

## Česká asociace pro vzácná onemocnění vzorem pro Evropu

*Předsedkyně České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) Bc. Anna Arellanesová je maminkou dcery se vzácným onemocněním. Je opravdu obdivuhodné, že stihne svou práci, péči o dceru a náročnou agendu v rámci ČAVO. Tato organizace od svého vzniku v roce 2012 urazila neskutečný kus cesty a vykonala pro pacienty s vzácnými onemocněními mnoho prospěšného. Cesta však nekončí, je nutné nabrat dech pro další etapu.*

### **Můžete shrnout historii vaší organizace, jak vznikal první akční plán?**

Na přelomu let 2008 a 2009, kdy začalo české předsednictví EU, vzniklo za velkého přispění našich odborníků Doporučení Rady EU o evropské akci v oblasti vzácných onemocnění. V něm se doporučuje členským zemím, aby se vzácnými onemocněními začaly více zabývat a aby si připravily své národní strategie. Díky tomuto doporučení se v ČR v roce 2010 podepsala Národní strategie pro vzácná onemocnění. Hned následně vznikla meziresortní pracovní skupina pro vzácná onemocnění při ministerstvu zdravotnictví, kde již měli pacienti své zástupce. Jedním z úkolů této skupiny bylo vypracování národního akčního plánu, který byl skutečně vytvořen, podepsán a schválen vládou ČR s platností na roky 2012 až 2014. V meziresortní skupině spolupracovali zástupci ministerstva zdravotnictví, ministerstva práce a sociálních věcí, pojišťoven i pacientů.

### **Co byste řekla k historii ČAVO?**

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) vznikla až v průběhu roku 2012 a byla do meziresortní skupiny ministerstva zdravotnictví přizvána. Poslední zasedání pracovní skupiny se konalo koncem roku 2014 a po změnách na ministerstvech se zatím pracovní skupina znovu nesešla. Přesto se nám podařilo především pro enormní nasazení našich expertů v čele s profesorem Milanem Mackem jr. vypracovat plán pro roky 2015 a 2016, který opět vláda ČR schválila.

### **Co obsahuje Národní akční plán pro vzácná onemocnění?**

Náš plán má jedenáct hlavních aktivit, přičemž zvyšování povědomí o vzácných onemocněních je na prvním místě. Dále usiluje například o zakládání center pro vzácná onemocnění, rozšíření novorozeneckého screeningu o dalších pět metabolických onemocnění, intenzivní mezinárodní spolupráci a další cíle.

### **Jak si stojí ČR v porovnání s jinými zeměmi EU?**

V porovnání s jinými členskými státy EU jsme, domnívám se, s iniciativou vzácných onemocnění velmi pokročilí. V některých zemích nemají ještě schválený a přijatý první akční plán a my máme už další pokračování.

### **Co vnímáte jako hlavní problém vzácných onemocnění?**

Ráda bych upozornila, že vzácné onemocnění neznamená onemocnění okrajové a zanedbatelné. V České republice se podle evropských statistických údajů může týkat až 600 000 obyvatel, a to není zanedbatelný počet. Problém je v tom, že jde právě až o osm tisíc diagnóz, tedy několik jednotlivců s určitou chorobou. V roztržitosti diagnóz je naše nevýhoda oproti komunitě hypertoniků, diabetiků či pacientů s chronickou obstrukční plicní chorobou, jejichž počty jsou srovnatelné s počtem pacientů se všemi vzácnými chorobami. Dalším problémem je značná poddiagnostikovanost vzácných onemocnění. Každý pediatr pozná astma, atopický ekzém, ale už nemyslí na to, že pacient může mít například mukopolysacharidózu nebo Neimannovu-Pickovu chorobu. Stejně tak praktický lékař myslí na diabetes, srdeční onemocnění, CHOPN a astma, ale nenapadne jej deficit alfa-1 antitrypsinu nebo idiopatická plicní fibróza. Proto je naprosto nezbytné na problematiku vzácných onemocnění stále upozorňovat.

### **Jaké jsou v současnosti vaše priority?**

V Národním akčním plánu pro vzácná onemocnění je jedním z cílů ustanovení center pro vzácná onemocnění. Na doposud posledním zasedání meziresortní pracovní skupiny pro vzácná onemocnění byl projednán návrh odborných společností na ustanovení sítě konkrétních center pro vzácná onemocnění. Zatím fungují jen tři centra v rámci pilotního projektu z roku 2012, šlo o centra pro metabolická onemocnění, nemoc motýlích křídel a pro cystickou fibrózu. Bylo také ustanoveno Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění, které není centrem léčebným, ale jeho úloha tkví v poskytování garance a v

koordinaci aktivit, které se týkají vzácných onemocnění. Bylo navrhováno kolem deseti center v různých oborech, která pokrývají ty nejčastější diagnózy v rámci vzácných onemocnění.

