

Návrh systému péče o vzácná onemocnění v kardiologii

Jana Popelová, Miloš Tábořský, Pavel Jansa, Josef Kautzner,
Jan Janoušek, Aleš Linhart, Jindřich Špinar

Úvod

Vzácným onemocněním je v posledních letech věnována zvýšená pozornost, a to jak na evropské, tak i na národní úrovni. Vláda ČR odsouhlasila 14. 6. 2010 (usnesení vlády č. 466) „Národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2010–2020“. Cílem zmíněné národní strategie je včasná diagnostika a dostupnost adekvátní léčby vzácných onemocnění, koordinace a centralizace péče o pacienta se vzácným onemocněním a zlepšení vzdělání a informovanosti odborné i laické veřejnosti. I v tzv. stabilizačním plánu současného Ministerstva zdravotnictví ČR, schváleného vládou 28. 4. 2014, je jedním z bodů Centralizace nákladné zdravotní péče do center vysoce specializované péče [1]. V rámci Ministerstva zdravotnictví ČR vznikla Mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění. Za Českou kardiologickou společnost byl členem této skupiny jmenován doc. MUDr. Pavel Jansa, Ph.D., jeho zástupcem doc. MUDr. Jana Popelová, CSc.

Vzácná onemocnění („rare diseases“) jsou klinicky heterogenní skupinou cca 8 000 různých onemocnění, jejichž společnou charakteristikou je velmi nízká prevalence v populaci, méně než 1 : 2 000 obyvatel.

Česká kardiologická společnost a vzácná onemocnění

Česká kardiologická společnost (ČKS) se zabývala na schůzích výboru opakovaně problematikou vzácných onemocnění [2]. Byla jmenována Pracovní skupina ČKS pro vzácná onemocnění, jejímž předsedou byl jmenován prof. MUDr. Miloš Tábořský, CSc., členy jsou: prof. MUDr. Jan Janoušek, Ph.D., doc. MUDr. Pavel Jansa, Ph.D., prof. MUDr. Josef Kautzner, CSc., prof. MUDr. Aleš Linhart, DrSc., doc. MUDr. Jana Popelová, CSc., prof. MUDr. Jindřich Špinar, CSc.

Na jaře 2014 dostala všechna komplexní kardiovaskulární centra dotazník týkající se počtu vyšetřených a sledovaných pacientů se vzácnými chorobami kardiovaskulárního aparátu. Odpovědi na tento dotazník byly vyhodnoceny a dle nich byla navržena expertní centra pro diagnostiku a léčbu vzácných chorob v kardiologii, která byla schválena výše jmenovanou PS na schůzi 26. 5. 2014 v Praze a následně i výborem ČKS.

Pro každý okruh vzácných chorob v kardiologii byl navržen jeden či více garantů a Centra expertní péče, která byla schválena výborem ČKS (tabulka 1). Dále bylo definováno konsorcium center genetické diagnostiky vzácných chorob. Genetické vyšetření indikuje kardiolog ve spolupráci s klinickým genetikem.

Centra expertní péče zajišťují:

- specializovanou diagnostiku, diferenciální diagnostiku;
- finančně náročnou farmakologickou i nefarmakologickou léčbu;
- specializovanou chirurgickou a intervenční léčbu;
- konsultační a poradenskou činnost,
- vzdělávací činnost.

Základní a běžná péče by měla být pacientům se vzácnými chorobami poskytnuta ve všech kardiovaskulárních centrech s možnou konzultací v Centrech expertní péče nebo překladem pacienta do daného Centra expertní péče po dohodě.

Národní akční plán pro vzácná onemocnění 2012–2014 a 2015–2017 – kardiologie

1. Zlepšení informovanosti o vzácných onemocněních v kardiologii

2012–2014: vytvoření www stránek jednotlivých center pro léčbu plicní arteriální hypertenze (PAH), medializace problematiky vzácných onemocnění během Světového dne vzácných onemocnění.

Plán pro roky 2015–2017: vytvoření www stránek center zabývajících se vrozenými srdečními vadami, vaskulitidami, dědičnými kardiomyopatiemi, vzácnými metabolickými chorobami, primárními arytmiickými syndromy a dědičnými aortopatiemi.

2. Vzdělávání v oblasti vzácných onemocnění v kardiologii

2012–2014: problematika vzácných onemocnění je součástí pregraduálního i postgraduálního vzdělávacího programu v kardiologii, jednotlivá expertní centra pořádají vzdělávací kurzy a semináře, buď samostatně, nebo v rámci akcí ČKS a jejích pracovních skupin.

Plán pro roky 2015–2017: rozšířit vzdělávací programy všeobecného praktického lékařství a interní medicíny o vzácné choroby v kardiologii.

3. Prevence vzácných onemocnění a jejich komplikací

2012–2014: prenatální a preimplantační diagnostika, případně léčba vrozených srdečních vad je etablovanou součástí péče v těhotenství.

