

Specializovaná pracoviště pro vzácná onemocnění

Kontext:

Vzácná onemocnění (dále jen „VO“) jsou klinicky heterogenní převážně dědičná, multisystémová onemocnění s velmi nízkým výskytem (prevalencí) v obecné populaci, která mají dopad na kvalitu života a sociální začlenění pacientů, popř. ohrožují jeho život. Onemocnění je v rámci Evropské Unie definováno jako vzácné, pokud postihuje méně než 5 osob z každých 10 000, (tj. méně než 1 pacient na 2000 jedinců). Závažnost VO spočívá v tom, že existuje více než 5000 různých VO, takže souhrnný počet pacientů není zanedbatelný, a to i přes nízkou prevalenci jednotlivých klinických jednotek.

Ukazuje se, že poskytovatelé zdravotních služeb, jednotlivé členské státy EU a společenství samo mohou zlepšit zdravotní péči o pacienty se VO jen tehdy, budou-li působit k centralizaci a zároveň integraci této péče na úrovni členských států a EU.

Za tím účelem je v článku 12 Směrnice Evropského parlamentu a Rady 2011/24/EU ze dne 9. března 2011, o uplatňování práv pacientů v přeshraniční zdravotní péči, ve znění Směrnice Rady 2013/64/EU ze dne 17. prosince 2013, stanoveno, že Komise podpoří členské státy při vytváření evropských referenčních sítí mezi poskytovateli zdravotní péče a odbornými středisky v členských státech, zejména v oblasti vzácných onemocnění. Tyto sítě musí být založeny na dobrovolné účasti svých členů, kteří se účastní činnosti sítí a přispívají k nim v souladu s právními předpisy členského státu, v němž jsou členové usazeni, a musí být neustále otevřené pro nové poskytovatele zdravotní péče, kteří si budou přát se k nim připojit, za předpokladu, že tito poskytovatelé splní všechny požadované podmínky a kritéria.

Evropské referenční sítě mají plnit alespoň tři z následujících účelů

- pomáhat s využíváním potenciálu spolupráce na evropské úrovni v oblasti vysoce specializované zdravotní péče pro pacienty a pro systémy zdravotní péče těžící z inovací v oblasti lékařské vědy a zdravotnických technologií;
- přispívat ke shromažďování poznatků týkajících se prevence nemocí;
- usnadňovat zlepšení v oblasti diagnostiky a poskytovat vysoce kvalitní, dostupnou a nákladově efektivní zdravotní péči všem pacientům, jejichž zdravotní stav vyžaduje zvláštní soustředění odborných znalostí v lékařských odvětvích, v nichž je odborných znalostí nedostatek;
- maximalizovat nákladově efektivní využívání zdrojů jejich soustředěním tam, kde je to vhodné;
- posílit výzkum, epidemiologický dozor například prostřednictvím registrů a poskytovat odbornou přípravu pro zdravotnické pracovníky;
- usnadňovat virtuálně i fyzicky mobilitu odborných znalostí, rozvíjet, sdílet a šířit informace, znalosti a osvědčené postupy a podporovat rozvoj diagnostiky a léčby vzácných onemocnění, a to v sítích i mimo ně;
- podpořit vývoj měřítek kvality a bezpečnosti a pomáhat s rozvojem a šířením osvědčených postupů v síti i mimo ni;
- pomáhat členským státům s nedostatečným počtem pacientů se specifickou diagnózou nebo u nichž chybí technologie nebo odborné znalosti k poskytování vysoce kvalitní vysoce specializované služby.

Členské státy byly vybídnuty k tomu, aby usnadnily rozvoj evropských referenčních sítí propojením vhodných poskytovatelů zdravotní péče a odborných středisek po celém svém území a zajištěním šíření informací k vhodným poskytovatelům zdravotní péče a odborným střediskům po celém svém území, jakož i podporou účasti poskytovatelů zdravotní péče a odborných středisek v evropských referenčních sítích.

S cílem podpořit členské státy při vytváření evropských referenčních sítí mezi poskytovateli zdravotní péče a odbornými středisky v členských státech, zejména v oblasti vzácných onemocnění, přijala Evropská komise na základě uvedeného článku Směrnice č. 2011/24/EU

- Rozhodnutí Komise v přenesené pravomoci ze dne 10. března 2014, 2014/286/EU, kterým se stanoví kritéria a podmínky, jež musí splnit evropské referenční sítě a poskytovatelé zdravotní péče, kteří se chtějí do některé z nich zapojit, a
- Prováděcí rozhodnutí Komise ze dne 10. března 2014, 2014/287/EU, kterým se stanoví kritéria pro zřizování a hodnocení evropských referenčních sítí, pro schvalování a hodnocení jejich členů a pro usnadnění výměny informací a odborných poznatků o zřizování a hodnocení těchto sítí.

