
Vzácná onemocnění a hlavní události ve zdravotnictví

Květen 2023

Milí čtenáři,

přehled zpráv v novém čísle ČAVO novin mne vede k úvaze nad tím, jak důležité je pro nás sdílení zkušeností a informací. Nejen v České republice, ale také na úrovni EU i té globální.

Proto bych vás ráda upozornila na průzkum zaměřený na novorozenecký screening vzácných onemocnění a požádala vás o jeho vyplnění.

V Česku již máme zkušenost s tím, že díky screeningu se daří zastavit progresi některých nemocí a myslím, že je důležité se o ni podělit.

Posílení spolupráce při diagnostice vzácných onemocnění je předmětem společné výzvy více než 300 odborníků, kteří se účastnili evropského výzkumného projektu Solve – RD. Jedním z bodů je i sdílení zdravotnických dat, které je v případě vzácných onemocnění opravdu zásadní.

Stejně důležité je z mého pohledu i sdílení v komunitě, v rámci patientských organizací, formálních i neformálních skupin nebo třeba prostřednictvím sociálních médií

Přeji vám příjemné čtení!

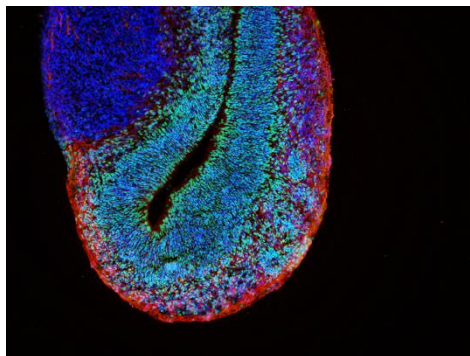
Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO

Vzácná onemocnění

Rodí se vážně nemocní. Nikdo ale neví, co jim je. Rodiny dětí si radí navzájem

Každý rok se narodí kolem stovky dětí s tak výjimečnými zdravotními problémy, že je lékaři nedovedou zařadit mezi žádnou ze známých diagnóz. Sdílení zkušeností a potřebnou podporu v takové situaci nabízí platforma ČAVO pro ultravzácná onemocnění.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



Vážně nemocná Kristýna ukazuje život s postižením

Kristýna Odložilová se narodila se vzácnou genetickou vadou. Neobejde se bez vozíku a pomoci druhých. Ve volném čase natáčí s kamarádkami humorná videa, v nichž si dělá legraci ze svých vlastních omezení a každodenních situací, do kterých se kvůli postižení dostává.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

Výzva genetiků: posílení spolupráce v EU umožní zlepšení diagnostiky vzácných onemocnění

Vědci zapojení do výzkumného projektu Solve-RD vyzvali ke zlepšení diagnostiky vzácných onemocnění. Více než 300 odborníků z 51 partnerských organizací a 18 evropských zemí představilo na závěrečné konferenci projektu doporučení, která mají vést k efektivnější spolupráci specializovaných center ERN a přesnějším i rychlejším diagnózám.

[CELÝ ČLÁNEK](#)





Setkání lidí se vzácnými chorobami

Nemocnice IKEM zahájila sérii setkání s pacienty se vzácnými onemocněními

Nemocnice IKEM uspořádala první setkání pacientů se vzácnými onemocněními srdce, ledvin a jater. Pomocí přednášek jim chce pomoci lépe porozumět onemocnění. Odborníci s pacienty mluvili také o sociální podpoře, invalidních důchodech nebo psychologické péči. V podobných setkáních chce nemocnice pokračovat.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

Centra pro cystickou fibrózu potřebují personální posílení

Slabým místem v péči o pacienty s cystickou fibrózou jsou nedostatečné personální kapacity. Strategickou prioritou by tak mělo být posílení multidisciplinárních týmů. Shodli se na tom odborníci na Kulatém stole Zdravotnického deníku s názvem Financování center pro léčbu cystické fibrózy a dalších center pro léčbu vzácných onemocnění.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



Výstup na Sněžku pro děti s hendikepem se uskutečnil už po jedenácté

Téměř milion a čtvrt se podařilo získat Nadačnímu fondu KlaPeto při 11. ročníku charitativního výstupu na Sněžku. Letos se konal ve prospěch jedenáctiletého Vaška Mikolina z Chrudimi, který má amputovanou nohu, ale také dalších dětí s hendikepem. Loni se vybrané peníze rozdělily mezi téměř padesát dětí.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

Zdravotnictví



Ministerstvo analyzuje dopad možného zavedení poplatku na pohotovostech

Ministerstvo zdravotnictví připravuje analýzu, jak by se v praxi projevilo zavedení, respektive zvýšení regulačních poplatků na urgentních příjmech a pohotovostech.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



Virtuální realita pomáhá s rehabilitací po operacích mozku

Lidem se závratěmi a poruchami rovnováhy pomáhá virtuální realita. Lékaři z Fakultní nemocnice v Motole vyvinuli speciální rehabilitační systém pro lidi po operacích mozku. Úspěšně ho otestovali u desítek pacientů a připravují další vylepšení.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

Úsporný balíček zřejmě změní i cenu léků a zdravotnických prostředků

V rámci ozdravného balíčku daňových, důchodových a výdajových změn ohlásila vláda také návrhy změny v oblasti DPH na léky a zdravotnické prostředky. Obojí by mělo spadat mezi položky s nižší sazbou DPH, tedy 12 procent. Léky kvůli tomu mohou podražít, naopak zdravotnické prostředky na poukaz by mohly zlevnit.



[CELÝ ČLÁNEK](#)



Masarykův onkologický ústav splnil několik set požadavků a získal nejvyšší evropskou akreditaci

Masarykův onkologický ústav (MOÚ) získal nejvyšší akreditaci Organizace evropských onkologických ústavů (OECI, Organisation of European Cancer Institutes). Ve střední a východní Evropě certifikát OECI nyní drží jen MOÚ a Národní onkologický institut v Budapešti.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

Ze světa



EURORDIS se zasazuje o rovný přístup EU k lidem s hendikepem

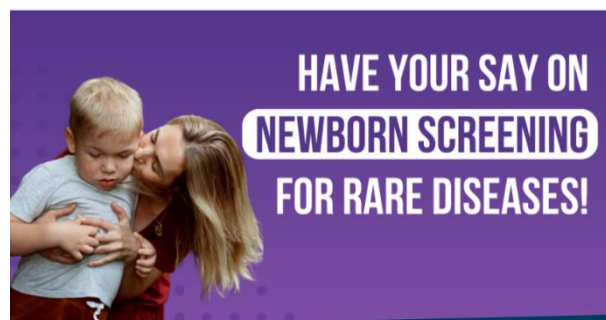
Celoevropská organizace EURORDIS společně s dalšími partnery vyzvala instituce EU k zajištění rovných práv pro lidi s hendikepem. Cílem EU by v této oblasti mělo být lepší zapojení hendikepovaných do veřejného i politického života, možnost samostatného bydlení i podpora pro pečující osoby.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

Rare Barometer připravuje průzkum k novorozeneckému screeningu

Iniciativa Rare Disease global survey zahájila nový průzkum o názoru lidí žijících se vzácným onemocněním na novorozenecký screening. Dotazník je dostupný online a je určený pro všechny rodiny, v nichž žije někdo se vzácným onemocněním.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



Celé články

Rodí se vážně nemocní. Nikdo ale neví, co jim je. Rodiny dětí si radí navzájem

V Česku žije odhadem kolem půl milionu lidí se vzácnými nemocemi. Každý rok se narodí kolem stovky dětí s tak výjimečnými zdravotními problémy, že je lékaři nedovedou zařadit mezi žádnou ze známých diagnóz. Nebo jde o příznaky, které má jen jeden nebo pár pacientů na světě, takže je označí jako ultra vzácnou nemoc bez zařazení do seznamu oficiálních diagnóz.

