

---

# Vzácná onemocnění a hlavní události ve zdravotnictví

---

Prosinec 2023

---

Milí čtenáři,

konec roku bývá pro mnohé z nás náročným obdobím plným spěchu, shonu a snahy stihnout i to, co bychom možná stihnout nemuseli. V první lednové dny pak zpravidla přichází fáze, kdy chceme začít znovu, lépe, zkrátka jinak.

Myslím, že dobrou cestou, jak přelom roku zvládnout, je i ta, při které nehledáme další úkoly, umíme zpomalit, nechat věci plynout, dát jim čas a nehledat změnu za každou cenu.

Ani to není snadné. Realita nás často spíše tlačí k tomu dělat víc, ještě přidat. Do nového roku bych proto nám všem přála, abychom ve svých dlouhých seznamech úkolů uměli pár věcí škrtnout a být laskaví nejen k druhým, ale také k sobě.

Přeji vám příjemné čtení!

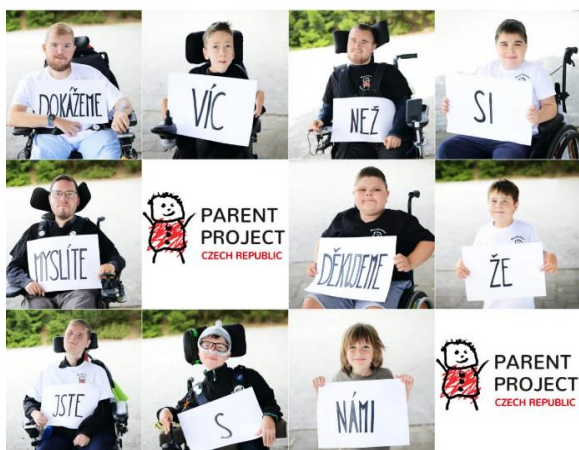
Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO

## Vzácná onemocnění

### Co si přejí patientské organizace v novém roce?

Posuny v léčbě, legislativní změny v posuzování sociálních dávek, mezinárodní kontakty a propojování komunity i lepší podmínky pro práci by si do nového roku přály patientské organizace, které oslovil web vzacni.cz. Přečtěte si i další odpovědi.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



### OSN ustavila Světový den Duchenne svalové dystrofie

Organizace Spojených Národů vyhlásila 7. září Světovým dnem povědomí o Duchennově svalové dystrofii (DMD). Je to poprvé, kdy se OSN rozhodla upozornit tímto způsobem na některou ze vzácných nemocí. Zásadní roli při prosazení myšlenky na plénu OSN hrálo také společné úsilí patientských organizací.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

### Rodiče bojují za své děti a mění systém

Mámy a tátové, jejichž děti se narodily s některou ze vzácných nemocí, jsou často těmi největšími tahouny systémových změn. Ať už na vlastní pěst nebo prostřednictvím patientských organizací hledají cesty, jak dětem zajistit naplněný život, lepší péči nebo léčbu. Přečtete s i jejich příběhy.

[CELÝ ČLÁNEK – JITKA](#)

[CELÝ ČLÁNEK – LENKA](#)





## Rok 2023 a vzácná onemocnění

Co přinesl rok 2023 v oblasti vzácných onemocnění? Postupně se centralizuje a standardizuje péče pro některé skupiny nemocí. Objevují se nové léky, lékaři i veřejnost o nemocech vědí víc a vzácná onemocnění se stávají i tématem pro celý zdravotní a sociální systém.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

## Jak žádat o příspěvek na péči

Úřad práce, Česká správa sociálního zabezpečení a následně posudkový lékař jsou zapojení do schvalování příspěvku na péči. Jak systém funguje v praxi a s čím se potýkají rodiny pacientů, kteří pomoc od státu potřebují, ukazuje reportáž v pořadu Střepiny.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



## Zdravotnictví



### Ministr zdravotnictví chce v lednu představit chystané změny v resortu

Ministr zdravotnictví Vlastimil Válek chce v lednu 2024 předložit strategický dokument, v němž popíše chystané změny ve zdravotnictví. Hodlá jich dosáhnout změnami zákona o veřejném zdravotním pojištění, o zdravotních službách, o elektronizaci zdravotnictví a zákona o ochraně veřejného zdraví.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

### Postup jednání o farmaceutickém balíčku a česká pozice

Jednání Evropské unie o novém farmaceutickém balíčku budou podle náměstka ministra zdravotnictví Jakuba Dvořáčka trvat několik měsíců. Své připomínky bude uplatňovat i česká vláda. Podle Dvořáčka je zásadní, aby se nevytratil původní smysl plánovaných změn, tedy lepší dostupnost léků pro pacienty.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



### Pacientský hub funguje tři roky

Pacientský hub za tři léta svého fungování uspořádal více než stovku akcí, kterých se zúčastnilo přes 2000 lidí. Další 130 akcí s více než třemi tisíci návštěvníky organizovaly pacientské organizace. Hub vznikl s podporou ministerstva zdravotnictví a jeho smyslem je podporovat profesionalizaci činnosti pacientských organizací.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

## Ze světa

### První terapie pomocí CRISPR je schválena v Británii i USA



Britské a americké úřady oznámily, že jako první na světě povolily genovou terapii, která může vyléčit srpkovitou anémii a ještě další dědičnou nemoc, která způsobuje poruchy krve. Jako první tento krok na konci listopadu udělal britský regulátor, na začátku prosince se připojil i americký.

[CELÝ ČLÁNEK](#)

### Evropská konference o vzácných onemocněních a orphan produktech (ECRD) bude v půlce května

V polovině května se bude v Bruselu konat 12. ročník Evropské konference o vzácných onemocněních a léčivých přípravcích (ECRD), kterou pořádá mezinárodní organizace EURORDIS. Soustředí se na formování politiky v oblasti vzácných onemocnění a je největší akcí svého druhu, do které jsou přímo zapojeni zástupci z řad pacientů. Nadcházející konference proběhne jako oficiální součást belgického předsednictví Radě EU.

[CELÝ ČLÁNEK](#)



## Celé články

### Co si přejí patientské organizace do roku 2024

Před koncem roku jsme oslovili organizace sdružující pacienty se vzácnými onemocněními a požádali jsme je, aby nám napsali o tom, co se jim v uplynulém roce podařilo a co si přejí do toho příštího. Výběr z jejich odpovědí vám přinášíme. Věříme, že dobře ilustrují, v jaké situaci se nacházejí a o co usilují vzácní pacienti a ti, kdo jim pomáhají.

Co se v oblasti vzácných onemocnění podle vás nejvíce podařilo v uplynulém roce?

- zvýšení povědomí o vzácných onemocnění, především vzdělávání pacientů a odborné veřejnosti
- tematizace vzácných onemocnění v médiích
- systémové zapojení zástupců patientských organizací například v rámci poradního orgánu ministra zdravotnictví pro léčivé přípravky na vzácná onemocnění
- rozšíření novorozeneckého screeningu o SMA a SCID, celkem je nyní zařazeno do screeningu 20 vzácných onemocnění rozvoj mezinárodní spolupráce

Na co jste nejvíce hrdí vy sami, pokud jde o činnost vaší organizace?

- zvýšení povědomí o činnosti organizace mezi širokou veřejností
- úspěšné osvětové kampaně nové publikace (včetně audiovizuálních)
- webové stránky
- online poradny zkušenosti z poradního orgánu ministra zdravotnictví pro léčivé přípravky na vzácná onemocnění
- velmi dobře fungující komunita
- proběhlá pobytová a další setkání nárůst počtu členů a dobrovolníků, kteří se podílí na činnosti organizace rozvíjející se mezinárodní spolupráce

Co byste si jako organizace nejvíce přáli do roku 2024?

