. Ale já jsem tak šťastná, že Arianu máme, že o tom nechci přemýšlet jako o neštěstí. Protože pokud mám mluvit na rovinu, kdyby mi to tenkrát řekli, šla bych na potrat. Jsem sociální pracovnice, takže bych věděla, co všechno to obnáší. Ale tím, že to zanedbali, získala jsem naprosto parádní dceru.“

„Nikdo nevěřil, že se ještě probere“

Děti s poruchou ring chromozomu 18 mohou špatně slyšet, vidět, mívají zploštělý nos a často hypotomii. Nicméně Ariančina smůla neskončila u této chromozomální aberace. V důsledku odtoku plodové vody a protražovaného porodu se u ní rozvinula infekce a dostala meningitidu.

Proto ji okamžitě po porodu převezli na JIP ve Zlíně a nasadili jí silná antibiotika: „Ta zabrala, takže Arianka začala jíst, byla moc šikovná a všechno se zdálo být v pořádku. Tudíž nás spolu dali na pokoj a bohužel od toho okamžiku přestali malou monitorovat, což byl ten největší průšvih,“ líčí Jana.

„Říkala jsem sestře, že se mi nezdá Arianin pupík. Měla ho strašně zhnisaný a celkově vypadala velmi nezdravě. Nicméně jsem se dozvěděla, že jsem hysterická prvorodička. Nikdy v životě nezapomenu na to, když mi Arianku odváželi na ultrazvuk hlavičky a paní doktorka tenkrát prohlásila, že jestli se tam něco stalo, tak už to proběhlo. Bohužel neměla pravdu.“

„Rok a půl jsem čekala na její úsměv, ale když se na mě poprvé usmála, myslela jsem, že se radostí zblázním,“ říká Jana o své dceři. Foto: archiv rodiny

Matku s dcerou propustili z porodnice domů s tím, že je všechno v pořádku. „Doma jsme byly zhruba dvanáct hodin. Hned ráno jsem Arianku vzala a utíkala s ní k obvodní lékařce, protože měla takové zvláštní křeče – a už nás odváželi zpátky na dětskou JIP. Tam zjistili, že je silně desaturovaná. V podstatě umírala.“

Na JIP v Olomouci (na tyto případy je podle rodiny lépe vybavená než zlínská JIP, kam už navíc rodiče Ariany po předchozích zkušenostech nechtěli) potvrdili přítomnost masivní infekce v Ariančině pupíku. Právě v jejím důsledku začala holčička během dalších dní krváčet do mozkových komor. Lékaři ji tedy uvedli do umělého spánku, aby jejímu tělíčku odlehčili.

„Přišel za námi pan doktor s tím, že je to velice zlé, a nikdo nevěřil, že se Arianka ještě probere. Seděla jsem u její postýlky a pořád dokola jí zpívala jednu písničku. A pak se stal zázrak a Arianka v noci postrašila sestřičky tím, že najednou otevřela oči,“ směje se Jana.

Její dceři museli do hlavičky voperovat shunt, což je jakýsi drenážní systém odvádějící přebytečný mozkomíšní mok, a také udělat tracheostomii. „Musela jsem se úplně všechno naučit, jinak by mi Arianku domů nedali. To znamená péči o tracheostomii, odsávání, píchat injekce, vyměnit kanylu a tak dále,“ vypočítává matka, co všechno obnáší její statečný boj.

Kdykoli Arianka polkne, sliny se dostávají i do kanyly, a pokud se neodsávají, začne se dusit. „Z nemocnice nás pustili s odsávací pumpou, kterou jsme měli posléze zaplatit, protože pojišťovna ji neproplatila. Pojišťovna nám totiž dala pouze pumpu do zástrčky, ale jak jsem měla vyřešit situace, kdy budu převážet Arianku do nemocnice nebo kdy ji budu brát ven, protože samozřejmě potřebuje chodit na vzduch, to už mi nikdo neřekl.“

Nemocnice Tomáše Bati ve Zlíně Deníku N sdělila, že bez svolení pacienta nebo jeho zákonného zástupce nemůže na konkrétní případ reagovat. „Obecně lze ale říci, že rozštěp ani špatné postavení končetin není indikací k přerušení těhotenství, neboť se v budoucím životě dítěte dají tyto potíže medicínsky řešit, pokud nejsou provázeny ještě dalšími závažnými zdravotními, popřípadě genetickými poruchami,“ podotkl mluvčí nemocnice Egon Havrlant.

„Virová infekce se může projevit i poporodně, aniž by ji bylo možné předem odhalit. Máme vždy maximální snahu pomoci, ale ani v 21. století není medicína všemocná a někdy bohužel ani přes veškeré naše zkušenosti a špičkové vybavení pomoci neumíme. Je nám to vždy velmi líto a personálu se ta-

ková situace vždy dotýká. Jedná se opravdu o výjimečné případy. Patříme mezi perinatologická centra, v nichž probíhají i ty nejrizikovější porody, a naše výsledky odpovídají špičkové úrovni péče o maminky i novorozence, kterou se Česká republika řadí mezi nejlepší země na světě," doplnil.

Ukázat všechnu tu krásu kolem

Každého člověka přirozeně napadne, jak by se v takové situaci zachoval on sám a jestli by neměl pokušení umístit takto vážně nemocné dítě do ústavu. I za Janou přišli lékaři s tím, že by bylo lepší, aby svou dceru dala pryč. „Doktoři to prostě vidí jinak, protože je skutečně spousta rodin, které to neustojí. Přišel za mnou třeba lékař a povídá: ‚Podívejte, maminko, budete to mít těžké. Uteče vám manžel, rozvedete se...‘ a nabídl nám Arianku umístit do ústavu.

Na to jsem mu odpověděla, jestli se náhodou nezbláznil, že jsem ji devět měsíců nosila pod srdcem a že ji tam v žádném případě nedám. Taková možnost pro nás s manželem nepřipadala v úvahu ani na sekundu," říká Jana s tím, že když Arianka bojovala o život v nemocnici a ona seděla u její postýlky, slíbila jí, že když s nimi zůstane, všechno spolu zvládnou.

„Když jsme za ní jezdili, byla všude kolem krásně rozkvetlá pole a já jsem jí poté v nemocnici slibovala, že když to zvládne, všechnu tu krásu venku jí ukážu. A dostala jsem šanci to splnit. Když jdeme ven, třeba trhám listy, dávám jí je do rukou a ukazuji jí, jak je kolem krásně," vypráví Jana.

Pesimistické předpovědi lékařů ohledně rozpadlého manželství, které nemá šanci těžce postižené dítě ustát, se naštěstí nepotvrdily. „Nevím, jestli je to dané také kulturně, ale postoj mého muže k rodinnému životu je úplně fantastický. Na Balkánu je zkrátka rodina na prvním místě. Úplně tu samou práci, kterou zastanu já, dokáže manžel zastat také. Tím pádem mám prostor k tomu, abych si třeba zašla na víno, odpočinula si a podobně. Nikdy jsem na něm nepozorovala ani záblesk toho, že by zapochyboval.“

Podobný postoj má i Jana, která zdůrazňuje, že před dcerou za žádných okolností nepláče. Když ji přemůže chvilková beznaděj, vybrečí se v soukromí, ale k Ariance se snaží přicházet vždy dobře naladěná. Zároveň se zmiňuje o tom, že pro ni nebyl problém smířit se s dceřiným postižením, ale

mnohem větší úsilí jí stálo vyrovnat se s tím, že Ariance ublížilo zanedbání a série lidských chyb. Protože kdyby trpěla „pouze“ chromozomální aberací, nebyla by na tom zdaleka tak špatně.

V roce a půl se Arianka jen přetočí na bok nebo spojí ručičky. Trpí centrální hypotonií a podle lékařů zůstane „ležáčkem“ navždy, protože nedokáže ovládat své svaly. Jana se ale nevzdává naděje, že se dceři jednou podaří posadit se.

„Je to náročné, protože Arianka musí čtyřikrát denně cvičit Vojtovu metodu. Do toho ji rozkrmujeme pusinkou, protože nás straší tím, že jí chtějí zavést krmení do bříška. S tím ale nesouhlasím a bojuji za to, aby jedla pusinkou," popisuje Jana a dodává, že není zvyklá si ulevovat a případný neúspěch bere jako své selhání.

Stejně tak je ale náročná i na svou dceru: „Nic jí nedám zadarmo. To, že je nemocná, neznamená, že nemusí. Naopak – ona musí mnohonásobně víc. Takže když třeba rozkrmujeme a ona není v náladě a začne se vztekat, je potřeba jí vymezit jasné hranice.“

Každý den důvod k oslavě

Jana s nadsázkou říká, že Arianka určitě seděla před svým narozením na obláčku, dívala se dolů na zem a vybrala si je jako své rodiče, protože věděla, že si mají navzájem co předat.

„Jsem od přírody netrpělivá. Vždycky jsem chtěla všechno hned. Plánovala jsem si kariéru a za vším, co jsem chtěla, jsem si šla. Když se narodila Arianka, zjistila jsem, že tohle všechno je úplně jedno. Že je to strašně relativní. Arianka mě naučila trpělivosti, ale i tomu, abych uměla ocenit maličkosti,“ říká Jana s tím, že se sice všechny její sny, které měla, rozplynuly, ale vůbec toho nelituje.

„Rok a půl jsem čekala na její úsměv, ale když se na mě poprvé usmála, myslela jsem, že se radostí zblázním. Nebo když se poprvé přetočila na bok, následovala oslava. Já mám víceméně každý den důvod k oslavě,“ usmívá se.

Navíc se Janě a jejímu muži narodil v prosinci syn Eiden. „U Arianky se řídím vždy srdcem a jsem přesvědčená, že svého brášku vnímá. Když položíme Eideny vedle Aruš, snaží se na něj podívat, natáhne ruku a víská ho ve vlasech. Ví zkrátka, že tam je, a já věřím tomu, že i Eiden jí do budoucna pomůže posunout se.“

A co by nezdolná matka vzkázala ostatním rodičům, kteří se ocitli nebo ocitnou v podobné situaci? „Že ústav by nikdy neměl být první volbou, protože to, co je potkalo, je sice průšvih, ale není to konec světa. I s velmi nemocným dítětem lze mít obrovskou radost ze života a vzájemně se obohatit. Ať to zní klidně jako klišé, ale dokud je tady láska, dá se zvládnout úplně všechno.“

*Zdroj: Deník N*

## Trápí je vzácná onemocnění. Adélka i Lukášek to však nevzdávají

Devítiletý Lukášek z Vojkovic se potýká s vážným onemocněním kůže - lamelární ichthyózou, o tři roky mladší Adélka z Prahy má velmi vzácnou metabolickou poruchu. Tyto dvě děti patří mezi zhruba dvacet tisíc lidí v ČR, kteří trpí některým ze vzácných onemocnění a právě dnes si připomínáme Světový den vzácných onemocnění.

Za to je považováno takové, které postihuje méně než pět osob z každých 10 tisíc. Ve většině případů toto onemocnění výrazně ovlivňuje kvalitu života pacienta nebo je dokonce považováno za život ohrožující. Vzhledem k tomu, že existuje přes 8 tisíc různých vzácných onemocnění, celkový počet pacientů je i přes onu vzácnost nezanedbatelný.