„Asi u stovky českých novorozenců ročně se projevují nemoci, které dosud nebyly popsány. V celé Evropě se podle odhadů narodí asi 65 tisíc takových dětí ročně,“ říká Anna Arellanesová, předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO). Asociace sdružuje organizace pacientů se vzácnými nemocemi, pomáhá nemocným i jejich rodinám. Nově rozvíjí i platformu pro lidi s ultra vzácnou či nedidiagnostikovanou nemocí. Ti mohou sdílet zkušenosti či žádat o pomoc v uzavřené facebookové skupině. Když se synem jezdila do nemocnice a líčila, že zvrací až do křečí nebo bezvědomí, lékaři ji podezřívali, že si vymýšlí. Běžné testy totiž nic neukázaly.

Asociace spolupracuje s genetiky i dalšími odborníky, kteří se účastní i společných setkání rodin s podobnými osudy. Poslední se mělo konat 29. dubna, kdy se každý rok připomíná Den nedidiagnostikovaných. „Bohužel jsme akci museli odložit, řada lidí nemohla. Ale ČAVO mohou kontaktovat kdykoli prostřednictvím help linky,“ dodává Arellanesová, podle níž je spolupráce pacientů a rodin velmi přínosná.

To potvrzuje i Petra Suchá z Prahy, matka téměř desetileté Lucky, která možná jako jediná na světě trpí specifickým svalovým onemocněním. Nemoc má složitý název s přívlastkem suspektní – pravděpodobný. Znamená to, že lékaři vyslovili hypotézu, ale jistotu nemají. Přesnou diagnózu hledají dál. Ze strachu odmítali sondu

„Když víte, že s vaším dítětem je něco špatně, ale nikdo neví, co potíže způsobuje, jakákoli zkušenost dalších lidí může pomoci,“ říká žena, jejíž dceři se málo okysličují svaly, a proto se rychle unaví. Nemoc tak dívce komplikuje veškerý pohyb včetně polykání. V pěti letech trvalo každé její krmení kvůli ochablým žvýkacím svalům asi hodinu a půl. To bylo náročné pro všechny. I když se rodiče snažili, dívka hubla. Lékaři navrhli zavedení vyživovací sondy do žaludku.

„Odmítali jsme ji ze strachu. Názor jsme změnili až díky víkendů, který jsme prožili s dalšími rodinami ze spolku METODĚJ (MEzi TOlika Děťmi Jediný). Viděli jsme, že krmení sondou není problém pro dítě ani rodiče, a slyšeli o všech výhodách i nevýhodách,“ říká Suchá.

Sondu si dnes pochvaluje a činnost spolku ocenila natolik, že časem převzala jeho vedení. Nyní se podílí i na činnosti asociace ČAVO a platformy pro ultra vzácné a nedidiagnostikované nemoci.

O tom, jak důležité jsou vzájemná podpora a nová přátelství rodin, jejichž děti mají vážné zdravotní potíže, ví své i Anna Žáková Zieglerová z Prahy. Její dvanáctiletý syn Vojta totiž trpí neobvyklou

metabolickou poruchou a také u něj lékaři stále hledají přesnou diagnózu. Vojta nedokáže vstřebat většinu živočišných tuků potřebných pro výživu a vývoj. Záhadu se podle matky podařilo rozluštit až po letech jen díky vůli a pátrání rodičů. Matku podezřivali, že blázní

Přestože chlapec zvracel a chřadl tělesně i mentálně, lékaři rodičům nevěřili. Ačkoli matka je zdravotnice, když se synem jezdila do nemocnice a líčila, že zvrací až do křečí nebo bezvědomí, lékaři ji podezřivali, že si vymýšlí. Běžné testy totiž nic neukázaly.

„Synovi kvůli tomu udělali i test na drogy. A já musela jít na psychologické vyšetření, jestli nejsem blázen. Naštěstí jsem měla podporu rodiny i dalších lidí se vzácnými nemocemi,“ popisuje Anna Žáková Zieglerová.

Vojta měl potíže s jídlem od narození. Nejdřív rodiče zjišťovali, zda netrpí alergií. Začali tím, že vyřadili mléko a pak postupovali dál až k jednotlivým bílkovinám. Tak zjistili, že alergie to není. Pak se podle nich v krvi našel enzym, který má význam v diagnostice řady nemocí. Pátrání šlo novým směrem, ale odborník na metabolické poruchy řekl, že Vojtovi nic není.

Dva roky pak rodiče hledali další odborníky, a to i v cizině. Nasměroval je americký lékař, když zmínil výzkum tuků na myších. Mladá lékařka pomocí krevních odběrů vyzkoušela, jak syn vstřebává různé druhy tuků. Výsledky podle matky potvrdily, že nedokáže vstřebat máslo a většinu běžných živočišných tuků. Specialista na metabolické poruchy ale řekl, že u nás se žádný podobný test oficiálně nedělá.

„To pro mě byla chvíle největšího zoufalství. Měla jsem výsledky, ale lékař je odmítl brát v potaz. Já přitom musela zvládat zdravotní stav syna. Potřebovala jsem, aby mi lékaři napsali, co je třeba, když ho záchranka přiveze do nemocnice. Vždy si mysleli, že má střevní chřipku,“ vzpomíná žena.

Změny se rodina dočkala až po dalším roce, kdy tukový test se stejným výsledkem udělali lékaři v Institutu klinické a experimentální medicíny. V té době už měl chlapec podle matky ztučnělá játra. Další tři roky trvalo, než se jeho zdravotní stav díky striktní dietě zlepšil, játra zregenerovala a Vojta dohnal vrstevníky i v psychomotorickém vývoji.

„Chodí do běžné školy, pomáhá mu asistent. Řešíme různé zdravotní potíže a objevují se nové, ale zatím jsou zvládnutelné. Máme i sepsaný postup pro nemocnice. Když syna přivezou na urgentní příjem, lékaři už vědí, co mají dělat,“ dodává Vojtova matka, která své zkušenosti předává dalším rodinám.