- posun v léčbě (nové preparáty, genová terapie)
- zavedení multidisciplinární péče legislativní změny, které přinesou změny v posuzování sociálních dávek, zejména příspěvku na péči a invalidního důchodu další propojování komunity,
- získání kontaktů na další diagnostikované pacienty účast na mezinárodních setkáních pacientů se stejným onemocněním
- stabilnější finanční podporu na provoz organizace více dobrovolníků, kteří by organizaci pomáhali

Děkujeme všem organizacím, které nám v naší anketě odpověděly. V nadcházejícím roce budeme dále usilovat o to, aby se náš zdravotní a sociální systém více zohledňoval potřeby vzácných pacientů," říká Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO.

Vzácných onemocnění jsou tisíce. Většinou jde o naprosto neznámé choroby. S neznalostí se často pojí nepochopení okolí, nezájem, obavy. Vytváří mezi lidmi bariéry. Chceme vzácné nemoci

připomínat, jednu po druhé, den za dnem. Chceme, aby takových bariér bylo co nejméně. Ukazujeme nemoci, jaké jsou. Ptáme se lidí, co pro ně život se vzácným onemocněním znamená, jak je zvládají a co jim pomáhá.

Na těchto stránkách naleznete:

– příběhy pacientů – ověřené informace o diagnózách – užitečné odkazy – novinky ze světa vzácných onemocnění

Onemocnění je v rámci EU definováno jako vzácné, pokud postihuje méně než 5 osob z každých 10 000, (tj. méně než 1 pacienta na 2 000 jedinců). Existuje více než 8 000 různých vzácných onemocnění, což znamená, že souhrnný počet pacientů je nezanedbatelný. Přečtěte si více o vzácných onemocněních na stránkách ČAVO.

Ke správné diagnóze, odpovídající péči a léčbě potřebujeme dojít včas. Tomu napomáhá projekt helplinka.

Česká asociace pro vzácná onemocnění

Pro více informací o ČAVO navštivte naše stránky.

Pokud se chcete podělit o svůj příběh nebo zkušenosti, dejte nám vědět, budeme rádi.

E-mail: [cavo@vzacna-onemocneni.cz](mailto:cavo@vzacna-onemocneni.cz)

Obsah těchto stránek vzniká ve spolupráci České asociace pro vzácná onemocnění, Národního koordináčního centra pro vzácná onemocnění a Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF a FN Motol a české pobočky Orphanet.

Tento projekt je realizován s podporou Ministerstva zdravotnictví ČR.

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

## OSN vyhlásila Světový den Duchennovy svalové dystrofie

Organizace Spojených Národů vyhlásila 7. září Světovým dnem povědomí o Duchennově svalové dystrofii (DMD). Je to poprvé, kdy se OSN rozhodla upozornit tímto způsobem na některou ze vzácných nemocí. Zásadní roli při prosazení myšlenky na plénu OSN hrálo také společné úsilí patientských organizací.

“Smyslem mezinárodních dnů je upoutat pozornost veřejnosti, připomenout téma, které je důležité. Jako rodič dítěte se svalovou dystrofií, jsem velmi vděčná, že se společné úsilí podařilo. V Parent Project se jako rodiče dětí s DMD velmi intenzivně snažíme o zlepšení systému, který povede k vyšší kvalitě života našich dětí, a tato aktivita nám pomůže v šíření povědomí o nemoci,” říká Jitka Reineltová, předsedkyně Parent Project, z. s.

“Jde také o významný milník pro celosvětovou komunitu pacientů se vzácným onemocněním. Je to signál, že pokud se spojíme, náš hlas je slyšet a vyslyšen,” dodala.

Myšlenka Světového dne povědomí o Duchennově svalové dystrofii vzešla od představitelk World Duchenne Organization Elizabeth Vroomové a Nicoletty Madiiové.

„Před deseti lety vznikl tento nápad u kuchyňského stolu v Amsterdamu. Je neuvěřitelné, že jsme svědky toho, jak se s podporou a pomocí celosvětové komunity vyvinul v toto celosvětové hnutí, které ovlivňuje životy lidí žijících s Duchennovou a Beckerovou dystrofií,” komentovaly rozhodnutí Valného shromáždění

Hlavním ambasadorem myšlenky v OSN byli Tareq Albanai, velvyslanec Kuvajtu při OSN, a jeho manželka Rasha Alnaibariová, která se věnuje patientské advokacii na mezinárodní úrovni. Je členkou správní rady Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD), americké neziskové organizace a členské organizace World Duchenne Organization (WDO). Jejich odhodlání vychází z osobní zkušenosti-jejich syn Bazi žije s Duchennovou svalovou dystrofií.

“Duchenne nezná hranice, ovlivňuje jednotlivce bez ohledu na rasu nebo socioekonomický status,” uvedl kuvajtský velvyslanec. “Vyhlásit 7. září Světovým dnem povědomí o Duchenne svalové dystrofii není jen kampaň. Je to jasný závazek zachovat důstojnost každého dítěte, které touto nemocí trpí,” dodal.

Jedním z problémů je nízké povědomí o DMD u zdravotnické veřejnosti i politiků

Svou podporu návrhu vyjádřila řada významných patientských obhájců. Například Pat Furlongová, zakladatelka a prezidentka americké organizace Parent Project Muscular Dystrophy, která letos navštívila mezinárodní konferenci českého Parent Projectu.

Furlongová společně se sebeobhájcem Buddy Cassidym sdíleli své osobní příběhy na akci “Leaving No One Behind: Igniting Awareness for Duchenne Muscular Dystrophy”, kterou v polovině listopadu v New Yorku pořádalo kuvajtské velvyslanectví v USA. Jejich apel směřoval k diplomatům při OSN, ale také zástupcům WHO.

Neméně podstatnou roli sehrály patientské organizace, především zasíláním osobních dopisů velvyslancům svých zemí pro OSN. Jejich přístup ukázal solidaritu a sílu Duchennovy komunity.



Také Parent Project, z. s., patientská organizace sdružující rodiny pacientů se svalovou dystrofií v ČR, vítá usnesení OSN s velkým vděkem a radostí. „Rozhodnutí vnímáme jako významný krok v neustávající boji proti Duchennově svalové dystrofii, vzácnému vrozenému onemocnění, které ovlivňuje pacienty napříč kontinenty. Jako organizace jsme velice aktivní nejen v ČR, ale také na mezinárodním poli a jsme velice rádi, že naše práce přináší výsledky,“ říká členka výkonného výboru Parent Project, z. s., MUDr. Karolína Podolská, která byla zároveň letos zvolena jako členka rady World Duchenne Organization (WDO) a podílí se tak přímo na mezinárodních aktivitách na podporu pacientů se svalovou dystrofií.

Ve světle této významné události doufáme také v aktivní přístup institucí i jednotlivců v ČR v pomoci pacientům s DMD a jejich rodinám.

PARENT PROJECT, z. s. je patientská organizace založená rodiči, jejichž děti se narodily se svalovou dystrofií Duchenne/Becker a dalšími vzácnými nervosvalovými onemocněními raného věku. Spolek sdružuje pacienty, jejich rodiče a další rodinné příslušníky. V ČR působí od roku 2001, kdy zakládající členové navázali na fungování stejnojmenné organizace v USA založené v roce 1994. Hlavním zájmem organizace je zlepšování kvality života pacientů prostřednictvím z kvalitnější sociální a zdravotní péče, šíření povědomí o nemoci, sledování novinek ve výzkumu i v péči v zahraničí a jejich rozvoj v České republice. Spolek realizuje terénní práci s rodinou, úzce spolupracuje s odborníky ze všech relevantních oborů, organizuje pobytové akce a konference, podílí se na zajištění klinických studií v ČR.