Vzácná onemocnění se nejčastěji projeví krátce po narození, není však výjimkou, že jsou diagnostikována až v pozdějším dětském či dokonce dospělém věku. Celkem 80 % z nich má genetický původ, často se ale stává, že samotná příčina onemocnění zůstává neodhalena. Problematika diagnostiky takového onemocnění je stejně složitá jako problematika léčby, která bývá zpravidla velmi drahá.

Rodiče devítiletého Lukáška si jeho diagnózu - lamelární ichthyózu - vyslechli krátce po narození. Ichthyóza je vážné kožní onemocnění narušující přirozené rohovatění kůže. Svrchní vrstva kůže je tlustější než obvykle a v důsledku toho vysychá, praská a tvoří se na ní šupinky, jež se ve zvýšené míře odlučují od zbytku kůže.

Mnohdy je třeba odlučování napomoci a mechanickým zásahem tyto šupinky zcela odstranit, což může být velice bolestivé. „Na toto onemocnění neexistuje žádný lék a bude Lukáška provázet celý život,“ vysvětluje jeho maminka, paní Zuzana.

### Extrémně suchá kůže

„Syn má kůži extrémně suchou, musíme o ni neustále pečovat, promazávat ji. Je potřeba se starat i o oči a uši, odstraňovat nahromaděnou kůži pomocí speciálního peelingu, ošetřovat praskliny, které se mu na kůži tvoří, a vyčesávat šupiny z vlásků.

Musíme také dohlížet, aby se Luky nepřehřál. Kvůli nefunkční termoregulaci se totiž vůbec nepotí, proto v teplém počasí musíme zůstat doma v chladu. Nároky na péči jsou opravdu vysoké. Abychom vše zvládli, musela jsem skončit i v zaměstnání.“

Některá onemocnění jsou natolik vzácná, že jimi trpí třeba jen jedno dítě v celé republice, nebo dokonce jen několik málo pacientů na světě. Jejich diagnostika je proto velmi složitá a mnohdy jsou těmto pacientům řadu let léčeny pouze příznaky, než dojde ke konečnému stanovení diagnózy.

Jedním z takových vzácných onemocnění trpí i šestiletá Adélka, která se potýká s Niemann-Pickovou nemocí typu C, závažným metabolickým onemocněním.

„Že je Adélka ve vývoji lehce pozadu, jsme si všimli. Všichni nás ale uklidňovali, že to dožene, že každé dítě má jiné tempo vývoje. Krátce po jejích třetích narozeninách se ale její vývoj zastavil úplně. Dokonce začala zapomínat i to, co už uměla,“ vzpomíná její maminka Markéta.

Následovala řada odborných vyšetření, která odhalila, že se Adélka potýká s velmi vzácnou poruchou metabolismu lipidů. Ta je způsobena mutací genů, jež u zdravého člověka napomáhají transportovat molekuly lipidů a cholesterolu v rámci každé buňky. Z důvodu jejich stárání v buňkách dochází

u těchto pacientů ke zvětšení jater a sleziny, vážným neurologickým příznakům a postupnému zhoršování zdravotního stavu pacienta. Pacientů s tímto onemocněním je v České republice okolo šedesáti.

## Složitá problematika

Že je problematika vzácných onemocnění velice široká a složitá z hlediska lékařského i ekonomického, potvrzuje i Šárka Procházková, ředitelka nadace Dobrý anděl, která poskytuje pravidelnou finanční pomoc rodinám s dětmi, kde se vyskytne onkologické onemocnění, nebo v nichž se dítě potýká s jiným vážným onemocněním. Za dobu své existence nadace pomohla a pomáhá tisícům rodin, a to včetně rodin Lukáška a Adélky.

„Zatímco u onkologicky nemocných je diagnóza většinou jasná a s léčbou je možno začít poměrně rychle, u jiných vážných či dokonce vzácných onemocnění rodiny malých pacientů mnohdy i řadu let netuší, s jakou konkrétní diagnózou se přesně potýkají. Život v nejistotě a nevědomosti je pak pro celou rodinu nesmírně náročný. To, že je Dobří andělé podporují pravidelnými měsíčními příspěvky, jim pomáhá nejen finančně, ale také psychicky. Nesmírně si totiž váží toho, že na ně někdo myslí. Pravidelnost jim pak dodává alespoň kousek té potřebné jistoty a klidu,“ vysvětluje Procházková.

Světový den vzácných onemocnění byl před 13 lety stanoven na „vzácný den“ 29. února (mimo přestupný rok je připomínán 28. února) a jeho hlavním cílem je zvýšit povědomí o těchto onemocněních u široké i odborné veřejnosti.

Za to je považováno takové, které postihuje méně než pět osob z každých 10 tisíc. Ve většině případů toto onemocnění výrazně ovlivňuje kvalitu života pacienta nebo je dokonce považováno za život ohrožující. Vzhledem k tomu, že existuje přes 8 tisíc různých vzácných onemocnění, celkový počet pacientů je i přes onu vzácnost nezanedbatelný.

Vzácná onemocnění se nejčastěji projeví krátce po narození, není však výjimkou, že jsou diagnostikována až v pozdějším dětském či dokonce dospělém věku. Celkem 80 % z nich má genetický původ, často se ale stává, že samotná příčina onemocnění zůstává neodhalena. Problematika diagnostiky takového onemocnění je stejně složitá jako problematika léčby, která bývá zpravidla velmi drahá.

*Zdroj: denik.cz*

## Šimon trpí vzácným onemocněním. Léčba zabere až šest hodin denně, podřizuje jí život

Šimon Krmenčík trpí cystickou fibrózou, která může vést k fatálnímu poškození plic. Inhalace a rehabilitace mu zaberou velkou část dne. I pacienti s tímto onemocněním si svět připomíná 28. února, na kdy připadá Den vzácných onemocnění. Jak se 32letému muži s nevyčísitelnou nemocí žije?

Když bylo Šimonovi devět měsíců, lékaři mu diagnostikovali vzácné genetické onemocnění, které obrátilo jemu i jeho rodičům život vzhůru nohama. „V batolecím věku jsem přestal přibývat na váze a objevila se mastná stolice. Protože jsem z lékařské rodiny, rodiče se obrátili na FN Motol, kde již tehdy fungovalo CF centrum, definitivně diagnózu potvrdila molekulárně genetická laboratoř,“ vypráví Šimon, který trpí těžší formou nemoci.

V dětství se jeho obtíže týkaly spíše zažívání a celkového prospívání. „Nikdy jsem jako dítě neprodělal hospitalizaci za účelem aplikace antibiotik do žíly jako jiní dětská pacientí. S postupem věku se na prahu dospělosti objevily porušené hodnoty tolerance cukru, řídnutí kostí či vyšší hodnoty tlaku. Ovšem s cílenou medikací dlouhodobě dosahuji stabilních a přijatelných hodnot,“ vysvětluje.

Lidé s CF se o sebe musí starat a důsledně dodržovat léčbu. Několikahodinové inhalace a rehabilitace jsou nedílnou součástí jejich života. Důležité je trénovat plíce v dlouhých inhalacích a rehabilitacích. Musí také dodržovat přísnou hygienu.

„Každý den musíte skloubit inhalaci léků k odkašlávání – roztoky soli, protizánětlivé roztoky, roztoky na zkapalnění vazkého hlenu, někteří pacienti ještě inhalují antibiotika. Je nutné užívat pravidelně léky a vitamíny, a to vše podle stejného scénáře den co den,“ dodává Šimon.

Bez jasně daného denního plánování by nešlo vůbec fungovat.

Poukazuje na to, že lidé s CF musí svůj den a veškerý program plánovat tak, aby stihli nejen inhalace, ale také rehabilitace. Všechny tyto úkony trvají několik hodin. „Protože zvláště po noci je nutné provést důkladnou toaletu dýchacích cest – tento celý ranní blok je přibližně dvouapůlhodinovým výdajem, takže spolu se snídaní vstávám o tři hodiny dříve před dalšími denními činnostmi,“ popisuje úskalí svého onemocnění.

Odpolední inhalace a rehabilitace zabere Šimonovi další dvě až tři hodiny času. „Ideální je tedy skloubit práci, další povinnosti a zájmy do programu, pokud je to možné. A ne vždy je tomu tak. Bez jasně daného denního plánování by nešlo vůbec fungovat, protože jediný den bez inhalací a rehabilitací by mohl spustit výrazné zhoršení,“ vysvětluje Šimon a dodává, že i přesto se snaží do programu zařazovat další aktivity, protože je nutné být stále aktivní – nejen z fyzických, ale i psychických důvodů.

„Progres onemocnění mi v minulosti překazil studium dvou vysokých škol a v roce 2016 uvedl na transplantační listinu. Protože je ale vývoj v tomto onemocnění velmi nevyzpytatelný, pro významné zlepšení nebylo nakonec nutné o provedení transplantace plic uvažovat,“ říká.

Onemocnění představuje také velký nápor na psychiku. „Jsou samozřejmě chvíle, kdy člověk zažívá pocity úzkosti a obav, jak to bude dál, zvláště ve chvílích zhoršení stavu. To je přirozené u každého z nás, každý se s tím vyrovnáváme jinak, já například zvyšováním odolnosti vůči stresovým situacím,



rozhovory s rodinou, nejbližšími přáteli a také duchovními kontemplacemi (nejvyšší způsob modlitby, pozn. red.),“ říká Šimon, jehož mottem je „Svět patří optimistům, pesimisté jsou jen diváci!“

Nemocní s CF potřebují celý život intenzivní léčbu

Nemocným lidem pomáhá Klub cystické fibrózy (dále KCF), jehož cílem je předat jim i jejich rodinám veškeré potřebné informace o této chorobě. Cystická fibróza představuje závažné, nevyléčitelné, dědičné onemocnění, které výrazně zkracuje nemocným jejich život. Podle ředitelky Klubu KCF Simony Zábranské postihuje zejména dýchací a trávicí systém, ale i některé další orgány.

„Nemocní s CF potřebují celý život intenzivní léčbu zahrnující každodenní inhalace a rehabilitace. Cystická fibróza není nakažlivá. Nemocní se s ní narodí a většinou během krátké doby se objeví její příznaky,“ popisuje Zábranská.

Poukazuje na to, že několikahodinová léčba je pro pacienty s cystickou fibrózou nedílnou součástí každého dne. „V Česku se CF diagnostikuje zhruba u jednoho z pěti až šesti tisíc narozených dětí. Přes zlepšující se léčebné možnosti je cystická fibróza zatím stále nevyléčitelné onemocnění. V současné době žije v České republice zhruba 700 pacientů s klasickou formou cystické fibrózy a mnoho dalších pacientů trpí atypickými formami onemocnění,“ upřesňuje ředitelka KCF.

Cystická fibróza se projevuje především těžkým zahleněním dýchacích cest, které vede k jejich obstrukci a k opakovaným infekcím dýchacích cest, které postupně způsobují fatální poškození plic. Nemocní také vzhledem k poruše funkce slinivky břišní špatně tráví jídlo. Proto musí ke každému jídlu užívat trávicí enzymy.

