

ŠPECIALIZOVANÉ PRACOVISKÁ PRE ZRIEDKAVÉ CHOROBY

Čo prinášajú a kam smerujú?

Posledný májový piatok, 25. 5. 2018, pripravila Slovenská aliancia zriedkavých chorôb v spolupráci s európskou patientskou platformou – Eurordis, Slovenskou spoločnosťou lekárskej genetiky a Ministerstvom zdravotníctva SR odbornú konferenciu. Jej cieľom bolo informovať odborníkov, ale aj pacientov o Národnom zozname pracovísk pre zriedkavé choroby a podporiť ich ďalšiu spoluprácu.

V uplynulom roku Komisia MZ SR pre zriedkavé choroby prehodnotila 86 žiadostí z univerzitných a fakultných nemocníc, resp. iných špecializovaných nemocníc v SR, ktoré sa venujú zriedkavým chorobám. Vybrala z nich 59 pracovísk, ktoré podľa presne definovaných kritérií deklarovali skúsenosti so starostlivosťou o pacientov so zriedkavými chorobami v oblasti diagnostiky a liečby. Sedemnást' z nich dokonca preukázalo európsky štandard starostlivosti a získali tak označenie – expertízne pracoviská. Tieto pracoviská preukázali skúsenosti v starostlivosti o pacientov s danou zriedkavou chorobou alebo skupinou zriedkavých chorôb.

Kľúčovými kritériami bolo deklarovať, že:

- ♦ preukázali konkrétne počty dispenzarizovaných pacientov so zriedkavými chorobami v uplynulých rokoch;
- ♦ majú potrebné technické priestory a personálne zabezpečenie;
- ♦ spolupracujú s inými odbornosťami – multidisciplinárny prístup;
- ♦ vzdelávajú lekárov a sú aktívni v rámci odborných spoločností;
- ♦ spolupracujú so zahraničnými pracoviskami.

Úplný zoznam je dostupný tak na stránke MZ SR, ako aj na stránke Slovenskej aliance pre zriedkavé choroby.

Odborníci diskutovali

o špecializovaných pracoviskách

Práve odborníkom z týchto pracovísk bola venovaná druhá EUROPLAN národná konferencia. EUROPLAN je európsky projekt, ktorého cieľom je podporovať európske krajiny v tvorbe národných stratégií a plánov. Takýmto spôsobom EÚ prispieva

k presadzovaniu národných politík na lokálnej úrovni členských štátov. Kým výsledkom prvej EUROPLAN národnej konferencie v roku 2013 bola Národná stratégia a Národný plán, cieľom druhej EUROPLAN národnej konferencie bolo zviditeľniť pracoviská pre zriedkavé choroby

na národnej úrovni, motivovať a podporiť ich k vzájomnej spolupráci.

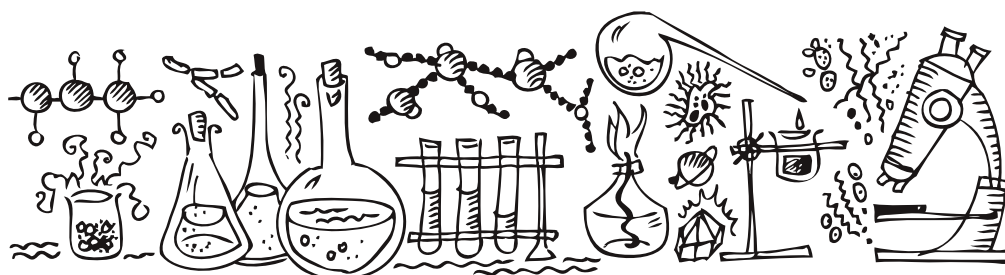
V neposlednom rade, tie najlepšie majú možnosť zapojiť sa do Európskych referenčných sietí. Slovensko je spolu s Cyprom a Gréckom v súčasnosti bielym miestom na mape Európskych referenčných sietí. Patria medzi jediné štáty EÚ, ktoré nie sú súčasťou žiadnej z 24 Európskych referenčných sietí.

Svoje skúsenosti s prácou na pracoviskách pre zriedkavé choroby európskeho významu, zapojením do Európskych referenčných sietí, prekážkami, ale aj očakávaniami prišli odprezentovať naši susedia z ČR a Maďarska. Veľký priestor bol venovaný diskusiám za účelom skvalitnenia spolupráce.

PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD. predstavila úvodnou prednáškou prítomným hosťom najdôležitejšie aktivity v oblasti zriedkavých chorôb tak, ako ich vníma Slovenská aliancia zriedkavých chorôb. Upozornila predovšetkým na špecializované pracoviská, potrebu ich zviditeľnenia a podpory v národnom zdravotnom systéme, ale aj vzájomnej spolupráce, či prepojenia s Národnou alianciou.

Na túto prednášku nadviazal Dr. Gábor Pogáni z Maďarska. Dr. Pogáni je biochemik, jeho profesijný, ale aj súkromný život zmenilo narodenie dcéry s Williamsovým syndrómom. Už viac ako 20 rokov je aktívny v oblasti zriedkavých chorôb nielen na národnej, ale predovšetkým na Európskej úrovni. Patrí medzi





tých odborníkov, ktorí mali možnosť byť pri zrode Európskych referenčných sietí od ich vzniku až po súčasnosť a je aj jedným z hodnotiteľov uchádzačov o zapojenie sa do Európskych referenčných sietí. Vo svojej prezentácii sa venoval práve problematike európskych aktivít potrebným pre vytvorenie priestoru a nástrojom na podporu špecializácie starostlivosti o zriedkavé choroby. Upozornil odborníkov, že zapojenie sa do európskych referenčných sietí je dôkazom ich odbornej a vedeckej excelentnosti, ako aj prestíže.