Duchennova svalová dystrofie (DMD) je nejčastější svalovou dystrofií dětského věku. Choroba byla poprvé popsána anglickým lékařem Edwardem Meryonem v roce 1852 a podrobněji francouzským neurologem Guillemem Benjaminem Amandem Duchennem v roce 1868. Tato nemoc postihuje přibližně 1 ze 3600 – 6000 živě narozených chlapců a jedná se o nemoc vázanou na X chromozom. Tedy dle genetických pravidel nemocí trpí chlapci a ženy jsou přenašečkami. (Ve velmi ojedinělých případech se může nemoc u ženy také projevit.) Pacientům s DMD chybí dystrofin zcela (bílkovina na vnitřním povrchu membrány svalové buňky). Nemoc je charakteristická ochabováním a ztrátou aktivní svalové hmoty. Zpočátku se narodí chlapec bez jakýchkoli příznaků, ty nastupují plíživě přibližně od dvou let věku – potíže s chůzí, po čase usednutí na vozík.

Více informací: [www.parentproject.cz](http://www.parentproject.cz)

Zdroj: [cysnews.cz](http://cysnews.cz)

## Jsem vděčná, že mi přišel do života, říká máma Matýska se svalovou dystrofií

Vede patientskou organizaci pomáhající rodinám s dětmi trpícími Duchennovou svalovou dystrofií. S tou se narodil i její syn Matýsek. Jitka Reineltovej je vděčná, že jí přišel do života.

Pacientskou organizaci Parent Project před více než dvaceti lety založili rodiče, jejichž děti se narodily se svalovou dystrofií Duchenne/Becker a dalšími vzácnými nervosvalovými onemocněními raného věku. V současnosti ji vede padesátiletá Jitka Reineltovej ze Žatce.

Svému synovi Matthiasovi je vděčná za to, že jí před třinácti lety přišel do života. „Naprostě nám ho změnil,“ říká. Vděk cítí i vůči rodině včetně maminky. A také celému týmu organizace.

Když lékaři Matýskovi Duchennovu svalovou dystrofii diagnostikovali, byla v šoku. „Půl roku jsme prožili v temnotě. Pak jsme si říkali, že musíme něco dělat, proto jsme se spojili s Parent projectem. Na první akci jsme přijeli, když byl synovi rok,“ vzpomíná Jitka.

Bylo to náročné. „Viděli jsme kluky v pokročilé fázi onemocnění a zvažovali, jestli vůbec budeme na podobné akce jezdit,“ říká. Vůle něco dělat ale byla silnější. Její první uskutečněnou aktivitou byla výstava složená z příběhů nemocných kluků.

Nemoc je vázaná na X chromozom a dle genetických pravidel jí trpí chlapi. Ženy jsou přenašečkami (u nich se nemoc může projevit jen ve velmi ojedinělých případech). Duchennova svalová dystrofie postihuje přibližně jednoho ze 3600 až 6000 narozených chlupců.

Na fňukání je čas jindy

Projevuje se tím, že jim zcela chybí dystrofin (bílkovina na vnitřním povrchu membrány svalové buňky). Ochabuje jim aktivní svalová hmota, kterou postupně ztrácejí. Po čase usednou na vozík. Pro rodiče je to náročné. Jitka proto též oslovila kamarádku psychologku a rodinám začaly nabízet psychologickou pomoc.

Spolek pod jejím vedením pořádá plno osvětových aktivit, rehabilitačních pobytů či advokačních aktivit v oblasti sociální péče.

Letos vyšla i kniha Ve stínu Duchenna, která obsahuje přes dvacet příběhů nemocných a jejich rodin. Může ji získat každý, kdo minimálně 750 korunami patientskou organizaci podpoří. Ta peníze využije na asistenční služby.

*Zdroj: Deník*

## Každý den věříme na zázrak

Když se Oliver narodil, za jak dlouho jste zjistili, že něco není v pořádku?

Olí je náš prvorozený syn, narodil se 21. prosince, krásně na Štědrý den jsme odcházeli domů z porodnice a neměli jsme žádné podezření. Těhotenství bylo bezproblémové a my žili v domnění, že jdeme domů se zdravým miminkem. Ale jak se děti vyvíjí, u Olího bylo patrné, že zaostává. Nefixoval pohled, neotáčel se na břicho. Tehdy přišly první signály z okolí, že by něco mohlo být v nepořádku. My nad tím vždycky jen mávli rukou s tím, že každé miminko je jiné a že všude říkají: Hlavně neporovnávejte.

Nakonec jste ale k lékaři šli...

Člověku to nakonec nedá. Tehdy byly Olímu asi čtyři měsíce a s lékařem jsme se jen domluvili, že máme začít cvičit Vojtovu metodu. Pak to však byli právě terapeuti, kdo nám pomalinku začali naznačovat, že by bylo dobré zajít k neurologovi. Ten následně, když byl Olímu necelý rok, rozhodl, že ho pošle na kompletní neurologické vyšetření. Výsledky nám oznámili po několika týdnech. Genetické testy odhalily Angelmanův syndrom.

Jaká byla vaše první reakce? Věděla jste, o co jde?

Vůbec ne. Diagnózu mi sdělili po telefonu, a já její název dokonce zkomolila. Ještě jsem se pousmála ve stylu: Jéé, to jsem nikdy neslyšela. Načež položím telefon, jdu se podívat na Google s tím, že konečně budeme vědět, co dělat, aby to všechno bylo v pořádku... A v tu chvíli na mě začaly padat informace.

Co bylo dál?

Zavolala jsem manželovi, ale to už bylo ve stavu, kdy jsem nemohla moc mluvit. Byla jsem ze sebe schopná dostat jen tu diagnózu a pak jsme oba položili telefon. Seděli jsme u Googlu, četli a pomalu se hroutili. První dny byly asi nejtěžší, člověk neviděl světlo na konci tunelu. Teď se mi po dlouhé době vybavil i takový detail, že když manžel tehdy přijel domů, asi po hodině, kdy jsme si tu brečeli v náručí, jsme usnuli. Z toho šoku. Potom mi ale velmi pomohlo, že manžel mi už ten první večer začal říkat: Hele, tady je řada výzkumů, které jsou velmi nadějně, že bude lék. To byla informace, která nám trošičku pomohla se zase nadechnout a věřit tomu, že to nějak zvládneme.

Diagnóza na papíře

Jak dlouho trval ten prvotní šok?

Vím, že velmi brzy, za několik dní, jsme si začali říkat: Vždyť je to vlastně jen nějaká diagnóza na papíře a my tu máme před sebou krásné, šťastné a ve svých očích úplně zdravé miminko, které akorát neodpovídá tabulkám. V té době Olí neměl žádné větší komplikace, hezky prospíval, spal, ještě neměl epileptické záchvaty. Byl to takový první záchytný bod, na který jsem se zaměřila, a od té doby je to tak, že jestli mi něco pomůže, když mám splíny nebo depresivní stavy, je to vždycky Olí. Je šťastný a to je nejdůležitější, ať je diagnóza jakákoli.

Vysvětlíte, co vlastně Angelmanův syndrom je? A kolik jím trpí lidí?

V České republice víme v současné době zhruba o sto dvaceti diagnostikovaných pacientech. Ale určitě jich tu bude víc. Angelmanův syndrom je vrozené poškození patnáctého chromozomu. Asi

nejhorším symptomem syndromu je těžká mentální retardace, což obnáší 24hodinovou péči. Nemůžete nemocného nechat na chvíličku o samotě, musíte mu pomáhat se všemi denními úkony, s hygienou, krmit ho. Má obtíže s chůzí, narušenou rovnováhu a koordinaci, nemůže mluvit. Pak jsou tu epileptické záchvaty. Olí bere třikrát denně léky, ale jednou začas epilepsie vystrčí růžky. Jeden z nejhorších symptomů je pak porucha spánku.

Ta se projevuje jak?

Jde o sníženou potřebu nebo neschopnost spát víc času v kuse. Olího naštěstí tento symptom netrápí až tak moc, ale máme kamarády, kteří se třeba čtyři roky nevyspali. To má pak samozřejmě strašné následky pro celou rodinu.

Takže už jste se spřátelili s rodinami, které mají stejně nemocné děti?

Určitě. Myslím, že jsme v té komunitě našli spoustu kamarádů a potkávat se s nimi je velmi obohacující, protože načerpáte spoustu inspirace. Když jsme zvažovali sourozence, řada z těchto rodin pro nás byla vzorem.