Zábranská vysvětluje, že častou komplikací je cukrovka, postižení jater vedoucí až k cirhóze, osteoporóza a další přidružená onemocnění. CF také způsobuje neplodnost u mužů a u žen snižuje šanci na mateřství. „V konečné fázi onemocnění způsobuje selhání plic a jedinou možnou záchranou se stává transplantace plic. Ta bohužel není možná u všech pacientů,“ říká šéfka KCF.

První projevy CF se mohou projevit už v novorozeneckém věku

První příznaky cystické fibrózy se mohou projevit už v novorozeneckém věku, typický je tzv. mekoniový ileus – tedy obtížné vyprazdňování smolky po porodu. V pozdějším věku se cystická fibróza projevuje častým kašlem a opakujícími se záněty dýchacích cest. Hustý hlen ztěžuje dýchání a zabraňuje plicím zbavovat se bakterií a prachových částic.

„Aby lidé všech věkových skupin s CF zůstali zdraví, musí dodržovat pravidelnou léčbu. Kromě plánu výživy a fyzioterapie existují léky, které pomáhají odstraňovat hustý lepkavý hlen z dýchacích cest a snižují zánět,“ vysvětluje Zábranská a dodává, že nemocní musí užívat antibiotika k léčbě plicních infekcí CF a nově se objevují terapie zaměřené na vlastní příčinu onemocnění. To vše dává naději ve zlepšení nejen různých příznaků onemocnění.

„Dlouhou dobu znamenala léčba cystické fibrózy pouze léčbu jejích symptomů a vzniklých komplikací, ale nyní se léčba zaměřuje na léčbu toho, co nemoc způsobuje, a to je vadný chloridový kanálek. Jde již o léčbu kauzální. Ještě to však neznamená vyléčení cystické fibrózy – to snad jednou zvládne genová terapie,“ dodává Zábranská, která má dceru s tímto onemocněním. Vysvětluje, že v genu CF bylo popsáno přes dva tisíce různých mutací, takže pacienti se z pohledu genetického pozadí mezi sebou liší a z toho vychází i rozdíly v léčbě mezi pacienty.

Naděje díky novému léku

„V současné době mají někteří naši pacienti k dispozici tři účinné léky, kterými je možné léčit ty nemocné, u nichž je přítomna mutace genu, která na takovou léčbu reaguje. V loňském roce byl zaregistrován nový, zatím nejúčinnější lék pro většinu pacientů,“ upřesňuje ředitelka KCF s tím, že již nyní je ověřeno, že tato inovativní léčba nejenže zlepší zdravotní stav a prodlouží život v odhadu minimálně o 10 let, ale také výrazně zlepší kvalitu života pacienta i jeho rodiny. „Bohužel stále čekáme, kdy nám pojišťovny schválí léčbu, tedy pokryjí léčebné náklady a lék bude k dispozici. Zatím nám umírají pacienti, kterým by tento lék pomohl,“ uzavírá.

Cystická fibróza zkracuje nemocným život významně. Podle vedoucího CF centra FN Motol a přednosty Ústavu lékařské mikrobiologie 2. LF UK a FN Motol Pavla Dřevínka mezinárodní registry pacientů s CF uvádějí, že střední délka života je v zemích jako Kanada či USA kolem 50 let. „Tento údaj se ale bude významně lišit podle toho, v které zemi pacient žije a jakou léčbu a péči má dostupnou, takže jej nelze paušalizovat. U nás vychází střední délka života na necelých 45 let,“ říká.

Poukazuje ale také na smutnou skutečnost – průměrný věk, kdy pacienti s CF umírají, se celosvětově pohybuje kolem 26 let. Předpokládá se, že s novými možnostmi léčby se prognóza pacientů výrazně zlepšuje.

Koronavirová infekce může stav výrazně zhoršit.

Lidé s CF patří také mezi vysoce rizikové pacienty při nemoci COVID-19. „Jedná se o chronické respirační onemocnění, které samo o sobě vede ke zhoršení plicní kapacity, takže koronavirová infekce může stav výrazně zhoršit,“ vysvětluje Dřevínek. Dodává, že mezinárodní zkušenosti z roku 2020 dokazují, že covid vede u pacientů s CF častěji k hospitalizaci a k potřebě intenzivní péče než u obecné populace. U pacientů po transplantaci plic může infekce probíhat velmi těžce až fatálně.

Den vzácných onemocnění připadá vždy na poslední únorový den už od roku 2008. Podle informací České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) z aktuálních průzkumů vyplývá, že osm procent lidí má ve své rodině někoho, kdo trpí vzácným onemocněním. Naprostá většina vzácných chorob je genetická. Polovina z nich se projevuje v dětství, až 30 procent nemocných se nedožije pěti let.

Podle ČAVO existuje účinná léčba pouze u pěti procent vzácných onemocnění. Mezi tato vzácná onemocnění patří kromě cystické fibrózy také například Duchennova svalová dystrofie, nemoc motýlích křídel, spinální svalová atrofie a mnoho dalších. Přestože povědomí o vzácných chorobách ve společnosti se neustále zvyšuje, je potřeba si stále připomínat, že mezi námi žijí lidé, jejichž diagnóza je nejen vzácná, ale hlavně nevléčitelná.

„V České republice chybí legislativní ukotvení pro léčiva na vzácná onemocnění. Pacienti jsou dnes většinou odkázáni na podávání opakovaných, individuálních žádostí na zdravotní pojišťovny. Aktuálně diskutovaná vládní novela zákona č. 48/1997 Sb. o veřejném zdravotním pojištění přináší zásadní změny. Ty usnadní dostupnost léčiv pro pacienty se vzácnými nemocemi, a to systémově, bezodkladně a na tak dlouhou dobu, jak bude potřeba,“ komentuje Jakub Dvořáček, výkonný ředitel Asociace inovativního farmaceutického průmyslu. Novela, kterou bude v březnu ve druhém čtení projednávat Poslanecká sněmovna, usnadní cestu léčiva k pacientovi.

*Zdroj: cnn.iprima.cz*

## Vůbec nic nevíme

Naše dcera Lucie se narodila v létě roku 2013. Vše se zdálo v pořádku, jen jsme měli v porodnici problémy s kojením. Dcerka měla také problém s udržení tělesné teploty a hraniční žloutenku. Kvůli ní většinu dne prospala. Když jí byl měsíc, skončila poprvé v nemocnici: na fototerapii na Bulovce. Naštěstí jsme šli za dva dny domů. Po měsíci a půl se konečně začalo dařit i kojení. Dcera však na váze moc nepřibývala. V necelém půl roce se pak sama odstavila.

Náš kolotoč u doktorů ale začal už dřív. Když byly dceři dva měsíce a půl, dětské doktorce se zdálo, že se málo hýbe, nedrží hlavičku a nepase hříbátka. K tomu se přidalo podezření na syndrom zapadajícího slunce. Ten se naštěstí nepotvrdil. Na neurologii ovšem zjistili středně těžkou hypotonii neznámé příčiny. Díky dětské doktorce jsme se s dcerou dostali k panu docentu Honzíkovi na Klinikou dětského a dorostového lékařství ve Všeobecné fakultní nemocnici. Tam jsme byli dvakrát hospitalizováni. Dceři dělali genetické a metabolické testy z krve a byla na vyšetření na magnetické rezonanci. To bohužel potvrdilo, že hypotonie je svalového původu. Dceru testovali na všechna možná svalová onemocnění. Dokonce se účastnila výzkumu v Brně, kde její krev testovali na 200 svalových onemocnění. Vše s negativním výsledkem. Nakonec jsme souhlasili se svalovou biopsií. To bylo Lucince tři roky a kousek. Výsledkem biopsie byla diagnóza: suspektní mitochondriální (encefalo)myopatie. Bylo to pro nás velice těžké období.

Kvůli hypotonii měla dcera rozložené očkování, hůř jedla i pila. Přejít na příkrmy byl problém. Kvůli své hypotonii jedla a pila průměrně hodinu a půl až dvě hodiny. Ale i to jsme díky orofaciální stimulaci zvládli, nakonec dcera jí a pije velmi pěkně. Od dvou a půl měsíce jsme s dcerou cvičili Vojtovu metodu čtyřikrát denně. Nemělo to však žádný účinek, tak jsme v osmi měsících cvičení ukončili. Lucinka dělala pokroky velmi pomalu. V osmi měsících dokázala pouze pást hříbátka. Na doporučení fyzioterapeutky jsme vyhledali hipoterapii, na kterou nás vozil tchán. Díky ní začala dcera dělat velké pokroky. V roce už uměla válet sudy, v patnácti měsících seděla a asi za další měsíc začala lézt po čtyřech. Pak se naučila sedět, chodit kolem nábytku, chodit za ruku, a dokonce chodit za kočárkem. Ve dvou letech a měsíci začala Lucinka chodit sama. To pro nás bylo jedno z nejšťastnějších období.

Od tří let začala Lucinka chodit do školky s asistentkou. Kvůli únavě potřebuje pomoc se základními potřebami. Snaží se, ale nedokáže se třeba obléct a na procházce se neobejde bez rehabilitačního kočárku. Odpoledne musí spát minimálně hodinu a půl někdy mnohem víc. Létě 2018 nám bohužel onemocněl a záhy své nemoci podlehl tchán, který nám velmi pomáhal. Místo hipoterapie teď chodíme s Lucinkou na jógu pro tělesně postižené. Velmi pomáhaly také lázně. V Teplicích jsme byli s Lucinkou poprvé ještě než jí byly tři roky a vraceli jsme se tam dvakrát do roka, dokud pro ní měly lázně nějaký přínos. Od dvou let také chodíme s dcerou na logopedii, ale dělá jen velmi malé pokroky. Chodí tam společně se svým bráškou, který má receptivní dysfázii.

Kvůli hypotonii má Lucinka ochablé svaly v puse. To způsobuje i komplikace s jídlem. Když je unavená, jí třeba hodinu. Musíme jí pomáhat. Má problémy s posunutím stravy v puse i s polykáním. Těžké je pro ni i pití. Sací a polykací reflex měla ostatně špatný už od malička a vždycky měla problémy s přibýváním na váze. Proto jsme se nakonec rozhodli pro zavedení Pegu. To je hadička, kterou se podává výživa rovnou do břicha.

O prázdninách 2018 došlo u Lucinky k regresi, začala se vracet zpátky. Hodně se jí zhoršila únava. Nejaktivnější je dopoledne, ale únava nastupuje kdykoliv během dne. I když se Lucinka odpoledne vyspí, je velice unavená a musíme jí se vším pomáhat. Kvůli únavě se také velice špatně učí nové dovednosti, a pokud je neopakuje pořád dokola, tak je do čtrnácti dní zase neumí.

Lucinka se velmi snaží, ale má často problém porozumět svým kamarádům nebo zvládnout hry ve školce. Mentálně je zpožděná o třináct měsíců a bohužel u ní došlo ke stagnaci ve vývoji. Vyřídili jsme odklad školní docházky a doufáme, že vyjde nástup do předškolní přípravy v Jedličkově ústavu, kde by mohla pokračovat ve speciální škole. Běžnou školu by opravdu nezvládla ani s asistentem. Lucinka nosí pleny na spaní a mimo domov, kvůli poruše pozornosti se jí totiž stávají nehody. Když si potřebuje odskočit ve školce, potřebuje pomoc asistentky.