### **Jaká je vaše spolupráce s dalšími zeměmi EU?**

Velmi usilujeme o mezinárodní spolupráci. V rámci EU existuje směrnice o uplatňování práv pacientů v přeshraniční zdravotní péči, která upravuje úhrady zdravotní péče poskytnuté v jiném státě EU. V rámci platnosti této směrnice by mělo být umožněno žádat o úhradu nákladů na zdravotní péči pacientům se vzácnými onemocněními na evropském pracovišti, které má s konkrétním onemocněním zkušenosti a které se na tuto chorobu zaměřuje. Není myslitelné, že by v ČR existovali specialisté a odborná pracoviště, která by byla detailně obeznámena s osmi tisíci vzácných onemocnění. V těchto případech je velmi prospěšné i účelné, aby EU spolupracovala v péči o pacienty se vzácnými onemocněními. V nejbližší době by měla vzniknout síť referenčních evropských pracovišť (European Reference Network), primárně pro pacienty se vzácnými onemocněními, v budoucnosti i s dalšími chorobami, jejímž cílem je poskytování optimální zdravotní péče pro konkrétního pacienta. Myslím si však, že jsme na začátku dlouhé cesty, jejíž naplnění bude stát ještě mnoho úsilí. V současnosti když potřebuje náš pacient vyjet do jiné země EU pro specializovaný výkon, měl by kontaktovat Centrum mezistátních úhrad, které by v odůvodněném případě mělo zajistit úhradu léčebného výkonu v jiné zemi EU.

### **A co vaše plány do budoucna?**

Rádi bychom se profesionalizovali, to znamená, že bychom rádi měli mezi sebou kvalifikovaného manažera, který by zajišťoval chod ČAVO. Na druhou stranu cítíme, že bez osobní zkušenosti se vzácným onemocněním se tato funkce nedá zcela dobře vykonávat. Zatím fungujeme na principu dobrovolnosti a nadšení, při vlastním zaměstnání, a to nejde donekonečna. Čas a energie, které můžeme ČAVO věnovat, jsou limitované. Potřebujeme naplnit aktivity národního akčního plánu a k tomu potřebujeme mít podporu vyškolených a problematiky znalých profesionálů, kteří by byli placenými zaměstnanci ČAVO. Přáli bychom si mít v asociaci odborníka na sociální problematiku a právo zaměřené na lidi se vzácným onemocněním. Mnoho diagnostikovaných pacientů má problém s uznáním závažnosti choroby, například posudkovými lékaři. No a pochopitelně bez dobrého fundraisera se naše činnost do budoucna také neobejde. ČAVO je nyní na cestě vzhůru, čímž přibývá práce. Jde sice o práci krásnou a potřebnou, ale v současnosti začíná být nad naše síly.

### **Co je vaší současnou prioritou?**

Nyní se snažíme zvýšit jak u laické, tak i u odborné veřejnosti povědomí o tom, co jsou vzácná onemocnění. Za velký úspěch budeme považovat, když si lidé zapamatují, že vzácná onemocnění jsou taková, která postihují méně než pět jedinců z 10 000. Avšak vzhledem k tomu, že existuje asi osm tisíc vzácných onemocnění, nejde o zanedbatelný počet pacientů s různými typy vzácných onemocnění. Za důležitější však považujeme, aby lékaři na vzácná onemocnění pomysleli, protože včasná diagnostika zmírní postižení, zabrání rozvoji choroby a může pacientovi doslova zachránit život. Ve spolupráci s našimi odbornými garanty jsme zpracovali do plakátů nejčastější příznaky, které by měly vzbudit podezření na vzácná onemocnění, a to jak plakátek pro pediatry, tak druhý pro praktické lékaře. Již asi rok provozujeme help-linku v podobě e-mailové konzultační a informační služby, na kterou se mohou obrátit všichni, kdo by se chtěli zeptat na možné či existující a potvrzené vzácné onemocnění (help@vzacna-onemocneni.cz). Na dotazy laiků i odborníků odpovídá vyškolený profesionál, který dotaz posoudí a poradí, kam se obrátit.

### **Co podnikáte, abyste zvýšili úroveň povědomí lékařů?**

Přednášíme medikům 2. lékařské fakulty UK v rámci genetických seminářů, kde mají studenti možnost se setkat a pohovořit s pacienty se vzácnými chorobami. Přednášíme praktickým lékařům, internistům, snažíme se účastnit postgraduálních vzdělávacích programů. Je nade vše jasné, že když se například včas neodhalí metabolická vada, následné náklady na léčbu postiženého dítěte a jedince jsou extrémně vysoké, o lidském neštěstí celé rodiny nehovoře. Nabídku edukace se chystáme zaměřit i na další pražské i mimopražské lékařské fakulty.

### **Na co jste pyšní, čím byste se rádi pochlubili?**

Myslím, že se nám velmi povedl web [www.vzacni.cz](http://www.vzacni.cz), kde jsou kasuistiky, tedy spíše životní příběhy jednotlivých pacientů. Tyto příběhy znázorňují a vysvětlují problematiku vzácných onemocnění lépe než veškeré manuály a odborná doporučení.

Medical Tribune 04/2016