Takové rozhodnutí muselo být obrovsky obtížné...

Určitě převládal strach, hlavně o to, aby bylo miminko zdravé. Velmi jsem si další dítě přála, ale zároveň jsem si uvědomovala rizika. Čekat na verdikt, jestli je všechno v pořádku, nebo ne, bylo náročné. Benefity ale převažovaly. Druhý nejsilnější pocit pak byl, jestli Olího neochudím o nové dovednosti, když už na něj nebudu mít tolik času. Teď už vím, že je to právě naopak. Sourozenci si dají něco, co bychom my Olímu nedokázali nahradit žádnou terapií.

Hříčka přírody

Dá se přítomnost genetického onemocnění zjistit z nějakých testů v těhotenství?

V případě Angelmanova syndromu je to ve většině případů takzvaně de novo, to znamená, že rodiče nejsou nositelé genu, je to náhodné, já vždycky říkám hříčka přírody. Takže u Xaviho byla stejně malá, až mizivá pravděpodobnost, že by tam mohl být Angelmanův syndrom. Tam byl spíš problém, že se člověk bojí i všeho ostatního. V hlavě se mi honilo, že už mám nějaký věk, mám za sebou stresové období s Olím. Pokud jde o testy, nepodstupujete nic nad rámec těch běžných. Absolvovala jsem amniocentézu, tedy odběr plodové vody, a jediný rozdíl byl v tom, že jsme v genetické laboratoři vyloženi požádali o nejrozsáhlejší test, který se v současné době dá udělat. Nechali jsme si udělat škálu asi dvou tisíc onemocnění.

A to vyšlo v pořádku?

Ano. Nikdy vám to neřeknou s jistotou, ale vyšla vysoká pravděpodobnost, že je miminko zdravé. Bylo to bezproblémové těhotenství. Jenže já jsem i s Olím měla bezproblémové těhotenství, takže všechny tyhle věci mě vůbec neuklidňovaly. Protože člověk si říká: Dobře, tohle je v pořádku, ale teď se může stát cokoli při porodu, spousta onemocnění se zjistit nedá.

Dá se tedy vzácným onemocněním, jako je Angelmanův syndrom, nějak předcházet?

Na genetické testy můžete jít ještě předtím, než dojde k otěhotnění, vy i váš partner. Řada vzácných onemocnění je způsobena tím, že právě jeden z rodičů nebo i oba jsou při nějaké nevhodné kombinaci nositeli těch onemocnění. Takže dojit si na testy, než se rozhodnete pro miminko. V případě, že testy něco odhalí, genetik vám vysvětlí případná rizika a jak je lze eliminovat.

Když se vrátím k Olímu, nemoc se tedy nedá léčit, jen zmírňovat příznaky?

Přesně tak. Můžete rovněž podstupovat řadu terapií, například aby chůze byla co nejlepší, aby se v řeči dokázal co nejvíce vyjádřit. Ale není nic, co bychom mu dali, abychom zvýšili tu jeho laťku.

Měla jste ze začátku pochybnosti, jak to všechno zvládnete?

Určité pochybnosti jsou tu s námi pořád. Ale nad tím, jestli to zvládnou, jsem asi nikdy úplně nepřemýšlela. Mateřská láska je bezpodmínečná, své dítě milujete bez ohledu na cokoli, co je na papíře. Spíš jsou to neustálé pochybnosti, jestli dělám maximum a jestli bych neměla dělat něco lépe.

Úspory zmizely za rok

Co všechno musíte s Olím absolvovat? Jaké terapie?

Prvních šest let bylo na bázi každodenních terapií, od fyzioterapie, ergoterapie, logopedie, hipoterapie, pak i kraniosakrální terapie, prostě zkoušíte kdeco. Jezdíte do lázní, podstupujete různá neurorehabilitační cvičení. Teď jsme ale dospěli do fáze, kdy Olí chodí každý den do školičky, kde má bohatý program a dost ho to vyčerpává. Tak jsme se rozhodli všechny další terapie zrušit a nechat mu volnější program. Navíc si myslím, že pro něj je teď každodenní terapií to, že má doma ročního bráčku. A je to fantastické, vidím, jak si po strašně dlouhé době začal zase doma hrát, vidím tu jejich vzájemnou interakci, jak ho to rozvíjí. Zrovna nedávno Xavimu něco upadlo a Olí k němu přišel a podal mu to. To mě úplně dostalo.

Jak se veškerou péčí o syna daří ufinancovat?

Nejtěžší byly rozhodně začátky. Chtěli jsme dát Olímu maximum a byli jsme mladá rodina zatížená hypotékou, leasingem na auto. Takže přestože jsme do té doby oba dva byli plně pracující lidé, tak naše úspory vymizely během prvního roku. Pak nám velmi pomohly různé nadace, aby mohl Olí všechny terapie podstupovat. Tady si myslím, že by bylo rozhodně potřeba, aby stát pomáhal více.

A jak to máte s financemi teď?

Olí má v současné době příspěvek na péči, který pokryje školku, my tam doplácíme jen různé další aktivity. Ale už nemá všechny ty další terapie jako dřív, tak je to pro nás finančně snesitelnější. Navíc v současné době nepotřebuje žádné kompenzační pomůcky. Kdybychom museli řešit třeba vozík nebo speciální ortézky, což řada andílků potřebuje, byly by to další obrovské výdaje.

Říká se andílci?

Ano, protože Angelmanův syndrom, tak se říká angelmánci, ale já mnohem radši říkám andílci (Angelmanovu syndromu se také říká syndrom šťastného dítěte, neboť pacienti s tímto onemocněním se velmi často smějí a mají dobrou náladu – pozn. red.) .

Kdy jste se rozhodli, že kromě péče o svého syna budete pomáhat i ostatním, a založili neziskovku jménem Asociace genové terapie?

Troufám si říct, že u manžela se tato myšlenka zrodila snad ještě v den oznámení diagnózy. Začal si dopodrobna studovat oblast genetiky a snad po čtrnácti dnech přišel s myšlenkou: Co kdybychom zkusili oslovit vědce a vyvinout nějakou iniciativu? Já jsem mu tehdy řekla: Určitě, udělejme cokoli, absolutně nemáme co ztratit. A k našemu příjemnému překvapení jsme skutečně našli vědce v Českém centru pro fenogenomiku, docenta Radislava Sedláčka, který byl první, kdo řekl, že je to skvělá

myšlenka a že Angelmanův syndrom jim zapadá do portfolia, protože už řešili jiná vzácná onemocnění. Tak jsme si řekli, že založíme organizaci a pokusíme se finančně podpořit ten výzkum. Následně k tomu přibyla i oblast advokacie, to znamená být hlasem pacientů, kteří sami nemohou mluvit a hájit svá práva, ať už v oblasti výzkumu, nebo přístupu k inovativním lékům.

Co vědci konkrétně zkoumají? Už se jim něco podařilo?

Cílem výzkumu je studium vybraných genů a jejich biologických procesů, které se podílejí na vzniku Angelmanova syndromu. Pokud pochopíme, jak vznikají, můžeme objevit léčbu genetických vad. První fáze byla analýza toho, co se kde děje ve světě a jakým směrem se vydat. Druhou fází bylo vytvoření speciálních myších modelů s Angelmanovým syndromem. Za pět let, kdy ten výzkum běží, udělali obrovský posun. Mají dokonce jedinečné myší modely, o které projevil zájem už i zahraniční vědecký tým. Myší modely slouží především k pochopení toho, co se v poškozeném těle děje a jaké mechanismy tam probíhají. Ve chvíli, kdy budeme znát veškeré souvislosti, si můžeme dovolit navrhnout takové terapeutické postupy, které budou bezpečné a zároveň účinné.

Jak se vám daří shánět finance pro výzkum?