Po vyšetření na plicním u pana doktora Koťátka se ukázalo, že má dcera také mírnou restriktivní ventilační poruchu, tedy dýchá na úsporný režim, a dostala na doma inhalátor. Chodíme také na ergoterapii a na dechové cvičení.

Musíme být také velice opatrní při nemocích. Obyčejná rýma je pro Lucinku velmi nebezpečná. Často nedokáže pořádně smrkat a rýma jí spadne na průdušky. Z obyčejného kašle jsou záněty průdušek, ze kterých se Lucinka dostává velice pomalu. Při nemoci také často zvrací, a tím pádem zase ztrácí na váze.

Musíme hodně dbát na pravidelný režim. Všechno plánujeme na dopoledne, pak musí jít dcera spát a odpoledne už potřebuje klid. Víkendové aktivity si dáváme na sobotu. V neděle musí Lucinka odpočívat, aby v pondělí zvládla školku. S únavou je to složité. Podle lékařů se dcera nesmí unavovat, ale zároveň nesmí jen sedět na zatečku a nedělat nic. Někdy je pro mě těžké určit, že teď se bude odpočívat, když syn chce lítat a dcera chce být s ním.

Potíže jsou také s některými dětmi, když dceru napadají, že je hanba sedět na kočárku. Tedy těžké je to hlavně pro mě, dcera to naštěstí nechápe. Obtížné bývají i reakce dospělých. Dceru vidí jako zdravé dítě a je opravdu vysilující jim vysvětlovat, že jí musím být pořád nablízku. Nechápu, že se nesmí navít, protože pak usne bez večeře a druhý den nebude schopná chůze.

O tom, kdo nám může pomoci, jsem se dozvíдалa díky náhodám. Hodně nám pomáhá ranná péče. O tom, že existuje příspěvek na péči, jsem se dozvěděla od fyzioterapeutky. Teď mi nejvíc pomáhá Centrum provázení. Když jsme se připravovali na zavedení Pegu, překládali mi zprávy od lékařů. Náhodou jsem se dozvěděla také o spolku Metoděj, který sdružuje rodiče a děti s metabolickými vadami. Loni jsem se účastnila víkendového setkání v Jeseníku. Bylo to pro mě velice inspirativní a byla jsem velice šťastná, že jsem se potkala s lidmi, kteří mi rozumí a řeší podobné problémy.

Musíme být pořád ve střehu a přizpůsobovat se novým situacím. Nevíme, co nás čeká, protože žádný jiný pacient s touto diagnózou není. Toto vědomí je někdy moc těžké, hlavně pro nás rodiče. Bohužel, ani starší syn se s Lucinčinou nemocí nevyrovňuje snadno. Víme, že pro Lucinku není žádný lék a lékaři jí nemůžou proti únavě pomoci. Snažíme se žít tady a teď. Lucinka je šťastná. Svě nemoci nerozumí a nic jí netrápí. Ráda si hraje s panenkami a s kočárkem. Ve školce má kamarády a konečně si dokáže i hrát s dětmi. Doufám, že to tak dlouho zůstane.

Na sklonku léta 2019 jsme byli s dcerou u paní psychologky. Lucince diagnostikovala lehkou mentální retardaci a sdělila mi, že nemoc napadla její mozek. Prognóza bohužel není dobrá. Mentální retardace se bude prohlubovat. Lucinka je velmi často zmatená a rychle zapomíná věci, co jí naučíme. Čím

dál obtížněji nám rozumí a při přemýšlení se velmi rychle unaví. Unavená je ostatně stále více. Nyní už potřebuje vozík. Lucinka také začala chodit do 1. třídy v Jedličkově ústavu a my doufáme, že jí to po psychomotorické stránce pomůže.

Asi jediná na světě

Lucinka má diagnostikovanou suspektní mitochondriální (encefalo)myopatii. Diagnóza jí byla stanovena ze svalové biopsie, kterou absolvovala ve třech letech. Výsledky jsme se dozvěděli asi po roce. Pak byl ještě proveden další výzkum a po dalším roce čekání, v létě 2018, jsme se dozvěděli další upřesňující zařazení: suspektní mitochondriální (encefalo)myopatie, sekundární – NGS-WES – mutace (složený heterozygot) v genu NRD1 (nardilysin, endoproteáza -N-arginin dibasic convertase). Pan doktor nám řekl, že to vypadá, že Lucinka je první na světě s tímto onemocněním. V podstatě to znamená, že dcera má nedostatečně okysličené svaly a kvůli tomu je vysoce unavitelná. Léčba neexistuje, prognózu nikdo nezná.

*Zdroj: [vzacni.cz](http://vzacni.cz)*

## Bude žít dva roky, pak umře, řekli rodině! Tomášek (1) čeká na nejdražší lék světa

Na první pohled je Tomášek Fiala (1) z Ostravy zdravý kluk. Rodina z Ostravy žila poklidným životem ještě před pár týdny. Jenže před Vánoci přišla šokující diagnóza: Tomášek trpí spinální muskulární atrofií (SMA). Léčba onemocnění je možná, avšak drahá. Rodina doufá, že zdravotní pojišťovna uhradí lék za zhruba 50 milionů.

V nemocnici se Tomášek narodil Monice (30) císařským řezem 30. prosince 2019. Měl čtyři kila, krásně rostl, hrál si spolu se sestřičkou Adélkou (10) i tátou Tomášem (33). Až do desátého měsíce věku to byla doslova rodinná idyla.

### Drsná prognóza

„Zdálo se nám, že špatně polyká větší sousta a že by se měl pomaličku přetáčet na bříško, zkoušet si sedat. Zašli jsme na vyšetření, kde nám doporučili cvičení, pohyb se zlepšoval. Až do loňského 9. prosince, kdy přišla nečekaná drsná rána,“ vzpomíná Monika Fialová na přetěžký předvánoční čas.

„Doktor konstatoval SMA a oznámil nám, že Tomášek bude žít jen dva roky, že pak umře, ať jsme připraveni,“ rozplakala se maminka.

### Potřebují miliony

Naopak v Brně dali rodině naději, že chlapec může přežít. „Aby Tomášek žil, je nutné nějak získat 50 milionů na léčbu, na což my sami nestačíme,“ říká tatínek Tomáš.

„Bylo martyriem vydolovat z pojišťovny už peníze na čtyři dávky léku Spinraza, která nemoc zpomaluje. My potřebujeme lék Zolgensma, ale ten je nejdražší na světě. Čekáme teď na vyjádření pojišťovny,“ dodal táta.

### Jak pokryje pojišťovna léčbu?

Třetí ze čtyř dávek léku Spinraza aplikují malému Tomáškovi v brněnské fakultní nemocnici v těchto dnech. „Jsme jako na trní, momentálně čekáme na vyjádření pojišťovny k léku Zolgensma, který Tomáškovi zachrání život. Společně to zvládneme!,“ drží se statečně maminka Monika.

### Rodině Fialových můžete přispět i vy

Podrobnosti ze života Tomáška i jeho rodiny, z průběhu jeho léčby a vývoje zákeřné choroby si můžete přečíst ZDE Stránka obsahuje i návod, jak lze přispět na jeho nákladnou mnohamilionovou léčbu.

### Zolgensmu dostal už Maxík (2) z Ostravy

SMA trpí také dvouletý Maxík z Ostravy. Lék mu lékaři aplikovali loni v květnu. Ve veřejné sbírce rodina získala 62 milionů, léčbu nakonec zdravotní pojišťovna proplatila. Stejně jako Adámkovi z Plzně či Arturkovi z Rýmařova. Chlapec se po podání Zolgensmy velmi zlepšuje. Bohužel takové štěstí zatím neměl Oliver, kterému lékaři podání Zolgensmy nedoporučili. Lék, který je jednorázovou dávkou a „opravuje vadný gen“, je potřeba dětem podat do dvou let, respektive do zhruba 13 kg.

Co je SMA?

SMA je vzácné genetické onemocnění. V těle se netvoří dostatek proteinu nezbytného pro správnou funkci neuronů. Pokud neuronům tento protein chybí, dochází postupně k jejich zániku. Aby šlo hýbat svaly, musí se vyslat signál z mozku právě pomocí neuronů, které pak pohyb svalů řídí.

Pokud tyto neurony chybí, není možné svaly ovládat, a protože svaly není možné používat, dochází postupně k jejich ochabování a úbytku (atrofii). Dítě tak postupně ztrácí schopnost se pohybovat, ale i polykat či dýchat.

## Jiřík se SMA jako pátý v Česku dostal dávku nejdražšího léku! Rodiče popsali komplikace

Dvacetíměsíční Jiřík, který trpí spinální svalovou atrofií (SMA), dostal zázračný lék Zolgensma! Den podání léku s rodiči oslavil jako druhé narozeniny. Pro chlapce je to životní milník, nastává i nová životní etapa. Rodiče popsali, jak náročné období se synkem prožívali v předchozích dvou týdnech.

Jiřík se řadí mezi další děti, které v České republice podstoupily aplikaci extrémně nákladného experimentálního léku Zolgensma. Lékaři a rodiče si od něj slibují velké zlepšení. Malý chlapec trpí, stejně jako ostatní děti, spinální svalovou atrofií.

Příběh Jiříka, stejně jako dalších takto nemocných dětí, pozorně sleduje celé Česko. Jiříkovi rodiče synovy fanoušky pravidelně informují o vývoji jeho zdravotního stavu a pokrocích, které malý šikula dělá, a ve čtvrtek se pochlubili úžasnou zprávou. Jiřík konečně podstoupil aplikaci zázračného léku Zolgensma!

Podání léku rodiče berou jako Jiříkovy druhé narozeniny. „Neexistují slova, která by dokázala dostatečně popsat, jak moc jsme za možnost této léčby vděční. Tímto chceme vyjádřit obrovský dík všem, kteří se přičinili o to, abych ji dnes mohl podstoupit!“ uvedli na facebooku.

Aplikace léku dává Jiříkovi naději na dlouhý a kvalitní život. „Nastává má nová životní etapa, a ač je v ní vzhledem k tomu, že se stále jedná o hodně novou léčbu, spousta otazníků, naděje převažuje nad obavami a všichni pevně věříme, že s sebou přinese jen to dobré,“ napsali dojatí rodiče. Zároveň si ale uvědomují, že Jiřík bude muset dál poctivě cvičit, aby dál dělal pokroky a správně se pohybově vyvíjel.

K příspěvku rodiče přidali i fotografii chlapce, na které má tričko s nápisem Best day ever (nejlepší den - pozn. red.). Předchozí dva týdny strávil Jiřík v nemocnici. Ne však, že by musel být hospitalizován, ale aby lékaři provedli všechny potřebné testy před podáním léku. Museli si být jistí, že nedojde k žádné komplikaci.

„Dnešní den byl před podáním léčby opravdu hodně náročný... Nastal velký problém se zavedením kanylu. Musel jsem nakonec dokonce i pod narkózu. Vytrpěl jsem si dost já i maminka, ale zvládli jsme to, a to je hlavní. Teď si ještě nějaký čas v nemocnici pobudu a následně mě po propuštění čekají v krátkých pravidelných intervalech kontroly,“ popsali rodiče z pohledu Jiříka.