Zdroj: www.idnes.cz

Žije s vzácnou genetickou vadou. Ze svého postižení si dělá legraci na sociálních sítích

Od narození má vzácnou genetickou vadu, kterou způsobily dva geny. Kvůli tomu je odkázána na život na vozíku i pomoc druhých. Své postižení ale jako překážku Kristýna Odložilová nevnímá. Je to i díky jejím kamarádkám, se kterými ve volném čase natáčí humorná videa, kde si dělá legraci ze svých vlastních omezení a každodenních situací, do kterých se kvůli postižení dostává.

„S genetickou vadou jsem se již narodila. Je to velice ojedinělé onemocnění, jehož těžkou formu máme v republice tak dva nebo tři,“ uvedla naše povídání třiatdvacetiletá Kristýna.

Vzácné onemocnění může mít i lehčí formy, kdy lidé mají postiženou jen jednu končetinu. Kristýna má postižené všechny čtyři a k tomu ještě skoliózu páteře. Naštěstí je ale nemoc neprogresivní, její stav se tedy již zhoršovat nebude.

Aby ale dosáhla dnešního stavu, musela v dětství podstoupit několik operací a neustále cvičit.

„Výhodou bylo, že moje maminka byla fyzioterapeutka, odmala tak se mnou doma neustále cvičila. To, jak je to teď, bude už napořád,“ vysvětlila.

Handicap není překážka

Dnes Kristýna pracuje jako administrativní pracovnice v jedné ze znojemských firem. Vystudovala obor zpěv na konzervatoři, kvůli malé kapacitě plic se ale zpívání věnovat nemůže.

To, že se již s genetickou vadou narodila, nevnímá jako překážku v užívání života.

„Často přemýšlím o tom, že kdyby se mi to stalo v průběhu života, tak by to pro mě určitě bylo náročnější. Tím, že s tím jsem odjakživa a všichni mě začleňovali do normálního kolektivu už od dětství, tak jsem to tak nevnímala,“ sdělila Novinkám Kristýna.

Velkou životní oporou jsou Kristýně kamarádky Markéta s Pavlou. Obě s ní točí videa, všechny tři společně tráví svůj volný čas. Jejich přátelství trvá už od základní školy.

„Já nevidím jako překážku vůbec nic. Vždycky to prostě jde udělat,“ sdělila Novinkám Markéta.

„Tím, že se známe dlouho, tak už nám to vůbec nepřijde. Víme, co si k ní můžeme dovolit, že ona to vůbec tak nebere. Někomu to může přijít drsné, že si z ní děláme legraci, ale tím, že se známe tak dlouho a ona to bere, tak nám to už ani nepřijde,“ dodala Pavla.

Osud si nevybírá

Právě kvůli handicapu se Kristýna dostala hned po narození k náhradním rodičům, kde vyrůstala.

„Když jsem se narodila, moji vlastní rodiče se mě vzdali. Zjistili až po porodu, že mám handicap. Asi si nedovedli představit, že by se o mě měli starat, takže se mě vzdali,“ vysvětlila.

„Já jim to nemám za zlé. Nemám potřebu je soudit. Já osobně vím, že bych to neudělala, tak jsem s tím smířená,“ dodala Kristýna.

Od svých devíti měsíců vyrůstala u náhradní rodiny. Díky tomu má dalších 5 sourozenců. „Považuji je všechny za vlastní,“ dodala.

Humor na kolech. Někdy až nevybíravý

K nápadu založit si profil a dělat si legraci z běžných situací svého života motivoval Kristýnu kamarád, který se narodil bez ruky i nohy. On jí dodal impuls, že by běžnou populaci zajímalo, jak se žije lidem na vozíku.

„My jsme poté s holkama odjely na dovolenou do Krkonoš a tam jsme si řekly, tak pojďme natočit první video,“ vzpomíná.

„Po tomhle videu už bylo jasné, že musíme pokračovat,“ dodala.

Aktuálně už vydaly skoro 60 videí a nová přidávají každý týden. Všechna jsou postavena na běžných situacích běžného života. Přes léto navíc Kristýna plánuje dělat streamy, tedy živá vysílání na sociálních sítích.

V hlavě má navíc plán na vytvoření podcastu, kam by chtěla zvát další handicapované osoby a sdílet se světem jejich příběhy.

Zdroj: www.novinky.cz

Výzva genetiků: posílení spolupráce v EU umožní zlepšení diagnostiky vzácných onemocnění

Jedním z klíčových problémů v oblasti vzácných onemocnění je stanovení správné diagnózy. Podle odhadů je průměrná doba stanovení diagnózy 5 let. Někdy je však tato doba mnohem delší, případně může být diagnóza stanovena špatně nebo vůbec.

Na zlepšení diagnostiky a zkrácení doby jejího stanovení se soustředil evropský výzkumný projekt Solve-RD. V tomto projektu se spojilo více než 300 odborníků z 51 partnerských organizací v 18 zemích Evropy. Projekt byl zaměřen na vývoj nových diagnostických nástrojů a postupů, identifikaci nových genů vzácných onemocnění, biomarkerů a terapií.

Na závěrečné konferenci projektu Solve-RD, která se uskutečnila na konci dubna v Praze, vydali vědci výzvu a doporučení. Nabízejí v něm opatření, jejichž realizace by zásadně zlepšila diagnostiku vzácných onemocnění.

Mezi jejich základní doporučení patří:

Zajistit jasný, systematický a celoevropský přístup k diagnostice vzácných onemocnění, založený na schopnosti nasměrovat pacienty ke specializovaným centrům, zejména těm, která jsou zapojena do Evropských referenčních sítí (ERN), shromažďovat a systematicky spravovat údaje o pacientech, u nichž není možné stanovit diagnózu.

Zkrátit dobu potřebnou ke stanovení přesné diagnózy a zároveň se vyhnout chybám a jejich následným negativním důsledkům, a to prostřednictvím lepšího využívání a širší dostupnosti účinných diagnostických testovacích technologií a postupů, které jsou v současné době k dispozici, jako je sekvenování lidského exomu nebo i genomu, sdílením osvědčených postupů i harmonizací standardů a diagnostických programů v celé Evropě.

Umožnit sdílení dat v celoevropském měřítku skrze připravovaný Evropský prostor pro zdravotnická data (EHDS) a prostřednictvím partnerství s Evropskými referenčními sítěmi (ERN) a dalšími evropskými iniciativami. Jak je zřejmé z projektu Solve-RD, k objevování nových genů a příčin vzácných onemocnění přispívají velmi rozsáhlé soubory dat. Evropské země by se měly dohodnout na strategii a standardech pro sdílení základních klinických údajů, molekulárních dat a také vzorků pro nevyřešené případy pacientů.

Zvýšit diagnostickou odbornost podporou síťového propojení klinických znalostí a dat v evropském měřítku, využitím dvouúrovňového modelu odborného hodnocení vytvořeného v rámci projektu Solve-RD, který systematicky spojuje laboratorní odborníky na analýzu dat s odborníky v oblasti klinické interpretace výsledků u vzácných onemocnění.

V připravovaném partnerství RD-Partnership využít jako vzor a nadnárodní diagnostickou výzkumnou platformu postupy vypracované v rámci Solve-RD, především pro reanalýzu a dvouúrovňové odborné hodnocení (zahrnující např. odborníky na molekulární podstatu onemocnění, odborníky na bioinformatiku a odborníky z klinické praxe).