Přiznám se, že je to náročné. Myslím, že teprve poslední dobou se nám daří vůbec srozumitelně vysvětlit, jak může být výzkum vzácných onemocnění přínosný. Genové terapie na různá jiná onemocnění, které se objevily v posledních letech, jsou velmi nákladné. Jednou z cest, jak takový lék zlevnit, je právě udržet výzkum v rukou akademické půdy.

Zmínila jste genové terapie, ty tedy pro Angelmanův syndrom zatím nefungují? Jaká je naděje, že brzy budou?

Naděje je obrovská. Za posledních pět deset let jsme se mílovými kroky přiblížili k tomu, že bude Angelmanův syndrom léčitelný. Nám jde teď hodně o čas. Čím dřív to bude, tím je větší šance, že by ta léčba dokázala ovlivnit i Olího.

V co do budoucna doufáte?

Každý den věříme na zázrak. I proto děláme to, co děláme. Doufáme, že se objeví lék, který dokáže alespoň částečně pomoci i Olímu, aby byl pro něj život snazší. Rodiče nemocného dítěte mají jenom jedno přání. Zároveň bych si ale přála, aby měl šťastný a naplněný život, i když jednou odejdeme.

*Zdroj: Reportér*

## Vzácná onemocnění v roce 2023: nové léky i změny v organizaci péče

V oblasti vzácných onemocnění se v poslední době mnoho věcí mění. Postupně se centralizuje a standardizuje péče pro některé skupiny nemocí. Objevují se nové léky, které přinášejí malým skupinám pacientům naději. Lékaři o nemocech více vědí a zvyšuje se povědomí veřejnosti o tom, že vzácná onemocnění existují. Postupně se vzácná onemocnění také stávají tématem pro celý zdravotní a sociální systém.

“V České republice máme v mnoha ohledech velmi kvalitní zdravotní péči. Převládá ovšem přístup, ve kterém lékař léčí konkrétní diagnózu a chybí komplexní přístup k pacientovi. To v mnoha případech může dobře fungovat, jenže u vzácných onemocnění často narážíme na hranice tohoto přístupu. Když máte vzácné multisystémové onemocnění, vaši situaci nevyřeší jednotliví specialisté, kteří vidí váš stav každý ze svého pohledu. Potřebujete, aby péče byla koordinovaná, komplexní, aby k pacientovi přistupovala jako k člověku, ne jako k sadě diagnóz,” říká Anna Arellanesová, předsedkyně ČAVO.

Nejlepší by bylo, kdyby se podařilo propojit nejen lékařskou péči napříč obory, ale také veškerou ostatní péči a podporu, kterou pacienti potřebují, včetně té, kterou poskytují svým členům a pacientům jednotlivé patientské organizace.

“Nejlepší by bylo, kdyby se podařilo propojit nejen lékařskou péči napříč obory, ale také veškerou ostatní péči a podporu, kterou pacienti potřebují, včetně té, kterou poskytují svým členům a pacientům jednotlivé patientské organizace. O to usilujeme, jenže je to běh na velmi dlouhou trať,” dodává. “Druhou věcí je značná nerovnost v kvalitě péče a podpory mezi jednotlivými diagnózami i mezi regiony. Jsou nemoci, kde je o pacienty velice dobře postaráno jak na úrovni zdravotní péče, tak v ostatních ohledech souvisejících s nemocí. Někdy mají pacienti také zázemí v silných podpůrných organizacích. Jenže u mnoha diagnóz tomu tak není a nám jde o to, aby ani ti nejvzácnější pacienti nezůstali stranou a bez podpory.”

“Chybí nám standardní postupy, jasné rozdělení péče mezi specializovaná centra a místní poskytovatele zdravotních služeb, proto jsem velice ráda, že se letos podařilo rozběhnout projekt SYPOVO, který je zaměřený právě na standardizaci péče u vzácných onemocnění a na vyjasnění role vysoce specializovaných center a jejich zapojení do Evropských referenčních sítí,” uvádí Anna Arellanesová. “Je také velice dobře, že vysoce specializovaná centra pro vzácná onemocnění se letos poprvé objevila v úhradové vyhlášce a mají pro příští rok zvlášť určené, i když neveliké, financování,” doplňuje.

Přečtete si: Léky na vzácná onemocnění i specializovaná centra čekají velké změny

Letos také byla registrována řada nových léčivých přípravků pro vzácná onemocnění. O tom, jestli budou v České republice hrazené, se rozhoduje ve správním řízení. “Od té doby, co byl vytvořen nový postup pro stanovení ceny a úhrady léčivých přípravků pro vzácná onemocnění, byla zahájena jednání již o 27 přípravcích. Považujeme za velice důležité, aby v nich zazněl hlas pacientů, kteří mají vlastní zkušenost ze života s danou diagnózou. Patientským organizacím, které nemají s úředními postupy zkušenosti, proto nabízíme podporu. Tam, kde pro danou diagnózu neexistuje patientská organizace, tedy například u ultra-vzácných onemocnění, zastupuje pacienty přímo ČAVO,” vysvětluje René Břečťan.

“V poslední době je registrováno více léků na vzácná onemocnění, přesto je účinná léčba k dispozici jen pro velice malý zlomek všech vzácných nemocí. Velmi bychom si přáli, aby se jejich počet do

budoucná zásadně zvyšoval a zároveň aby byly dostupné za ceny, které bude náš zdravotní systém schopen financovat,” dodává René Břečťan.

Snažíme se pojmenovat problémy, kterým vzácní pacienti čelí, a na tyto problémy najít odpovídající odborníky. Nabídnout rodinám setkání, kde vše mohou probrat jak s odborníky, tak mezi sebou navzájem. Naším cílem je vytvořit centrum, které bude takové služby schopno poskytovat systematicky a na vysoké profesionální úrovni.

Vzácná onemocnění kladou před pacienty a jejich rodiny mnoho složitých situací, ať už se jedná o léčbu, sociální situaci, rodinné vztahy, vzdělávání nebo práci. Osudy lidí se vzácnými nemocemi jsou velice rozdílné, ale mnohé je spojuje. “Snažíme se pojmenovat problémy, kterým čelí, a na tyto problémy najít odpovídající odborníky. Nabídnout rodinám setkání, kde vše mohou probrat jak s odborníky, tak mezi sebou navzájem. Letos jsme přichystali dva takové pobyty: jeden zaměřený na rodiny s dětmi se vzácnými onemocněními, druhý pro dospělé,” popisuje Anna Arellanesová. “Naším cílem je vytvořit centrum, které bude takové služby schopno poskytovat systematicky a na vysoké profesionální úrovni. Příští rok se nám snad podaří postoupit o velký krok dál i tímto směrem. Držte nám palce, ať se nám naše práce daří,” uzavírá Anna Arellanesová.

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



## Bez invalidního vozíku ujde sotva pár kroků. Na příspěvek na auto ale nárok nemá

NOVA 22:20 Střepiny 25

Bára DIVIŠOVÁ, moderátorka

Bez invalidního vozíku ujde sotva pár kroků a je tak zcela odkázán na svou matku. Podali si žádost o příspěvek na auto, a přesto neuspěli. Jak je to možné? To zajímalo kolegu Martina Hlaváčka.

Dominika ŠIŠOLÁKOVÁ,

Je to péče 24 hodin denně, v podstatě nonstop v pohotovosti, v noci mu měřím kyslík, abych mohla v klidu spát. Zkus tady. Zkusíš. Zkusíš stát. Ukážeš jim to?

Martin HLAVÁČEK, redaktor

Desetiletý Míša, od narození trpí nejtěžší formou spinální muskulární dystrofií a autismem. Je zcela odkázán na svou matku, která se chlapce snaží držet v co nejlepší formě. Míšův zdravotní stav se ale s přibývajícimi lety začal nemilosrdně zhoršovat. Nemoc postupně vyřazuje z provozu jeho svaly a chlapec je dnes převážně odkázán na invalidní vozík, přesto podle úřadů nemá nárok na příspěvek na auto, kterým by ho jeho matka vozila k lékaři, na rehabilitace nebo do školy.