## Oliverek s SMA nejdražší lék nedostane: Přišla další špatná zpráva ohledně peněz ze sbírky!

Příběh Oliverka, který trpí spinální svalovou atrofií, sledovalo celé Česko. Naděje na to, že chlapec podstoupí genovou terapii experimentálním lékem Zolgensma, bohužel definitivně vyhasla. Rodiče uvedli, že se léčbu v zahraničí vyjednat nepodařilo. Pro rodinu navíc přišla další rána. Na základě posudku, který stanovoval jaké pomůcky a léčby by chlapci v následujících letech pomohly ke zkvalitnění života, požádali rodiče o zmrazení části peněz ze sbírky. Byli ovšem odmítnuti.

Opravdu těžký rok má za sebou rodina malého Oliho. Ten trpí spinální svalovou atrofií (SMA), což je zákeřná nemoc, při níž postupem času u nemocných ochabují svaly a jsou později odkázáni na vozík a pomoc druhých. Do nedávna byla nemoc neléčitelná.

Naději pro děti trpící touto nemocí přinesl nejdražší lék světa Zolgensma. Přestože jeho cena je více než 50 milionů korun, podařilo se na něj pro Oliverka vybrat peníze ve veřejné sbírce. Pak přišlo rozhodnutí, že léčba bude uhrazena zdravotními pojišťovnami a všichni, kteří sledovali chlapečkův osud, doufali, že mu pomůže.

Pak však přišla strašlivá zpráva. Zatímco jiné děti genovou terapii podstoupily, Oliverkovi ji kvůli závažnému zdravotnímu stavu FN Motol odmítla aplikovat. „My nemáme stoprocentní jistotu, že pokud mu lék podáme, že zemře, ale máme indicie, že to riziko je vysoké,“ uvedla k tomu tehdy lékařka Jana Haberlová.

Zklamání, ale stateční rodiče se však rozhodli bojovat dál. I poté, co jejich synek dosáhl dvou let, což je v Česku horní hranice pro podání léku, nevzdali to a léčbu se snažili vyjednat v zahraničí. Tam je totiž pro podání léku limit váhový nikoli věkový. V bohužel rodina na stránkách věnovaných chlapečkovi definitivně potvrdila to, čeho se mnozí již delší dobu obávali.

Léčbu mimo Českou republiku se vyjednat nepodařilo a Oliverek už nyní nesplňuje kritéria pro podání léku.

Peníze ze sbírky Oliver nedostane?

Snahy rodičů se tak nyní obrací k tomu, aby byl život chlapečka co nejkvalitnější. Doufali proto, že by jim mohly pomoci i peníze ze sbírky původně organizované na zaplacení Zolgensmy. „Po ukončení sbírky jsme na opakovanou žádost přímo ze společnosti nechali pro Oliho udělat předpokládaný soupis pomůcek, rehabilitací a všeho ostatního, co by mohl potřebovat ke zlepšení jeho stavu a zjednodušení už tak dost složitěho osudu,“ napsali na facebooku.

Na základě posudku rodina požádala o zmrazení 38 procent z celkové vybrané částky, tyto peníze by pokryly léčbu Oliverka na následujících dvacet let. Dostalo se jim ovšem odmítavé odpovědi! „Finanční prostředky byly získány pouze na léčbu genovou terapií pro Oliverka. Nelze s těmito prostředky naložit tak, jak navrhuje rodiče Oliverka.

Finanční prostředky jsou vždy poukazovány primárně na účel, který má pořádající právnická osoba osvědčený,“ popsal Magistrát hl. města Prahy, který organizace Život dětem o.p.s. požádala o stanovisko. Peníze by podle něj bylo možné využít pouze na pomůcky, které chlapec potřebuje v současné době.



Dárci se zlobí!

„Budeme se snažit, aby byl Oliverek zajištěn a měl potřebnou péči i vzhledem k tomu, že mu léčba aplikována nebyla. V současné době hledáme způsob, jakým tento krok provést, tak aby bylo vše právně v pořádku a ku prospěchu Oliverka,“ uvedli rodiče.

Některé z dárců situace rozzuřila. Chtějí aby peníze využila rodina, jak jenom potřebuje. „Peníze, které jsem poslala Oliverkovi, by měl využít Oliverek a jeho rodiče.

A je mi úplně jedno, jak a na co,“ napsala Renata.

„Posílali jsme peníze Oliverkovi a je nám jedno, na co je použijí. Upřímně, i kdyby na dovolenou, klidně. Chápu, že je spousta dětí, které potřebují pomoci, ale my peníze poslali přímo pro Oliverka. Bylo to naše rozhodnutí,“ souhlasila Majda.

*Zdroj: blesk.cz*

## Očkování už má 104 dětí. Kromě mladých zdravotníků i ty s nemocí motýlích křídel či s cystickou fibrózou

Sedm dětí s cystickou fibrózou, dvě s takzvanou nemocí motýlích křídel, chlapec se sníženou imunitou. To jsou jen někteří šestnáctiletí a sedmnáctiletí, kteří se přednostně dostali k očkování proti koronaviru. V Česku jich je 104. A kromě zdravotníků se mezi ně počítají právě mladiství se vzácnými chorobami. „Hrozí jim vážný průběh onemocnění,“ varuje brněnská infektoložka Miriam Malá. Teď už se ale k vakcíně přednostně nedostanou.

Nehledě na pandemii musí chodit pravidelně do nemocnice a dodržovat přísná pravidla hygieny. I před koronavirem pro ně každá návštěva doktora znamenala nasazenou roušku a neustálé umývání nebo dezinfikování rukou. Pokud by se pacienti s cystickou fibrózou nakazili koronavirem, jsou v ohrožení života.

„Na naší klinice byl naštěstí doposud hospitalizován pro covid-19 pouze jeden dětský pacient s cystickou fibrózou, přikládáme to do velké míry i přísnému hygienickému režimu,“ popsala současnou situaci pro iROZHLAS.cz lékařka z infekční kliniky Fakultní nemocnice Brno Miriam Malá.

A proto jim nemocnice v lednu nabídla možnost se proti covidu-19 očkovat. Podobně oslovili i pacienty s takzvanou nemocí motýlích křídel, a to i přesto, že jsou v první verzi očkovací strategie vzácné choroby uvedeni až ve druhé prioritní skupině. Ovšem třeba Evropská referenční síť nicméně takovým pacientům očkování „důrazně doporučuje“.

Celkem čtyřicet fibrotiků se rozhodlo nabídky z brněnské kliniky využít. Sedmi z nich bylo méně než osmáct, a museli tak s nimi dorazit rodiče. Někteří se už dočkali i druhé dávky a „žádná závažná alergická reakce“ se u nich podle Malé neprojevila.

Pomocť jednomu sedmnáctiletému chlapci se rozhodla také pražská Nemocnice Na Bulovce. „Pro své onemocnění je na imunosupresi (lécích, které omezují nebo zabraňují činnosti imunitního systému – pozn. red.),“ vysvětlila mluvčí Simona Krautová. Takové léky se podávají například při autoimunitních onemocněních nebo při transplantaci orgánů. Kromě něj vakcínu dostali také dva mladí zdravotníci.

### Očkování dětí pod 16 let

Nemocnice ale mohly oslovit jen děti nad šestnáct let. U mladších to podle lékařů a také Státního ústavu pro kontrolu léčiv nejde. „Očkovat děti pod 16 let je těžká kontraindikace, to bychom nikdy neudělali, protože je to v rozporu se souhrnem údajů u přípravku,“ vysvětlila Malá.

Že nikdo mladší šestnácti let vakcínu nedostal, potvrdila také mluvčí ministerstva zdravotnictví Barbora Peterová.

Dál už jim ale kliniky pomáhat nemohou, vakcíny došly a vážně nemocné děti si podle Malé musí s ostatními počkat na rezervační systém.

### Vakcína pro studenty

Pro podobný krok se v lednu rozhodli i v Českém Krulově, kde vakcínu podali sedmnácti dětem. Zařízení tak prozatím naočkovalo nejvíce lidí pod šestnáct let v Česku. V tomto případě ale šlo o sanitáře a sestry z místní střední zdravotnické školy.

„Bylo to na bázi dobrovolnosti a praxe. Potřebovali jsme je, a aby je rodiče pustili, tak jsme je naočkovali,“ řekl serveru iROZHLAS.cz ředitel Vojtěch Remeň. I u nich ale vakcínu dostali jen ti narození v letech 2003 a 2004.

Nejvíce mladých zatím naočkoval právě Jihočeský kraj, po něm Jihomoravský a Středočeský. Dohromady jich je k úterý 104, druhou dávku zatím dostalo sedmdesát z nich. Jde tak jen o zlomek očkovaných v Česku, kde alespoň jednu dávku dostalo do úterý 301 925 lidí.

*Zdroj: irozhlas.cz*

## Konečná (KSČM): Svoji práci jsem ještě neskončila a nehodlám polevit

Ocenění, kterého se mi dostalo od Evropské organizace pro vzácná onemocnění (EURORDIS) za tvorbu politiky v oblasti zdravotnictví (Policy Maker Award), si nesmírně vážím.

Evropská organizace pro vzácná onemocnění je celoevropskou nevládní aliancí patientských organizací a jednotlivců, působících v oblasti vzácných onemocnění. Jsem hrdá na to, že mi ji předávají přímo pacienti a jejich zástupci. Jejich nezlomná vůle a lehkost, s jakou zvládají svůj mnohdy velmi těžký úděl, je pro mě nikdy nekončící inspirací a motorem v mé práci.

Ocenění je propůjčováno jednotlivcům, odhodlaným dělat skutečné rozdíly v komunitě vzácných onemocnění. Dle organizace EURORDIS jsem jako členka Evropského parlamentu prokázala „neuvěřitelné vedení v rozpoznávání příčin vzácných onemocnění a odhodlání prosazovat politiku v oblasti vzácných onemocnění s cílem dosáhnout lepšího přístupu k léčbě a péči pro všechny pacienty v celé Evropě“.

Mezi držiteli tohoto ocenění je celá řada osobností a za normálních podmínek je předávána členy Belgické královské rodiny. Ráda bych celé organizaci EURORDIS, a především všem pacientům, díky nimž jsem ocenění získala, moc poděkovala a ujistila je, že jsem svoji práci ještě neskončila a že nehodlám polevit.

*Zdroj: [parlamentnilisty.cz](http://parlamentnilisty.cz)*

## Vláda na žádost krajů vyhlásila nouzový stav, sejde se s opozicí

Vláda dnes na základě žádosti hejtmanů vyhlásila na 14 dní v České republice nouzový stav kvůli epidemii nemoci covid-19. Nový nouzový stav o půlnoci naváže na ten dosavadní, který ve stejnou dobu skončí, protože Sněmovna ve čtvrtek neschválila jeho prodloužení. Premiér Andrej Babiš (ANO) uvedl, že podle analýzy kabinetu je takový postup v souladu s Ústavou. Podle některých právníků nebo předsedy Senátu Miloše Vystrčila (ODS) však vláda Ústavu a Sněmovnu obchází.