Snížit nerovnost v přístupu k novým genomickým technologiím, jako je optické mapování a long-read genome sequencing, a také k metodikám typu „omics“, jako je transkriptomika, metabolomika a proteomika, odhalujícími nové molekulární mechanismy vzácných onemocnění a příslušné terapeutické cíle skrze koordinovaný evropský výzkum.

Využívat stávající registry ERN ke sledování evropských i národních kohort pacientů bez potvrzené diagnózy z hlediska prevalence, procenta pacientů s diagnózou a bez diagnózy, fenotypové charakteristiky pacientů bez diagnózy i příslušného dlouhodobého vývoje.

Snížit nerovnosti v identifikaci vhodné a dostupné léčby a terapie podporou systémů a služeb, které je propojí s nemocemi, fenotypy a biomarkery, jako jsou geny nebo dokonce genetické varianty.

Rozvíjet optimalizované postupy péče i léčby zaměřené na příčiny vzácných onemocnění, což povede k situaci, kdy genetická diagnóza nebude závěrem služeb klinické genetiky, ale výchozím bodem k léčbě a péči.

Zdroj: www.vzacni.cz

Pacienti se vzácnými chorobami se sjeli do IKEMU. Přednášky mají přispět k porozumění nemoci

Pacienti se vzácným onemocněním srdce, ledvin a jater se v sobotu poprvé společně setkali s lékaři a odborníky v nemocnici IKEM, kde mají specializovaná centra. Pomocí přednášek mohli lépe pochopit svoji chorobu. Doprovodili je i příbuzní, řada diagnóz totiž bývá dědičných a mnohdy je lepší otestovat celou rodinu.

Například Zuzana Kmínková Hesová prodělala v padesáti letech první infarkt a další dva následovaly. Specialisté v IKEMU u ní zjistili vzácné a dědičné onemocnění srdce. „Mám křehkost velkých tepen. Snažila jsem se upravit životní styl. Od té doby, co vím, že jsem nemocná, tak žiju líp,“ říká pacientka, kterou doprovodil na přednášky bratr.

Kmínková Hesová chce žít dlouho, proto se snaží o nemoci dozvědět maximum. V sále se setkala i s pacienty, kteří se potýkají se vzácným onemocněním ledvin a jater. „Jejich angažovaností třeba v patientských organizacích nám mohou pomoci prosazovat nové typy léčby,“ vysvětluje kardioložka z Centra vzácných dědičných onemocnění v IKEMU Alice Krebsová.

Vzácných onemocnění je osm tisíc

Odborníci s pacienty mluvili také o sociální podpoře, invalidních důchodech nebo psychologické péči. Třeba vzácné onemocnění jater není vyléčitelné, i když si to někteří myslí. „Ti lidé nám nevěří, stále u nás pláčou: 'Ale já držím dietu, nepiju alkohol a proč sem musím chodit, užívat léky?' Bohužel to jinak nejde,“ podotkl lékař Jan Šperl z Kliniky hepatogastroenterologie v IKEMU.

Vzácné onemocnění znamená, pokud je nemocný jeden ze dvou tisíců. Dohromady je přes osm tisíc typů různých diagnóz. Důležitá je tak i spolupráce mezi patientskými organizacemi. „Pacienta se snažíme edukovat v tom, kdo je jeho lékař, kdo by ho měl léčit v jaké fázi onemocnění,“ uvedla místopředsedkyně patientské organizace ČAKO Kristýna Čillíková.

„Jeden z klíčových úkolů je zlepšit celý systém péče, aby každý pacient se vzácným onemocněním měl odpovídající péči a dostal se do péče specializovaného centra,“ konstatoval místopředseda patientské organizace ČAVO René Břečťan.

Do IKEMU se v sobotu sjela zhruba šedesátka lidí - pacienti i jejich rodinní příslušníci. Další pak konferenci sledovali on-line. V podobných akcích by nemocnice IKEM chtěla pokračovat i nadále.

Zdroj: www.ct24.cz

Centra pro cystickou fibrózu potřebují personální posílení

Pět českých center pro pacienty s cystickou fibrózou adekvátně zajišťuje dostupnost péče, problém jsou ovšem poddimenzované personální kapacity. Shodli se na tom odborníci na Kulatém stole Zdravotnického deníku s názvem Financování center pro léčbu cystické fibrózy a dalších center pro léčbu vzácných onemocnění, který se konal 20. dubna v Praze. Na posílení kapacit přitom momentálně nejsou nastaveny úhradové mechanismy. Na místě je proto debata, jak organizaci péče nastavit a jak poslat peníze tam, kde se pacientům dostane té nejlepší péče.

V Česku dnes funguje pět center pro cystickou fibrózu, v nichž se léčí všichni pacienti s touto chorobou, kteří u nás žijí. To největší je v Motole a stará se o 350 nemocných, dále v Brně (140 pacientů), Olomouci (100 pacientů), Hradci Králové a Plzni (obě mají zhruba po 50 pacientech). V tuto chvíli jsou ovšem v ministerském věstníku zakotvena pouze centra v Praze a Brně, která spadají do Evropských referenčních sítí (ERN). Problematice jsme se věnovali také zde.

Dnes se přitom můžeme pochlubit tím, že pacienti mají vysokou dostupnost nejmodernější léčby. Zároveň u nás funguje novorozenecký screening, máme kvalitně vedený národní registr pacientů (tématu se budeme věnovat v nadcházejícím vydání ZD) a pacienti mají možnost zapojovat se do mezinárodních klinických studií.

Náš systém péče ale má i své slabé stránky. „Paří mezi ně organizace a specifické financování, které by mělo jít za pacientem s nákladnou, složitou diagnózou do místa, kde je péče poskytována. Přirozené toky peněz v českém systému sledování pacienta ne vždy dokážou. Také tu je neschopnost plánovat kapacity a strukturu péče ve střednědobém horizontu, protože populace pacientů díky kvalitní péči stárne a stále více pacientů se posouvá do dospělého věku. Tranzit mezi dětskou a dospělou péčí je něco, co, pokud není dobře nastaveno, může znamenat zásadní zlom v kvalitě péče,“ načrtává ředitel společnosti Value Outcomes Tomáš Doležal. Hrozbami navíc jsou udržitelnost financování, protože moderní léčba cystické fibrózy je velmi nákladná, neefektivní průchod pacienta systémem či kvalitou péče v dospělém věku.

Strategickou prioritou by tak mělo být posílení multidisciplinárních týmů. Čeští odborníci se přitom podíleli na tvorbě evropských standardů péče, které stanovují, jak má centrum cystické fibrózy vypadat – tedy že se musí starat minimálně o 50 pacientů a musí mít ve svém multidisciplinárním týmu zastoupeny vybrané odbornosti. Zároveň je dáno, kolik úvazků daných odborníků je třeba na daný počet dětských a dospělých pacientů.