Dominika ŠIŠOLÁKOVÁ,

Podávala jsem druhou žádost v březnu tohoto roku, kde výsledek byl zase záporný. Loni na narozeniny nastal velký regres, kdy vlastně neprošel ani prostor po domě. I do školy to máme 10 km s přestupem. Na hipoterapii, ergoterapii to máme těch 40 asi a k lékařům jezdíme do Brna, což je asi hodina cesty.

Martin HLAVÁČEK, redaktor

Míša, a to v lepších dnech, ujde maximálně 50 metrů, přesto podle posudkového lékaře se nejedná o dostatečnou vadu pohybového aparátu. Je vůbec reálné vlastně být bez auta?

Dominika ŠIŠOLÁKOVÁ,

Ne. Začátkem roku to vypadá, že půjde Míša na ortopedickou operaci, následné rehabilitace, to budou intenzivní rehabilitace, kdy budeme dojíždět denně. Nemyslitelné. Míškovi se zkracují svaly na lýtkách, což způsobuje, že jeho achilovky, jeho chodidla se kroutí, kroutí se někdy tak moc, že mu nemůžu nasadit ortézy na noc.

Jana HABERLOVÁ, primářka dětské neurologie FN Motol

Je to vzácné onemocnění, geneticky podmíněné, je zatím neléčitelné, to znamená, že se pomalu zhoršuje a tito chlapci postupně ztrácejí schopnost samostatné chůze, postupně se zhoršuje, až je chlapec zcela imobilní, takže z toho opravdu vyplývá, že není schopen samostatného přesunu na delší vzdálenosti. Je potřeba ho nějakým způsobem převážet. Takže samozřejmě z této logiky věci je zde jasný důvod k tomu, že potřebuje nějaký transport.

Martin HLAVÁČEK, redaktor

V případě podání žádosti o příspěvek na auto je systém poměrně složitý. Po vyplnění potřebné dokumentace putují nejprve na Úřad práce, ten je postoupí České správě sociálního zabezpečení, rozhodnutí pak učiní posudkový lékař.

Iva MERHAUTOVÁ, ředitelka pro řízení sekce dávek, MPSV

Jsme si vědomi toho, že i ta řízení jsou zdlouhavá právě proto, že žadatel nejdříve žádá na Úřadu práce, pak ten posudek zpracovává Okresní správa sociálního zabezpečení, tak my bychom chtěli sloučit to řízení i to podávání žádosti na jedno místo. Pokud se týká přímo té žadatelky, škoda, že nevyžila všech svých jaksi možností, ona mohla se k tomu lékařskému posudku, nikoliv odvolat, ale mohla se k němu vyjádřit do 5 dnů, kdy dostala vyrozumění, a pak se mohla odvolat. V případě, že se ti lidé odvolají, tak už se dostává to odvolání na ministerstvo práce, kde jsou posudkové komise. Je vždy přizván odborník v tom oboru, to znamená v tomto případě by to byl neurolog, a může si i ten žadatel vyžádat, že chce být přítomen, že chce být vyšetřen.

Jana HABERLOVÁ, primářka dětské neurologie FN Motol

Podmínky k tomu, aby člověk nebo pacient splnil a mohl by mu být přiřčen tady ten jako příspěvek, jsou někdy nastaveny vlastně z pohledu té nemoci nelogicky.

Jitka REINELTOVÁ, ředitelka Parent projekt

A co my vnímáme jako velký problém, je rozdílné posuzování napříč kraji, že opravdu jako dítě, které je ve stejném stavu v jednom kraji jako dítě ve stejném stavu v druhém kraji a jedno dítě dostane automaticky a druhému dítěti je zamítnuto. Může se obrátit na nás a sociální pracovnice, která má opravdu zkušenosti a ví, co je vhodné napsat a pohybuje se v té oblasti, tak pomůže klientovi sepsat odvolání.

Martin HLAVÁČEK, redaktor

Paní Dominika sice odvolání na zamítnutou žádost nepodala, po našem natáčení se ale rozhodla podat právě se sociálními pracovníky žádost novou a věří, že tentokrát bude úspěšná.

*Zdroj: helpnet.cz/TV NOVA*

## Válek chce v lednu předložit dokument, v němž popíše chystané změny zdravotnictví

Ministr zdravotnictví Vlastimil Válek (TOP 09) slíbil, že do poloviny ledna příštího roku předloží strategický dokument, v němž popíše chystané změny ve zdravotnictví. Hodlá jich dosáhnout změnami zákona o veřejném zdravotním pojištění, o zdravotních službách, o elektronizaci zdravotnictví a zákona o ochraně veřejného zdraví. První z nich začne platit 1. ledna 2025, řekl dnes ministr v pořadu České televize Otázky Václava Moravce. Podle poslankyně Karly Maříkové (SPD) by takový dokument uvítala opozice, podle mluvčí Sekce mladých lékařů České lékařské fakulty (ČLK) Moniky Hilšerové i lékaři.

Jako první krok elektronizace pro pacienty chce Válek představit do konce února mobilní aplikaci EZ karta, která naváže na "covidovou" aplikaci Tečka. Nejdřív v ní budou data o očkování.

Chystané změny jsou podle Válka dokončením reformy zdravotnictví, která začala po sametové revoluci a nebyla nikdy plně dokončena. Měla vést od socialistického financování zdravotnictví k systému řízenému pojišťovnami. "Změnou jednoho zákona absolutně nic nedosáhnete. Já měním všechny ty zákony naráz, musí být provázané. Proto mi to trvalo daleko déle než dva roky, protože jsme na tom pracovali už v opozici," řekl. Dodal, že změny musí být propojené i s úhradovou vyhláškou.

Touto vyhláškou ministerstvo zdravotnictví každý rok promítá do rozdělení peněz z veřejného zdravotního pojištění, v němž bude příští rok k dispozici 500 miliard korun, své priority. Změny čekají podle Válka i personální vyhlášku, která stanoví potřebné počty personálu, například lékařů pro každé oddělení. "Musíte ten balík změnit celý a musíte ho změnit v průběhu jednoho roku," dodal.

Změny zákonů jsou podle Válka prakticky hotové. "Jeden už je ve vnitřním připomínkovém řízení, další do něj bude odcházet po Novém roce a další taky. Chtěl bych, abychom je plus minus v prvním čtvrtletí příštího roku dostali na vládu a v prvním pololetí příštího roku do Poslanecké sněmovny," dodal. Platit by měly začít postupně. V příštím roce chce ministerstvo začít zveřejňovat srovnání kvality péče v jednotlivých krajích. Na síti X po skončení pořadu Válek doplnil, že vzniknout by měly i osobní účty pojištěnce. "Chceme motivovat a ocenit ty, kteří se o své zdraví starají," uvedl ministr. Dříve zmiňoval možnosti bonusů například za účast na preventivních nebo screeningových prohlídkách.

Ve změně zákona o zdravotním pojištění podle Válka ministerstvo definuje priority, například podporu následné péče, sociálních služeb a paliativní péče, což vyžaduje stárnutí populace. "A je tam přenesení odpovědnosti v některých činnostech z krajů (...) na pojišťovny včetně jejich vymáhání. Například aby lékaře na pohotovost musela zajistit pojišťovna a ta tomu lékařům také za to platila," dodal. Kraje si stěžují, že v současném systému mají problém sehnat lékaře, kteří by sloužili na pohotovostech. Do budoucna tak zřejmě budou jen u nemocnic, což ale odmítají zase jejich lékaři. Chtějí větší zapojení praktiků.

Změna zákona o zdravotních službách podle Válka donutí pojišťovny, aby se skutečně začaly podílet na budování sítě. Síť 156 nemocnic akutní péče podle něj není špatná, nevhodná je ale struktura oddělení, z nichž některá jsou ztrátová nebo málo obsazená. "Pojišťovna má zajistit pro své pojištěnce péči, proto to pojištění platíme. (...) Já pouze do zákona dám, ať to začnou dělat," uvedl Válek. Pojišťovny podle něj mohou pomocí smluv řídit i dostatek lékařů některých specializací v regionech. Na síti X připojil možnost čerpání přeshraniční péče, pro všechny kteří bydlí v pohraničí a nemají na české straně v dostupné vzdálenosti lékaře či zdravotnické zařízení.