Plán pro roky 2015–2017: rozvoj center fetální kardiologie, publikace Odborného stanoviska České kardiologické společnosti a České gynekologické a porodnické společnosti k organizaci prenatální kardiologie v ČR v odborném tisku (*Cor et Vasa*).



Screening vzácných dědičných kardiovaskulárních chorob, u kterých lze včasnou léčbou předejít komplikacím, u příbuzných postižených pacientů.

4. Zlepšení screeningu a diagnostiky u vzácných onemocnění v kardiologii

2012–2014: viz bod 3, dále screening některých vzácných metabolických chorob, vznik sítě echokardiografických laboratoří spolupracujících na časně diagnostice syndromu plicní hypertenze. Odesílání pacientů s podezřením na vzácnou kardiovaskulární chorobu do specializovaných center, viz tabulku 1.

Plán pro roky 2015–2017: rozvoj genetické diagnostiky vzácných chorob, která umožní genetickou stratifikaci, a tím přesnou diagnózu onemocnění, od které se odvíjí individualizovaná péče o pacienty a jejich rodinné příslušníky, vznik sdružení expertních pracovišť podílejících se na genetické diagnostice vzácných chorob v kardiologii (IKEM, FNM, VFN, FN Brno, FNUSA, CKTCH, FN Olomouc – tabulka 1).

5. Zlepšení dostupnosti a kvality péče pro pacienty se vzácnými kardiologickými chorobami

2012–2014: existence komplexních kardiovaskulárních center pro dospělé a Dětského kardiocentra. Péče o některé vzácné choroby v kardiologii je soustředěna do všech komplexních kardiovaskulárních center (např. dědičné kardiomyopatie), péče o jiné jen do vybraných, která jsou schválena Českou kardiologickou společností (tabulka 1) a v některých případech mají zvláštní smlouvu s plátcí zdravotního pojištění k poskytování nákladné centrové léčby (metabolická onemocnění, plicní arteriální hypertenze).

Plán pro roky 2015–2017: zajištění dostatečného rozpočtu pro centrovou péči především od dalších zdravotních pojišťoven kromě VZP, zajištění dostupnosti diagnostiky i nákladné terapie pro některé dosud neléčené klinické jednotky (chronická tromboembolická plicní hypertenze), zlepšení dostupnosti transplantační léčby (plíce, srdce-plíce) včetně zapojení ČR do mezinárodních programů (např. EUROTRANSPLANT).

6. Zlepšení kvality života a sociálního začlenění osob s vzácnými chorobami v kardiologii, podpora a posílení role patientských organizací

2012–2014: vznik patientských organizací (Společnost pro mukopolysacharidózu, Občanské sdružení rodičů dětí a dospělých postižených Gaucherovou chorobou, Sdružení pacientů s plicní hypertenzí, České sdružení Marfanova syndromu, Willík – občanské sdružení pro Williamsův syndrom, Klub dívek a žen s Turnerovým syndromem aj.) a zastřešujících organizací (Česká asociace pro vzácná onemocnění – ČAVO) a jejich komunikace s ministerstvy práce a sociálních věcí a s ministerstvem zdravotnictví.

Plán pro roky 2015–2017: komunikace patientských sdružení s orgány státní správy a samosprávy na úrovni krajů a měst. Dostupnost specializované léčebné péče a kardiologického i genetického poradenství v centrech. Účast expertů na akcích pořádaných patientskými organizacemi.

7. Podpora vědy a výzkumu

2012–2014: spolupráce center pro vzácné choroby v kardiologii na společných výzkumných projektech (např. kar-

diovaskulární výzkumný program Invazivní přístupy k záchrane či regeneraci myokardu v rámci projektu PRVOUK)

Plán pro roky 2015–2017: rozvoj spolupráce fakultních a mimofakultních (AV ČR) vědeckých pracovišť, spolupráce lékařských a nelékařských fakult. Grantové projekty zaměřené na vzácná onemocnění.

8. Sjedení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků pacientů s vzácnými kardiovaskulárními chorobami

2012–2014: kardiologické registry (např. registr pacientů s plicní arteriální hypertenzí REPLY) jsou odborně zaštitěny ČKS a vedeny ve spolupráci s renomovaným pracovištěm (IBA Brno), Registry dospělých s vzácnou vrozenou srdeční vadou jsou vedeny nejméně ve 2 Centrech pro vrozené srdeční vady v dospělosti (Nemocnice Na Homolce, FN Brno).

Plán pro roky 2015–2017: sdílení dat českých kardiologických registrů s daty v mezinárodních databázích.

9. Mezioborová a mezioborová spolupráce

2012–2014: účast zástupců ČKS v Mezioborové a mezioborové pracovní skupině pro vzácná onemocnění na MZ ČR, formulace Návrhu expertních center pro vzácné kardiovaskulární choroby v kardiologii v ČR.

Plán pro roky 2015–2017: další participace na činnosti Mezioborové a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění na MZ ČR.

10. Zahraniční spolupráce

2012–14: spolupráce jednotlivých center s obdobnými pracovišti v zahraničí, spolupráce existujících patientských organizací s obdobnými organizacemi v evropských zemích a se zastřešujícími evropskými organizacemi, účast českých expertů na tvorbě evropských doporučených postupů pro diagnostiku a léčbu vzácných onemocnění v kardiologii.