„Vyplývá z toho poddimenzovanost, co se týče zastoupení odborností v našich týmech. Některé členy týmů dnes vůbec zastoupené nemáme, od sekretářek a administrativní podpory po farmakology či sestry specialistky. To je veliký problém, který zůstává,“ konstatuje vedoucí centra pro cystickou fibrózu ve FN Motol a člen výboru Evropské společnosti pro cystickou fibrózu profesor Pavel Dřevínek. I když jsou přitom podle něj některé počty odborníků stanovené v doporučených postupech k diskuzi, rozhodně by odbornosti měly být v multidisciplinárním týmu v nějaké podobě zastoupeny – což se dnes neděje.

Vedoucí centra pro cystickou fibrózu ve FN Motol a člen výboru Evropské společnosti pro cystickou fibrózu profesor Pavel Dřevínek.

Problém je i v úhradách péče. Jak poukazuje náměstek ředitele FN Motol Martin Holcát, léčba pacientů s cystickou fibrózou je časově náročnější než u jiných diagnóz, placena je ale stejně. Dnes je totiž systém úhrad od sebe neumí odlišit. Motolské centrum tak sice hospodaří plus minus vyrovnaně, ale schází mu naplnění personálních požadavků podle evropských doporučení, podle nichž by mělo mít 32 lidí, a potřeba by také byly dvě ambulance. Jen na personál by ale Motol musel přidat 30 milionů ročně. Podle ředitele VZP Zdeňka Kabátka by přicházelo v úvahu jít cestou například bonifikačních úhradových mechanismů.

Zpracujme na organizaci péče

Ministerstvo zdravotnictví, respektive náměstek ministra Jakub Dvořáček, se proto kloní k tomu péči co nejvíce centralizovat – v takovém případě totiž bývá zajištění odborníků menší problém a péče je nákladově efektivnější. Tento pohled kvituje za plátce také zdravotní ředitelka pojišťovny OZP Jitka Vojtová. „Kromě prvků ekonomické efektivity v sobě má centralizace i prvky kvality. Podle evropských standardů je tu i daný počet pacientů, které má mít centrum v péči, a některá naše centra už tolik pacientů nemají,“ poukazuje Vojtová.

Na druhou stranu Pavel Dřevínek chválí současné rozložení do pěti center s tím, že ještě větší koncentrace do menšího množství celků by nemuselo být vzhledem k omezeným prostorovým možnostem dobrou cestou. Zároveň by podle něj bylo na místě tři menší centra legislativně zakotvit.

„Debata o pěti centrech je legitimní a z pohledu dostupnosti i centralizace v pořádku. Teď se nově vede debata o dofinancování center z hlediska organizačního, což je za mě také na místě. Vzhledem k tomu, že je to ve velkých nemocnicích, je možno částečně úvazky vykrýt a není nezbytně nutné mít vyhrazeného jednoho člověka, ale lidé mohou působit i na jiných pracovištích,“ domnívá se vrchní ředitelka na ministerstvu zdravotnictví Helena Rögnerová.

V tomto ohledu mohou částečně pomoci on-line multidisciplinární týmy, kdy se ke konzultacím připojí i odborník z jiné nemocnice. Na druhou stranu mnozí odborníci musí být v přímém kontaktu s pacientem, takže využití tohoto modelu je omezené.

Za pět center se přimlouvá i Martin Holcát. „Co se týče cystické fibrózy, momentálně vidíme, že pro ně musíme vyčlenit jedno plicní oddělení. Podobně je to i u dětského oddělení a vyčleňovat budeme i u transplantací plic. Kdyby pacientů bylo více, budeme zahlceni a museli bychom se rozšířit. A tam jsou značné limity,“ konstatuje Holcát.

Že má u nás ještě péče své limity, potvrzuje ředitelka Klubu nemocných cystickou fibrózou Simona Zábranská. „Připadá mi, že menší nemocnice jsou leckdy v týmech silnější než třeba Motol. Nedokážu si představit, že by na tamní dospělé oddělení přešli pacienti z jiných center. Schází tam technické vybavení a ambulance. Dřív jsme byli v situaci, kdy jsme potřebovali hodně lůžek. Díky léčbě ale zjišťujeme, že se hospitalizace minimalizují, je však potřeba dobrá ambulantní péče. A pacientů bude přibývat, protože léčba je efektivní,“ popisuje Zábranská.

Inspiraci pro zorganizování péče, respektive ambulantních traktů, je podle ní možno hledat na západě. „Ne že sedí v ambulanci lékař, ale je tam pacient a lékař dochází k němu. Pacient je tam v bezpečí, nemůže se nakazit od někoho s akutním problémem. V ambulancích se pak mohou střídat jednotlivé diagnózy. Je to tedy o jiné organizaci práce,“ navrhuje Simona Zábranská.

Martin Holcát zase jako možnost nadhazuje, že centrum může mít spolupráci se satelitními lékaři, kteří se budou o pacienta standardně starat. Ten pak do centra pak dorazí v kritických případech nebo jednou ročně na kontrolu.

Jak zamezit boji o zdroje

Vzhledem k nákladnosti léčby je ovšem k celé problematice potřeba přistupovat koncepčně v kontextu všech vzácných chorob a také s ohledem na efektivitu a výsledky. „Nejen od pacientů s cystickou fibrózou, ale i od odborníků zaznívá potřeba zmapování cesty pacienta systémem od diagnózy před poskytnutí péče k další specializované péči. Frekventně také zaznívá potřeba někoho, kdo se bude zabývat vzácnými onemocněními jako celkem. Jinak bychom se časem mohli dostat k bojům o zdroje. Jestliže se bavíme o dostupnosti léčby, s každým dalším registrovaným přípravkem na vzácná onemocnění to bude třeba vázat na další a další služby, které budou potřeba. Zdroje nejsou neomezené, proto musíme velmi dobře plánovat, jak péči pacientům poskytnout,“ podtrhává potřebu zřídit jakéhosi národního koordinátora péče o vzácná onemocnění Jakub Dvořáček.

Na druhou stranu je podle mnohých cystická fibróza dobrým příkladem toho, jak by léčba měla vypadat. I když díky příchodu nových léků náklady vzrostly, péče by měla být do budoucna efektivní. Máme totiž k dispozici kauzální léčbu a historii kvalitní péče. „Tlaky budou velké, ale způsob, jakým k tomu přistupuje cystická fibróza, je to, co by mělo mít prioritu, pokud se budeme muset rozhodovat, kam peníze napřít,“ domnívá se Helena Rögnerová. „Cystickou fibrózu by bylo možno pojmout jako model, takže bychom se mohli podívat na to, co bychom mohli aplikovat i u dalších vzácných onemocnění,“ navrhuje Pavel Dřevínek.

S tím souhlasí i ředitel největší české zdravotní pojišťovny VZP Zdeněk Kabátek. „I když máme u cystické fibrózy dopad na systém přes tři miliardy korun, myslím si, že je to návod, jak postupovat i u jiných vzácných onemocnění či onemocnění, kde jsou využity zvláště nákladné léčivé přípravky. Cystická fibróza má velkou výhodu, že umíme hodnotit výsledky léčby, takže ji můžeme vyhodnotit z hlediska efektu, což u mnoha dalších přípravků chybí. Tady je vzor na místě,“ dodává Kabátek.