Novelu zákona o ochraně veřejného zdraví ministerstvo novinářům představilo tento týden, návrh je ve veřejném připomínkovém řízení. Počítá zejména se změnou systému řízení hygienických stanic a vzniku centrální Hygienické služby ČR. Té by podléhaly i zdravotní ústavy a Státní zdravotní ústav.

V oblasti elektronizace je podle Válka zásadní nastavit standardy pro sdílení dat. Do budoucna se počítá i s elektronickými žádankami nebo sdílením zdravotnické dokumentace. Nepojenost systému kritizovala i poslankyně Maříková. "Stává se to, že jsou pacienti u různých lékařů předepisovány stejné léky nebo opakovaná vyšetření," uvedla. Dodala, že je možné tím i uspořit finanční prostředky. Podporuje také elektronizaci. "Musí to být ale dobrovolné, aby tady nevznikl odpor části společnosti," dodala.

V zákoně je podle Válka velká část věnovaná telemedicině, tedy nástrojům komunikace pacientů a lékařů na dálku. Vedle konzultací na dálku po telefonu nebo videohovoru to mohou být například domácí přístroje nebo mobilní aplikace sledující zdravotní stav, pokud jsou schváleny jako zdravotní prostředky.

*Zdroj: ceskenoviny.cz*

## Pacientský hub: podpora, vzdělávání, síťování a pracovní prostor pro pacientské organizace

Spolupráce pacientských organizací a Ministerstva zdravotnictví započala v roce 2017. Tou dobou také bylo na Ministerstvu zdravotnictví ČR zřízeno Oddělení podpory práv pacientů, které o tři roky později převzalo patronát nad projektem Pacientský Hub. Jeho vznik byl odpovědí na potřeby pacientských organizací, aby mohly být více zapojovány do dění ve zdravotnictví a aby rozšířily možnosti pro své odborné vzdělávání, rozvoj a setkávání. „Období fungování Pacientského hubu považuji za kvalitativní posun v naší podpoře pacientským organizacím, ve které hodláme i nadále setrvat a dále ji rozvíjet,“ říká vrchní ředitel pro legislativu a právo MZČR Radek Polícar.

Na neutrální půdě a zdarma. Osobně...

Jedním z klíčových prvků projektu je bezplatné poskytování prostor v Praze 10 pacientským organizacím. Ty mohou tyto prostory využívat nejen k práci, ale i k setkávání a pořádání vlastních akcí. To vytváří dynamické prostředí pro sdílení zkušeností a vzájemnou podporu.

Předseda Pacientské rady ministra zdravotnictví Vlastimil Milata vysvětluje: „Pacientský hub přinesl pacientským organizacím možnost na neutrální půdě komunikovat s odborníky, kteří pacientům přináší důležité informace. To vede k vyšší profesionalizaci pacientských organizací, i když pracují mnohdy na dobrovolnické bázi“. Jak jsme již informovali v článku o tom, jak Fondy EHP podporují pacientské organizace, v mnoha případech se jedná o malé neziskové organizace bez vlastního zázemí.

...i po síti

Krátce po otevření prostoru v pražských Vršovicích však byl Pacientský hub nuceně uzavřen vinou lockdownů způsobených pandemií koronaviru. A tak své aktivity přizpůsobil i on-line prostředí: „V době Covidu byl pro mě Pacientský hub světlem v tmavém tunelu. Díky tomu, že fungoval online, mi pomáhal nejen jako předsedkyni spolku, ale i jako mámě dcery, která má ultra-vzácné onemocnění,“ popisuje Petra Suchá, která se v listopadu 2020 stala předsedkyní spolku METODĚJ z.s., který sdružuje rodiče děti s velice vzácnými metabolickými onemocněními.

Možnosti on-line přenosů vyzdvihuje i Vlastimil Milata, který je zároveň předsedou Aliance pacientů s diabetem: „Pacientský hub je na on-line přenosy skvěle vybaven a organizacím tak dává možnost lépe komunikovat. To dříve nebylo možné.“

Prostor pro setkávání, práci i vzdělávání.

Pacientský hub za tři léta svého fungování uspořádal 110 vzdělávacích akcí, kterých se zúčastnilo přes 2000 lidí. Další akce v prostorách Pacientského hubu zorganizovaly pacientské organizace – 130 akcí navštívilo více než 3300 účastníků.

„Pacientský hub jako místo setkávání byl úžasný nápad. Díky projektu jsme měli možnost se potkat a lépe poznat i jiné organizace,“ popisuje Marie Ředinová z organizace České ILCO, která sdružuje pacienty se stomií, svůj pohled na přínos projektu. Došlo jak k posílení vazeb mezi jednotlivými organizacemi, tak i ke sdílení zkušeností. To vedlo i k lepšímu pochopení ostatních organizací: „Otevřelo nám to oči a pomohlo pochopit, co trápí ostatní pacientské organizace, že zde nejsme s naší diagnózou sami a že je třeba dostupné prostředky rozdělit rovnoměrně mezi všechny,“ pokračuje M. Ředinová a dodává: „Edukační semináře a přednášky byly velmi užitečné, šité pacientským organizacím na míru.“

Stejně tak individuální konzultace.“ Tato zástupkyně Českého ILCa několik přednášek pro ostatní pacientské organizace i sama vedla.

## Metodická podpora pro pacientské organizace

Předsdkyně spolku METODĚJ v době, kdy jej přebírala, o vzniku Pacientského hubu naštěstí věděla: „Díky školení, webinářům a konferencím jsem se dozvíдалa, jakým způsobem vést spolek a co mohu udělat pro naše členy. Bylo to pro mě velmi zásadní a věřím, že to přispělo k tomu, že dneska jsem velmi činná a vzdělaná v problematice, která se týká našeho spolku,“ popisuje Petra Suchá a dodává, že díky projektu získala i spoustu přátel a kolegyně, na které se může v případě potřeby obrátit. „V roce 2020 jsem byla vystrašená předsdkyně spolku, která se bála, jestli bude spolku vůbec nějakým přínosem. Dneska si troufnu říct, že se cítím jako plnohodnotná předsdkyně, která bojuje za náš malý spolek. Musím říct, že nikdy nezapomenu na to, jakou vzpruhou pro mě Pacientský hub je a bude,“ uzavírá.

## Desatero pro pacienty a zdravotníky i osvětové video

Pacientský hub stál i u vzniku videa, které má pomoci nově diagnostikovaným pacientům s nalezením vhodné organizace. Video bylo veřejnosti představeno na konci listopadu 2023. Deset doporučení pacientům, jak mluvit se svým lékařem, a deset doporučení lékařům, jak mluvit se svými pacienty, zase shrnují letáky s tipy, které mohou usnadnit vzájemnou komunikaci. Součástí projektu bylo i několik odborných konferencí.

## Pacienti nebudou sedět v koutě

Hlavním poselstvím závěrečné konference projektu, která se uskutečnila v polovině listopadu 2023, je „Pacienti nebudou sedět v koutě“. To vystihuje klíčový záměr Pacientského hubu, totiž posunout pacientské organizace z periferie do centra dění v oblasti zdravotnictví, zapojit pacienty do diskuzí, rozhodovacích procesů a celkového utváření zdravotnické politiky. Cílem je zajistit, aby pacienti byli rovnocennými partnery a měli vliv na rozhodování, která ovlivňují kvalitu a dostupnost zdravotní péče v České republice. Pacientský Hub se tak stává katalyzátorem změn, které směřují k aktivnímu a participativnímu zapojení pacientů do procesů ovlivňujících zdravotní péči. „Nezávislé pacientské organizace jsou nezbytné pro zajištění práv lidí, kteří potřebují lékařskou péči. Stojí při nás, když jsme nejzranitelnější,“ uvedl na závěrečné konferenci projektu norský velvyslanec Victor Konrad Rønneberg.