Odborné, věcné a personální podmínky a kritéria, stanovená Evropskou komisí, která musí splnit jednotlivý poskytovatel pro zařazení do evropské referenční sítě, splnili již na základě vlastní žádosti a s podporou Ministerstva zdravotnictví někteří poskytovatelé v České republice; ti jsou již začleněni do příslušných sítí, viz tabulka.

Specializovaná pracoviště pro vzácná onemocnění mají naprosto výjimečné postavení a jejich potřeba je omezena výskytem vzácných onemocnění v populaci. Jedná se v drtivé většině o 1 nebo 2 pracoviště pro pacienty s konkrétní problematikou, kterým je poskytována nejen specializovaná a komplexní (multioborová) péče lůžková i ambulantní, ale také finančně nákladná diagnostika i léčba.

Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění (ERN)

	Zkratka sítě	Plný název sítě	Poskytovatel z ČR
1.	ERN BOND	European Reference Network on bone disorders Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění kostí	- Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol
2.	ERN CRANIO	European Reference Network on craniofacial anomalies and ear, nose and throat (ENT) disorders Evropská referenční síť pro vzácné obličejové anomálie a vzácná onemocnění ušní, nosní, kční	- Stomatologická klinika dětí a dospělých 2. LF UK a FN Motol
3.	Endo-ERN	European Reference Network on endocrine conditions Evropská referenční síť pro vzácná endokrinní onemocnění	- Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, - 2. interní klinika 3. LF UK a FN Královské Vinohrady
4.	ERN EpiCARE	European Reference Network on epilepsies Evropská referenční síť pro vzácné a komplexní epilepsie	- Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, - I. neurologická klinika FN u sv. Anny v Brně + Klinika dětské neurologie FN Brno
5.	ERKNet	European Reference Network on kidney diseases Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění ledvin	- Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol
6.	ERN-RND	European Reference Network on neurological diseases Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění	- Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, - Neurologická klinika Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. LF UK

7.	ERNICA	European Reference Network on inherited and congenital anomalies	
8.	ERN LUNG	European Reference Network on respiratory diseases Evropská referenční síť pro vzácná respiračních onemocnění	<ul style="list-style-type: none"> - Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, - I. klinika tuberkulózy a respiračních nemocí Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. LF UK, - Pneumologická klinika 1. LF UK a Thomayerova nemocnice
9.	ERN Skin	European Reference Network on skin disorders Evropská referenční síť pro vzácná a nedagnostikovaná kožní onemocnění	<ul style="list-style-type: none"> - Dermatovenerologická klinika 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, - Dermatovenerologická klinika Nemocnice na Bulovce, - I. dermatovenerologická klinika FN u sv. Anny v Brně, - Dětské kožní oddělení Pediatrické kliniky FN Brno
10.	ERN EURACAN	European Reference Network on adult cancers (solid tumours) Evropská referenční síť pro vzácná nádorová onemocnění dospělých	<ul style="list-style-type: none"> - Onkologická klinika 2. LF UK a FN Motol, - Masarykův onkologický ústav
11.	ERN EuroBloodNet	European Reference Network on haematological diseases Evropská referenční síť pro vzácná hematologická onemocnění	<ul style="list-style-type: none"> - Interní hematologická a onkologická klinika FN Brno
12.	ERN eUROGEN	European Reference Network on urogenital diseases and conditions	
13.	ERN EURO-NMD	European Reference Network on neuromuscular diseases Evropská referenční síť pro vzácná nervosvalová onemocnění	<ul style="list-style-type: none"> - Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, - Neurologická klinika Fakultní nemocnice Brno