Zdroj: www.zdravotnickydenik.cz

Klaplo to, vybrali přes milion. Na Sněžku pro Vaška vystoupal i nevidomý borec

Celkem 1 244 000 korun se podařilo vybrat Nadačnímu fondu KlaPeto při 11. ročníku charitativního výstupu na Sněžku. Letošní ročník se konal ve prospěch jedenáctiletého Vaška Mikolina z Chrudimi, který má amputovanou nohu, a dalších handicapovaných dětí. Vašek se narodil s vrozenou vývojovou vadou levé nohy. Od kolene dolů byla deformovaná, nevyvinutá, pro normální život nepoužitelná, a když mu byl rok a půl, lékaři provedli amputaci.

Sbírka nicméně ještě nekončí a je otevřená až do podzimu. Sobotní hromadný výstup zvládl Vašek Mikolin obdivuhodně, na nejvyšší českou horu vystoupal z Pece pod Sněžkou za 1 hodinu a 24 minut. Na Sněžku se tradičně vydalo i mnoho amputářů a dalších pravidelných účastníků, včetně 87leté paní Libušky ze Svitav. Snad největším borcem byl nevidomý pan Ladislav, který zdolal Sněžku už podruhé.

Vašek Mikolin dostal po návratu ze Sněžky při slavnostním vyhlášení od Nadačního fondu KlaPeto sportovní protézu. „Z té staré už vyrostl a rodina si nemůže dovolit novou, protože ji neproplácí pojišťovna,“ uvedla Kateřina Klasnová, která je spoluzakladatelkou Nadačního fondu KlaPeto. Druhým zakladatelem je mistr České republiky v hodu diskem a oštěpem Jaroslav Petrouš, který v roce 2011 kvůli nesnesitelným bolestem podstoupil dobrovolnou amputaci levé nohy.

Akci završil hudební festival HandicapFest, kterou moderoval Saša Rašilov a zaspíval při ní i Petr Kotvald se skupinou Trik nebo kapela Koneckonců.

Podle maminky Hedviky Mikolinové jedenáctiletý Vašek miluje jízdu na kole, lyžuje, hraje florbal, fotbal a závodně se věnuje plavání. „Za chrudimský plavecký klub závodí jak s dětmi s postižením, tak zdravými,“ dodal tatínek Luboš Mikolin. Vašek si užívá dětství s kamarády a svůj zdravotní problém neřeší. To díky dobrým lidem, kteří ho obklopují, ať už se jedná o prarodiče, protetika, majitelku půjčovny lyží, fyzioterapeutky či učitele ve škole.

Další vybrané peníze poslouží jako v minulých ročnících dalším dětem s hendikepem. Loňský výstup na Sněžku, který se konal pro Tomáška se spinální svalovou atrofií, pomohl téměř padesáti dětem.

Sbírka Nadačního fondu KlaPeto je otevřená až do podzimu. Příspěvek lze zaslat na transparentní sbírkový účet. Nadační fond pomáhá dětem s různými hendikepy. Proplácí jim například neurorehabilitační cvičení ve slovenských Piešťanech, kde tuto metodu pro děti s dětskou mozkovou obrnou a podobnými diagnózami využili jako první.

Ministerstvo analyzuje dopad možného zavedení poplatku na pohotovostech

Resort zdravotnictví připravuje analýzu, jak by se v praxi projevilo zavedení, respektive zvýšení regulačních poplatků na urgentních příjmech a pohotovostech. Snahou je bránit zneužívání péče. Šéf resortu Vlastimil Válek (TOP 09) už dřív řekl, že případné nové poplatky by se nedotkly lidí s akutními potížemi ani těch přivezených sanitkou.

Ve všední den na nejvytíženějším urgentu v pražském Motole rovnou provádějí nejakutnějším pacientům zákroky. Ty s nižší prioritou počkají.

„Je kolem poledne, lehce po poledni, pacientů tu není mnoho. Ten nejvyšší peak pacientů začíná po skončení pracovní doby, kolem třetí až čtvrté hodiny. Je prakticky plno,“ popisuje primář urgentního příjmu v Motole Jiří Karásek.

Třetina z nich měla přitom své potíže řešit spíš s praktikem. „Bolest v krku, pocit na zvracení, bolest zad, zvýšená teplota,“ dodal Karásek.

Ministerstvo si teď vyžádalo data, jak často se s takovými případy nemocnice setkávají. Na jejich základě bude rozhodovat i o případném zavedení nebo zvýšení poplatků. „Snažíme se v rámci diskuze a analýzy pokrýt všechny možné oblasti. To znamená, nejedná se jenom o urgenty, ale i o další oblasti,“ vysvětlil náměstek ministra zdravotnictví Josef Pavlovic (Piráti).

Hrozí, že si lidé budou častěji volat sanitku

I když třeba v Motole připouštějí, že někteří lidé urgentní péči zneužívají, jestli jsou nové poplatky cestou, si jistí nejsou. Desítky tisíc ročně jim už teď dluží lidé za poplatek na pohotovostech ve výši 90 korun.

„Když vás přivezou sanitkou, tak nic neplatíte, pravděpodobně nastane situace, že bude daleko víc zneužívána zdravotnická záchranná služba,“ soudí šéf Fakultní nemocnice Motol Miloslav Ludvík.

„Velmi bych si nepřál, aby záchranná služba byla ten, kdo bude vystavovat nějaké účtenky. Poplatek se dá účtovat i odloženě. Pokud by tito pacienti nebyli jaksi zavzati do zpoplatnění této péče, jistě by docházelo ke zneužívání záchranné služby,“ poznamenal ředitel pražské záchranky Petr Kolouch.

Další poskytovatelé po vyšších poplatcích volají. „My jsme navrhovali zvýšení regulačního poplatku na pohotovostech klidně na tři stovky, ale dovedeme si představit i pětistovku,“ prohlásil předseda Asociace českých a moravských nemocnic Michal Čarvaš.

S řešením by ministerstvo mohlo přijít v červnu. To má být analýza hotová.

Zdroj: www.ct24.cz

Virtuální realita pomáhá léčit závratě. V motolské nemocnici ji pouštějí lidem po operaci mozku

Lidem se závratěmi a poruchami rovnováhy pomáhá virtuální realita. Lékaři z Fakultní nemocnice v Motole vyvinuli speciální rehabilitační systém pro lidi po operacích mozku. Úspěšně ho otestovali u desítek pacientů a připravují další vylepšení. Programy pro virtuální rehabilitaci vytvořili lékařům nadaní studenti, ze kterých jsou dnes vývojáři.

Zuzana Balatková z Fakultní nemocnice Motol ukazuje brýle pro virtuální realitu, které se ani moc neliší od těch na hraní počítačových her.

„Nastavíme program, ve kterém bude dnes pacient rehabilitován, upravím rychlost optokinetického stimulu,“ popisuje.