Hejtmani vyjádřili výhrady k protiepidemickým opatřením, skončí zatím ale jen omezení úředních hodin. Otevřou se také výdejová okénka knihoven. Obchody, restaurace, provozovny služeb či lyžařské vleky zůstávají zavřené. Rovněž stále platí zákaz vycházení od 21:00 do 5:00. Vláda chce o podobě boje s epidemií jednat s kraji i opozicí v úterý. Rozvolňování nyní podle předsedy vlády nedovoluje epidemická situace. Požadavek posuzovali experti ministerstva zdravotnictví, uvedl Babiš.

Hejtmani se dnes dopoledne na společném jednání dohodli na tom, že vládu požádají o vyhlášení nového nouzového stavu. Pražský primátor Zdeněk Hřib (Piráti) jako jediný hlasoval proti společnému usnesení. Nakonec se ale k žádosti připojil. ČTK pak sdělil, že nemá smysl, aby v hlavním městě jako v jediném regionu v republice nouzový stav neplatil.

Asociace krajů označila žádost o nouzový stav za zcela mimořádný krok, který nesmí být dlouhodobě zneužíván k zásahu do práv a svobod lidí.

Asociace v prohlášení po jednání hejtmanů sdělila také, že od 1. března by se měly děti začít vracet do škol a stát by měl zajistit testování ve firmách. Ministr vnitra Jan Hamáček (ČSSD) ČTK napsal, že příprava návratu žáků do škol bude pro příští dny prioritou. Ministr školství Robert Plaga (za ANO) řekl dnes v České televizi, že to záleží na vývoji epidemie a zajištění testů, které zatím nejsou objednané. Ministerstvo zdravotnictví má podle něj udělat seznam testů, které by byly vhodné a daly by se pro školy získat včas.

Například epidemiolog a bývalý ministr zdravotnictví za ANO Roman Prymula nyní odmítá jakékoli zmírnění opatření. Nejsou podle něj dostatečná ani pro udržení současného stavu epidemie. Za špatný nápad považuje i zrušení zákazu vycházení. Řekl to dnes v diskusním pořadu Partie televize Prima.

Hejtmani také vyzvali vládu, aby urychleně projednala návrh nového pandemického zákona, který by měl usnadnit fungování opatření bez nouzového stavu. Premiér uvedl, že ho Blatný vládě předložil v pondělí. Od úterý chce Babiš o dalším postupu v boji s epidemií jednat s opozicí. Předseda pirátských poslanců Jakub Michálek na twitteru uvedl, že po čtyřech měsících chaotického řízení premiérem má ČR šanci nově nastavit funkční opatření. "S novým pandemickým zákonem, Ústředním krizovým štábem, méně nekompetentními zásahy premiéra do práce odborníků, spoluprací s hejtmany, v koalici i s opozicí," uvedl.

Předseda ODS Petr Fiala dnes uvedl, že premiér a vláda dostali díky nesouhlasu Sněmovny s prodloužením nouzového stavu zprávu, že se mají za poslanci vrátit a jednat. Předseda KDU-ČSL Marian Jurečka doufá, že jednání přinesou změnu. Premiér Babiš však dnes po jednání vlády řekl, že si nemyslí, že se za 14 dní nouzového stavu zlepší situace natolik, aby bylo možné pokračovat bez něj. Bude se o tom snažit přesvědčit Sněmovnu.

Babiš v posledních dnech uváděl jako jediné řešení situace to, aby o vyhlášení nového nouzového stavu kabinet požádali právě hejtmani. Kabinet podle něj disponuje analýzou, podle které je takový postup v souladu s Ústavou. Tomu odporují někteří ústavní právníci i šéf Senátu. "Je zřejmé, že příslušné ustanovení zákona se vztahuje na situaci, kdy v zemi nouzový stav není, a ukáže se potřeba, jej mít. V ČR však nouzový stav trvá už od října," uvedl. Podle Babiše Vystrčilův dopis ukazuje, že někteří politici nemají zájem řešit společně situaci v Česku.

V ČR v sobotu dále zrychloval nárůst počtu případů covidu. Přibylo jich 5118, o 300 více než za předchozí sobotu. Index rizika protiepidemického systému PES se dnes po měsíci vrátil na nejvyšší, pátý stupeň.

Podle Prymuly bude nutné podávat měsíčně dva miliony dávek vakcín proti koronaviru. Jinak se země nikdy nedostane na čísla, která potřebuje, uvedl v televizi Prima. Od 27. prosince, kdy se v Česku začalo proti koronaviru očkovat, bylo podle údajů ministerstva zdravotnictví zatím k sobotnímu večeru podáno asi 448.000 dávek vakcín. Rychlé očkování je i podle přednosty Ústavu biochemie 3. lékařské fakulty Univerzity Karlovy Jana Trnky zásadní cestou z krize. "Je ale zpackané," řekl v pořadu. Chybí podle něj detailní vakcinační plán.

Na hranicích s Německem začaly od půlnoci kvůli epidemické situaci v Česku přísnější kontroly. Při cestě do Německa musí mít nyní aktuální negativní test na covid-19 i řidiči kamionů. Z pendlerů mohou nově do Německa z ČR jen zdravotníci nebo vybrané profese. Dopravní problémy zatím nebyly, aut směřujících k hranici bylo minimum, zjistila na místě ČTK.

*Zdroj: ČTK*

## Vláda od pondělí na tři týdny omezí pohyb lidí mezi okresy. Zavřené budou i školy a školky

Od 1. března se v Česku výrazně zpřísní epidemická opatření. Vláda oznámila omezení volného pohybu osob mezi okresy - výjimky budou od pondělí platit pro cesty do zaměstnání či za lékařem. Uzavřeny budou také školy, školky, dětské skupiny a většina obchodů. „Nechceme, aby v Česku bylo loňské Bergamo. Udělali jsme řadu chyb, ale dejte nám ještě šanci. Musíme tři týdny vydržet a zastavit vir,“ prohlásil premiér Andrej Babiš (ANO).

Po výzvě Poslanecké sněmovny, která nepodpořila prodloužení stávajícího nouzového stavu, vláda v pátek schválila vyhlášení nového nouzového stavu, na jehož základě následně oznámila i zpřísněná opatření - ta vstoupí v platnost v pondělí 1. března na tři týdny.

### Omezení volného pohybu

Již ve čtvrtek přitom vláda avizovala plánované omezení volného pohybu osob. Lidé tak od pondělí musí zůstat ve svých okresech, výjimku ze zákazu mají pak například cesty do práce, k lékaři či na úřady, pro které bude nutné předložit čestné prohlášení či formulář.

Vycházky a běh přes den budou od pondělí možné jen na území obce, nikoli celého okresu. Venčení psů v noci bude možné do 500 metrů od bydliště. Návštěvy příbuzných v rámci okresu s bydlištěm podle nařízení vlády nebudou povolené, pokud nejde o zajištění nezbytných potřeb či nutné péče. Na území okresů budou omezené i nákupy. Ministerstvo vnitra pak k opatření sestavilo vlastní soupis otázek a odpovědí.

Ministr vnitra Jan Hamáček (ČSSD) také upřesnil, že společně s policisty bude na dodržování restrikcí dohlížet i 5000 vojáků a přes 400 celníků. Bezpečnostní složky budou provádět namátkové kontroly. „Klíčovou prosbou je, aby občané následující tři týdny zůstali doma. Cílem není někoho šikanovat,“ uvedl Hamáček. Za porušení nařízení bude hrozit pokuta až 20 000 korun.

### Uzavřené školy a povinné respirátory

Dále vláda uzavře i školy, školky a dětské skupiny. „Výjimkou budou školy a školky při zdravotnických zařízeních a pro děti rodičů, kteří pracují v zdravotnictví,“ upřesnil ministr zdravotnictví Jan Blatný (za ANO).

Od 1. března také bude povinné v zastavěném území obce nošení ochrany dýchacích cest, a to bez ohledu na vzdálenost od dalších lidí. Zatímco venku bude stačit klasická chirurgická rouška, v obchodech, hromadné dopravě nebo v zaměstnání je povinný minimálně respirátor třídy FFP2 či nanorouška. Naopak v přírodě si lidé mohou nasadit roušku pouze v případě, že nebude možné dodržet doporučený dvoumetrový rozestup.

Ministerstvo zdravotnictví také nařídilo zaměstnavatelům, aby vybavili zaměstnance vhodnou ochranou dýchacích cest - v prodejnách, provozovnách či dopravě půjde o respirátory, jinde stačí chirurgické roušky.

## Omezení maloobchodu

Vláda také podle ministra průmyslu a obchodu Karla Havlíčka (za ANO) zredukovala přibližně na polovinu výjimky pro maloobchod a služby. Nadále otevřené budou od pondělí například potraviny, lékárny, drogerie, optiky nebo květinářství. Ze služeb budou moci fungovat i čerpací stanice, výdejny zboží objednaných z e-shopů, myčky aut bez obsluhy nebo servisy telefonů a počítačů.

Kabinet dále ponechal výjimku trafikám, prodejnám krmiv a zahrádkářských potřeb, obchodům s domácími potřebami, fungovat budou také odtahy aut a taxislužby.

Lidé se od pondělí až do 21. března naopak nedostanou do papírnickví, prodejen s dětským textilem a obuví nebo obchodů se zbraněmi a střelivem.

U stravovacích provozů se režim nezmění, nadále budou moci občerstvení prodávat jen přes výdejní okna, doplnil Havlíček.

## NOVĚ ZAVEDENÁ OPATŘENÍ

Vláda od pondělí 1. března uzavřela všechny základní i mateřské školy a dětské skupiny. Výjimka bude platit pro děti rodičů, kteří pracují ve zdravotnictví.

Následující tři týdny bude omezen volný pohyb mezi okresy a mimo hlavní město Praha, které se považuje za jeden okres. Pro cesty zahrnuté ve výjimkách, tedy například cesty do práce či za lékařem, bude povinné předložit čestné prohlášení - to bude k dispozici na webu ministerstva vnitra či je možné jej napsat i rukou.

Od pondělí bude na všech místech, kde se shromažďují lidé, povinnost nosit respirátory s účinností FFP2. Nově budou lidé muset nosit minimálně chirurgickou roušku ve všech zastavených částech obce, i pokud se žádná jiná osoba nebude nacházet v bezprostřední blízkosti.

Vláda také uzavřela velkou část maloobchodu. Otevřeny budou moci být například prodejny s potravinami, drogerie, lékárny prodejny potřeb pro zvířata nebo květinářství.

Trávit volný čas a sportovat budou moci lidé pouze v obcích, kde žijí. Při pohybu v rámci okresu budou muset být vybaveni dokumentem, který dokazuje, že v daném okrese bydlí - buď občanský průkaz nebo například složenka o platbě elektřiny.

Ministerstvo zdravotnictví nařídilo zaměstnavatelům, aby vybavili zaměstnance ochranou dýchacích cest. V prodejnách, provozovnách či dopravě respirátory, jinde rouškami.

„Svědomí máme čisté“

Premiér Andrej Babiš (ANO) na tiskové konferenci apeloval na občany, aby dali vládě šanci a tři týdny pomohli dodržováním opatření ke zpomalení šíření viru.

„Proč to fungovalo minulý rok? Všichni jsme se báli a viděli záběry z Itálie. Občané se navzájem na nedodržování upozorňovali. Velice bychom si přáli, abychom se vrátili nazpátek a znovu se zkusili chovat stejně. Pokud to neuděláme, celý svět uvidí Bergamo v Čechách,“ řekl premiér. „I když ne všechno jsme zvládli, dělali jsme to s plným nasazením a dobré víře. Svědomí máme čisté,“ podotkl.