14.	ERN EYE	European Reference Network on eye diseases Evropská referenční síť pro vzácná oční onemocnění	- Oční klinika Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. LF UK
15.	ERN GENTURIS	European Reference Network on genetic tumour risk syndromes	
16.	ERN GUARD-HEART	European Reference Network on diseases of the heart Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění srdce	- Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN Motol + Kardiologická klinika 2. LF UK a FN Motol
17.	ERN ITHACA	European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability Evropská referenční síť pro vzácné vrozené vývojové vady a vzácná postižení intelektu	- Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol
18.	MetabERN	European Reference Network on hereditary metabolic disorders Evropská referenční síť pro vzácná dědičná metabolická onemocnění	- Ústav dědičných metabolických poruch Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. LF UK
19.	ERN PaedCan	European Reference Network on paediatric cancer (haemato-oncology) Evropská referenční síť pro vzácná dětská hemato-onkologická onemocnění	- Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FN Motol, - Klinika dětské onkologie FN Brno
20.	ERN RARE-LIVER	European Reference Network on hepatological diseases	
21.	ERN ReCONNET	European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases	
22.	ERN RITA	European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases Evropská referenční síť pro vzácná autoimunní a imunodeficientní onemocnění	- Klinika dětského a dorostového lékařství Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a 1. LF UK
23.	ERN TRANSPLANT-CHILD	European Reference Network on Transplantation in Children	
24.	VASCERN	European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases	

Současný stav

Pilotní nákladová studie

V současnosti je velmi obtížné identifikovat nákladovou strukturu na specializovaných pracovištích pro léčbu vzácných onemocnění, která dnes vznikají neorganizovaně a bez existující koncepce na úrovni České republiky. Tato specializovaná pracoviště nemají žádnou ekonomickou a organizační autonomii a jsou v různých modelech „rozpuštěna“ ve struktuře velkých poskytovatelů zdravotních služeb, nejčastěji fakultních nemocnicích. Zdravotní péče v těchto specializovaných pracovištích tak není přesně alokována na péči o pacienty s vzácnými onemocněními a musí kompetovat o zdroje s jinými segmenty v příslušné nemocnici.

Centra vznikají prakticky jen kolem nákladné farmakoterapie, která je z regulačních důvodů koncentrována do omezeného počtu nemocnic, které mají uzavřené dodatky zvláštních smluv opravňující tyto léčiva poskytovat a získat za ně úhradu ze zdravotního pojištění. Nyní neexistuje mechanismus či metodika jakým způsobem kalkulovat a strukturovat náklady na zdravotní služby na těchto specializovaných pracovištích. Přesto jsou to právě vzácná onemocnění, u kterých je nutné provádět pravidelně a opakovaně nákladná diagnostická a jiná vyšetření s použitím nejnovějších poznatků/metod, které jsou vzhledem k inovacím a též malé základně pacientů s vzácným onemocněním nákladnější než u onemocnění jiných. Také dlouhodobá, celoživotní multidisciplinární péče a paliativní péče o tyto pacienty je nákladnější než péče o jiné skupiny pacientů.

Dalším problémem je neexistence koordinačních víceúrovňových vazeb, které zabezpečují včasný záchyt pacientů se vzácnými onemocněními v terénu, jejich referování na specializovaná pracoviště, kde by měla být provedena cílená diagnostika a nasazena nejvhodnější léčba. Pacient by poté podle závažnosti a potřeby zdravotních služeb měl být sledován v místě co nejbližší svému bydlišti, které mu zároveň zabezpečí kvalitní péči s co nejnižšími náklady. Jedná se o centralizovaně decentralizovaný model.

Cíle projektu

Na vybraných třech typech onemocnění (dědičná metabolická onemocnění, cystická fibróza a neuromuskulární onemocnění) zmapovat současnou nákladovost a strukturu péče o pacienty s těmito diagnózami

- Na základě klinických doporučených postupů, mezinárodních standardů a důkazů z oblasti medicíny založené na důkazech kalkulovat optimální strukturu a nákladovost specializovaných pracovišť pro léčbu vybraného klastru vzácných onemocnění
- Zmapovat epidemiologii vybraných nervosvalových onemocnění a na základě znalosti potřeby navrhnout optimální a nákladově efektivní síť péče o tyto pacienty (tzv. princip subsidiarity)

Ministerstvo zdravotnictví iniciuje pilotní projekt poskytovatelů zdravotních služeb zapojených do evropských referenčních sítí a zdravotních pojišťoven pro vytvoření metodiky a analýzy dle výše uvedeného zadání zahrnujícího tři modelové příklady ERN pro vzácná onemocnění. Očekávaným výstupem pilotního projektu je nákladová analýza.

- ERN-Lung – onemocnění cystická fibróza, která modeluje distribuovanou formu účasti v ERN s koordinačním centrem, které slouží jako národní „hub“.
- ERN-NMD – neuromuskulární onemocnění.
- Metab-ERN – metabolická onemocnění, kde je jedno národní superkonsilární pracoviště, které zpracovává problematiku vzácných metabolických onemocnění, a kde jsou již dlouhodobě indikovány a hrazeny některé přípravky pro vzácná onemocnění.