## Jde se do finále

Tříletá pilotní fáze projektu Pacientský hub se blíží ke konci. Ministerstvo zdravotnictví ho bude mít pod patronátem i v období udržitelnosti. Pacientský hub své prostory na Praze 10 uzavírá. V současné době je v jednání, že by prostory v omezené míře byly poskytovány např. pro pořádání vzdělávacích akcí pro pacientské organizace. Ty budou probíhat i po novém roce.

*Zdroj: Ministerstvo zdravotnictví ČR*

## První terapie pomocí CRISPRu je schválená. Mění lidem geny, aby je zbavila srpkovité anémie

Britské a americké úřady oznámily, že jako první na světě povolily genovou terapii, která může vyléčit srpkovitou anémii a ještě další dědičnou nemoc, která způsobuje poruchy krve. Jako první tento krok na konci listopadu udělal britský regulátor, teď na začátku prosince se připojil i americký.

Terapie se jmenuje Casgevy. Jedná se o vůbec první schválený lék, který využívá takzvané genetické nůžky CRISPR. Tento nástroj umí měnit skupiny genů i jednotlivé geny. Jeho autoři za něj získali před třemi lety Nobelovu cenu, ale využíval se doposud hlavně ve výzkumu. Schválení prvních dvou léků založených na tomto principu pro klinickou léčbu je proto zásadním přelomem.

Srpkovitá anémie a  $\beta$ -talasémie jsou genetická onemocnění, která způsobují chyby v genech pro hemoglobin, protein sloužící červeným krvinkám k přenosu kyslíku po těle. „Srpkovitá anémie i  $\beta$ -talasémie jsou bolestivé, celoživotní stavy, které mohou být v některých případech smrtelné,“ uvedl v prohlášení britský úřad.

V klinických studiích se po několika letech testů zjistilo, že přípravek Casgevy u většiny účastníků se srpkovitou anémií a  $\beta$ -talasémií obnovuje zdravou tvorbu hemoglobinu a zmírňuje příznaky onemocnění, dodali zástupci úřadu. Uvedli, že během studií nebyly zjištěny žádné významné bezpečnostní problémy, a doplnili, že bezpečnost léku se bude i nadále pečlivě sledovat.

168 hodin: Rekordní sbírka otevřela cestu k léčbě chlapce s genetickou chorobou. Jiné jsou na tom hůř

Léčba se sice podává jednorázově, celá procedura ale trvá několik měsíců. Pacientovi se nejprve odeberou kmenové buňky z kostní dřeně. V laboratoři se v nich potom pomocí CRISPRu upraví příslušný gen. Jakmile jsou připravené, pacienti několik dní podstupují chemoterapii, aby se staré buňky odstranily a uvolnilo se tak místo pro nové. Po infuzi nových buněk stráví příjemci několik týdnů v nemocnici, kde se zotavují. Poté by už tělo mělo produkovat normální nepoškozené buňky.

„Srpkovitá anémie je vzácná, bolestivá a život ohrožující krevní porucha, kterou neumíme vyléčit. Proto jsme tak nadšeni, když můžeme pokročit v této oblasti, zejména pro osoby, jejichž život je touto nemocí vážně narušen,“ uvedl americký regulátor. Průměrná délka života lidí postižených touto nemocí je 42 let u mužů a 48 let u žen. „Genová terapie je příslibem cílenější a účinnější léčby, zejména pro osoby se vzácnými onemocněními, u nichž jsou současné možnosti léčby omezené,“ dodali vědci.

Genová terapie může uzdravit miliony lidí a některé nemoci úplně vymýt, věří vědkyně Alžběta Resserová

Lék, který bude nedostupný

Analytici se obávají, že i mezi lidmi, kteří by mohli mít z léčby největší prospěch, bude jen málo těch, kteří budou chtít proceduru podstoupit. Ta totiž trvá několik měsíců, je s ní spojené riziko neplodnosti a také může být pro většinu nemocných finančně nedostupná.

Společnost Vertex v pátek v žádosti pro regulační orgány uvedla, že si za léčbu bude účtovat 2,2 milionu dolarů na pacienta, což je v přepočtu téměř padesát milionů korun.

Tato nemoc je navíc chorobou menšiny, vyskytuje se jen u černošské populace. Proto je složité na ni najít zdroje financování. „Sto tisíc Afroameričanů ve Spojených státech má srpkovitou anémii. V celé zemi je přitom jen třicet specializovaných center na srpkovitou anémii a státní příspěvek na výzkum léčby srpkovité anémie na pacienta je asi 800 dolarů a od neziskovek a nadací je to sto dolarů na pacienta,“ popsala nedávno v rozhovoru pro Českou televizi brněnská genetička Alžběta Rössnerová, která na vývoji genové léčby pracuje.

*Zdroj: Česká televize*



## Připravuje se Evropská konference o vzácných onemocněních a orphan produktech (ECRD)

Na konci jara 2024, 15.-16. května 2024, proběhne v Bruselu 12. ročník Evropské konference o vzácných onemocněních a léčivých přípravcích (ECRD), kterou pořádá mezinárodní organizace EURORDIS. Soustředí se na formování politiky v oblasti vzácných onemocnění a je největší akcí svého druhu, do které jsou přímo zapojeni zástupci z řad pacientů. Nadcházející konference proběhne jako jako oficiální součást belgického předsednictví Radě EU.

Shodou okolností se koná tři týdny před volbami do Evropského parlamentu a její ambicí je ovlivnit tvorbu budoucí evropské politiky. Pořadatelé konference zdůrazňují, že chtějí dále rozvinout výhledovou studii Rare 2030.

Letošní ročník konference slibuje větší rozsah i záběr, než v minulých letech. Proběhne také online a bude překládána do 12 jazyků. Pořadatelé očekávají více než 1000 účastníků z celého světa: pacientů, zdravotníků, výzkumných pracovníků, zástupců průmyslu i těch, kteří zdravotní politiku vytvářejí.

Cílem konference je zásadní mírou přispět k odstranění největších překážek, kterým vzácní pacienti v EU dlouhodobě čelí. Témata budou proto zahrnovat nový model EU pro poskytování vysoce specializovaných zdravotnických služeb, zlepšení přístupu k léčbě vzácných onemocnění a politické priority pro další pětiletý cyklus EU.

Proběhnou také diskuse o inovativních projektech a snahách, které se realizují v rámci celé komunity vzácných onemocnění, ať už půjde o nové strategie financování výzkumu, péči o duševní zdraví, nebo zkrácení doby čekání na diagnózu. Konference by se měla zaměřit také na identifikaci potřeb pacientů a jejich rodin i nástroje, jak tyto potřeby řešit.

Mezi hlavní témata konference budou patřit:

Nové strategie financování průlomových terapií u vzácných onemocnění  
Duševní zdraví  
Zlepšování diagnostiky  
Dostupnost vysoce specializované péče  
Nerovný přístup k inovativním terapiím  
Národní plány a vytvoření jednotného evropského přístupu ke vzácným onemocněním

Podrobný program konference (v angličtině) je dostupný [zde](#). Výzva k předkládání abstraktů posterů [zde](#). Vstupenky ke sledování konference online jsou k dispozici za zvýhodněnou cenu do 2.2.2024 [zde](#).

Další zdroje informací:

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

Vzácných onemocnění jsou tisíce. Většinou jde o naprosto neznámé choroby. S neznalostí se často pojí nepochopení okolí, nezáměr, obavy. Vytváří mezi lidmi bariéry. Chceme vzácné nemoci připomínat, jednu po druhé, den za dnem. Chceme, aby takových bariér bylo co nejméně. Ukazujeme nemoci, jaké jsou. Ptáme se lidí, co pro ně život se vzácným onemocněním znamená, jak je zvládají a co jim pomáhá.

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