Podle vicepremiéra a šéfa ČSSD Jana Hamáčka mají všechna opatření jediný cíl: „Otočit křivky nově nakažených a hospitalizovaných lidí. Snažili jsme se přesvědčovat, že čas se krátí a vidíme katastrofu, do které by mohla naše země spadnout,“ uvedl Hamáček. Oproti podzimu má pak podle něj Česko výhodu v tom, že spustilo očkování obyvatel.

Ministr zdravotnictví Jan Blatný (za ANO) pak varoval před kritickou situací v nemocnicích. „Situace je velmi závažná. V současné době se dostáváme k rizikovým hodnotám v počtu hospitalizovaných na jednotkách intenzivní péče. I když všechna opatření budou fungovat, příští týden budou denní přírůstek kolem 20 tisíc nově nakažených,“ vysvětlil ministr zdravotnictví Blatný.

Premiér Babiš na večerní tiskové konferenci také mluvil o spolupráci s opozicí. „Bohužel se tváří, že chce spolupracovat, ale když má podpořit naše návrhy, tak to nedělá. Domluvili jsme se na pandemic-kém zákoně, ale u nouzového stavu nás z nepochopitelných důvodů nepodpořili,“ prohlásil Babiš. „Proč jsme rozvolnili na začátku prosince? Protože opozice křičela, ať otevřeme obchody. Byla to chyba,“ dodal premiér.

*Zdroj: irozhlas.cz*

## Lídři komunistů a ANO se shodli na sloučení pojišťoven ministerstva vnitra a VoZP

Lídři ANO a KSČM se shodli na sloučení Zdravotní pojišťovny ministerstva vnitra (ZPMV) a Vojenské zdravotní pojišťovny (VoZP). Novinářům to po čtvrtčním jednání na úřadu vlády řekl předseda komunistů Vojtěch Filip. Mluvčí Zdravotní pojišťovny ministerstva vnitra ČR (ZPMV) Hana Kadečková sdělila, že pojišťovna je připravená se zapojit do diskuse o zlepšení péče. Vyjádření Vojenské zdravotní pojišťovny ČTK shání.

O další podmínce komunistů pro toleranci vlády, vzniku banky komerčního typu vlastněné státem, ve čtvrtek zástupci stran nejednali. Další schůzka bude následovat.

Letošní volby se mohou uskutečnit i s neúplným zákonem, míní šéf volebního senátu

Ministr vnitra Jan Hamáček (ČSSD) podle Filipa oznámil řediteli Zdravotní pojišťovny ministerstva vnitra, aby připravil podklady pro případné sloučení pojišťoven. Premiér Andrej Babiš (ANO) podle něj koordinaci sloučení pověřil náměstka ředitele Všeobecné zdravotní pojišťovny Davida Šmehlíka.

„Jsme uprostřed náročného období. Pro ZPMV je klíčové nadále poskytovat klientům špičkovou péči. Jakoukoli odbornou diskusi, která by vedla k jejímu zlepšení, vítáme a jsme připraveni se do ní aktivně zapojit,“ reagovala mluvčí pojišťovny Kadečková.

Filip už po jednání minulý týden uvedl, že na požadavku na nárok zaměstnanců na pětítýdenní dovolenou se strany shodly. Ve čtvrtek to potvrdil. „To už je jenom technická záležitost, že na nejbližší schůzi Sněmovny proběhne druhé a třetí čtení,“ řekl. „Pokud se KSČM podařilo přesvědčit hnutí ANO, tak je to dobrá zpráva a je šance, že to hlasy těchto tří stran projde,“ poznamenal Hamáček.

Politická exploze.

S čím vším zahýbá nečekané rozhodnutí Ústavního soudu ohledně volebních pravidel?

Politici jednali též o problematice peněz pro ministerstvo obrany. Resort přišel o deset miliard korun v prosinci při schvalování státního rozpočtu. Poslanci na základě požadavku komunistů částku převedli do rezervy státního rozpočtu. KSČM jinak nechtěla státní rozpočet jako celek podpořit. Zástupci vlády poté slíbili celou částku ministerstvu vrátit již na začátku ledna, nakonec ale kabinet obraně převedl zpět až na konci ledna jen polovinu. O dalších pěti miliardách chce rozhodnout později. S navrácením peněz i nadále komunisté nesouhlasí.

„Tohle vypadá jenom jako schválnost. To, že to není převedeno do kapitoly investic, to znamená, že se za to nenakupuje těžká technika, je pro nás sice pozitivní signál. Ale není to signál, že prostředky se opravdu používají na řešení pandemie covidu-19. Naším nepřítelem není někdo, kdo proti nám bojuje těžkými zbraněmi, ale pandemie,“ uvedl Filip. „Máme před sebou docela těžké období a z těch deseti miliard hned polovinu v lednu vydat nám nepřipadá jako krok správným směrem,“ dodal.

*Zdroj: lidovky.cz*

## Zákaz elektivních výkonů začíná být problém, odsouvání se může projevit na zdraví pacientů

Nemocnice už pátý měsíc žijí chorobou covid-19. Nemoc, která zapříčinila vzrůst úmrtnosti v České republice v minulém roce o hrozivých 15 procent, přitom pacienty ovlivňuje přímo i nepřímo. Kvůli ní se totiž na jedné straně bojí navštěvovat zdravotnická zařízení, na straně druhé jsou nemocnice nuceny věnovat se pacientům s covidem a rušit takzvanou elektivní péči. [...]

Nemocnice už pátý měsíc žijí chorobou covid-19. Nemoc, která zapříčinila vzrůst úmrtnosti v České republice v minulém roce o hrozivých 15 procent, přitom pacienty ovlivňuje přímo i nepřímo. Kvůli ní se totiž na jedné straně bojí navštěvovat zdravotnická zařízení, na straně druhé jsou nemocnice nuceny věnovat se pacientům s covidem a rušit takzvanou elektivní péči. Jenže vzhledem k tomu, že tato situace trvá už od října, začínají se odkládané případy kupit. Lékaři se tak dostávají do obtížného vyhodnocování, nakolik již stav pacienta vyžaduje zákrok akutně. Na problém už ve středu upozornili i poslanci sněmovního zdravotnického výboru.

Když byly nemocnice nuceny loni na jaře zrušit elektivní péči, doháněly dvouměsíční výpadek celé prázdniny až do podzimu. Pak ale přišla druhá, mnohem větší covidová vlna. Od té doby je elektivní péče s krátkou prosincovou přestávkou, kdy zákaz ministerstva přestal platit, opět paralyzována, tentokrát po mnohem delší období. Bohužel to přitom vypadá, že se situace v dohledné době nijak nezlepší. Navzdory přísným restriktivním omezením totiž epidemie stagnuje, což poukazuje na to, že se u nás začíná rozšiřovat nakažlivější britská mutace.

„Riziko, že by tento vir otočil epidemii nahoru, je velmi významné. Bohužel za situace, kdy máme významně naplněné nemocnice a reakční čas není v tuto chvíli v týdnech, protože volná kapacita není,“ konstatuje ředitel ÚZIS Ladislav Dušek.

Nyní je v nemocnicích s covidem 5800 lidí (denní příjmy se pohybují mezi 400 až 500 pacienty), přičemž na JIP je 1000 až 1 100 pacientů. Toto číslo přitom neklesá, ale naopak začíná mít tendenci mírně růst. Vysokou obsazenost má i vysoce intenzivní péče na UPV či ECMO, kterou nyní čerpá 540 pacientů. Pokud by ovšem epidemie začala kvůli převažování nové mutace růst s reprodukčním číslem 1,2 nebo 1,3, během dvou či tří týdnů by na lůžkách přibylo 4000 lidí, což by systém postavilo na limitní hranu.

V takové situaci je pochopitelné, že je zastavena elektivní péče – jenže dlouhodobý stop stav vede k hromadění případů do stavu, který budeme těžko dohánět. „Mám od pojišťovny takzvaně odkladné, nicméně naprosto zásadně důležité výkony onkologické. Ty na jaře a na podzim dramaticky poklesly – a to se nedá nahradit. Operatéri po uvolnění dvakrát rychleji operovat nemohou,“ poukazuje místopředseda zdravotnického výboru Julius Špičák (za ANO).

Vedle toho, že se neprovádí takzvaná elektivní péče, ubylo také screeningů. „Screeningy i preventivní prohlídky poklesly. Podle dat první pololetí loňského roku, kde už to je dohlášeno, hodně,“ konstatuje Ladislav Dušek.

„Problém, se kterým se v praxi setkáváme čím dál častěji, je odkládání necovidové plánované medicíny. Vím, že nařízení z 30. 12. bylo nutné – jsem z kraje Vysočina, kde jsme ve vánočním a povánočním období zažívali v nemocnicích velmi napjatou situaci. Také ale vidíme, že při epidemiologickém vývoji i predikci očkování budeme vln brzdit ještě několik. Pokud jsme realisté, musíme si říci, že se s pandemií budeme potýkat celé jaro. Jenže se čím dál víc ozývají pacienti a jejich příbuzní, ale i experti na zdravotnické právo, kteří říkají, že je neúnosné, abychom měli dalších pět měsíců stagnaci plánovaných výkonů v takovém rozsahu, jako je to v tuto chvíli,“ uvádí místopředseda výboru Vít Kaňkovský (KDU-ČSL), který působí také jako ombudsman v Havlíčkovobrodské nemocnici. Už nyní přitom řeší tři stížnosti na odložitelnou péči.

Až skončí pandemie, lze očekávat, že se situace ještě zhorší. „Jsou výkony, které můžeme odložit měsíc, a nic se neděje, některé můžeme odložit i půl roku. Ale jsou výkony, které když odložíme půl roku, je to velký problém. A těch narůstá na hranici medicínské snesitelnosti,“ dodává Kaňkovský.

Jako sněhová koule

Podle Kaňkovského jsou ale patrné velké regionální rozdíly v šíření nákazy a zatížení nemocnic. Možná by tak bylo na místě zvážit, zda zákaz neaplikovat plošně, ale přes krajské koordinátory případně v některých regionech s lepší epidemiologickou situací na několik týdnů plánovanou medicínu povolit. „Omezit plánovanou medicínu na dalších pět měsíců je neúnosné – bude to znamenat nabalenou sněhovou kouli a obrovské problémy, se kterými se budeme potýkat v pozdějším období,“ konstatuje Vít Kaňkovský.

Že jde o velký problém, připouští i ministr zdravotnictví Jan Blatný, který navíc poukazuje na horší prevenci. „Dochází k výraznému propadu preventivních prohlídek i související péče odkladné. Je v pořádku proti tomu bojovat a říkat, že to tak nejde. Problém ale je, že to není kde dělat. V nemocnicích na to nejsou kapacity. To je důvod, proč trváme na tom, že je třeba uvolnit kapacity nemocnic. Je to zásadní cíl, kterého musíme dosáhnout,“ říká Blatný.