Na ukázce se promítají šikmé stěny pokryté šachovnicemi. Člověk si může vyzkoušet také virtuální jízdu autem, kdy se kolem něj míhají stromy. Hýbající se záběry mohou snadno způsobit točení hlavy.

„Pacienti například po operaci některých nádorů mozku mohou trpět zvýšenou citlivostí na tyto vizuální stimuly,“ vysvětluje Zdeněk Čada z Fakultní nemocnice Motol, že obrázky mají záměrně vyvolávat slabou závrať. Smyslem je tuto reakci znecitlivit, a to právě opakovaným vystavováním se stimulu pomocí virtuální reality.

Následek operace mozku

Závratě a poruchy rovnováhy jsou u některých operací mozku poměrně předvídatelný následek. Lékaři se totiž někdy nemohou úplně vyhnout určitým nervům.

„Nádor, který se nazývá vestibulární schwannom vyrůstá z osmého hlavového nervu, který odvádí informace z vnitřního ucha, kde je centrum pro sluch a rovnováhu,“ vysvětluje Zdeněk Čada.

Tento vzácný nádor je přímo vrostlý do nervu, a po operaci si tak lidé postupně zvykají na jiné vnímání rovnováhy. Točí se jim hlava a míhá se svět před očima.

„Pacienti po operaci uváděli, že nemohou jet metrem, protože jezdící schody je rozhodily nebo nemohli jít v obchodě, protože míjející se lidé a kontrasty v regálech měli ten samý efekt,“ popisuje Zdeněk Čada.

Trénink před realitou

Podle lékařů je každý z pacientů citlivý na něco trochu jiného. Aby to nezjistili až přímo v nebezpečné situaci, začínají s virtuálním tréninkem. Ten má výhodu v tom, že mohou začít brzy po operaci, ještě na lůžku, potvrzuje Zuzana Balatková.

„Mělo by to být tak, že už se mi z toho začíná mírně motat hlava, aby rehabilitace byla účinná. Pokud to vnímám dobře, tak to není dostatečně účinné,“ vysvětluje.

Pacient má brýle a ovladač, a u počítače sedí lékař, který upravuje program a dává úkoly. „Testujeme ještě výchylku vertikály, protože zdravý člověk dokáže poměrně přesně určit vertikálu a horizontálu, tedy, co je svisle a co horizontálně,“ dodává Balatková.

„Po operaci mají svislici posunutou směrem k jedné nebo druhé straně. Oni mají často mírně nakloněnou hlavu a většinou po úspěšné rehabilitaci se svislice dostane tam, kam má, u normálního člověka je to do dvou stupňů,“ uzavírá Zuzana Balatková.

Lékaři spolu s vývojáři by chtěli systém zjednodušit, tak aby pacienti nemuseli na rehabilitace chodit do nemocnice, ale přístroj mohli mít doma.

Zdroj: www.irozhlas.cz

Změny DPH se dotknou i zdravotnictví

Daň z přidané hodnoty se má podle vlády změnit – u léků se zvýší, u zdravotnických přístrojů a pomůcek na poukaz klesne. Zdražit má alkohol s výjimkou vína.

V rámci ozdravného balíčku daňových, důchodových a výdajových změn ohlásila vláda také návrhy změny v oblasti DPH na léky a zdravotnické prostředky.

Léky kvůli tomu mohou podražít, naopak zdravotnické prostředky na poukaz by mohly zlevnit.

Na léky se v současnosti uplatňuje druhá snížená desetiprocentní sazba daně z přidané hodnoty, a to od roku 2015. Předtím byla na léky 15procentní snížená sazba DPH.

Podle vládního návrhu se nyní druhá snížená 10procentní sazba DPH ruší. Zůstanou jen dvě sazby, základní 21procentní a snížená 12procentní.

Nová 12procentní sazba DPH na léky tedy bude stále nižší, než byla před rokem 2015.

U léků hrazených na recept to bude znamenat vyšší náklady pro zdravotní pojišťovny. Jak uvedl prezident Svazu zdravotních pojišťoven ČR Ladislav Friedrich, konkrétně to může pro celý systém zdravotního pojištění znamenat ročně náklady zhruba o 1,5 miliardy korun vyšší. O tuto částku pomohou zdravotní pojišťovny státnímu rozpočtu.

U léků s doplatkem a léků nehrazených se může vyšší DPH projevit v ceně pro pacienta.

Pro zdravotní pojišťovny by tedy zdražení léků nemělo zásadní dopad, navíc mohou na druhou stranu ušetřit na zdravotnických prostředcích na poukaz.

U zdravotnických prostředků se dopady změny DPH odhadují hůř. Jak vypočítává expert na zdravotnické prostředky Jakub Král, některé zdravotnické prostředky mají základní sazbu DPH 21 %, zdravotnické prostředky na poukaz mají 15 %, několik položek má sazbu 10 % a například stomatologické zdravotnické prostředky mají nulovou sazbu.

„Sjednocení sazeb DPH na léky a zdravotnické prostředky je jistě krok správným směrem, avšak buď by to mělo být formou osvobození, tedy 0 %, jak od loňského roku umožňuje směrnice EU o DPH, anebo by změna působící u léků zdražení neměla být veřejně prezentována jako jejich zlevnění,“ míní Král.

Reagoval tak na nepřesnost při prezentaci vládních změn na tiskové konferenci, kde uvedl ministr financí Stanjura léky jako příklad zboží, na které se daň sníží.

„Tím, že dojde ke zvýšení DPH, dojde i ke zvýšení finální ceny. U hrazených léčiv je situace složitější, protože zvýšení DPH dopadne na rozpočty zdravotních pojišťoven. V realitě tak státní rozpočet vlastně neušetří, protože jde pouze o přesun nákladů státu z jedné kapsy do druhé,“ uvedl také výkonný ředitel Asociace inovativního farmaceutického průmyslu David Kolář.

Úspora na zdravotnické technice

Například nemocniční technika a přístroje by tedy mohly teoreticky zlevnit a nemocnice by na ní mohly ušetřit. Zdravotní pojišťovny ušetří na zdravotnických prostředcích na poukaz. Stomatologické pomůcky naopak mohou podražít.

Ministr zdravotnictví Vlastimil Válek v Českém rozhlase uvedl, že finanční dopad na zdravotnictví bude kladný. „U léků se sice DPH zvýší o dvě procenta, ale u zdravotnických prostředků, což je zhruba desetkrát větší balík peněz, se snižuje o tři procenta. Protože ty z 15 procent klesly na 12 procent. To znamená, že když dáte léky a zdravotnické prostředky dohromady, ušetří zdravotní systém zhruba 3,2 miliardy na DPH,“ řekl Válek.

„Nulová sazby na léky neexistuje,“ dodal Válek. To ale není přesné, například ve Švédsku je na léky na recept a léky do nemocnic nulová sazba DPH.