Na jeho prednášku nadviazala **MUDr. Monika Hurná** z MZ SR, ktorá reprezentuje Slovensko v Komisii pre Európske referenčné siete. Európska komisia pripravuje v tomto roku výzvu. Jej cieľom je rozšíriť Európske referenčné siete tak, aby v nich boli zastúpené všetky členské štáty EÚ, ako aj všetci odborníci, ktorí poskytujú vysokošpecializovanú starostlivosť o pacientov so zriedkavými chorobami. Ako upozornil Dr. Pogani, výzva by mala prebehnúť niekedy v jeseni a práve MUDr. Hurná bude kontaktnou osobou na MZ SR v tejto veci.

Následne **prof. MUDr. Pavel Dřevínek, Ph.D.** z Univerzitnej nemocnice v Motole vo svojej prezentácii zdôraznil význam európskej spolupráce predovšetkým na úrovni európskej spoločnosti pre cystickú fibrózu. Vyzdvihol aktívnu spoluprácu pri tvorbe štandardov o starostlivosti o pacientov s cystickou fibrózou. Hoci kritéria v štandardoch sú niekedy nedosiahnuteľné, je dôležité upozorňovať na reálnu prax a jej možnosti, snažiť sa ich prispôbovať praxi a opačne. Stále treba mať na pamäti pacienta a jeho prospech. Práve vďaka týmto aktivitám mal možnosť zapojiť sa aj do viacerých klinických štúdií, ktoré testovali nové liečivá pre pacientov s cystickou fibrózou. Všetky tieto aktivity prispievali k skvalitňovaniu starostlivosti o pacientov s týmto ochorením, ale aj ku generovaniu dát. Odtiaľ bol len kúsok k zapojeniu sa do európskej referenčnej siete EUR LUNG, ale aj k zabezpečeniu často vysoko nákladnej terapie pre pacientov.

Potreba kvalitných dát a registrov boli kľúčovými témami aj nasledujúcich dvoch prednášok. Na aktivity spojené s Národným registrom pacientov so zriedkavými chorobami vo svojej prezentácii poukázal **MUDr. František Cisarík, CSc.** Ukázal prvé výsledky za obdobie rokov 2014 – 2017, v rámci ktorých získali viac ako 3 200 hlásení, predovšetkým monogénných chýb hlásených od klinických genetikov.

Tak, ako odznelo aj v nasledujúcej prednáške **Gezu Marshala** z Maďarska o maďarskom registri pacientov s cystickou fibrózou, tvorba registra je prácou na dlhé trate. Výsledok nie je

okamžitý, čo môže byť pre všetkých zúčastnených zo začiatku frustrujúce a aj preto je dôležité hľadať nástroje, ako motivovať odborníkov, hlásiť vybrané prípady a administratívne im zjednodušovať celý postup. Je však nespochybniteľné, že len na základe kvalitných registrov môžeme popísať situáciu v oblasti zriedkavých chorôb, definovať jej potreby a pracovať na efektívnom plánovaní a využívaní personálnych a finančných zdrojov.

Na záver **PhDr. Ľubica Hlinková, MPH** v mnohom potvrdila viaceré doposiaľ vypovedané fakty číslami z praxe. Aj z pohľadu platcu je najťažšie plánovať a prispôbiť finančné zdroje situácii, ktorú nepozná, ktorá nie je dostatočne popísaná. Práve vytváranie špecializovaných pracovísk pre zriedkavé choroby je jedným z krokov, ktorý sa snaží vniesť prehľadnosť do celej situácie.

Koncentrovanie zdravotnej starostlivosti k odborníkom, ktorí majú skúsenosti, nie je žiadnou novinkou v slovenskom zdravotnom systéme. Prepájanie na iných odborníkov, podpora multidisciplinárneho systému prinášajú kvalitu, a teda aj lepšie výsledky ohľadom liečby, a to je aj cieľ. V uplynulom roku tvorili lieky na zriedkavé choroby 38 % nákladov Všeobecnej zdravotnej poisťovne alokovaných pre 16 % jej poistencov. Cieľom je zvýšiť počet pacientov liečených orphan liekmi, resp. vysoko nákladnými liekmi. Aj preto poisťovňa víta zdieľanie finančného rizika s výrobcom, referencovanie cien liekov, prehodnocovanie skutočného prínosu a nákladov na liečbu a systém „pay-back“ (vrátenie časti vynaložených nákladov).

Spoločné hľadanie riešení

Zaujímavé prednášky, skvelí prednášatelia a dlhé diskusie, ktoré sa snažili identifikovať a pomenovať problémy, boli spoločným menovateľom odbornej konferencie venovanej špecializovaným pracoviskám pre zriedkavé choroby na Slovensku. Heterogénnosť zriedkavých chorôb konfrontuje odborníkov zo všetkých medicínskych oblastí spolu s tvorcami legislatívy, platcami, farmaceutickým priemyslom a v neposlednom rade pacientami. Hoci sa ich problémy zdajú na prvé počutie rôznorodé, v skutočnosti majú veľa spoločného. A aj preto sú takéto stretnutia cestou vzájomného spoznávania, motivovania a prenášania štandardov starostlivosti do praxe úspešnou cestou hľadania riešení. Veríme, že vďaka tomuto stretnutiu sa nám podarí ísť vpred.

*PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.
Katedra farmakológie a toxikológie FaF UK v Bratislave*