Rozlišovat stav v jednotlivých krajích je podle něj možné, ale nikoli nyní. „Situace je v jednotlivých krajích rozdílná a klinická skupina to monitoruje. Jakmile rozdíl bude takový, že umožní péči alespoň v některých oblastech uvolnit, tak to nastane. Máme totiž tři stupně – buď to není omezeno vůbec, nebo jde o individuální rozhodnutí nemocnic, nebo je to jako teď zakázáno. Ve chvíli, kdy rozhodnutí padne, trvá týden až dva, než se lidé do systému dostanou a naobjednají. Když ale nelze předpokládat, že uvolnění bude trvat minimálně dva, spíše čtyři týdny, nemá cenu to povolovat, protože než by to naběhlo, znovu bychom to zakázali,“ dodává Blatný.

S tím ovšem nesouhlasí místopředseda zdravotnického výboru Bohuslav Svoboda (ODS). „Elektivní výkon se v mnoha případech rovná neodkladný výkon. Jestliže pacienta zlobí kyčel tři roky, takže už nespí, má trvalou bolest a bere tolik léků, že je na sebevraždu, přestává to být elektivní operace a stává se neodkladnou. To je věc, která se příkazem nedá popsat. Není ale problém, aby se takováto rozhodování a rozsah daly do rukou ředitele dané nemocnice – ten ví o vývoji lůžek, jak se jednotlivá

oddělení chovají, i kolik toho mají lékaři před sebou. Když dnes vezmu telefon, mám zítra deset pacientů na operaci – lidé čekají už tak dlouho, že okamžitě přijdou. Dopoledne se podíváme na stav lůžek a v poledne víme, kdo druhý den nastoupí. Populace se už chová jinak – nehrozí, že by se lidé rozmýšleli nebo váhali,” popisuje Svoboda.

Současný stav je přitom podle Svobody pro lékaře velmi náročný na rozhodování. Když například špatně odhadne prekancerózu a akutnost zákroku, může mít za dva měsíce pacient rakovinu. „Plošný zákaz poškozuje tak velkou skupinu pacientů, že už se mi za to nechce nést odpovědnost. Jediná limitace je pro nás počet JIPových lůžek, ale v programu jednodenní chirurgie už dnes dokážeme odoperovat skoro všechno, případně hospitalizace trvají dva, tři dny,“ vysvětluje Bohuslav Svoboda.

Nechat větší odpovědnost na poskytovatelích by zvažoval i exministr a poslanec Adam Vojtěch (za ANO). „Z odkládání péče po mnoho měsíců mám velké obavy. Teď jsme v krizové době covidu, ale covid jednou zmizí, a pak se budou splácet dluhy – a odložená péče je jeden z nich. Může to mít i forenzní dopady na poskytovatele,“ poukazuje Vojtěch s tím, že není vyloučeno, že se pacienti či jejich příbuzní mohou domáhat náhrady škody vzniklé odloženou péčí.

Možnost nechat povolení elektivní péče na jednotlivých zařízeních ale podle ministra Blatného v tuto chvíli není ve hře. „Systém, jak je nyní nastaven, počítá nejen s kapacitou uvnitř dané nemocnice, ale uvnitř celé oblasti. Vy byste si to uvnitř nemocnice určitě zmanagovali dobře. Centrální dispečink však počítá s kapacitou vaší nemocnice třeba pro to, aby se tam převezli třeba lidé z Chebu. Obecně to teď nelze lépe zařídit,“ říká k tomu Blatný s tím, že v době krize je nutno na nemocnice pohlížet jako na jeden celek. Pokud by tak některá nemocnice využila svou kapacitu na maximum, nemohla by sloužit jako rezerva pro další nemocnice, které jsou na hraně kapacit.

*Zdroj: zdravotnickýdeník.cz*

## Zákon o elektronizaci doputoval do sněmovny. Začíná závod s časem

Návrh zákona o elektronizaci zdravotnictví schválila 15. února vláda. Míří tedy k projednání do Parlamentu.

Předložení návrhu vláda slíbila ve svém programovém prohlášení a jeho věcný záměr představila v lednu 2019. Už tehdy nastalo zpoždění, záměr si vyžádal důkladnou diskusi. Samotný návrh v paragrafovém znění šel loni v srpnu do připomínkového řízení. Práce byly ovlivněny také koronavirovou epidemií. A tak se návrh, který všichni tři dosud úřadující ministři v tomto volebním období uváděli jako svou prioritu, dostává do Parlamentu jen necelých osm měsíců před termínem sněmovních voleb.

Případné neschválení zákona nebo jeho zásadní změna proti současnému návrhu by bylo mimo jiné rizikem pro vznikající Informační a datové resortní rozhraní. Zpravodajem zákona se má stát prof. Rostislav Vyzula, poslanec za ANO a předseda poslaneckého podvýboru pro elektronizaci ve zdravotnictví.

„Zákon je na světě, pokusíme se ho dostat co nejdříve na plénum. Rád bych požádal, abychom ho urychleně projednali. Není to konfliktní, je to spíše technická norma. A velmi důležitá,“ řekl prof. Vyzula na únorovém zasedání zdravotního výboru sněmovny. Šance stihnout legislativní proces včas tu je.

„Zákon byl tak prodiskutován a připraven jako málokterý jiný. Uvidíme ale, čeho se můžeme nadít. Máme už představu, kdy by mohl být termín jednání, snad se nestane nic jiného,“ poznamenala k tomu prof. Věra Adámková (také za ANO), předsedkyně zdravotního výboru. Podle ministra zdravotnictví Jana Blatného je zákon o elektronizaci pro zdravotnictví klíčový.

„Jedná se o právní normu, která je v současné době ještě více potřeba, protože si všichni uvědomujeme, jak zásadní je elektronizace a elektronická dokumentace, elektronické sdílení informací v rámci zdravotnictví. Tento návrh zákona to řeší systémově, nastavením přesných pravidel za dodržování striktní bezpečnosti týkající se datové komunikace, nastavení datových standardů, rozhraní a tak podobně,“ řekl ministr po jednání vlády, na kterém byl návrh schválen.

„Z mého pohledu je to velmi moderní, progresivní a nesmírně potřebný zákon. Za velice dobré považuji to, že byl do vlády předkládán bez rozporu jak uvnitř jednotlivých resortů, tak mezi resorty, a byl také široce diskutován se všemi ostatními zainteresovanými napříč celou oblastí zdravotnictví a všemi, kteří s tím mají co do činění,“ dodal.

Proti původnímu věcnému záměru zákona je aktuální návrh méně široký. Soustředí se na propojení jednotlivých hráčů ze zdravotnictví, aby si mohli vyměňovat informace. Základním kamenem systému má být Informační a datové resortní rozhraní s kmenovými zdravotnickými registry. Vzniknout má nová centrální služba garantované zabezpečené výměnné sítě pro předávání kopií zdravotnické dokumentace, kterou budou moci využívat poskytovatelé zdravotních služeb.

Návrh také umožní poskytovatelům a dalším oprávněným osobám ve zdravotnictví využívat bezplatná resortní časová razítka, což by mohlo zlevnit vedení elektronické zdravotní dokumentace. Ministerstvo zdravotnictví má podle návrhu vydávat závazné standardy elektronického zdravotnictví.

„Standardy elektronického zdravotnictví budou vydávány Ministerstvem zdravotnictví po projednání s ÚZIS ČR, sdruženími poskytovatelů zdravotních služeb, odbornými společnostmi, Národním úřadem pro kybernetickou a informační bezpečnost a akademickými institucemi,“ uvádí se v důvodové zprávě návrhu.

Ministerstvo zdravotnictví uvádí, že projekt Informačního a datového resortního rozhraní má rozpočet zhruba 300 milionů korun. Navrhovaná účinnost zákona je od počátku roku 2022. Některá jeho ustanovení budou platit později; povinnost poskytovatelů služeb dodržovat standardy elektronického zdravotnictví vydané ministerstvem má platit až od roku 2032.

*Zdroj: tribune.cz*

## Epidemiolog Prymula bude po konci u Babiše radit prezidentovi

Epidemiolog a bývalý ministr zdravotnictví za ANO Roman Prymula se stal poradcem prezidenta Miloše Zemana. Jeho jméno se objevilo v oficiálním seznamu, upozornila televize CNN Prima News. Podle ní bude Prymula neplaceným poradcem bez smlouvy. Zeman v minulosti několikrát zopakoval, že ho považuje za odborníka, loni v říjnu mu udělil Řád bílého lva za zvládnutí první vlny koronavirové epidemie.

O úvahách zařadit Prymulu mezi své poradce mluvil Zeman v nedělním rozhovoru pro CNN Prima News. Prezident uvedl, že s ním bude spolupracovat jako „s nejlepším českým epidemiologem“. Radit mu podle stanice na dobrovolné bázi, pokud o to hlava státu bude stát.

S Prymulou v polovině měsíce ukončil spolupráci premiér Andrej Babiš (ANO), jehož byl bývalý ministr také poradcem.

Prymula: Mého třetího návratu se lidé nedočkají. Nemyslím si, že bychom na Slavii cokoli porušili

Předseda vlády tak reagoval na to, že Prymula v době silných restrikcí proti koronaviru navštívil jako divák fotbalový zápas pražské Slavie. Epidemiolog kritiku odmítl. Účast diváků na fotbale byla podle něj povolena, měl před akcí negativní test na koronavirus a na tribuně měl respirátor.

Exministr opakovaně prosazuje tvrdší opatření proti šíření nemoci covid-19. V den, kdy šel večer na fotbal, se vyslovil jako premiérův poradce pro zavedení striktních omezení na dva až tři týdny.

Ministrem zdravotnictví byl loni na podzim zhruba měsíc a z vlády odešel poté, co deník Blesk 23. října zveřejnil fotografie, podle kterých byl Prymula pozdě večer spolu s dalšími lidmi v restauraci, ačkoli stravovací podniky měly být v danou dobu kvůli epidemii uzavřené.

*Zdroj: irozhlas.cz*



## Rare 2030 Final Policy Conference

Co-hosted by Members of the European Parliament Frédérique Ries (Belgium) and Cristian Silviu Buşoi (Romania), the Rare 2030 Conference took place online on 23 February 2021 (13:30 – 18:30 CET).

On this occasion, our Rare 2030 policy recommendations were presented during a plenary in presence of high-level speakers and Rare 2030 partners.

Experts in the field also joined us in 7 theme-specific breakout sessions to further explore the Rare 2030 recommendations with concrete examples of how these can be used in advocacy work. These breakout sessions were the opportunity for participants to discuss and brainstorm in small groups, give feedback, take ownership of the Rare 2030 recommendations and be inspired to take action in helping the community to build a better future for people living with a rare disease in Europe.

*Zdroj: [rare2030.eu](http://rare2030.eu)*

## EURORDIS Black Pearl Awards 2021

The 10th anniversary edition of the EURORDIS Black Pearl Awards took place fully online on 24th February 2021 and gathered over 500 participants representing all stakeholder groups of the rare disease community.

The February event is an annual awards ceremony launching the month of Rare Disease Day. Since 2012, EURORDIS-Rare Diseases Europe has organised this event to recognise the major achievements and outstanding commitment of patient advocates, patient organisations, policymakers, scientists, companies and media who strive to make a difference for the rare disease community.

*Zdroj: [blackpearl.eurordis.org](http://blackpearl.eurordis.org)*