Plán pro roky 2015–2017: rozvoj běžící mezinárodní spolupráce.

Závěr

Vzácná onemocnění v kardiologii představují širokou a velmi heterogenní problematiku. Níže uvedený návrh center a garantů pro jednotlivé okruhy vzácných chorob by měl především usnadnit komunikaci terénního kardiologa, internisty či praktického lékaře s expertním centrem při potřebě konzultace, upřesnění nebo i vyloučení diagnózy některé z málo častých chorob, se kterými nemá běžný lékař mnoho zkušeností. Centralizace péče je zcela nezbytná pro poskytnutí kvalitní léčby, ať již jde o finančně náročnou farmakologickou léčbu, nebo léčbu chirurgickou, kde hraje velkou roli zkušenost celého týmu. Neméně důležité je i ošetření problematiky dědičnosti v rámci vzácných kardiovaskulárních onemocnění, rozvoj genetického poradenství, kaskádový rodinný screening a zvýšení dostupnosti molekulárně genetické diagnostiky, která představuje často jedinou cestu ke stanovení diagnózy a k individualizované péči o pacienta a jeho rodinu.

Problematika vzácných onemocnění není uzavřenou kapitolou, ale bude se jistě dlouhodobě vyvíjet a specifikovat, včetně mezinárodní spolupráce.

Tabulka 1 – Přehled center a garantů péče o vzácná onemocnění v kardiologii

Skupina vzácných chorob	Garant	Expertní centra pro diagnostiku a léčbu
Plicní arteriální hypertenze	Doc. MUDr. Jansa, Ph.D.	VFN, II. interní klinika 1. LF UK, Praha tel.: 800 333 340 Klinika kardiologie, IKEM, Praha tel.: 800 888 068 FN Olomouc, I. interní klinika – kardiologická, UP Olomouc tel.: 588 443 226
Vzácné vrozené srdeční vady	Doc. MUDr. Popelová, CSc.; prof. MUDr. Janoušek, Ph.D.	Kardiocentrum Nemocnice Na Homolce, Praha, Poradna pro vrozené srdeční vady v dospělosti tel.: 257 273 041 FN Brno, FNUSA, CKTCH Brno tel.: 532 232 601, 532 232 909 – úterý 8–15 FN v Motole, Praha Dětské kardiocentrum – tel.: 224 432 901 Klinika kardiovaskulární chirurgie – tel.: 224 435 220
Aortální syndromy	Doc. MUDr. Mokráček, CSc.	Nemocnice České Budějovice, a. s. tel.: 387 874 201, 387 874 009, 387 874 200 Nemocnice Na Homolce, Praha tel.: 257 272 597, akutně: 731 680 743 IKEM, Praha FNUSA a CKTCH Brno FN Olomouc FN v Motole, Praha
Vaskulitidy	Doc. MUDr. Karetová, CSc.	VFN, II. interní klinika 1. LF UK, Praha tel.: 224 962 639, 224 962 633 FN u sv. Anny, I. interní kardiologická klinika, Brno tel.: 543 182 209
Dědičné arytmie	prof. MUDr. Kautzner, CSc.	IKEM, Praha FN Brno tel.: 532 232 601, 532 232 611 Nemocnice Na Homolce, Praha tel.: 257 272 221 nebo 603 440 225 FN v Motole, Praha, Dětské kardiocentrum, tel.: 224 432 901
Dědičné kardiomyopatie	Doc. MUDr. Paleček, Ph.D.; doc. MUDr. Melenovský, CSc.; doc. MUDr. Hutýra, Ph.D.; MUDr. Krejčí, Ph.D.; MUDr. Stará; prof. MUDr. Veselka, CSc.	Všechna komplexní kardiovaskulární centra
Vzácná metabolická onemocnění	Prof. MUDr. Linhart, DrSc.	VFN, II. interní klinika 1. LF UK, Praha
Genetická péče o vzácná kardiovaskulární onemocnění	MUDr. Krebsová, Ph.D.	IKEM, Praha FN v Motole, ÚBLG, Praha VFN, Ústav dědičných metabolických chorob 1. LF UK, Praha, FN Brno, FNUSA, CKTCH Brno FN Olomouc, Ústav molekulární a translační medicíny

*Doc. MUDr. Jana Popelová, CSc.,
Centrum pro diagnostiku a léčbu vrozených
srdečních vad u dospělých,
Nemocnice Na Homolce, Praha,
e-mail: Jana.Popelova@homolka.cz*

Literatura

- [1] Stabilizační plán ministra Němečka, Tempus medicorum 23 (5) (2014) 7–8.
- [2] Zápis ze schůze výboru ČKS konané 8. 4. 2014 v kanceláři ČKS v Praze a Zápis ze schůze výboru ČKS konané 4. května 2014 v salonku I + II, Hotel Holiday Inn v Brně. Cor et Vasa 56 (4) (2014) 483–485.