Podle Friedricha ale pro zdravotní pojišťovny neklesnou výdaje na zdravotnické prostředky o tolik, o kolik narostou výdaje na léky. Válekův odhad mu přijde příliš optimistický, upozorňuje ale, že nezná podklady, ze kterých ministr vychází. „Objem nákladů na léčiva tvoří významnou část všech nákladů zdravotních pojišťoven na zdravotní služby. Náklady na zdravotnické pomůcky jsou výrazně nižší,“ vysvětluje Friedrich. Na zdravotnické prostředky na poukaz vydaly zdravotní pojišťovny loni 10,5 miliardy korun, na léky na recept 41 miliard, na centrové léky 27,4 miliardy korun.

Vláda také v rámci balíčku změn daní navrhuje zvýšit spotřební daně z tabákových výrobků a lihu, v souhrnu o sedm miliard korun za rok. Na nápadu zrušit výjimku ze spotřební daně, kterou mají tichá vína, se vláda neshodla, na víno se tedy nadále nebude spotřební daň platit.

Zdroj: Medical Tribune

Masarykův onkologický ústav získal nejvyšší akreditaci

Ivana BÁRTOVÁ, moderátorka ČT

Masarykův onkologický ústav získal nejvyšší akreditaci Organizace evropských onkologických ústavů. Aby ji obdržel, musel splnit 332 standardů péče o pacienty a řízení nemocnice. Ve střední a východní Evropě se kromě brněnského pracoviště můžou stejnou známkou chlubit už jen v Budapešti.

Marek SVOBODA, ředitel Masarykova onkologického ústavu, Brno

Velké uznání toho, co tady dělají naši lékaři, a pro naše pacienty to znamená jednoznačný důkaz toho, že péče, kterou tady dostávají, je stejně kvalitní a probíhá stejným způsobem jako v těch nejprestižnějších onkologických ústavech Evropy.

Michal ČEJKA, redaktor ČT

Současně ústav obhájil pozici Centra evropské sítě pro léčbu vzácných nádorů u dospělých, a jako pátý v Evropě získal akreditaci pro sběr a ukládání vzorků nádorů pro výzkum rakoviny.

Zdroj: Česká televize

EURORDIS joins European Disability Forum in calling on EU institutions to build an inclusive future for persons with disabilities

23 May, Brussels – Advocates from across Europe’s community of persons with disabilities, including representatives from EURORDIS – Rare Diseases Europe, have formally called for a series of EU-level actions to guarantee and fulfil the rights of EU citizens with a disability.

Delegates of the 5th European Parliament of Persons with Disabilities – convened by the European Disability Forum (EDF) – brought together over 700 delegates and EU policy makers and adopted the EDF’s Manifesto ahead of the 2024 European Elections.

Among the EDF’s Manifesto proposals are calls for:

- Guaranteeing the participation of persons with disabilities in the political and public life of the EU.
- Specific measures to realise the rights enshrined in the UN’s Convention on the Rights of Persons with Disabilities (CRPD) for those at higher risk of exclusion, including people living with rare diseases.
- The EU to provide guidance and support to Member States to improve disability assessment methods, making sure that no one is left behind when accessing social protection and independent living schemes.
- Support to the development of a range of person-centred support services in communities for independent living.
- The introduction of measures to support families of persons with disabilities, notably those who act as informal carers.

Responding to the Manifesto’s adoption, Raquel Castro, Social Policy and Initiatives Director at EURORDIS, said:

“As a community of people with diverse and complex disabilities, we fully support this Manifesto. The key priorities it outlines are not a wish list, they are essential to ensure all Europeans with disabilities can live independently and fully participate in society, while also ensuring support to their families.

“As the 2024 European elections approach, we call on prospective candidates to commit to policies such as the ones outlined in this Manifesto, to achieve a truly equitable Europe.”

Among the speakers delivering an intervention at the 5th European Parliament of Persons with Disabilities was Dorica Dan, Vice-President of EURORDIS.

Welcoming the EDF Manifesto, Dorica Dan said:

“The lack of recognition of our disabilities in our Member States is a major barrier for people with rare diseases and others in the disability community who need holistic approaches. It hinders our access to our social rights at national level and to important EU initiatives for persons with disabilities, including the future European Disability Card.

“We call on all the EU institutions to support to the development of EU guiding standards on disability assessment and to further assist Member States in sharing and implementing good practices to improve national disability assessment processes”.

Zdroj: www.eurordis.com

Rare Barometer launches new survey on newborn screening

31 May 2023, Paris – Rare Barometer, a EURORDIS – Rare Diseases Europe global survey initiative, has launched a new survey on the opinion of people living with a rare disease on newborn screening. The survey is open to families with a rare disease from any country in the world, and is translated into 24 languages.

Newborn screening is the process of systematically testing newborns just after birth for certain diseases, allowing for earlier diagnoses, better informed families, and improved follow-up healthcare.

Launching the survey, Jessie Dubief, EURORDIS Rare Barometer Senior Manager said:

While newborn screening programmes traditionally aimed to identify infants for only treatable conditions, where early identification helps to avoid irreversible health damage, our new survey is also examining rare disease patients' views on newborn screening for actionable conditions which may not be treatable but could still be addressed through other health interventions. Screening for more conditions at birth may allow for accelerated diagnoses of rare conditions, earlier interventions, and parents' improved ability to make informed reproductive choices.

Our survey will gather insight into rare disease patients' views on the benefits and possible disadvantages of newborn screening, including its impact on access to treatment, psychological wellbeing, and family dynamics. The respondents will be asked to give their opinion on newborn screening for their own disease, but also in more general terms.

With only 6% of rare diseases currently having an approved treatment, it is particularly important that other means of improving health and wellbeing are explored for those who currently do not have access to treatments.

Approximately 70% of rare diseases occur during childhood, but many show no symptoms for days or months following birth.

The Key principles for newborn screening, set out by EURORDIS, alongside its Council of National Alliances and Council of European Federations, assert patients' perspective that screening for untreatable but actionable diseases may still enable the more appropriate and effective management of the condition. Even in the absence of a cure or a treatment, an early diagnosis can lead to improved health and social outcomes for the newborn, and strategies of integrated care that address the multiple impacts of a condition on one's life.

The questionnaire was designed with the help of a topic expert committee composed of relevant experts in the field of newborn screening, including policy experts, patient advocacy organisations, sociologists, ethicists, geneticists and corporate partners. The survey has been developed as part of the Screen4Care research project, of which EURORDIS is a partner of.

Edith Gross, EURORDIS Health and Social Science Senior Project Manager commented:

The Screen4Care project is aiming to shorten the pathways to diagnosis of rare diseases, through advanced technologies such as newborn screening and artificial intelligence. The survey will provide the project with a strong empirical basis for selecting conditions to be screened on some 20,000 newborns in Italy, Germany, France and Greece. Seeking the perspective of people living with a rare

condition will be at the centre of this survey, which will serve to establish a robust approach to ethical, legal and societal elements of newborn screening.

The survey will help EURORDIS generate new knowledge about the perspective of people living with rare diseases on newborn screening worldwide, as part of its advocacy work and involvement in the Screen4Care research project.

Zdroj: www.eurordis.com